



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ

1. Τι είναι ο Θυρεοειδής αδένας και πώς λειτουργεί;

Ο θυρεοειδής είναι ο μεγαλύτερος ενδοκρινής αδένας του ανθρώπου και συνθέτει μία ορμόνη η οποία λέγεται θυροξίνη (T4). Η σύνθεση και έκκριση της θυροξίνης ρυθμίζεται από μία άλλη ορμόνη, την θυρεοειδοτρόπο ορμόνη (TSH), η οποία παράγεται από την υπόφυση, έναν ενδοκρινή αδένά ο οποίος βρίσκεται στον εγκέφαλο. Η θυρεοειδοτρόπος ορμόνη (TSH) είναι μια εντολή προς το θυρεοειδή για να παράγει θυροξίνη (T4). Η υπόφυση και ο θυρεοειδής συνεργάζονται αρμονικά ώστε κάθε στιγμή να κυκλοφορεί στον οργανισμό μας η φυσιολογική ποσότητα της θυροξίνης δηλαδή ούτε περισσότερη ούτε λιγότερη από ότι χρειάζεται.

2. Τι είναι ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός;

Ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός είναι ένα νόσημα το οποίο αφορά τη λειτουργία του θυρεοειδή αδένά. Συγκεκριμένα, ο Υποθυρεοειδισμός είναι μία κατάσταση κατά την οποία ο θυρεοειδής αδένας υπολειτουργεί με αποτέλεσμα να παράγει λιγότερη ποσότητα θυροξίνης (T4) ή καταφέρνει να παράγει τη φυσιολογική ποσότητα της ορμόνης αλλά με σχετική δυσκολία. Ο οργανισμός αντιλαμβάνεται τη δυσκολία στην παραγωγή της θυροξίνης και αντιδραστικά κάνει εντονότερη την εντολή προς το θυρεοειδή δηλαδή, αυξάνει την ποσότητας της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (της TSH) πάνω από το φυσιολογικό, με απλά λόγια πιέζει το θυρεοειδή να παράγει περισσότερο. Στην περίπτωσή μας ο Υποθυρεοειδισμός αναφέρεται ως Συγγενής επειδή το παιδί γεννήθηκε με αυτό και δεν υπονοεί ότι πρόκειται κατ' ανάγκη για ένα κληρονομικό νόσημα. Ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός είναι μάλιστα το συχνότερο συγγενές νόσημα στην Ενδοκρινολογία. **Συνοψίζοντας, ο όρος Συγγενής Υποθυρεοειδισμός δηλώνει την υπολειτουργία του θυρεοειδή αδένά η οποία είναι παρούσα κατά τη γέννηση.** Κατά τις πρώτες ημέρες της ζωής ακόμα και στις σοβαρότερες περιπτώσεις Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού το νεογνό προστατεύεται από την θυροξίνη της μητέρας του αλλά και την όποια δική του παραγωγή θυροξίνης και συνεπώς τα όποια συμπτώματα εμφανίζονται αργότερα και σταδιακά. Να σημειώσουμε ότι ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός είναι αδύνατον να διαγνωσθεί από το μαιευτήρα σας με αιμοληψίες ή οποιαδήποτε απεικόνιση που αφορούν την παρακολούθηση μίας εγκύου.

3. Υπάρχουν πολλές μορφές Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού;

Ανάλογα με το βαθμό υπολειτουργίας του θυρεοειδούς, ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός μπορεί να είναι ήπιος, μέτριος ή σοβαρός. Στις περισσότερες περιπτώσεις πλην του σοβαρού υποθυρεοειδισμού η αύξηση της εντολής προς το θυρεοειδή (δηλαδή η αύξηση της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης, TSH) οδηγεί έστω και οριακά σε φυσιολογικά επίπεδα θυροξίνης όταν πραγματοποιούνται οι αρχικές εξετάσεις.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ

4. Που οφείλεται ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός; Αποτελεί μία μόνιμη νόσο;

