

KONGENITALNA HIPOTIREOZA U NEDONOŠČADI

LAURA MUSTAČ, KANITA ANTOLOVIĆ, SANA ŠAVORIĆ*

Kongenitalna hipotireoza jedna je od najčešćih endokrinoloških bolesti u nedonoščadi, predstavlja prirođeni poremećaj u sintezi i sekreciji tireoidnih hormona. Čimbenici rizika koji utječu na nastanak poremećaja su: ženski spol, perinatalne i porođajne komplikacije, genetske abnormalnosti, poremećaji štitnjače, nuspojava lijekova tijekom trudnoće, niska porođajna težina, prijevremeni porod te višepodna trudnoća. Posljedice ovakvog poremećaja često su neurološke i razvojne. Simptomi se manifestiraju unutar nekoliko dana od porođaja ili tokom prvog i drugog mjeseca života. Među prvim simptomima koji se manifestiraju jesu povećanje fontanele, grub plač, pospanost, otečen jezik, hipotonija, poremećaj gutanja i sisanja, opstipacija, distendiran abdomen s umbilikalnom hernijom te hiperbilirubinemija. Kod nedonoščadi se klinička slika kongenitalne hipotireoze ponekad prikriva s obzirom na ostale poteškoće prematuriteta. Stoga je od iznimne važnosti pravovremeno otkrivanje poremećaja putem novorođenačkog screeninga koji se provodi uzorkovanjem krvi iz pete kod novorođenčadi starije od 48 sati radi fiziološki povišenih vrijednosti hormona štitnjače u ranijoj dobi. Dijagnoza se može potvrditi rezultatima funkcijskih testova štitnjače. Ukoliko je razina TSH viša od referentnih vrijednosti, potrebno je pomno praćenje serumskih vrijednosti T4 i TSH svakih 7 dana. U liječenju se koristi levotiroksin, oralnom primjenom. Brojni su zadaci medicinske sestre u skrbi i prepoznavanju simptomatologije kongenitalne hipotireoze u nedonoščadi. Od neizmjerne je važnosti pravovremeno i pravilno uzorkovanje krvi za novorođenački probir. Medicinske sestre zadužene su za pravovremeno otkrivanje ranih simptoma kod nedonoščeta te sudjeluju u svim postupcima dijagnostike i liječenja kongenitalne hipotireoze. Neophodna je i uloga medicinske sestre u edukaciji roditelja o daljnjoj skrbi za novorođenče.

Deskriptori: KONGENITALNA HIPOTIREOZA, MEDICINSKE SESTRE, NEDONOŠČAD, NOVOROĐENAČKI SCREENING

UVOD

*KBC Sestre milosrdnice,
Klinika za ginekologiju i porodništvo
Zavod za neonatologiju, nedonoščad i intenzivno
liječenje novorođenčadi

Adresa za dopisivanje:
Laura Mustač, bacc.med.techn.
KBC Sestre milosrdnice,
Klinika za ginekologiju i porodništvo
Zavod za neonatologiju, nedonoščad i intenzivno
liječenje novorođenčadi
E-mail: laura.mustac@kbcsm.hr

Kongenitalna hipotireoza zatjeva hitno liječenje punom dozom L-tiroksina odmah po rođenju kako bi se prevenirale posljedice za živčani sustav novorođenčeta. Kada se dijagnosticira i liječi u ranoj fazi, najvažnije se komplikacije mogu spriječiti. Stoga su uspostavljeni programi probira čija je svrha bolja i pravovremena skrb i sprječavanje neurorazvojnih posljedica (1).

Znakovi kongenitalne hipotireoze su nespecifični u novorođenčadi, a posebice nedonoščadi. Samo 5% slučajeva ima karakteristične kliničke nalaze. Jedan od najvažnijih i najranijih znakova je dugotrajna žutica tijekom neonatalnog perioda (1, 2).

