

NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP SUY GIÁP BẨM SINH TẠI KHOA NỘI TỔNG HỢP, BỆNH VIỆN AN GIANG

*Phạm Ngọc Hoa, Lê Phước Tài
Khoa Nội Tổng hợp, Bệnh viện An giang*

TÓM TẮT

Suy giáp bẩm sinh là tình trạng suy giảm hormon tuyến giáp lúc mới sinh. Có khoảng 1/4000 trẻ sinh ra còn sống bị suy chức năng tuyến giáp trầm trọng. Nếu không điều trị ngay vài tháng sau khi sinh, suy giáp bẩm sinh nặng có thể dẫn đến chậm phát triển thể chất và tâm thần. Việc điều trị bao gồm duy trì uống hàng ngày hormon tuyến giáp (thyroxin). Trong nghiên cứu này, chúng tôi thảo luận về một trường hợp suy giáp bẩm sinh được phát hiện tại khoa Nội TH – Bệnh viện ĐKTTAG.

SUMMARY: Congenital hypothyroidism is a condition of thyroid hormone deficiency present at birth. Approximately 1 in 4000 newborn infants has a severe deficiency of thyroid function. If untreated for several months after birth, severe congenital hypothyroidism can lead to growth failure and permanent intellectual disability. Treatment consists of a daily dose of thyroid hormone (thyroxin). In this paper, we discuss a case of congenital hypothyroidism presented at the Department of Internal Medicine, An Giang general hospital.

ĐẶT VẤN ĐỀ:

Tuyến giáp bắt đầu hoạt động vào tháng thứ 3 của bào thai và đến tuần 18 – 20 hormon tuyến giáp trong máu bào thai đã đạt đến mức bình thường. Hormon tuyến giáp gồm T3 và T4. Các hormon giáp tác động lên toàn thể các tổ chức của cơ thể và các con đường chuyển hóa chính. Những hormon này rất cần thiết cho sự tăng trưởng đặc biệt cho bộ xương và cho sự phát triển của hệ thần kinh trung ương. Hormon giáp làm tăng cung lượng tim, ảnh hưởng đến sự co bóp của ruột, điều khiển sự co của cơ và sự chuyển hóa của creatinine, tác dụng gián tiếp lên sự tái tạo hồng cầu, có vai trò chủ yếu lên sự sinh nhiệt lượng: làm tăng nhiệt lượng bằng cách làm tăng sự tiêu thụ oxy, kích thích quá trình tổng hợp lipid, ảnh hưởng lên sự chuyển hóa glucid, ở nồng độ thấp chúng làm tăng tạo glycogen của gan, ở liều cao chúng làm tiêu hủy glycogen. Đối với protein cũng vậy, hormon giáp ở liều thấp làm tổng hợp protein còn ở liều cao sẽ gây dị hóa protein. Hormon giáp còn làm tăng mức lọc cầu thận. Đối với calci và

phosphore: hormon làm tăng chuyển hóa các chất này ở xương và cơ. Sự hoạt động của tuyến giáp chịu sự kiểm soát của vùng dưới đồi và tuyến yên. Lượng hormon giáp lưu hành trong máu điều khiển lượng TSH được tiết ra. Do đó khi hormon tuyến giáp giảm, TSH sẽ tăng lên và ngược lại^(1,2).

Việc chẩn đoán bằng lấy một giọt máu gót chân của bé sau từ 24 – 48 giờ để xét nghiệm, nếu $T4 < 6 \mu\text{g/dl}$ và $TSH > 25\text{mU/L}$ là đủ để chẩn đoán suy giáp bẩm sinh và bắt đầu điều trị ngay bằng hormon tuyến giáp (levothyrox) 10 – 15mcg/kg/ngày, theo dõi điều đặn. Kết quả điều trị tùy thuộc vào việc chẩn đoán và điều trị sớm khoảng 2 tuần sau sinh.

Sau đây chúng tôi sẽ trình bày một case lâm sàng suy giáp bẩm sinh được phát hiện tình cờ tại Khoa Nội TH – bệnh viện ĐKTTAG:

Bệnh nhân nữ 19 tuổi, địa chỉ: Vĩnh Thạnh, Cần Thơ, được tuyến dưới chuyển với chẩn đoán: viêm phổi/thalassemie. Bệnh nhân này thường xuyên nhập viện tại bệnh viện huyện với bệnh lý hô hấp nhưng chưa lần nào được chẩn đoán suy giáp bẩm sinh. Bệnh nhân cũng không biết nói, không biết đi chỉ biết ngồi.

Người bệnh vào viện trong tình trạng nằm mở mắt, không tiếp xúc, không nhận biết người quen, mạch 70 lần/phút, sốt 39°C , huyết áp 90/60mmHg. Khi khám phát hiện bệnh nhân lùn chỉ cao 80cm, cân nặng: 20kg, không hợp tác khi khám, không nói chuyện được, nắm mút tay, mặt tròn thô ráp, sung húp, lưỡi to thường thè ra ngoài, da khô, lạnh có nhiều mụn nhỏ. Mạch nhẹ hơi mờ, tim đều khoảng 80 lần/phút, phổi ít ran nổ 2 bên.