Το αίτιο του Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού μπορεί να είναι (1) ανατομικό το οποίο αναφέρεται ως «δυσγενεσία» (δηλαδή δεν σχηματίστηκε σωστά ο αδένας κατά την εμβρυϊκή ζωή όπως πχ σε απουσία, υποπλασία, ημιαγενεσία ή εκτοπία του θυρεοειδούς), (2) λειτουργικό το οποίο σε σοβαρές περιπτώσεις αναφέρεται ως «δυσορμονογένεση» (δηλαδή υπάρχει κάποιου βαθμού δυσχέρεια στη διαδικασία παραγωγής της θυροξίνης), (3) αντισώματα της μητέρας που πέρασαν στο έμβρυο (όπως στην περίπτωση μητέρας που πάσχει από θυρεοειδίτιδα Hashimoto), (4) εξειδικευμένα φάρμακα που λαμβάνει η μητέρα για σπάνια νοσήματα του θυρεοειδούς (όπως στην περίπτωση μητέρας που πάσχει από νόσο Graves), (5) να οφείλεται στην προωρότητα του νεογνού (δηλαδή στην ανωριμότητα του οργανισμού) και (6) εξαιρετικά σπάνια σε ανεπαρκή έκκριση της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH). Τέλος ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός μπορεί να είναι μία κατάσταση **μόνιμη** (όπως πχ όταν το αίτιο είναι ανατομικό) ή **παροδική** δηλαδή, σταδιακά μετά από κάποιο χρονικό διάστημα να αποκατασταθεί πλήρως η φυσιολογική λειτουργία του θυρεοειδούς.

5. Γιατί είναι απαραίτητο να διατηρείται η θυροξίνη σε φυσιολογική επίπεδα;

Η θυροξίνη (T4) είναι απαραίτητη για τη φυσιολογική αύξηση και ανάπτυξη του παιδιού και ιδιαίτερα του εγκεφάλου. Υπενθυμίζουμε ότι ο εγκεφάλος του παιδιού αναπτύσσεται κυρίως τους πρώτους μήνες της ζωής και σε ηλικία περίπου 1 έτους έχει φτάσει στο 70% του μεγέθους του εγκεφάλου ενός ενήλικα. Συνεπώς, οι πρώτοι μήνες της ζωής αποτελούν την καθοριστική περίοδο κατά την οποία δημιουργούνται οι βάσεις για την μετέπειτα εξέλιξή μας. Η θυροξίνη καθορίζει επίσης το μεταβολισμό του ανθρώπου δηλαδή το ρυθμό με τον οποίο λειτουργεί ο οργανισμός μας και το κάθε όργανο ξεχωριστά. Συνεπώς, σε περίπτωση που δεν παράγεται σε αρκετή ποσότητα η θυροξίνη (και ανάλογα με το βαθμό της υπολειτουργίας του αδένα) μπορεί να παρατηρηθούν προβλήματα στην ομαλή ψυχοκινητική εξέλιξη του παιδιού.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ

6. Τι είναι το Νεογνικό Ανιχνευτικό Πρόγραμμα για το Συγγενή Υποθυρεοειδισμό (Screening);

Η φυσιολογική λειτουργία του θυρεοειδή είναι ιδιαίτερα σημαντική κατά τις πρώτες εβδομάδες και μήνες ζωής και απαραίτητη για την ομαλή ανάπτυξη του νεογνού και του βρέφους. Για την έγκαιρη διάγνωση της υπολειτουργίας του θυρεοειδούς στα νεογνά εφαρμόζονται διεθνώς εξειδικευμένα ανιχνευτικά προγράμματα. Με την ενωρίς διάγνωση (πριν καν δηλαδή εμφανιστούν σοβαρά συμπτώματα) δίνεται η δυνατότητα να χορηγείται έγκαιρα αγωγή και να αποφεύγονται τα προβλήματα στην ομαλή εξέλιξη του παιδιού. Στη χώρα μας ο έλεγχος αυτός πραγματοποιείται από το 1979 σε όλα ανεξαιρέτως τα παιδιά τα οποία γεννιούνται κάθε χρόνο (~95.000) από το «Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού» και βασίζεται στην μέτρηση αυξημένης θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) σε σταγόνες αποξηραμένου αίματος. Οι σταγόνες αυτές λαμβάνονται στο μαιευτήριο κατά τις πρώτες ημέρες ζωής και αποστέλλονται στο «Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού» στη μορφή μίας κάρτας από διηθητικό χαρτί (κάρτα Guthrie). Τα ανιχνευτικά όρια για την θυρεοειδοτρόπο ορμόνη (TSH) τα οποία εφαρμόζονται στη χώρα μας είναι από τα χαμηλότερα διεθνώς ώστε να ανιχνεύονται ακόμα και οι ήπιες μορφές Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού.

