

1. SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT LÀ GÌ?

Suy tuyến giáp bẩm sinh (GTGBS) là bệnh nội tiết do rối loạn sản xuất hormon tuyến giáp không đủ đáp ứng nhu cầu chuyển hoá và quá trình sinh trưởng của cơ thể. Như vậy, bất kỳ nguyên nhân nào trong thời kỳ bào thai hoặc sau sinh làm cho tuyến giáp hoạt động không bình thường, làm giảm lượng hormon giáp trong máu đều có thể gây ra suy giáp. Tùy theo nguyên nhân tác động vào tuyến giáp thời kỳ bào thai hay tuổi trưởng thành mà gây ra suy giáp bẩm sinh hoặc mắc phải.



Việt Nam mỗi năm có khoảng 1,5 triệu trẻ ra đời, ước tính có khoảng 300 trẻ bị STGBS. Nhưng thực tế nhiều trẻ STGBS còn bị bỏ sót chẩn đoán và bỏ lỡ cơ hội điều trị tốt nhất, hàng năm mới có 7% trẻ được phát hiện sớm trước 3 tháng tuổi (1). Năm 2007, Chương trình sàng lọc sơ sinh STGBS đã được Tổng cục Dân số Bộ Y tế đưa vào chương trình trọng điểm quốc gia và mở rộng trên 28 tỉnh thành trong toàn quốc, kết quả cho thấy tỷ lệ mắc STGBS ở nước ta là 1/5000 trẻ sơ sinh.

2. PHÂN LOẠI SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH

Ngoài STGBS địa phương do thiếu iod và một số trường hợp gây ra bởi thầy thuốc, hầu hết nguyên nhân của STGBS tản phát chưa được biết.

1. Rối loạn hình thành và phát triển tuyến giáp

- Toàn bộ: Không có tuyến giáp.
- Một phần: Lạc chỗ tuyến giáp hoặc thiếu sản tuyến giáp – là nguyên nhân phổ biến nhất, qua CTSLSS người ta thấy 80-85% trẻ STGBS là do nguyên nhân này, tỷ lệ mắc 1/3000. Ghi hình tuyến giáp tìm thấy 2/3 các trường hợp là tuyến giáp lạc chỗ hoặc thiếu sản tuyến giáp.

Kỹ thuật ghi hình tuyến giáp bằng Tc 99m pertechnetate có thể thấy tuyến giáp không có hoặc lạc chỗ ở cổ, dưới lưỡi hoặc tuyến giáp thiếu sản.

2. Rối loạn tổng hợp hormon giáp

Bướu cổ là dấu hiệu đặc trưng của STGBS do thiếu men tổng hợp hormon giáp. Tỷ lệ mắc 1/30.000- 1/50.000. Bệnh di truyền lặn nhiễm sắc thể thường.

- Giảm bắt giữ iod tại tuyến giáp. Ghi hình tuyến giáp thấy tuyến ở vị trí bình thường nhưng độ tập trung giảm thấp. Nguyên nhân chưa rõ ràng, người ta cho rằng thiếu cơ chế gắn tại tuyến giáp.
- Thiếu men trong quá trình hữu cơ hoá iod: Sau khi được bắt giữ tại tuyến giáp, iod nhanh chóng oxy hoá và gắn với Tyrosin dưới tác dụng của men peroxydase. Thiếu men peroxydase có thể do thiếu số lượng, chất lượng men Peroxydase hoặc mắc hội chứng

Chẩn đoán bệnh: TSH tăng cao trong máu. Nghiệm pháp đuổi thiocyanate tuyến giáp (+) hoặc men peroxydase tuyến giáp thấp hoặc không có.

- Thiếu men trong khâu trùng hợp các iodotyrosin thành các phân tử iodothyronin trong keo giáp trạng được biết rất ít.
- Thiếu men khử iod: Hormon giáp sau khi phát huy tác dụng tại tổ chức được giáng hoá bằng cách khử iod tạo thành các phân tử iodotyrosin, đồng thời các phân tử iodotyrosin trong tuyến giáp cũng khử iod. Iod được giải phóng sẽ tái

SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital hypothyroidism)

sử dụng lại tổng hợp hormon giáp. Nếu người bệnh thiếu men khử iod sẽ có một lượng lớn iodotyrosin đào thải qua nước tiểu dẫn đến thiếu hormon và bướu cổ.

- Rối loạn tổng hợp Thyroglobulin: Thyroglobulin là yếu tố quan trọng của keo giáp trạng. Sự tổng hợp Thyroglobulin thường liên quan với chế độ ăn iod hàng ngày hoặc đã tổng hợp được nhưng thiếu men [proteasen](#) nên không giải phóng hormon giáp vào máu. Kết quả nồng độ T4 và T3 giảm thấp trong máu.

