

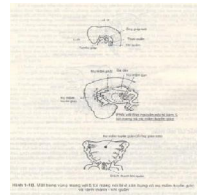
## SUY GIÁP BẨM SINH



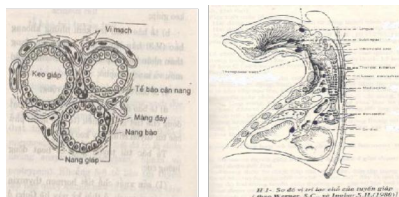
## Đặc điểm mô – phôi - giải phẫu

### Mầm giáp

- Phát triển tuần 3
- Di chuyển
- Tuần 9 thai, có vị trí và hình dạng cố định
- Phát triển bất thường:
  - tuyến giáp lạc chỗ
  - u nang giáp



## Đặc điểm mô – phôi - giải phẫu



## ĐẶC ĐIỂM SINH LÝ TUYẾN GIÁP BÀO THAI & SƠ SINH

- **Thyroglobulin : tuần 4**
- **Tuyến giáp hoạt động tuần 10 : T3, T4**
- **TRH hạ đồi : tuần 8**
- **TSH tuyến yên : tuần 10.**
- **Trong thời kỳ đầu của thai kỳ:**  
Tuyến giáp không phụ thuộc trực :  
Thai nhi vô sọ/vô tuyến yên:có T3, T4  
Thyroglobulin xuất hiện trước TSH

- **Hoạt động của trục hạ đồi- tuyến yên - giáp:**
- TSH tăng cao ở sơ sinh suy giáp
- Bướu giáp ở trẻ có mẹ dùng thuốc kháng giáp
- **Hiện tượng tăng TSH sau sinh:**
- TSH đột ngột tăng cao lên đến 10- 15 lần ở máu rốn
- Cao nhất là 30 phút sau sinh
- Từ ngày thứ 3 sau sinh, TSH ổn định - tuổi dậy thì
- **Định lượng TSH sàng lọc SGBS > 3-5 ngày tuổi**
- **Hoạt động HMG: Phát triển và trưởng thành tế bào não**
  - Tế bào não có nhiều gen chịu sự điều khiển của hormone giáp
  - Tổng hợp các Protein của Myelin và Neurone
  - Tăng sinh của các đuôi gai và sợi trục, tạo ra các synap

## Hormone tuyến giáp và hàng rào nhau thai

### Hormone T4 của mẹ bảo vệ não thai nhi.

- hormone giáp mẹ có thể truyền qua nhau thai
- Các thai nhi không có tuyến giáp hoàn toàn:
  - T3, T4 30% sau sinh biến mất sau 2 tuần
  - mẹ SG thiếu lode → thiếu hụt HMG thai nhi khi mà tuyến giáp chưa hoạt động gây bệnh đần độn địa phương
- **lode, TSI, IgG từ mẹ mắc bệnh Basedow qua được nhau thai**

## Tổng hợp hormone giáp

### Giai đoạn bắt giữ iod tại tuyến giáp

Tế bào nang giáp bắt giữ iod bằng một cơ chế chủ động - bơm iodur.

Nồng độ iod tại tuyến giáp cao gấp 40 lần iod trong huyết tương.

### Hữu cơ hoá iod

Iod nguyên tử (I-) sát nhập vào phân tử TG khi có enzym peroxydase và nước oxy già (H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>)

Cổ định 1 nguyên tử iod vào TG sẽ cho

Monoiodothyrosin (MIT)

2 nguyên tử iod vào TG sẽ cho Diiodothyrosin (DIT).

## Tổng hợp hormone giáp

### Kết đôi các iodothyrosin (IT), hình thành các iodothyronin (ITRN)

Nhờ xúc tác của enzym peroxydase,

Kết đôi ở trong phân tử TG giữa 2 DIT ->

tetraiodothyronin (T<sub>4</sub>)

Kết đôi giữa 1 DIT và 1 MIT sẽ tạo ra triiodothyronin (T<sub>3</sub>)

T<sub>3</sub> và T<sub>4</sub> còn gọi tên chung là **Thyronin** hay là (ITRN).

Các thuốc kháng giáp ức chế enzym peroxydase sẽ ức chế quá trình oxy hoá iodur và kết đôi các IT.

## Tổng hợp hormone giáp

### Giải phóng các IT và ITRN, MIT, DIT, T<sub>3</sub> và T<sub>4</sub> được dự trữ trong các phân tử TG

Nhờ quá trình thủy phân protein TG do tác dụng của enzym peptidase.

T<sub>3</sub> và T<sub>4</sub> được tiết vào máu.

### Khử iod hoá các IT và tái sử dụng iodur

Các IT được giải phóng từ TG bị mất iod, do tác dụng của enzym Desiodase.

Iod được giải phóng lại được tế bào giáp bắt giữ để tham gia vào quá trình sinh tổng hợp hormone giáp mới.