Dokazi iz različitih programa probira pokazuju da je stopa kongenitalne hipotireoze bila viša u nedonoščadi i novorođenčadi s niskom porođajnom težinom. Nepotpuni razvoj osovine hipotalamus-hipofiza u ovoj skupini novorođenčadi rezultira odgođenim porastom TSH (1, 2).

Za pravovremeno otkrivanje kongenitalne hipotireoze, od neizmjerne je važnosti pravilno uzorkovanje krvi za probir (1). Medicinske sestre zadužene su za pravovremeno otkrivanje ranih simptoma kod nedonoščeta te sudjeluju u svim postupcima dijagnostike i liječenja kongenitalne hipotireoze. Medicinske sestre sudjeluju i u edukaciji roditelja o daljnjoj skrbi za novorođenče (2).

Incidencija kongenitalne hipotireoze je oko 1/2000-3000 živorođene djece. U većini slučajeva nastaje spontano, no u 10-20% slučajeva nastaje nasljedno (1). Incidencija je veća u nedonoščadi i novorođenčadi s niskom porođajnom težinom. U višepodnim trudnoćama javlja se s incidencijom 1:600. Novorođenčad ženskog spola ima tendenciju 2:1 u odnosu na muški spol, prema screeningu (1, 2).

RIZIČNI ČIMBENICI

Kongenitalna hipotireoza najčešće, u 85% slučajeva, nastaje radi poremećaja u razvoju štitne žlijezde. Poremećaji koji se javljaju u rastu i razvoju štitne žlijezde su aplazija, hipoplazija i ektopični smještaj štitnjače (1). Uzroci mogu biti i neadekvatna proizvodnja i sinteza hormona štitnjače, manjak TSH hormona, te prolazna neonatalna hipotireoza. Rijetko uzrok može biti neadekvatan unos joda u majke (1).

Čimbenike rizika možemo podijeliti na one nastale od majke i one nastale od samog nedonoščeta. Čimbenici koji potječu od majke su nuspojava lijekova tijekom trudnoće, porođajne komplikacije, višepodna trudnoća te neadekvatan ili pretjeran unos joda (2). Čimbenici rizika nastali od nedonoščeta ženski spol, genetske abnormalnosti, poremećaji štitnjače, niska porođajna težina te prijevremeni porod (1, 2).

Specifičnosti kod nedonoščadi

Klinička slika kongenitalne hipotireoze u nedonoščadi je, u većini slučajeva (95%), asimptomatska. Razlog tomu je što hormon T4 majke prelazi preko posteljice do nedonoščeta te je serumska vrijednost T4 u pupčanoj vrpici povišena za 25-50% u odnosu na referentne vrijednosti (2, 3). S obzirom na ostale poteškoće prematuriteta klinička slika može biti prikrivena stoga je iznimno važno provođenje novorođenačkog probira.

Ukoliko se dijagnoza manifestira simptomatski, simptomi koji se javljaju jesu dugotrajna žutica, letargija, povećane fontanele, grub plač, otečen jezik, hipotonija, poremećaj gutanja i sisanja, opstipacija, te distendiran abdomen s umbilikalnom hernijom (3). Tjelesna masa i obujam glave mogu biti u većoj percentilnoj krivulji s obzirom na očekivane vrijednosti, radi prisutnosti miksedema. Simptomi se javljaju unutar nekoliko dana od porođaja ili tijekom prvog i drugog mjeseca života (2, 3).

PRAVOVREMENO OTKRIVANJE

Novorođenački skrining (probir) je sustav organiziranog traganja za određenim prirođenim bolestima u cjelokupnoj novorođenačkoj populaciji određene regije (4). Osnovna svrha novorođenačkog probira je što ranije otkrivanje, početak liječenja te sprječavanje trajnih i nepovratnih posljedica po život i zdravlje oboljelih od niza rijetkih nasljednih bolesti.

