

Dành cho cha mẹ có con mắc bệnh suy giáp bẩm sinh

BỆNH SUY GIÁP BẨM SINH Những điều cần biết



MỞ ĐẦU

- Bác sĩ đã khám và chẩn đoán con của quý vị mắc bệnh suy giáp bẩm sinh.
- Nghe thì đáng sợ ... nhưng thực sự có đáng sợ hay không ?

- Suy giáp bẩm sinh là bệnh không thường gặp 1/3000 -1/4000
- Bệnh **có cách để điều trị**.
- Trẻ sơ sinh mắc bệnh suy giáp **khi được điều trị sớm thường có trí tuệ và sức khỏe bình thường**.
- **Khi lớn lên trẻ có thể làm việc tốt**, lập gia đình và có con cái bình thường.
- Để duy trì được tình trạng sức khỏe tốt như vậy, **bệnh nhân phải được uống thuốc và tuân thủ suốt cả cuộc đời**, là một phần không thể thiếu trong đời sống.



Tuyến giáp là tuyến nội tiết đơn, có 2 thùy. Tuyến giáp được tưới máu 4-6 ml/1' / gr mô
Mô giáp gồm những tiểu thùy, được tạo thành từ 30-40 nang giáp .
Nang giáp có dạng hình cầu, được tạo nên bởi một lớp tế bào duy nhất.
Khoang rỗng ở giữa, chứa đầy chất keo Thyroglobulin (TG).
Các tế bào nang tuyến sản xuất ra Thyroxin.

- **Thuốc điều trị bệnh này có sẵn** tại tất cả các cơ sở y tế, và **giá không đắt**.
- Suy giáp bẩm sinh là một bệnh không làm cho người bệnh tật nguyên, dần dần **nếu điều trị đúng**.
- Có những bệnh khác còn nặng nề hơn bệnh suy giáp bẩm sinh.
- **Hiện nay có các bác sĩ Nhi khoa, các điều dưỡng và chương trình sàng lọc** sẽ trợ giúp cho cha mẹ các cháu và gia đình.

ĐẶC ĐIỂM CỦA BỆNH SUY GIÁP BẨM SINH

- **Đây là bệnh bẩm sinh** – có nghĩa là sinh ra đã mắc bệnh rồi
- Liên quan đến các kích tố hay là các hormon của tuyến giáp.
- Trẻ em mắc bệnh suy giáp bẩm sinh khi sinh ra đã có **tuyến giáp không tiết ra hay tiết không đủ các kích tố giáp**

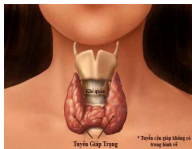
BỆNH SUY GIÁP BẨM SINH

- **Kích tố (hormon) giáp là chất cần thiết cho não bộ và cơ thể** phát triển từ khi sinh cho tới lớn.
- Nếu bị thiếu, não và cơ thể không phát triển.
- **Trẻ bị ngu đần và lùn** không lớn lên được.
- Phát hiện bệnh sớm và điều trị **từ trong vòng hai tuần đầu sau sinh** thì trẻ phát triển bình thường

Kích tố (hormon) là gì ?

- Kích tố hay là các “ **sứ giả** “ mang các hóa chất trong cơ thể người.
- Chúng được tạo ra từ một tuyến nội tiết hay là tuyến sản xuất kích tố ở một nơi
- Nhưng lại hoạt động ở nơi khác trong cơ thể.
 - Ví dụ như **kích tố nữ** được tạo ra ở buồng trứng mà lại hoạt động ở nơi khác như làm cho ngực phát triển, có kinh nguyệt...
- Có nhiều loại kích tố khác nhau và có nhiều tuyến nội tiết khác nhau.
- Mỗi tuyến nội tiết làm ra những kích tố đặc biệt riêng.

Tuyến giáp là gì ?



- **Tuyến giáp** ở phía trước **cổ**.
- Trọng lượng khoảng 10-20gr
- Có 2 thùy
- Hình dạng như con bướm
- Phía trước có lớp da và cơ thịt
- Phía sau giáp **khí quản**.

Kích tố giáp (hormon) là gì ?

- Kích tố của tuyến giáp chủ yếu là tyroxin được hình thành từ tyrosin và iot.

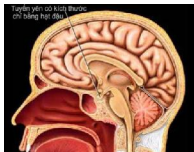
Tác dụng của kích tố của tuyến giáp

- Tăng cường quá trình trao đổi chất, kích thích sinh trưởng.
- Kích thích **sự phát triển và hoàn thiện hệ thần kinh**.

Nếu tuyến giáp hoạt động không tốt

- Thiếu kích tố của tuyến giáp sẽ gây **suy giáp** với các biểu hiện: **chậm phát triển trí tuệ, và chứng đần độn, tăng trưởng chậm và gây lùn**.

Kiểm soát tuyến giáp “ Nút điều khiển” Tuyến yên



Tuyến giáp được kiểm soát bởi **tuyến yên**
Là một tuyến **nhỏ bằng hạt đậu nằm ở đáy não**.
Nó là tuyến chủ yếu điều khiển các tuyến nội tiết khác tương tự như một người **nhạc trưởng điều khiển ban nhạc**

TUYẾN YÊN VÀ KÍCH TỐ TSH

- **Khi tuyến giáp tiết không đủ kích tố tuyến giáp**
- Tuyến yên sẽ báo cho tuyến giáp tăng sản xuất thêm
- bằng cách gửi đến một **kích tố tên là TSH làm tuyến giáp mạnh hơn**.
- **Kích tố TSH duy trì ở mức độ cao trong suốt cả thời gian bệnh nhi không được điều trị**.
- Do đó, **xét nghiệm kích tố TSH tăng cao trong máu trẻ sơ sinh sẽ chẩn đoán được bệnh suy giáp bẩm sinh**.