## Tác dụng sinh lý của các hormone giáp

- Tác dụng lên hệ thần kinh và tăng trưởng
- Sự phát triển của não thời kỳ bào thai phụ thuộc vào hormone giáp
- Hormone giáp kiểm soát các gen điều khiển tổng hợp protein của myelin và neuron.
- Trong thời kỳ sơ sinh, sự kiểm soát của hormone giáp càng tăng.
- Hormone giáp tác động tới sự phát triển và trưởng thành của tế bào não: sự di cư, tăng sinh của các đuôi gai, sợi trục, tạo ra các sinap và các bao myelin.
- Suy giáp bẩm sinh, nếu không điều trị kịp thời, chậm phát triển tinh thần trí tuệ nặng nề.

## Tác dụng sinh lý của các hormone giáp

### • Hormon giáp và tăng trưởng

Hormone giáp và hormone GH tăng biệt hoá tế bào, tăng tốc độ phát triển của cơ thể.

Điều hoà sự phát triển của xương, tác động lên quá trình

tạo ra và trưởng thành của sụn.

Khi thiếu hormone giáp, các điểm cốt hoá xuất hiện chậm,

cơ thể chậm phát triển.

- Trong suy giáp bẩm sinh, nếu không điều trị kịp thời, trẻ vừa bị lùn vừa đần độn

## Tác dụng sinh lý của các hormone giáp

- Tác động lên chuyển hoá Vitamin
- Hormone giáp thúc đẩy tổng hợp một số Co-enzym từ các vitamin
- Vitamin A được tổng hợp từ Caroten.
- Do đó, trong suy giáp sự tổng hợp vitamin A bị giảm đi
- Tăng - Caroten làm cho trẻ có da màu vàng sẫm.

## Nguyên nhân suy giáp bẩm sinh

Tần suất mắc bệnh 1:4000

- **Rối loạn cấu tạo tuyến giáp:** 80-90%
- Không có tuyến giáp (athyreose): 30-45%
- Giảm sản /lạc chỗ tuyến giáp: 40%
- Rối loạn tổng hợp hormone giáp: ( 1/40 000)
- **Thiếu hormone TRH/ TSH**

Suy giáp thứ phát

- **Thụ thể không đáp ứng với hormone giáp**
- **Thiếu lode gây bướu giáp suy giáp:**
  - Đần độn phượng
  - Phù niêm
- **Mẹ dùng thuốc kháng giáp, tia xạ, hóa chất**

## Yếu tố nguy cơ của SGBS

- Mùa
- Giới: nữ
- Gen: HLA AW24

Không có tuyến giáp: T1F1, T1F2 và Pax8 , Đột biến PAX8  
Rối loạn tổng hợp HMG: ( thể Pendred) đột biến PDS gene (7q31)  
Lạc chỗ- loạn sản không có yếu tố di truyền

- **Độc tố môi trường**
- **Nhiễm trùng :**

## Biểu hiện lâm sàng



## Biểu hiện lâm sàng

- Ngủ nhiều, thờ ơ
- Táo bón kéo dài
- Vàng da kéo dài
- Khóc khan
- Phù quanh mắt.
- Lưỡi to
- Thóp trước và sau rộng



## Biểu hiện lâm sàng

- Mặt thô, mũi tẹt, mi mắt dày
- Da khô
- Tóc khô, dễ gãy, tóc mai mọc thấp ở trán và thái dương
- Rậm lông ở lưng
- Giảm trương lực cơ
- Bụng chướng to
- Rốn lồi, thoát vị rốn



## Biểu hiện lâm sàng



### CHẨN ĐOÁN SUY GIÁP SƠ SINH

- Đo TSH hệ thống
- Dùng giấy thấm lọc vào ngày 3 (filter paper, day 3)
- Lấy máu gót
- TSH cao: > 50 mIU, đo T3, T4, TSH TM và điều trị ngay L Levothyroxine
- TSH 30-50 mIU: XN lần 2 TSH
- TSH <30: Bình thường

### CHẨN ĐOÁN SUY GIÁP SƠ SINH

- Chưa có chương trình sàng lọc suy giáp
- Bảng điểm lâm sàng suy giáp bẩm sinh (P. Fort)
- > 5 điểm: nghi ngờ XN TSH
  - Scintigraphie T99: vị trí và hình thái TG
  - Đánh giá tuổi xương : XQ gối

### ĐIỀU TRỊ SUY GIÁP BẨM SINH

- Ngay khi chẩn đoán sàng lọc
- Muộn còn hơn không
- Điều trị suốt đời
- Điều chỉnh liều thuốc theo tuổi và cân nặng
- Liều lượng LT sơ sinh trung bình : 5 µg/kg/ngày

### THEO DÕI ĐIỀU TRỊ SUY GIÁP BẨM SINH

- Khám lại hàng tuần cho đến khi TSH bình thường
- Khám lại theo tháng trong năm đầu
- Khám lại mỗi 2 tháng trong năm thứ 2 và 3
- Khám lại mỗi 3 – 6 tháng trong các năm sau
- Đo TSH, FT4
- Khám toàn thể : chiều cao, trí tuệ, tuổi xương.

## Tiên lượng

Chẩn đoán sớm và điều trị đúng  
Chương trình sàng lọc