Các xét nghiệm cận lâm sàng:

Công thức máu hồng cầu $2,12\text{K/ul}$, HCT: 19,6%, Hb: 6,3g/dl.

$T4$ 0,385nmol/l, TSH 438,5mUI/ml.

Ure 4mmol/l, creatinin 46 $\mu\text{mol/l}$.

Siêu âm tuyến giáp: kích thước nhỏ.

Siêu âm tim: tràn dịch màng ngoài tim lượng vừa, không dấu dè sụp thất phải.

ProBNP 1015 ng/ml.

ECG: nhịp xoang khoảng 70 lần/phút.

XQ ngực thẳng: bóng tim to, chỉ số tim/lồng ngực $> 2/3$.

BÀN LUẬN

Suy giáp bẩm sinh là tình trạng cơ thể không sản xuất hormon tuyến giáp hoặc sản xuất không đầy đủ ngay lúc mới sinh. Nguyên nhân có thể do khiếm khuyết về giải phẫu như không có tuyến giáp, tuyến giáp lạc chỗ, rối loạn chuyển hóa hormon tuyến giáp, thiếu iode, lúc có thai người mẹ uống iode đồng vị phóng xạ hoặc có kháng thể kháng tuyến giáp bẩm sinh giữa mẹ và bé⁽³⁾. Tầm quan trọng của hormon tuyến giáp trong sự phát triển của não, sự myelin và kết nối các neuron thần kinh bình thường. Thời kỳ quan trọng nhất của hormon tuyến giáp lên sự phát triển của não là vài tháng đầu đời của con người⁽⁴⁾. Tần suất suy giáp bẩm sinh tại Mỹ 1/4000 trẻ sinh ra⁽⁵⁾, tại các quốc gia khác là 1/3000 – 1/4000^(6,7). Tỷ lệ suy giáp bẩm sinh tăng trong số trẻ sinh đôi. Ở trẻ sinh đôi tỷ lệ suy giáp bẩm sinh cao gấp 12 lần so với chỉ sinh một trẻ^(8,9,10,11).

Chậm phát triển tâm thần là ảnh hưởng nghiêm trọng nhất nếu suy giáp bẩm sinh không được chẩn đoán và điều trị sớm. Kể đến là chậm phát triển vận động như ở trường hợp bệnh nhân của chúng tôi 19 tuổi chỉ cao 80cm, không đi được chỉ biết ngồi không biết nói chuyện không nhận biết người quen, nằm bú tay, cười vô thức như đứa bé 2 – 3 tháng tuổi.

Suy giáp bẩm sinh gặp ở tất cả các chủng tộc, nhiều nhất là chủng Hispanics với tần suất 1/1886⁽¹²⁾.

Về giới tỷ lệ nữ:nam là 2:1⁽¹³⁾.

Các triệu chứng và dấu chứng thường gặp: mặt tròn, nét thô, sung húp, thóp trước lớn, lưỡi to thường thè ra ngoài, giảm vận động, ăn kém nhưng tăng cân, chậm phát triển tâm thần, táo bón kéo dài, giảm trương lực đôi khi có biểu hiện vàng da, thoát vị rốn, da khô lạnh tái phù niêm có thể có bướu cổ. Thường được mô tả như một đứa bé ngoan (good babies) do bé rất ít khi khóc và thường ngủ suốt ngày^(9,11,14). Các dấu hiệu của suy giáp có hoặc không có đầy đủ lúc mới sinh. 3 – 7% trẻ có các khuyết tật khác kèm theo như thông liên thất, thông liên nhĩ⁽¹⁵⁾.

Các xét nghiệm: T4 giảm, TSH tăng. Xạ hình tuyến giáp có thể phát hiện tuyến giáp lạc chỗ.

Siêu âm tuyến giáp: có thể không có hoặc tuyến giáp nhỏ.

ECG: nhịp tim chậm đôi khi có tràn dịch màng ngoài tim.

Công thức máu: thường có biểu hiện thiếu máu.

XQ ngực thẳng: có thể có bóng tim to.

Việc chẩn đoán quan trọng nhất là dựa vào T4 và TSH.

Nếu T4 giảm $< 6,5\mu\text{g/dl}$ và TSH $> 25\text{mU/L}$ là đủ để chẩn đoán suy giáp bẩm sinh. Chỉ có levothyrox được khuyến cáo điều trị. Việc theo dõi rất quan trọng gồm lâm sàng và sinh hóa. Theo dõi về lâm sàng bao gồm sự phát triển về thể chất, vận động, trọng lượng, dáng vẻ bề ngoài. Theo dõi sinh hóa bao gồm T4 và TSH lặp lại mỗi 4 -6 tuần sau khi bắt đầu điều trị, sau đó mỗi 1 - 3 tháng trong năm đầu tiên. Sau đó mỗi 2 - 4 tháng trong năm thứ 2 và thứ 3. Khi đứa bé được 3 tuổi có thể theo dõi mỗi năm một lần⁽¹⁶⁾. Ngoài ra cũng cần bổ sung iode vào chế độ ăn nếu bệnh nhân sống ở vùng dịch tể lưu hành bướu giáp địa phương do thiếu iode⁽¹⁷⁾. Các chế phẩm từ đậu nành có thể làm giảm hấp thu levothyrox⁽¹⁸⁾. Tiên lượng: việc chẩn đoán và điều trị sớm ngăn ngừa chậm phát triển thể chất và tâm thần của bệnh nhân.

