

# Vrozená hypotyreóza

- nejčastější vrozené endokrinní onemocnění (prevalence 1:3000–4000);<sup>[1]</sup>
- hormony štítné žlázy mají klíčovou roli při vývoji mozku, především do 8 měsíců věku (trochu méně pak do 3 let věku);
- bez substituční léčby dochází k nevratnému poškození mozku – při klinické diagnóze je mozek již ireversibilně poškozen;
- od roku 1985 je zaveden celoplošný novorozenecký screening – stanovení hladiny TSH;
- etiopatogeneze: v 75–80 % **dysgeneze štítné žlázy** (ageneze, aplazie, hypoplazie, hemithyreoida, cystická malformace, ektopie) nebo **dyshormonogeneze** (porucha kteréhokoliv stupně syntézy či sekrece hormonů; neonatální struma), popř. vzácná **izolovaná vrozená centrální hypotyreóza** (vrozený defekt TSH – nelze zachytit novorozeneckým screeningem);
- klinický obraz bez léčby: zpočátku pouze protrahovaný novorozenecký ikterus (díky transplacentárnímu přenosu tyreoidálních hormonů od matky), později (v prvních 2 – 3 měsících života) neprospívání, opožděné růstové tempo i kostní zrání – pozdní uzavěr fontanel, opožděná erupce mléčné dentice, makroglosie, svalová hypotonie, omfalokéla, zácpa, chraptavý křik, poruchy termoregulace, anémie; ještě později porucha růstu, psychomotorická retardace, senzorineurální porucha sluchu;
- novorozenecká struma nebo štítná žláza normální velikosti;
- 2–5krát zvýšené riziko sdružených vrozených vývojových vad v porovnání s ostatní populací → doporučuje se ultrazvukové vyšetření srdce, ledvin a CNS;
- laboratorní nález: ↑TSH, ↓fT<sub>4</sub>; (u centrální formy ↓TSH i fT<sub>4</sub>);
- terapie: celoživotní substituční terapie levothyroxinem (zahájená co nejdříve); střevní absorpci L-tyroxinu zhoršuje současné požití vlákniny, sojového mléka, přípravků s kalcíem nebo železem a malabsorpce jako taková.<sup>[2][1]</sup>

## Odkazy

### Související články

- Onemocnění štítné žlázy • Dětská struma
- Vyšetření funkce štítné žlázy

### Reference

1. AL TAJI, E a O HNÍKOVÁ. Tyreopatie v dětství a adolescenci. *Pediatr. praxi* [online]. 2014, roč. 15, vol. 3, s. 134-137, dostupné také z <<https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2014/03/04.pdf>>.
2. LEBL, J, J JANDA a P POHUNEK, et al. *Klinická pediatrie*. 1. vydání. Galén, 2012. 698 s. s. 185-188. ISBN 978-80-7262-772-1.