7. Πώς γίνεται η διάγνωση του Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού;

Η τιμή της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) η οποία μετριέται στις αποξηραμένες σταγόνες που λαμβάνονται από το νεογνό στο μαιευτήριο και φθάνουν στο «Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού» με τη μορφή της κάρτας Guthrie δεν οδηγεί σε διάγνωση αλλά μας δείχνει σε ποια παιδιά θα πρέπει να επικεντρωθούμε, ποια παιδιά έχουν αυξημένη πιθανότητα να πάσχουν από Συγγενή Υποθυρεοειδισμό. Η διάγνωση του Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού γίνεται με βάση τις τιμές της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) και της ελεύθερης θυροξίνης (FT4) στο αίμα και συγκεκριμένα σε περίπτωση αυξημένης θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) ή/και χαμηλής ελεύθερης θυροξίνης (FT4). Οι αποφάσεις που λαμβάνονται δεν είναι υποκειμενικές αλλά βασίζονται σε συγκεκριμένες διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες για τα αποτελέσματα της αιμοληψίας. Υπάρχουν δηλαδή συγκεκριμένοι κανόνες για το ποιες τιμές θεωρούνται ότι είναι εντός των φυσιολογικών ορίων και ποιες θεωρούνται οριακές, ύποπτες ή παθολογικές. Σημειώνουμε ότι τα φυσιολογικά όρια της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) και της ελεύθερης θυροξίνης (FT4) δεν είναι σταθερά αλλά εξαρτώνται από την ημέρα ζωής του νεογνού. Σε περίπτωση οριακά αυξημένων τιμών θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) με μια απόλυτα φυσιολογική τιμή ελεύθερης θυροξίνης (FT4) τότε δεν ξεκινάμε αγωγή αλλά ζητείται μια νέα μέτρηση ορμονών μετά από συγκεκριμένη χρονική περίοδο και το νεογνό τίθεται σε παρακολούθηση.

8. Πόσο συχνός είναι ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός;

Η συχνότητα του σοβαρού Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού διαφέρει ανάλογα με τη χώρα και υπολογίζεται σε 1:2500 έως 4000 γεννήσεις. Στη χώρα μας γίνεται διάγνωση περίπου 200 παιδιών κάθε χρόνο συμπεριλαμβάνοντας όλες τις περιπτώσεις ήπιου, μέτριου και σοβαρού Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ

9. Ποια είναι τα συμπτώματα του Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού;

Στην πλειοψηφία των νεογνών η διάγνωση γίνεται προτού τα παιδιά εμφανίσουν το οποιοδήποτε σοβαρό ή ανησυχητικό σύμπτωμα. Όπως είπαμε προηγουμένως ακόμα και σε περιπτώσεις σοβαρού Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού (πχ απουσία του θυρεοειδούς), το νεογνό κατά τις πρώτες ημέρες ζωής προστατεύεται από τη θυροξίνη (T4) της μητέρας του οπότε ο Παιδίατρος ή οι γονείς δεν είναι δυνατόν να παρατηρήσουν κάτι. Με την πάροδο των ημερών το νεογνό μπορεί να εμφανίσει ίκτερο (τον οποίο όμως εμφανίζουν πάρα πολλά νεογνά), σταδιακά μειωμένη διάθεση για σίτιση, αυξημένο χρόνο ύπνου, νωχελικότητα έως υπνηλία, δυσκοιλιότητα κλπ. Γενικότερα, οι μητέρες χαρακτηρίζουν το μωρό τους ως «πολύ ήσυχο» ιδιαίτερα όταν το συγκρίνουν με προηγούμενο παιδί. Τι μπορεί να συμβεί εάν το παιδί μείνει χωρίς αγωγή;

