

TẦM SOÁT SUY GIÁP BẨM SINH



BS TRẦN QUANG KHÁNH
BỘ MÔN NỘI TIẾT- ĐHYD TPHCM

TẠI SAO CON TÔI TÁO BÓN KÉO DÀI ?

- Bé Nguyễn Thị T.V. 20 tháng tuổi, ở Gia lai
- Lý do đến khám: **táo bón kéo dài**
- Sinh thường, con 1/1, đủ ký, vàng da sơ sinh kéo dài
- Táo bón, bú kém, khóc nhõ, không linh hoạt
- Lâm sàng:...



Chẩn đoán lâm sàng: **SUY GIÁP BẨM SINH**

XÉT NGHIỆM CẬN LÂM SÀNG:
TSH > 100 mIU/L & FT4 0,12ng/dl

DỊCH TỄ HỌC SUY GIÁP BẨM SINH

Bản đồ gen:

- Thường ít liên quan đến di truyền

Rối loạn NST và phân bố theo giới:

- RLSTH hormone thường di truyền gen lặn
- Khiếm khuyết vận chuyển hormone di truyền liên kết với NST giới tính X
- Nữ: nam = 2-3:1

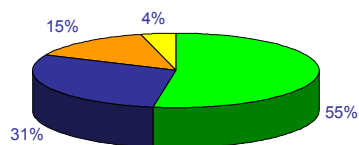
Đặc điểm về chủng tộc:

- Alaska = 1/700, da trắng = 1/1900,
- Không phải da trắng = 1/3100, da đen = 1/11000

Sự phát triển trí tuệ:

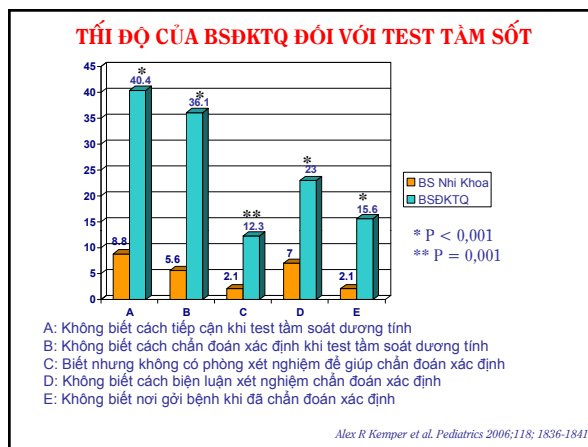
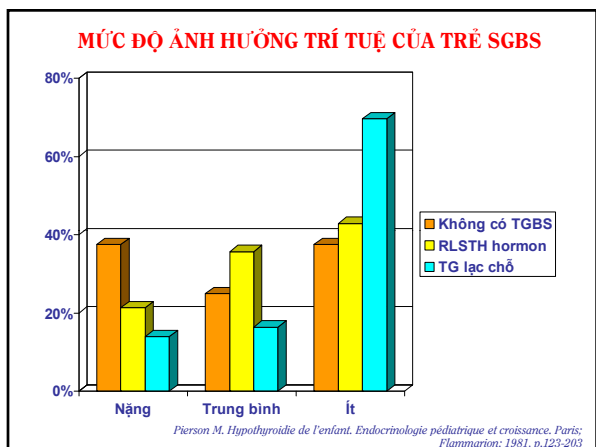
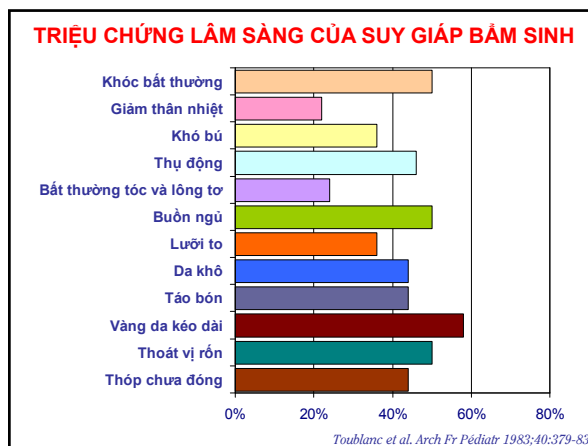
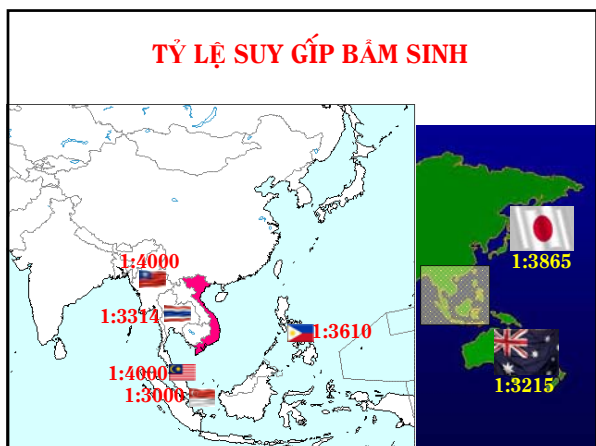
- IQ trung bình 80 (67% IQ < 85, 40% IQ < 70, 19% IQ < 55)