Nguyên nhân bệnh suy giáp bẩm sinh

Nguyên nhân có thể là

- Do tuyến giáp phát triển bất thường,
- + một lỗi bẩm sinh trong phát triển tuyến giáp
- hay rối loạn hoạt động chức năng tuyến giáp
- hay thiếu chất I-ốt.

Chẩn đoán bệnh suy giáp bẩm sinh

Trẻ sơ sinh

- Lấy máu gót chân của trẻ sau sinh để xét nghiệm kích tố TSH

Trẻ lớn, dựa vào các dấu hiệu

- Lùn không cân đối.
- Biểu hiện phù niêm: Bộ mặt đặc biệt (2 má phệ, mí mắt nặng, lưỡi dày, mũi tẹt), tiếng khóc hoặc nói bị khàn.
- Chậm phát triển tinh thần và vận động.
- Da vàng, cứng, sáp và lạnh.
- Tóc khô, thưa và dễ gãy.
- Táo bón kinh niên.

Biểu hiện lâm sàng



ĐIỀU TRỊ BỆNH SUY GIÁP BẨM SINH

- Suy giáp bẩm sinh là bệnh phải mang suốt đời và điều trị *suốt đời không thể dứt điều trị được*.
- Tuy nhiên chúng ta *thay thế kích tố tuyến giáp bị thiếu hụt bằng những thuốc viên*.
- Những viên thuốc này sẽ cần phải uống suốt đời, ngay khi trẻ hoàn toàn khỏe mạnh.
- Bệnh nhi không cần phải ăn uống theo chế độ kiêng cử gì cả.

THUỐC MEN

- Thuốc tuyến giáp có trên thị trường là các chế phẩm có nguồn gốc tự nhiên hoặc nhân tạo.
- **Levothyroxin** và Liothyronin được tổng hợp.
- Mặc dù có nhiều chế phẩm hormone tuyến giáp, nhưng phần lớn *các bác sỹ dùng levothyroxine (T4)*.
- Thuốc levothyroxine (T4) đóng vai trò quan trọng trong chuyển hóa và tăng trưởng, đặc biệt quan trọng trong phát triển hệ thần kinh trung ương ở trẻ sơ sinh.
- Có tác dụng tương đương với kích tố giáp tự nhiên, Hấp thu qua ruột
- Dùng liều duy nhất, vào buổi sáng trước bữa ăn 30 phút đến 1 giờ.

Liều lượng thuốc

- Liều thuốc cần chính xác đối với mỗi trẻ mỗi khác, là do cân nặng, tuổi và mức độ bệnh khác nhau.
- Do đó, gia đình không nên tự ý cho trẻ uống thuốc mà cần đưa trẻ khám lại đều đặn theo hẹn.
- Bác sỹ sẽ tính liều lượng thuốc cho từng bệnh nhân, dựa vào kết quả xét nghiệm
- Liều lượng thuốc sẽ được tăng lên theo sự tăng trưởng của trẻ.

Tác dụng phụ của thuốc

- Các phản ứng có hại chủ yếu do uống quá liều gây cường giáp.
- Uống thiếu thuốc thì bệnh suy giáp nặng thêm.
- Nên dùng đúng liều theo hướng dẫn của bác sĩ.

XÉT NGHIỆM MÁU

- Xét nghiệm máu nhằm mục đích xác định liều thuốc vừa đủ tránh dư thừa hay thiếu thuốc.
- Xét nghiệm máu đo nồng độ TSH và kích tố giáp.
- Khi TSH tăng cao, kích tố giáp thấp có nghĩa là bệnh nhi thiếu thuốc cần phải tăng thêm liều lượng thuốc uống.

KHÁM LẠI

- **Thời gian khám lại:** Theo lịch hẹn của bác sĩ, thông thường:
 - Hàng tuần trong giai đoạn sơ sinh
 - Hàng tháng trong năm đầu
 - Mỗi hai tháng trong năm thứ hai và thứ ba
 - Có thể 3- 6 tháng trong các năm sau đó
- Bác sĩ sẽ khám toàn thể cho trẻ, đo chiều cao, đánh giá trị tuệ, xét nghiệm máu và tuổi xương.
- Dựa vào kết quả khám lại mà bác sĩ sẽ điều

XÉT NGHIỆM MÁU

- Xét nghiệm máu cho bệnh nhân suy giáp nhằm mục đích xác định liều thuốc vừa đủ tránh dư thừa hay thiếu thuốc.
- Xét nghiệm máu đo nồng độ TSH và kích tố giáp.
- Khi TSH tăng cao, kích tố giáp thấp có nghĩa là bệnh nhi thiếu thuốc cần phải tăng thêm liều lượng thuốc uống.

TUỔI XƯƠNG

- Chụp phim ở đầu gối ở trẻ sơ sinh hay cổ tay và bàn tay trái ở trẻ lớn
- Giúp bác sỹ đánh giá tăng trưởng tốt và sự thiếu hụt trong tăng trưởng xương ở trẻ em.
- Nếu điều trị đúng liều thuốc thì tuổi xương của trẻ sẽ bình thường theo lứa tuổi.
- Nếu điều trị muộn hay thiếu thuốc thì tuổi xương giảm so với tuổi, hệ xương không phát triển tốt.