Όπως είπαμε χάρη στο Ανιχνευτικό Πρόγραμμα για το Συγγενή Υποθυρεοειδισμό (Screening) αλλά και την εγρήγορση των Παιδιάτρων, η διάγνωση πραγματοποιείται στην πλειοψηφία ακόμα και των σοβαρότερων περιπτώσεων πριν καν εμφανιστούν σοβαρά ή ανησυχητικά συμπτώματα. Να τονίσουμε ότι η εμφάνιση ήπιων συμπτωμάτων (πχ η μειωμένη διάθεση για σίτιση) δεν αποτελεί σημείο γενικότερης ανησυχίας αφού είναι βραχυπρόθεσμα και δεν επηρεάζει την εξέλιξη του παιδιού. Σε περιπτώσεις σοβαρού υποθυρεοειδισμού, εάν το παιδί παραμείνει για μεγάλο διάστημα χωρίς αγωγή (δηλαδή με ιδιαίτερα χαμηλή θυροξίνη) τότε παρατηρούνται διαταραχές στην ψυχοκινητική εξέλιξη του και στην αντιληπτική και μαθησιακή του ικανότητα αλλά και αδεξιότητα ή διαταραχές στην λεπτή κινητικότητα. Στο σύνολό τους τα συμπτώματα αυτά αναφέρονταν παλαιότερα ως «κρετινισμός», όμως πλέον χάρη στην έγκαιρη διάγνωση και έναρξη αγωγής δεν παρατηρούνται. Νεώτερες επιδημιολογικές έρευνες έχουν αναδείξει ότι ακόμα και περιπτώσεις ήπιου υποθυρεοειδισμού (οι οποίες μπορεί να μην ανιχνεύονται σε άλλες χώρες επειδή εφαρμόζουν υψηλότερα ανιχνευτικά όρια) συνδέονται στατιστικά με ήπια μείωση των διανοητικών ικανοτήτων των παιδιών σε σύγκριση με παιδιά της ηλικίας τους. Όπως τονίσαμε το τελευταίο δεν αφορά την χώρα μας αφού από την έναρξη του Ανιχνευτικού Προγράμματος εφαρμόζονται από τα χαμηλότερα όρια σε διεθνές επίπεδο με συνέπεια να ανιχνεύονται και οι ήπιες μορφές Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού.

10. Τα νεογνά τα οποία λαμβάνουν έγκαιρα αγωγή εξελίσσονται φυσιολογικά;

Είναι προφανές ότι είναι αδύνατον να προβλεφθεί ποια θα έπρεπε να είναι θεωρητικά η αντίληψη ενός παιδιού και οι ικανότητές του και έπειτα να συγκριθούν με τις πραγματικές. Έμμεσες έρευνες οι οποίες έχουν συγκρίνει παιδιά με σοβαρό Συγγενή Υποθυρεοειδισμό με τα αδέλφια τους δείχνουν ότι με την έγκαιρη διάγνωση, έναρξη της κατάλληλης αγωγής και την σωστή παρακολούθηση δεν υπάρχει καμία διαφορά μεταξύ τους. Συνεπώς, η διεθνής επιστημονική κοινότητα θεωρεί ότι ακόμα και τα παιδιά με σοβαρό Συγγενή Υποθυρεοειδισμό με την έγκαιρη διάγνωση, χορήγηση της αγωγής και κατάλληλη διαχείριση εξελίσσονται φυσιολογικά.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ

11. Ποια είναι η φαρμακευτική αγωγή που χρησιμοποιείται στο Συγγενή Υποθυρεοειδισμό και πότε αυτή χορηγείται;