3. Bệnh đần độn địa phương

Nguyên nhân được biết rất rõ có liên quan đến vùng bướu cổ địa phương và chỉ xảy ra ở vùng thiếu hụt iod nặng với hai thể:

- Thể phù niêm: Lâm sàng giống STGBS tản phát, đó là phù niêm, chậm phát triển tinh thần, vận động và chậm dậy thì, nhưng trẻ không bị câm điếc. Xét nghiệm: TSH tăng cao, T4, T3 trong máu giảm thấp. Độ tập trung iod tăng cao tại tuyến giáp.
- Thể thần kinh: Có đặc điểm tổn thương của tiểu não, cơ cứng cơ, câm và điếc kèm theo chậm phát triển tinh thần.

4. Chỉ định thuốc khi bà mẹ đang có thai

Một số trường hợp STGBS do người mẹ dùng thuốc kháng giáp, iod phóng xạ trong thời kỳ mang thai làm tuyến giáp của con bị phá hủy và bị STGBS.

5. Thiếu TSH

Bệnh hiếm gặp, tỷ lệ mắc 1/60.000 - 1/100.000 trẻ mới đẻ. Nguyên nhân có thể thiếu TSH đơn thuần hoặc phối hợp, thường kèm theo [suy tuyến yên](#).

6. Thiếu cơ quan nhận cảm

- Thyrotropin không đáp ứng: Trẻ STGBS không có bướu cổ, xét nghiệm TSH tăng cao, độ tập trung iod tại tuyến giáp bình thường.

SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital hypothyroidism)

- Hormon giáp không đáp ứng: Trẻ STGBS có bướu cổ, xét nghiệm thấy T4, T3 trong máu tăng cao, TSH bình thường hoặc hơi cao không phù hợp với nồng độ T4 và T3. Bệnh không có điều trị đặc hiệu.

3. CHẨN ĐOÁN

1. Lâm sàng

- Dấu hiệu thường gặp là vàng da sinh lý kéo dài trên 1 tháng, không tìm thấy nguyên nhân bệnh lý gan mật nên nghĩ đến STGBS. Ngoài ra, có thể thấy trẻ khóc yếu, tiếng khóc khàn. Da khô, lạnh, màu vàng sáp và nổi vân tím. Tóc khô, thưa, dễ gãy, đường chân tóc mọc thấp trước trán.
- Bộ mặt phù niêm: khoảng cách hai mắt xa nhau, khe mi hẹp, mi mắt nặng, mũi tẹt, má phị, lưỡi dày, miệng luôn há.
- Dấu hiệu tiêu hoá: Trẻ ăn ít, bụng to bè, thoát vị rốn và táo bón kéo dài.
- Phát triển tinh thần và vận động thường chậm so với tuổi. Trẻ ngủ nhiều, chậm lẫy, bò, ngồi hoặc đi, chậm mọc răng, chậm liền thóp sau. Mức độ chậm phát triển tăng dần theo tuổi, chậm biết đi, chậm lớn, chậm nói, chậm đến trường hoặc không đi học được.
- Rối loạn phát triển hình thái: Đầu to, mặt thô, chân tay ngắn, bàn tay- bàn chân thô, bụng to bè kèm theo thoát vị rốn. Trẻ lớn hơn với khuôn mặt ngây ngô thiếu năng trí tuệ và người lùn dị hình không cân đối.

SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital hypothyroidism)



A



B



C

Diag

SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital hypothyroidism)



Hình ảnh: Suy giáp bẩm sinh

2. Cận lâm sàng

- Xét nghiệm đặc hiệu: Nồng độ TSH tăng cao > 100 mUI/ml, T4 giảm thấp < 50 nmol/l trong máu là tiêu chuẩn vàng để xác định
- Xét nghiệm không đặc hiệu: Chụp tuổi xương thấy chậm. Tiêu chuẩn dựa vào đánh giá các điểm cốt hoá ở cổ tay trái theo Atlat W.Greulich và Pyle.
- Xét nghiệm tìm nguyên nhân: Ghi hình tuyến giáp bằng Tc 99m để xác định vị trí tuyến giáp bình thường, lạc chỗ hay thiếu sản.

3. Chẩn đoán xác định

STT	Lâm sàng và yếu tố nguy cơ	Điểm
1.	Phù niêm (bộ mặt đặc biệt)	2

SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital
hypothyroidism)

2.	Da nổi vân tím	1
3.	Thoát vị rốn	1
4.	Thóp sau rộng > 0,5cm	1
5.	Chậm lớn	1
6.	Chậm phát triển tinh thần, vận động	1
7.	Táo bón kéo dài	2
8.	Vàng da sinh lý kéo dài > 30 ngày	1
9.	Thai già tháng >42 tuần	1
10.	Cân nặng khi đẻ to ³ 3,5 kg	1
	Tổng số điểm	12
	Nghi ngờ STGBS	≥ 4

Bảng 1. Bảng nhận diện nghi ngờ STGBS trên lâm sàng (1)

4. Chẩn đoán phân biệt với suy giáp trạng thứ phát

Nguyên nhân phổ biến nhất của suy giáp thứ phát là viêm tuyến giáp tự miễn Hashimoto hoặc gặp trong một số hội chứng như Down, Turner, Klinefelter... Ngoài ra có thể gặp sau phẫu thuật [bướu giáp](#) do ưu năng tuyến giáp, ung thư giáp. Xạ trị vùng cổ trong bệnh Hodgkin, hoặc u ác tính vùng cổ.

