

2008



Konjenital Hipotiroidizm

Yapılması Gereken Pediyatrik endokrinolog ile aynı gün acil konuşmak

- Laboratuvar sonucunun birlikte değerlendirilmesi

Endokrinolog ile tartışılacak konular

- Bebeğin takibinin nerede, nasıl yapılacağına karar verilmesi (çocuk endokrinoloji, yenidoğan servisi)
- TSH / serbest T4 bakılması

Yanlış pozitiflik

- Sık. Tarama sonucu doğumu takiben 24 saat öncesinde kan alınımından, annenin tiroid hastalığından ve prematuriteden etkilenir.

Aile ile temasa geçmek, takip, girişim önemlidir.

NICU < 1800 g altındaki yenidoğanlarda tiroid hastalığı riskini dışlayabilmek için 3 kez farklı zamanlarda testin tekrarlanması önerilir. Konjenital anomalisi ve Down sendromu olan bebeklerde hipotiroidi riski yüksektir. 24 saat öncesinde kan alınan bebeklerde testin yorumu doğru yapılamaz.

Klinik özet Konjenital hipotiroidi, tiroidin anormal gelişimi, ektopik tiroid veya tiroid bezinin tiroid hormonlarını üretememesinden kaynaklanır. Yenidoğanlar asemptomatik olabileceği gibi, bazıları uzamış sarılık, uykusuzluk, makroglossi gibi klinik belirtiler sergileyebilirler. Eğer tanınmaz ve tedavi edilmeden kalırsa ileri dönemlerde gelişme geriliği, mental retardasyon ve büyümede azlık gibi semptomlar belirmeye başlar. Etkilenen bebekler, hayat boyu tiroid hormon desteği olarak takip edilirler.

İnsidans \cong 1/3000 ; tüm etnik grupları etkiler.

KLİNİK BEKLENTİLER Eğer acil tedavi edilirse, konjenital hipotiroidili bebekler normal gelişmelerini tamamlarlar. Çocukların boy, kilo alımlarının ve gelişimlerinin takibi önemlidir.

Kaynaklar: Genetests: www.genetests.com

OMIM: www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM

ACT Sheets: www.acmg.net/resources/policies/ACT/condition-analyte-links.htm