Αγωγή χορηγείται όταν γίνει η διάγνωση του Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού με βάση τις τιμές της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) και της ελεύθερης θυροξίνης (FT4) στο αίμα και συγκεκριμένα σε περίπτωση αυξημένης θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) ή/και χαμηλής ελεύθερης θυροξίνης (FT4). Τα όρια που χρησιμοποιούνται είναι με βάση την ηλικία του παιδιού (ημέρες ζωής). Όπως είπαμε, σε περίπτωση οριακά αυξημένων τιμών θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) με μια απόλυτα φυσιολογική τιμή ελεύθερης θυροξίνης (FT4) τότε δεν χορηγείται αγωγή αλλά ζητείται μια νέα μέτρηση των ορμονών μετά από συγκεκριμένη χρονική περίοδο και το νεογνό τίθεται σε παρακολούθηση. Το γεγονός ότι σε κάποιες περιπτώσεις υπάρχει πιθανότητα η λειτουργία του θυρεοειδούς να γίνει επαρκής και φυσιολογική στους επόμενους μήνες δεν αποτελεί αίτιο μη-χορήγησης διότι είναι απαραίτητο να καλυφθεί η αρχική κρίσιμη περίοδος για την ανάπτυξη. Η αγωγή που χορηγείται είναι μία μορφή θυροξίνης η **λεβοθυροξίνη (LT4)** δηλαδή η ίδια ακριβώς ορμόνη που παράγει ο θυρεοειδής. Σε σοβαρές περιπτώσεις στις οποίες ο θυρεοειδής δεν παράγει καθόλου ορμόνη, χορηγείται από εμάς «ολόκληρη» η ποσότητα που θα έπρεπε να παράγεται φυσιολογικά ενώ σε ήπιες περιπτώσεις απλά «συμπληρώνουμε» την ποσότητα ώστε οι σχετικές ορμόνες να παραμένουν σε φυσιολογικά επίπεδα. Η θυροξίνη είναι σε μορφή χαπιών και η χορήγησή της είναι απλή. Θα σας εξηγήσουμε πολύ αναλυτικά με ποιο τρόπο θα χορηγείται την αγωγή και θα σας δοθούν πολύ **συγκεκριμένες γραπτές οδηγίες** για την δοσολογία και τον τρόπο χορήγησης. Να σημειώσουμε ότι η δοσολογία εξαρτάται από το βάρος και την ηλικία του παιδιού αλλά και τις τιμές της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) και της ελεύθερης θυροξίνης (FT4) και συνεπώς μπορεί να αλλάζουν. Είναι ιδιαίτερα σημαντικό να ακολουθείτε πιστά τις οδηγίες που θα σας δοθούν. Τέλος να υπογραμμίσουμε ότι η Μονάδα μας ακολουθούσε πάντα μία πολιτική «ασφαλούς διαχείρισης» δηλαδή προτιμάμε να χορηγούμε αγωγή ακόμα και σε ήπιες περιπτώσεις Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού. Προτιμάμε δηλαδή να είμαστε σίγουροι ότι δεν θα αδικήσουμε κάποιο παιδί στερώντας του την αγωγή που χρειάζεται και επηρεάζοντας δυσμενώς το μέλλον του αποδεχόμενοι το γεγονός ότι είναι δυνατόν να λάβουν αγωγή και κάποια παιδιά τα οποία ο οριακός υποθυρεοειδισμός δεν θα επηρέαζε την ομαλή εξέλιξή τους. Καλύτερα να είμαστε σίγουροι για θέματα τα οποία είναι καίρια για την μετέπειτα πορεία του παιδιού. Οι διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες που ισχύουν τα τελευταία χρόνια σαφώς υποστηρίζουν και προτείνουν πλέον την θεραπευτική πολιτική την οποία ακολουθούμε.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ

12. Υπάρχουν παρενέργειες από τη χορήγηση θυροξίνης (T4) σε νεογνά ή βρέφη με Συγγενή Υποθυρεοειδισμό;

Στα παιδιά με Συγγενή Υποθυρεοειδισμό δεν χορηγείται κάποιο «φάρμακο» αλλά μία αγωγή υποκατάστασης δηλαδή χορηγούμε την ορμόνη την οποία παράγει φυσιολογικά ο θυρεοειδής με στόχο η ελεύθερη θυροξίνη (FT4) να παραμένει στα φυσιολογικά επίπεδα. Παρενέργειες μπορούμε να έχουμε εάν χορηγηθεί υπερβολική δόση. Η υπερδοσολογία αποφεύγεται χάρη στην επιλογή της κατάλληλης δόσης με βάση το βάρος και τις σχετικές ανάγκες του παιδιού και την παρακολούθηση της αγωγής με μετρήσεις της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) και της ελεύθερης θυροξίνης (FT4). Επίσης, ο οργανισμός έχει πολλαπλά επίπεδα ρύθμισης των επιπέδων της θυροξίνης τα οποία εξασφαλίζουν περαιτέρω την αποφυγή υπερδοσολογίας. Συμπτώματα υπερδοσολογίας μπορεί να αποτελούν η ευερεθιστότητα, η ανησυχία, η διάρροια και η αδυναμία αύξησης του βάρους. Αντίθετα, η χορήγηση μικρότερης δόσης ή ηελλιπής συμμόρφωση μπορεί να οδηγήσουν στην εμφάνιση των συμπτωμάτων του υποθυρεοειδισμού. Να σημειώσουμε ότι τα φυσιολογικά επίπεδα της ελεύθερης θυροξίνης (FT4) τους πρώτους μήνες ζωής είναι υψηλότερα από ότι σε μεγαλύτερα παιδιά ή σε ενηλίκους.

