

KONJENİTAL HİPOTİROİDİ (OLGU SUNUMU)*

CONGENITAL HYPOTHYROIDISM (CASE REPORT)

Ekrem Orbay¹, Gülnur Tokuç²

Özet

Bu yazıda pediatri kliniklerinde nadir olmayarak görülen konjenital hipotiroidi olgularına bir örnek sunulmuştur.

Anahtar sözcükler: Konjenital hipotiroidi, uzayan sarılık, indirekt hiperbilirubinemi

Summary

In this paper an infant with congenital hypothyroidism, an entity not uncommonly seen in pediatrics is reported.

Key words: Congenital hypothyroidism, persistent neonatal jaundice, indirect hyperbilirubinemia

Giriş

Sarılık, yenidoğanda en sık görülen ve bilirubin toksik etkileri nedeni ile dikkatle takip edilmesi gereken bir sorundur. Yenidoğanda sarılık tanım olarak plazma bilirubin düzeylerinin, deri ve sklerada, gözle görülebilir sarı renge neden olacak kadar yükselmesidir. Genellikle 2-7. günler arasında ortaya çıkan fizyolojik sarılıkta total bilirubin düzeyi term bebekte 12-13 mg/dl'yi geçmez. Direkt bilirubin düzeyi ise 1.5-2 mg/dl düzeyinin altındadır. Uzamış sarılık terimi term bir bebekte indirekt hiperbilirubineminin iki haftadan daha uzun sürdüğü durumlarda kullanılır.¹⁻⁴

Sarılıklı bir yenidoğanda konjuge bilirubin düzeyinin 2 mg/dl'den fazla olması veya total bilirubinün %20'sinden fazlasının direkt bilirubin olması konjuge hiperbilirubinemi olarak adlandırılır ve her zaman patolojik kabul edilmelidir. Konjuge hiperbilirubinemi nedenleri ekstrahepatik bilier, intrahepatik bilier ve hepatosellüler patolojiler olmak üzere 3 grupta incelenebilir.

İndirekt hiperbilirubinemi nedenleri, artmış bilirubin yapımı ve bilirubin klirensinde azalma şeklinde belirtilebilecek iki ana grupta incelenebilir. Artmış bilirubin yapımı, ABO veya RH uyumsuzluğu gibi izoimmün hemolitik hastalıklara, eritrosit enzim defektlerine, eritrosit membranının herediter defektlerine, hemoglobin sentez defektlerine, kanın damar dışına sızmasına, polisitemiye veya bilirubinün enterohepatik sirkülasyonuna bağlı olabilir. Bilirubin klirensinde azalma nedenleri, glukuronil transferaz eksikliği (Crigler-Najjar Sendromu), Gilbert Sendromu, Lucey-Driscoll Sendromu, metabolik hastalıklar, hipotiroidizm ve enfeksiyonlar olarak sayılabilir.

Uzayan sarılık ve indirekt hiperbilirubineminin nedenlerinden olan hipotiroidi, çocukluk çağının en önemli endokrin hastalıklarından birisidir. Konjenital hipotiroidide yenidoğan döneminde semptom ve bulgular çok azdır. Bu nedenle şüpheli olgularda tanı için T3 - T4 ve TSH değerlerinin saptanması gerekir. Çocuğun motormental gelişmesindeki etkisi nedeni ile tiroid hormonu eksikliğinin erken dönemde tespit edilerek giderilmesi çok önemlidir.⁵

* Bu olgu 23-25 Mayıs 1997 tarihleri arasında İzmir'de yapılan 3. Ulusal Aile Hekimliği Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.

¹⁾ Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Aile Hekimliği Asistanı

²⁾ Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Şef Yardımcısı, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı, Doç. Dr.

Bu nedenle, hastalığın önemini tekrar vurgulamak ve tanı kriterlerini hatırlamak amacı ile, hastanemizde uzamış sarılık nedeni ile yapılan tetkikler sonucu konjenital hipotiroidi tanısı koyduğumuz 3 aylık kız hastanın sunulması planlanmıştır.

Olgu

29 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden, normal vajinal yoldan, miadında doğan 2850 g. ağırlığındaki canlı kız bebeği, sarılık şikayeti ile 8 günlük iken Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları polikliniğine getirildi. Öyküsünden, sarılığının 2. gün başladığı öğrenildi. Yapılan fizik muayenede iktir dışında bir bulgu yoktu. Laboratuvar incelemelerinde, total bilirübin 17.6 mg/dl, direkt bilirübin 0.78 mg/dl, lökosit sayısı 8000/mm³, hemoglobin %15.4 g, hematokrit %50, trombosit sayısı 299.000/mm³, direkt Coombs (-), retikülosit %1, CRP (C Reaktif Protein): 0.41 İÜ/ml, I/T (İmmatür nötrofil/Total nötrofil) 0.01, bulundu. Boğaz kültüründe normal boğaz florası üretilirken göbek ve kan kültürlerinin steril olduğu izlendi. Ayrıca ABO uyumsuzluğu saptandı. Hastaya yattığı süre içinde fototerapi uygulandı. Takibi sırasında komplikasyon gelişmeyen hasta total bilirübin düzeyi 14.4 mg/dl iken, poliklinik kontrolüne gelmek üzere taburcu edildi. Ayaktan yapılan takiplerinde karaciğer ve safra yolları ultrasonografisi normaldi. HBsAg (-) bulunan hastanın sarılığı uzadığından tiroid fonksiyonları kontrol edildi. T₃:1.07 ng/ml (N:0.8-1.8), T₄:1.97 µg/dl (N:5.0-11.70), TSH: 41.60 İÜ/ml (N:0.23-4.0) değerleri bulunan hastaya konjenital hipotiroidi tanısı kondu. Tedavi olarak 10 µg/kg L-Tiroksin başlandı. Hasta halen sistem bulguları ve motor-mental gelişimi normal olarak takip ve tedavi edilmektedir.

