



SYNNYNNÄINEN HYPOTYREOOSI

Tietoa potilaalle ja vanhemmille

Harri Niinikoski ja Sinikka Karppinen (TYKS/Varha), Tarkistettu 3/2026

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

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 uusiutumiskasvu 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. Jodin puute synnynnäisen hypotyreoosin syynä on Suomessa äärimmäisen harvinaista. Alle 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. Suomessa esiintyvyys on noin 1:2600.

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 toimintaa säätelevän hormonin, 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, usein synnynnäistä hypotyreoosia sairastavista lapsista hoito keskeytetään lyhyeksi aikaa noin 2 vuoden iässä ja tutkitaan kilpirauhasen toiminta uudelleen. Tässä iässä lyhyestä hoidon keskeytyksestä ei enää ole haittaa lapsen kehitykselle. Mikäli tauti varmistuu, hoito jatkuu koko loppuiän. Pieniltä keskosilta ja kaksosilta kilpirauhasseulonta tehdään usein varmuuden vuoksi kahteen kertaan.

Hoito ja seuranta

Hypotyreoosin hoitoon käytetään kilpirauhashormonia eli tyroksiinia korvaamaan omaa puuttuvaa hormonituotantoa. Hoito on elinikäinen. Tyroksiini annetaan kerran päivässä aamulla tyhjään vatsaan pienen nestemäärän kanssa, jotta se imeytyisi hyvin. Tabletit voidaan murskata ja liuottaa maitoon. Varsinkin imeväisiässä lapsi kasvaa nopeasti, ja samalla tyroksiinin tarve suurenee.

Hoidon tehoa seurataan poliklinikkakäynneillä, jolloin lapsi tutkitaan, mitataan ja punnitaan. Hänestä otetaan verinäytteet, joista määritetään veren vapaan tyroksiinin (T_{4v}) ja tyreotropiinin (TSH) pitoisuudet. Kun tyroksiiniannos on sopiva, hormonipitoisuudet ovat normaalialueella, lapsi kasvaa ja kehittyy normaalisti, eikä hänellä ole kilpirauhasen vajaa- tai liikatoiminnan oireita. Ensimmäisten elinvuosien aikana veren T_{4v}-pitoisuus pyritään usein pitämään lähellä viitealueen ylärajaa ja TSH-pitoisuus vastaavasti lähempänä viitealueen alarajaa. Verikoepäivinä tyroksiini otetaan vasta näytteenoton jälkeen. Seurantakäynnit tapahtuvat ensimmäisten ikävuosien ajan vähintään 3 kk:n välein ja myöhemmin 6 kk:n välein; aikuisena seuranta vuosittain on riittävä.

Taudin ennuste

Pitkäaikaiset seuranta tutkimukset ovat osoittaneet, että valtaosalla synnynnäistä hypotyreoosia sairastavista lapsista on täysin normaali älyllinen kehitys, kun tyroksiinihoito on aloitettu varhain. 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.