

SYNNYNNÄINEN HYPOTYREOOSI

Tietoa potilaalle ja vanhemmille

Harri Niinikoski ja Kirsti Näntö-Salonen (TYKS)

Kilpirauhanen tuottaa kilpirauhashormoneja, jotka säätelevät aineenvaihduntaa ja ovat välttämättömiä kasvulle ja keskushermoston kehitykselle. Synnynnäisessä hypotyreoosissa vastasyntyneen lapsen kilpirauhanen joko puuttuu täysin tai on alikehittynyt tai vajaasti toimiva.

Synnynnäisen hypotyreoosin syyt

Useimmiten synnynnäisen hypotyreoosin syynä on kilpirauhasen kehityshäiriö. Se voi aiheutua monien sikiökaudella kilpirauhasen kehitystä ohjaavien tekijöiden häiriöistä, mutta syy jää useimmiten tuntemattomaksi. Taudin uusiutumisriski perheissä on vain hiukan suurempi kuin taudin esiintyminen väestössä yleensä.

Pienellä osalla potilaista taudin syynä on häiriö kilpirauhashormonien valmistusprosessissa. Näillä potilailla on usein suurentunut kilpirauhanen eli struuma. Nämä tautimuodot ovat useimmiten peittyvästi periytyviä, eli perheen jokaisen uuden lapsen kohdalla synnynnäisen hypotyreoosin mahdollisuus on 1:4. Noin 10 %:lla synnynnäinen hypotyreoosi menee ohi muutamassa viikossa. Ohimenevän hypotyreoosinkin syy jää usein epäselväksi.

Esiintyvyys ja seulonta

Synnynnäinen hypotyreoosi on varsin harvinainen sairaus. Sen esiintyvyys on maailmalla ja myös Suomessa noin 1:2000- 1:3500 vastasyntyntä.

Hoitamattomana synnynnäinen hypotyreoosi aiheuttaa vaikean kasvuhäiriön ja pysyvän kehitysvammaisuuden. Nämä voidaan estää varhain aloitetulla hormoni- korvaushoidolla. Koska taudin toteaminen vastasyntyneellä on hyvin vaikeaa, Suomessa seulotaan kaikki vastasyntyneet napaverestä otettavan näytteen avulla.

Jos kilpirauhanen puuttuu tai ei toimi normaalisti, elimistö lisää voimakkaasti kilpirauhasen ”käskijähormonin”, tyreotropiinin eli TSH:n eritystä. Poikkeavan korkeiden napaveren TSH-tasojen perusteella hypotyreoosia osataan epäillä heti vastasyntyneeltä, ja hoito päästään aloittamaan varmistusverinäytteiden jälkeen jo kolmen vuorokauden iässä. Koska hypotyreoosi voi olla ohimenevä, useimmilla synnynnäistä hypotyreoosia sairastavista lapsista hoito keskeytetään lyhyeksi aikaa noin 2 vuoden iässä ja tutkitaan kilpirauhasen toiminta uudelleen. Tässä iässä lyhyestä hoidon keskeytyksestä ei ole haittaa lapsen kehitykselle. Mikäli tauti varmistuu, hoito jatkuu koko loppuiän.

Hoito ja seuranta

Hypotyreoosin hoitoon käytetään kilpirauhashormonia eli tyrokxiinia korvaamaan omaa puuttuvaa hormonituotantoa. Hoito on elinikäinen. Tyrokxiini annetaan kerran päivässä aamulla tyhjään vatsaan pienen nestemäärän kanssa, jotta se imeytyisi hyvin. Tabletit voidaan murskata ja liuottaa maitoon. Tyrokxiini otetaan ensimmäiseksi aamulla tyhjään vatsaan. Apteekista saatava lääkeannostelija, ”dosetti”, johon viikon lääkkeet voi jakaa valmiiksi kerralla, helpottaa säännöllisen lääkkeenoton muistamista.

Varsinkin imeväisiässä lapsi kasvaa nopeasti, ja samalla tyrokxiinin tarve suurenee. Jotta tyrokxiinin saanti pysyisi koko ajan riittävänä, suositellaan yleensä, että lapsen painon noustessa tyrokxiiniannosta lisätään kotona erillisen ohjeen mukaan.

Hoidon tehoa seurataan poliklinikkakäynneillä, jolloin lapsi tutkitaan, mitataan ja punnitaan. Hänestä otetaan verinäytteet, joista määritetään veren vapaan tyrokxiinin (T_4v) ja tyreotropiinin (TSH) pitoisuudet. Kun tyrokxiiniannos on sopiva, hormonipitoisuudet ovat normaalialueella. Joillakin lapsilla voi kestää kuukausia, kunnes TSH-pitoisuus normalisoituu. Silloin tyrokxiinin annostelun sopivuus arvioidaan T_4v -pitoisuuden perusteella. Ensimmäisten elinvuosien aikana veren T_4v -pitoisuus pyritään pitämään aikuisten viitealueen yläpuolella tai ylärajoilla ja TSH- pitoisuus viitealueen alarajalla. Verikoepäivinä tyrokxiini otetaan vasta näytteenoton jälkeen. Seurantakäynnit tapahtuvat ensimmäisten ikävuosien ajan vähintään 3 kk:n välein ja myöhemmin 6 kk:n välein.

Taudin ennuste

Pitkäaikaiset seurantatutkimukset ovat osoittaneet, että valtaosalla synnynnäistä hypotyreoosia sairastavista lapsista on täysin normaali älyllinen kehitys, kun tyrokxiinihoito on aloitettu varhain. Joskus harvoin voidaan havaita lieviä poikkeavuuksia neuropsykologisissa tutkimuksissa, mm. vaikeutta hienomotoriikassa sekä käden ja silmän yhteistyössä. Varhain aloitetun säännöllisen hormonikorvaushoidon turvin synnynnäistä hypotyreoosia sairastava lapsi elää siis aivan normaalia elämää.