13. Πώς γίνεται η παρακολούθηση των παιδιών με Συγγενή Υποθυρεοειδισμό;

Η παρακολούθηση της αγωγής γίνεται με **εξετάσεις αίματος** σε τακτά διαστήματα κατά τις οποίες μετράμε την θυρεοειδοτρόπο ορμόνη (TSH) και την ελεύθερη θυροξίνη (FT4) και αναλόγως (α) προσαρμόζουμε τη δόση που το παιδί λαμβάνει και (β) καθορίζουμε το πότε θα γίνει η επόμενη αιμοληψία. Επειδή κατά τον 1^ο χρόνο της ζωής το παιδί αναπτύσσεται πολύ γρήγορα, τριπλασιάζοντας το βάρος του, ο έλεγχος είναι συχνότερος. Με την πάροδο της ηλικίας οι αιμοληψίες αραιώνουν. Θα σας δοθούν **αναλυτικές γραπτές οδηγίες** από το «Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού» για τον τρόπο που πραγματοποιούνται οι αιμοληψίες αλλά και με ποιο τρόπο επικοινωνείτε μαζί μας για τα αποτελέσματα και τις νέες οδηγίες. Υπάρχει η δυνατότητα να πραγματοποιείται τους ελέγχους σε εξωτερικά εργαστήρια και να αποστέλλεται τα αποτελέσματα με FAX ή e-mail αλλά και να λαμβάνεται τις οδηγίες μας με e-mail. Τα παιδιά με Συγγενή Υποθυρεοειδισμό εξετάζονται κλινικά την ημέρα της διάγνωσης και την ίδια ημέρα χορηγούνται δύο μελλοντικά ραντεβού κλινικής επανεξέτασης, σε περίπου 6 και 12 μήνες. Ακολουθώντας, τα παιδιά εξετάζονται ανά έτος. Εάν απασχολεί κάτι τον θεράποντα ιατρό, τον Παιδιάτρο του παιδιού ή τους γονείς τότε αλλάζει αναλόγως το σχήμα της κλινικής παρακολούθησης.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ

14. Υπάρχουν περιπτώσεις Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού που σταματά κάποια στιγμή η χορήγηση αγωγής;

Σε αρκετές περιπτώσεις ήπιου και κάποιες μέτριου Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού, ο υποθυρεοειδισμός είναι παροδικός. Εάν οι έλεγχοι της λειτουργίας του θυρεοειδούς είναι φυσιολογικοί (πχ δεν χρειάζεται αύξηση της δόσης όπως το παιδί μεγαλώνει) τότε σε συγκεκριμένη ηλικία αποφασίζουμε τη σταδιακή μείωση της δόσης. Εάν το παιδί ανταποκριθεί ικανοποιητικά τότε κάποια στιγμή σταματά η χορήγηση της θυροξίνης. Συνήθως η προσπάθεια μείωσης της δόσης αποφασίζεται λίγο μετά τη συμπλήρωση του 1^{ου} έτους ζωής ή στα 3 έτη.

15. Τι άλλες εξετάσεις θα χρειαστεί να πραγματοποιηθούν;

Θα πραγματοποιηθεί υπερηχογράφημα θυρεοειδούς συνήθως σε ηλικία ενός έτους. Ο λόγος που το υπερηχογράφημα δεν πραγματοποιείται κοντά στη διάγνωση είναι διότι η όποια απάντηση δεν επηρεάζει την αγωγή κατά το πρώτο έτος αλλά και διότι διευκολύνεται η απεικόνιση του θυρεοειδούς σε ένα μεγαλύτερο παιδί. Το υπερηχογράφημα του θυρεοειδούς είναι σημαντική προϋπόθεση για την έναρξη σταδιακής μείωσης της δόσης που αναφέρεται παραπάνω. Σε ειδικές περιπτώσεις σοβαρού υποθυρεοειδισμού υπάρχει αυξημένη πιθανότητα σε σχέση με το γενικό πληθυσμό να συνυπάρχουν ανατομικές ανωμαλίες των νεφρών και της καρδιάς ή βαρηκοΐα. Στις περιπτώσεις αυτές συνιστάται ο ανάλογος έλεγχος.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΣ

16. Είναι ο Συγγενής Υποθυρεοειδισμός ένα κληρονομικό νόσημα;