NGUYÊN NHÂN SUY GIÁP BẨM SINH



■ TG lạc chỗ ■ Thiếu sản hay không có TG
■ RLSTH hormone ■ SG thứ phát

Congenital hypothyroidism. Pediatrics 1996;98:481-483



American Academy of Pediatrics
DEDICATED TO THE HEALTH OF ALL CHILDREN

CẬP NHẬT KHUYẾN CÁO CỦA VIỆN HÀN LÂM NHI KHOA HOA KỲ (AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS) 2006

CHIẾN LƯỢC TẦM SỐT T4/TSH

Ưu điểm:

- Rẻ, ít máu
- Nhanh chóng
- Phát hiện trẻ thiếu TBG, SGBSTU

Khuyết điểm:

- Bỏ sót trẻ sinh SGBS còn bú

Mức độ gọi lại (recall rate):

- 0,08% - 0,3% (12 trẻ được gọi lại để phát hiện 1 ca SGBS)

CHIẾN LƯỢC TÀM SOÁT



Ưu điểm:

- Độ chuyên biệt và độ nhạy cao hơn, không bỏ sót SGBS còn bù (T4 bt, TSH tăng)



Khuyết điểm:

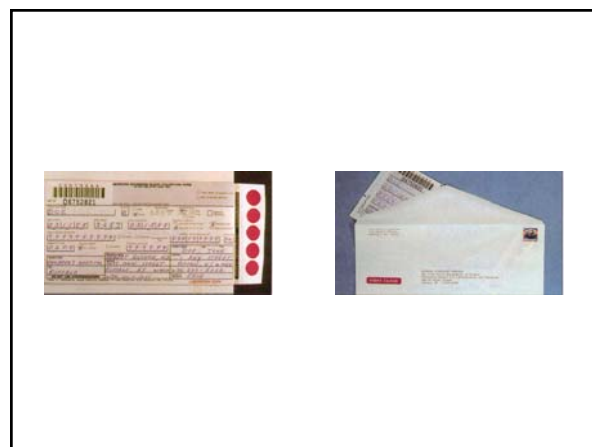
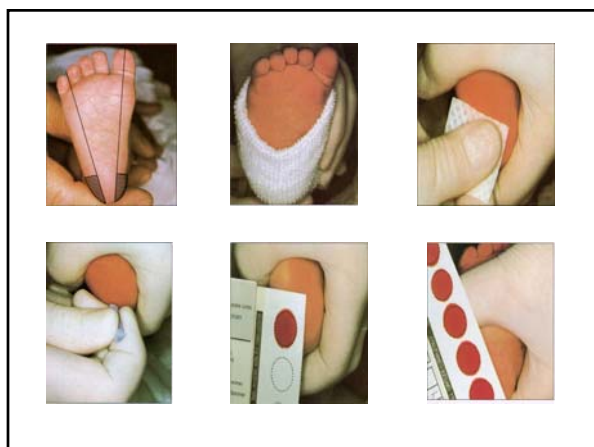
- Thời gian thực hiện xét nghiệm lâu hơn
- Cần nhiều thể tích máu hơn
- Đắt tiền hơn
- Bỏ sót trẻ thiếu TBG, SGBSTU¹, trẻ sinh khó, TSH tăng muộn,...

Mức độ gọi lại (recall rate):

- 0,05% (2 trẻ được gọi lại để phát hiện 1 ca SGBS)

10 BƯỚC CHUẨN BỊ LẤY MÁU GÓT CHÂN TRẺ SƠ SINH



TÓM TẮT CÁC TÌNH HUỐNG TÀM SOÁT SGBS

T4 thấp TSH tăng	TSH < 40mUI/L → Tầm soát lặp lại TSH > 40mUI/L → SGBS → Xác định chẩn đoán Điều trị LT4
T4 bt TSH tăng	Nhiều nguyên nhân → TSH > 10 mUI sau 2 tuần → Điều trị
T4 thấp TSH tăng chậm	Trẻ thiếu tống, CNLS thấp, NICU → FT4, TSH
T4 thấp TSH bt	Tầm soát T4 hằng loạt hoặc TSH, FT4
TSH tăng thoảng qua	SGBS thoáng qua → Điều trị SGBS vĩnh viễn, theo dõi