Tartışma

Hipotiroidi, tiroid hormonu yetersizliğidir.

Etiyolojisinde embriyonal gelişme defektleri, tiroid bezinin doğumsal metabolik defektleri, annenin guatrojen ilaç kullanması, hipotalamik-hipofizer nedenler (TSH eksikliği), endemik kretenizm yer alır.

Bizim olgumuzda da olduğu gibi yenidoğanlarda klinik bulgu yoktur veya çok hafiftir. Klinik bulgular 6-12. haftalardan itibaren ortaya çıkar. Tipik yüz görünümü, büyük ve dışarı taşan dil, büyüme ve gelişme geriliği daha sonra görülür. Erken tanıda uzamış sarılık, hipotermi, büyük arka fontanel, emme güçlüğü, beslenme sırasında solunum güçlüğü gibi nonspesifik bulgular önemlidir.

Büyük süt çocuklarındaki tipik görünüm miksödeme bağlıdır. Kaba ağlama sesinin nedeni ses tellerindeki miksödemedir. Tedavi edilmemiş hipotiroidi belirgin kas hipotonisine, mental durgunluğa, göbek fıtığına, lomber kifoza, kabızlığa, bradikardi ve nabız basıncında azalmaya yol açabilir. Kalp büyüyebilir. Ekstremiteler soluktur ve dolaşım yavaşlamasına bağlı mermerimsi görünüm olabilir. Belirgin hipotiroidide metabolik bozukluklar da görülebilir.

Doğumdan sonra ilk üç ay içinde tiroid hormon tedavisine başlanması zeka geriliği olasılığını önemli ölçüde azaltır. Hayatın ilk 2-3 yılından sonra başlayan hipotiroidi zeka geriliğine yol açmaz.

Tanı T₄ ve TSH tayini ile konur. Primer hipotiroidide T₄ düşük, TSH yüksektir. Miadında yenidoğanda femurun distal, tibianın proksimal epifizlerinin ve ayak bileğinde küboid kemiğin oluşmaması hipotiroidi lehinedir. T₃ düşüklüğü genellikle uzun süreli hipotiroidide görülür.

Tedavi ekzojen tiroid hormonu ile yapılır. Tedavinin etkinliği T₄ ve TSH düzeylerinin aralıklı ölçümü ile değerlendirilir. T₄ düzeyi normalin üst sınırına yakın tutulmalıdır. TSH normal veya hafifçe yüksek olabilir. Tedaviye başlama dozu 10-15 µg/kg/gün'dür. Tedavide Na-L-Tiroksin kullanılır.

Hipotiroidi, erken tanı ve tedaviyi gerektiren çok önemli bir hastalıktır. Yenidoğanların uzamış sarılığında mutlaka düşünülmeli ve araştırılmalıdır. Bizim hastamızda da olduğu gibi, sarılık dışında hiçbir semptom ve bulgu olmayabilir. Bu nedenle, birçok ülkede ve ülkemizde de birçok merkezde yenidoğanlarda hipotiroidi tarama programları geliştirilmiştir.

Umarız bu tarama programları tüm doğum hastaneleri ve yenidoğan bölümlerinde yaygınlaşır ve çocuklarımız hipotiroidinin sekellerinden korunmuş olur.

Kaynaklar

1. **Can G, Çoban A, Öneş Ü, Özmen M, İnce Z.** Yenidoğan ve Hastalıkları/Yenidoğan Sarılıkları. *Pediyatri*'de. Ed. Neyzi O, Ertuğrul T. 2. baskı. Cilt 1. İstanbul, Nobel Tıp Kitapevi, 1993; 288-306.
2. **Di George A, La Franchi S.** Hypothyroidism. *Nelson Textbook of Pediatrics*'de. Ed. Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM. 15. baskı. Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1996; 1589-94.
3. **Fisher DA.** The thyroid gland. *Clinical Paediatric Endocrinology*'de. Ed. Brook GD. 2. baskı. Melbourne, Blackwell Scientific Publications, 1989; 316-21.
4. **Yigit Ş.** İndirekt hiperbilirübinemiler ve sarılıklı yenidoğan bebeğe yaklaşım. *Katkı Pediyatri Dergisi* 1995; 16(5): 680-99.
5. **Kimmel SR, Fay L.** Growth and Development. *Textbook of Family Practice*'de. Ed. Rakel RE. 5. baskı. Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1995; 604-5 ve 1099.

Geliş tarihi: 17.04.1998

Kabul tarihi: 25.05.1998

İletişim adresi:

Dr. Ekrem Orbay

Bağdat Cad. Kaptan Sok. Atmaca Apt. No: 6. D.2

Maltepe 81530 İSTANBUL

Tel: (0216) 441 39 00 / 1101 Ev: (0216) 305 37 57