Chẩn đoán thường bị muộn vì gia đình bỏ qua các dấu hiệu phù niêm kín đáo, lùn,

SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital hypothyroidism)

chậm phát triển tinh thần và chậm dậy thì. Xét nghiệm thấy kháng thể kháng Thyroglobulin, kháng thể kháng tuyến giáp đều tăng. Nồng độ TSH tăng cao và T4 giảm thấp trong huyết thanh. Tuổi xương chậm nhiều so với tuổi thực.



SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital hypothyroidism)

4. TIẾN TRIỂN VÀ BIẾN CHỨNG

- Nếu phát hiện và điều trị sớm STGBS, trẻ phát triển như bình thường, đảm bảo chất lượng sống và tham gia sức sản xuất trong xã hội.
 - Nếu phát hiện muộn, trẻ vĩnh viễn bị thiếu năng trí tuệ, không hòa nhập được cộng đồng, phải có người chăm sóc đặc biệt.
1. Tổn thương thần kinh trung ương vĩnh viễn: Đây là biến chứng nặng nề nhất. Hormone giáp đóng vai trò cốt yếu trong việc myelin hóa các sợi thần kinh, phát triển vỏ não và kết nối synap trong 2-3 năm đầu đời.
 2. Rối loạn tăng trưởng và biến dạng xương: Lùn tuyến giáp: Trẻ bị lùn nghiêm trọng do chậm cốt hóa các điểm sụn đầu xương. Dị hình: Tỷ lệ cơ thể không cân đối, đầu to, ngực lép, bụng ỏng, cong cột sống.

SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital hypothyroidism)

3. Rối loạn chuyển hóa và chức năng sinh tồn: Tim mạch: Nhịp tim chậm, huyết áp thấp, tràn dịch màng tim (trong thể nặng). Chuyển hóa: Giảm thân nhiệt (hạ nhiệt độ), không chịu được lạnh, thiếu máu mạn tính kháng trị.
4. Gánh nặng kinh tế - xã hội: Trẻ trở thành người tàn phế, mất sức lao động, cần người chăm sóc đặc biệt suốt đời, tạo gánh nặng lớn cho gia đình và hệ thống an sinh xã hội.

5. ĐIỀU TRỊ

Mục đích: Đưa tình trạng suy giáp về bình giáp càng sớm càng tốt.

1. Nguyên tắc

Liệu pháp điều trị thay thế hormon giáp suốt đời.

2. Điều trị cụ thể do bác sĩ chuyên khoa nhi chỉ định và tư vấn.

6. PHÒNG BỆNH

Chính vì triệu chứng lâm sàng không xuất hiện ngay sau đẻ nên trẻ sơ sinh cần phải làm xét nghiệm ngay sau sinh để phát hiện và điều trị sớm STGBS. Trong bốn thập kỉ qua, CTSLS bệnh STGBS đã được công nhận là chương trình sức khỏe cộng đồng và thiết yếu nhằm giảm tỉ lệ chậm phát triển tinh thần.

KHOA HẬU SẢN - SƠ SINH

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Thị Hoàn. *Góp phần chẩn đoán và điều trị sớm bệnh suy giáp trạng bẩm sinh tân phát ở trẻ em Việt Nam*. Luận án tiến sĩ khoa học Y dược
2. Delbert A.Fisher and Annette Grueters. Chapter *Thyroid Disorders in Childhood and Adolescence*. Sperling Pediatric Endocrinology third Edition 227: 240, 2008.
3. Foley T.P. *Sporadic congenital Hypothyroidism (Congenital Hypothyroidism in basic and clinical Endocrinology*, Eds Dussault J.H and Walker P.) 1990.14: 231-258.
4. *Newborn Screening in the Asia Pacific Region: New Century, new Goals, New Opportunities*. Proceeding of the 4th Asia Pacific Regional Meeting of the International Society for Neonatal Screening. Southeast Asian Journal of Tropical

SUY TUYẾN GIÁP BẨM SINH TIÊN PHÁT (Sporadic congenital hypothyroidism)

Medicine and Public Health. Volum 34 suppl.3.

5. Paul Malvaux. *Endocrinologie pediatricque physiologie physiopathologie Clinique*. (J.Bertrand., R.Rapaport., P.K Sizoneuko Directeur de puplication), 1982: 258-273.
6. Smith D.W., Klein A.M., James R. and Ntinou C. *Congenital Hypothyroidism. Signs and symptoms in the newborn period*. 1975. 87(6): 958-962.
7. Stephen LaFranchi. *Section 2 Disorders of Thyroid Gland*, Chapter 559 Nelson Textbook of Pediatrics. 2011: 1895-1903.