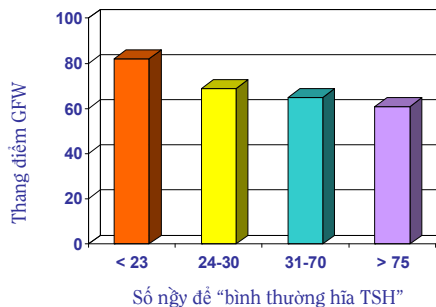
XỬ TRÍ TÌNH HUỐNG TRẺ SƠ SINH CỈ T4 THẤP VÀ TSH TĂNG

1. Kiểm ngay bởi BS chuyên khoa 
2. Khai thác bệnh sử, kiểm LS mẹ 
3. Xét nghiệm TSH, FT4 huyết thanh 
4. Tư vấn SGBS 
5. Khảo sát thềm: SÀ, xạ hình,...

LỢI ÍCH CỦA XẠ HÌNH TUYẾN GẤP TRONG TÂM SỐT SGBS

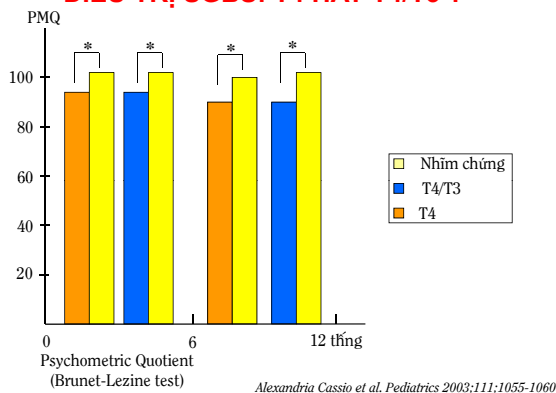
1. Nếu TG lạc chỗ, chẩn đoán SGBS được xác lập
2. Nếu TG giảm bất xạ, SGBS do thiếu sản hay bất sản TG. SÂ TG bình thường gợi ý khiếm khuyết thụ thể TSH, RLVC iode, mẹ có TRAb
3. Nếu xạ hình bình thường, nguyên nhân có thể là khiếm khuyết tổng hợp T4, mẹ có dùng KGTH. Các bất thường về di truyền giúp tư vấn tốt hơn cho phụ huynh
4. Một số trẻ SG thoát qua có thể có xạ hình bình thường. Có thể đánh giá lại sau 3 tuổi

LỢI ÍCH CỦA VIỆC ĐIỀU TRỊ SỚM



Joanne F Rovet et al. Pediatrics 2000;105:515-522

ĐIỀU TRỊ SGBS: T4 HAY T4/T3 ?



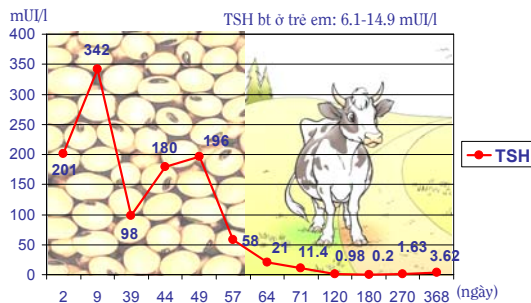
ĐIỀU TRỊ SUY GIÁP BẨM SINH

MỤC TIÊU ĐIỀU TRỊ:

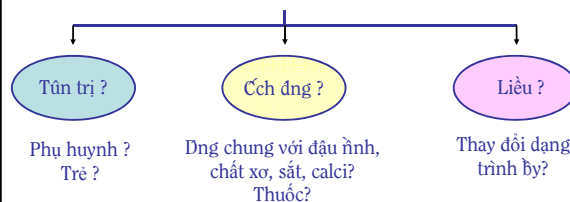
1. FT4 bình thường sau 2 tuần
2. TSH bình thường sau 4 tuần