Ως γενική παρατήρηση θα πρέπει να τονίσουμε ότι όλα τα χαρακτηριστικά ενός ανθρώπου (συμπεριλαμβανομένων και των νοσημάτων) είναι αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης των γονιδίων του με το περιβάλλον. Συγκεκριμένη κληρονομικότητα έχει διαπιστωθεί μόνο όσον αφορά κάποιες περιπτώσεις σοβαρού Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού. Όλες οι υπόλοιπες περιπτώσεις Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού θεωρούνται σποραδικές. Ο σοβαρός Συγγενής Υποθυρεοειδισμός διακρίνεται (α) στις περιπτώσεις ασθενών με δυσγενεσία δηλαδή, ανατομική διαταραχή η οποία συμβαίνει κατά το σχηματισμό του θυρεοειδούς στο έμβρυο (περίπου 85% των περιπτώσεων σοβαρού Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού) και (β) τις περιπτώσεις ασθενών με δυσορμονογένεση δηλαδή, σοβαρή διαταραχή στη διαδικασία παραγωγής της θυροξίνης (περίπου 15% των περιπτώσεων σοβαρού Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού). Με βάση επιδημιολογικές μελέτες, η δυσγενεσία είναι οικογενής (δηλαδή εμφανίζεται και σε άλλο μέλος της οικογένειας) και συνεπώς είναι κληρονομούμενη μόνο σε 2% των περιπτώσεων. Γενετικές μελέτες έχουν αναδείξει μεταλλάξεις σε συγκεκριμένα γονίδια σε ~15% των περιπτώσεων. Στις περιπτώσεις αυτές κάποιος από τους γονείς ή άλλος συγγενής μπορεί να φέρει το παθολογικό γονίδιο αλλά αυτό δεν «εκδηλώθηκε», δεν οδήγησαν στο νόσημα. Θεωρείται ότι στις περιπτώσεις αυτές η κληρονομικότητα δεν ακολουθεί τους κλασσικούς κανόνες της Γενετικής αλλά είναι πολύπλοκη. Με απλά λόγια, θεωρείται ότι οι συγκεκριμένες κληρονομούμενες μεταλλάξεις απλά προσδίδουν μια σχετικά αυξημένη πιθανότητα για το νόσημα και δεν το προκαλούν. Ως ένα ακραίο παράδειγμα μπορούμε να αναφέρουμε ότι εάν ένα παιδί έχει απουσία του θυρεοειδούς τότε η πιθανότητα ο μονοζυγωτικός δίδυμος αδελφός του να έχει και αυτός απουσία του θυρεοειδούς είναι μικρή παρότι έχουν τα ίδια ακριβώς γονίδια και μοιράστηκαν το ίδιο περιβάλλον ως έμβρυα. Αντίθετα, στις σπανιότερες περιπτώσεις δυσορμονογένεσης ακολουθούνται οι κλασσικοί κανόνες της γενετικής και συνεπώς υπάρχει συγκεκριμένη πιθανότητα (25%) να κληρονομηθεί το νόσημα και σε επόμενο παιδί. Για τις υπόλοιπες μορφές Συγγενούς Υποθυρεοειδισμού (δηλαδή πλην του σοβαρού) δεν έχει διαπιστωθεί συγκεκριμένη κληρονομική προδιάθεση.

Παρά την επιστημονική πρόοδο, συγκεκριμένες μεταλλάξεις σε γονίδια στην περίπτωση δυσγενεσίας του θυρεοειδούς (πχ απουσίας, υποπλασίας, ημιαγενεσίας ή εκτοπίας) έχουν αναγνωρισθεί μόνο στο 15% των ασθενών. Στα πλαίσια της προσπάθειας αναγνώρισης μεταλλάξεων που σχετίζονται με το Συγγενή Υποθυρεοειδισμό είναι πιθανό κάποια στιγμή να σας ζητηθεί να μας δώσετε την άδειά σας να απομονώσουμε γενετικό υλικό (DNA) του παιδιού σας. Με τη συναίνεσή σας θα μπορέσουμε να πραγματοποιήσουμε το σχετικό μοριακό έλεγχο στα πλαίσια ερευνητικού προγράμματος στο μέλλον. Με τον τρόπο αυτό θα προσπαθήσουμε να αποκαλύψουμε εάν το παιδί φέρει κάποια συγκεκριμένη μετάλλαξη σε κάποιο γονίδιο το οποίο σχετίζεται με το Συγγενή Υποθυρεοειδισμό.