Bệnh nhân của chúng tôi là một trường hợp suy giáp bẩm sinh rất điển hình nhưng rất tiếc lại phát hiện quá muộn, nên việc điều trị bị hạn chế rất nhiều và không thể cải thiện được chậm phát triển thể chất và tâm thần.

KẾT LUẬN: suy giáp bẩm sinh là bệnh lý xảy ra với tần suất 1/3000 – 1/4000 trẻ sơ sinh. Nguyên nhân là việc sản xuất hormon tuyến giáp không có hoặc không đầy đủ ngay lúc mới sinh. Việc chẩn đoán sớm ngay trong 24 – 48 giờ sau sinh bằng xét nghiệm máu ở gót chân và việc điều trị sớm trước tuần lễ thứ hai để làm bình thường hóa T4 vào tuần thứ ba của bé là quan trọng nhất. Việc chẩn đoán và điều trị sớm sẽ không ảnh hưởng hoặc ảnh hưởng ít đến sự phát triển thể chất và tâm thần của đứa bé sau này.

Tài liệu tham khảo:

1. Mai Thế Trạch – Nguyễn Thy Khuê. Nội tiết học đại cương năm 2003.
2. Mc GrawHill - Greenspan's Basic & Clinical endocrinology 9th Edition.
3. Brown RS, Bellisario RL, Botero D, Fournier L, Abrams CA, Cowger ML. Incidence of transient congenital hypothyroidism due to maternal thyrotropin receptor-blocking antibodies in over one million babies. *J Clin Endocrinol Metab.* Mar 1996;81(3):1147-51.
4. Klein AH, Agustin AV, Foley TP Jr. Successful laboratory screening for congenital hypothyroidism. *Lancet.* Jul 13 1974;2(7872):77-9.
5. Delange F. Screening for congenital hypothyroidism used as an indicator of the degree of iodine deficiency and of its control. *Thyroid.* Dec 1998;8(12):1185-92.
6. De Vijlder JJ, Ris-Stalpers C, Vulsmas T. Inborn errors of thyroid hormone biosynthesis. *Exp Clin Endocrinol Diabetes.* 1997;105 Suppl 4:32-7.
7. Klett M. Epidemiology of congenital hypothyroidism. *Exp Clin Endocrinol Diabetes.* 1997;105 Suppl 4:19-23.
8. Medda E, Olivieri A, Stazi MA, et al. Risk factors for congenital hypothyroidism: results of a population case-control study (1997-2003). *Eur J Endocrinol.* Dec 2005;153(6):765-73.
9. Kurinczuk JJ, Bower C, Lewis B, Byrne G. Congenital hypothyroidism in Western Australia 1981-1998. *J Paediatr Child Health.* Apr 2002;38(2):187-91.
10. Medda E, Olivieri A, Stazi MA, Grandolfo ME, Fazzini C, Baserga M. Risk factors for congenital hypothyroidism: results of a population case-control study (1997-2003). *Eur J Endocrinol.* Dec 2005;153(6):765-73.
11. Olivieri A, Medda E, De Angelis S, Valensise H, De Felice M, Fazzini C, et al. High risk of congenital hypothyroidism in multiple pregnancies. *J Clin Endocrinol Metab.* Aug 2007;92(8):3141-7.
12. Lorey FW, Cunningham GC. Birth prevalence of primary congenital hypothyroidism by sex and ethnicity. *Hum Biol.* Aug 1992;64(4):531-8.
13. Devos H, Rodd C, Gagne N, Laframboise R, Van Vliet G. A search for the possible molecular mechanisms of thyroid dysgenesis: sex ratios and associated malformations. *J Clin Endocrinol Metab.* Jul 1999;84(7):2502-6.
14. Waller DK, Anderson JL, Lorey F, Cunningham GC. Risk factors for congenital hypothyroidism: an investigation of infant's birth weight, ethnicity, and gender in California, 1990-1998. *Teratology.* Jul 2000;62(1):36-41.
15. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Koehl C. Congenital anomalies associated with congenital hypothyroidism. *Ann Genet.* 1999;42(1):17-20.
16. LaFranchi SH, Austin J. How should we be treating children with congenital hypothyroidism?. *J Pediatr Endocrinol Metab.* May 2007;20(5):559-78.
17. Chen ZP, Hetzel BS. Cretinism revisited. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* Feb 2010;24(1):39-50.
18. Chorazy PA, Himelhoch S, Hopwood NJ, Greger NG, Postellon DC. Persistent hypothyroidism in an infant receiving a soy formula: case report and review of the literature. *Pediatrics.* Jul 1995;96(1 Pt 1):148-50.