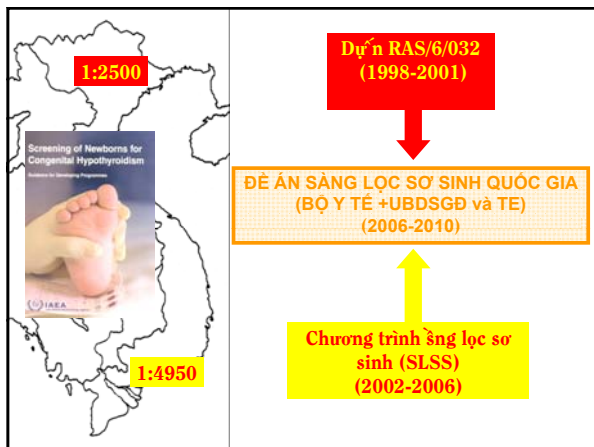
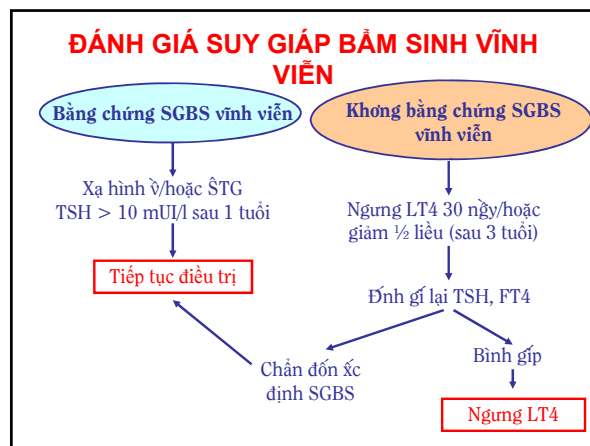
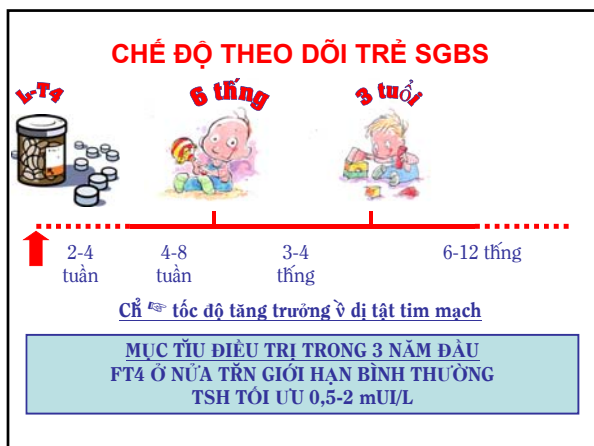
- Khởi đầu với T4 10 – 15 µg/kg/ngày
- Liều cao hơn 12 - 17 µg/kg/ngày nếu suy giáp nặng (T4 <5 µg/dl)
- Thuốc được nghiền nát và hòa tan với nước hoặc sữa
- Chú ý: không dùng chung với sản phẩm từ đậu nành, có nhiều chất sợi hay sắt
- Chỉ có LT4 dạng viên được FDA chấp thuận
- Chính liều theo đáp ứng LS và FT4: FT4 ≥2 ng/dl sau 2 tuần

ỨC CHẾ PHẨM SỮA TỪ ĐẬU NÀNH (SOY MILK) CĨ THỂ ẢNH HƯỞNG ĐẾN ĐIỀU TRỊ SGBS



1. FT4 không đạt mục tiêu điều trị sau 2 tuần và/hoặc
2. TSH không giảm < 20 mIU/L sau 4 tuần khởi đầu điều trị





KẾT LUẬN

Tầm soát SGBS rất quan trọng vì:

1. Tần suất hay gặp (gấp 3-4 lần bệnh PKU)
2. Cần chẩn đoán và điều trị sớm để tránh chậm phát triển trí tuệ
3. Triệu chứng lâm sàng không điển hình ở trẻ sơ sinh
4. Test tầm soát cơ độ nhạy và độ chuyển biệt cao
5. Điều trị rẻ tiền và đơn giản
6. Tỷ số chi phí- hiệu quả (cost-effective ratio): 1/10

Xử trí SGBS:**1. Sau tầm soát dương tính:**

- Khám LS
- Khai thác bệnh sử mẹ
- Xác định chẩn đoán bằng FT4 và TSH
- Xạ hình/SÂTG

2. Khởi đầu điều trị:

- Levothyroxine 10-15 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{ngày}$

3. Theo dõi:

- 2-4 tuần sau khi bắt đầu điều trị
- 4-8 tuần trong 6 tháng đầu
- 3-4 tháng từ 6 tháng-3 tuổi
- 1-2 năm sau đó

4. Mục tiêu điều trị:

- TSH bình thường, FT4/T4 ở nửa giới hạn trên của bình thường

5. Đánh giá suy giáp vĩnh viễn:

- Thực hiện sau khi trẻ được 3 tuổi