Početak provođenja novorođenačkog probira seže u 1961. godinu kada je u SAD-u započeto provođenje Guthrieovog testa za otkrivanje fenilketonurije, a kasnije je u metabolički probir uključeno još nekoliko nasljednih bolesti (4).

Protokoli probira razlikuju se ovisno o državi i regiji na temelju prevalencija određenih bolesti unutar populacije, tehnološkom napretku te troškovima. Niz smjernica za odabir uvjeta za novorođenački probir uspostavljene su 1968. godine. Smjernice definiraju da bolest predstavlja ozbiljan javnozdravstveni problem te da mora biti učinkovito izlječiva, a tijekom bolesti mora biti dovoljno poznat (3, 4). Nadalje, rano otkrivanje bolesti bitno olakšava suportivnu skrb, a test mora biti specifičan po svojoj sposobnosti identificiranja svih ili većine dojenčadi s tim stanjem i osjetljiv na određeno stanje koje otkriva. Novorođenački se probir smatra jednim od najuspješnijih javnozdravstvenih programa u posljednjih 50-ak godina (4).

U Republici Hrvatskoj se novorođenački probir na fenilketonuriju provodi od 1978. godine, a na konatalnu hipotireozu od 1985. Novorođenački je probir uvršten u obavezne mjere zdravstvene zaštite novorođenčadi od 1986. godine te obuhvaća svu novorođenčad rođenu u Republici Hrvatskoj, zdravu ili bolesnu terminsku novorođenčad i nedonoščad (4).

Novorođenački se probir provodi svakom novorođenčetu u rodilištu. Uzima se nekoliko kapi krvi iz pete koja se nanese na filter papir kod novorođenčadi starijih od 48 sati. Kod nedonoščadi i rizične novorođenčadi se uzorkovanje krvi ponavlja 14. i 28. dan života (4, 5).

Kap krvi mora pravilno popuniti minimalno dva kruga, ravnomjerno s obje strane filtra. Kartica se suši najkraće 4 sata na čistoj ravnoj podlozi, bez izlaganja suncu i toplini. Nakon sušenja, kartica se pošalje u Laboratorij za novorođenački

skrining, Klinike za pedijatriju, Kliničkog bolničkog centra Zagreb (3, 4). Kartica za novorođenački probir sadrži podatke majke i djeteta, datum i vrijeme uzorkovanja, te potpis djelatnika koji je uzorkovao. Ponekad pozitivan rezultat ne mora označavati postojanje bolesti, što se potvrdi dodatnim pretragama ili ponavljanjem testa. Obavijest o pozitivnom testu i dodatnim podacima dolazi liječnicima u rodilište, ako je novorođenče još tamo, ili izravno na adresu prebivališta (4, 5). U rijetkim slučajevima pojavljuje se lažno negativan rezultat testa jer u trenu uzorkovanja razine tvari karakterističnih za bolesti nisu dovoljno povišene.

DIJAGNOSTIKA I LIJEČENJE

Novorođenački probir je prva i osnovna karika u ranom otkrivanju bolesti. Dijagnoza se potvrđuje rezultatima funkcijskih testova štitnjače (2). Ukoliko je TSH u serumu povišen potrebno je praćenje serumskih koncentracija T4 i TSH svakih 7 dana. U slučaju da se vrijednosti unutar 4 do 6 tjedana ne korigiraju, preporučuje se uvođenje terapije hormona štitnjače. Dodatno se urade ultrasonografija, testovi tireoidnih antitijela, radionukleoidna pretraga štitnjače, i serumski tireoglobulin (2).

Rano otkrivanje i liječenje kongenitalne hipotireoze iznimno je važno kako bi bio osiguran normalan rast i razvoj novorođenčeta. U liječenju se koristi levotiroksin, oralnom primjenom 30 min prije prvog obroka, preporučuje se prvobitna doza od 10 do 15 µg/kg/danu, a kod težih oblika ta se doza povećava (2). Medicinske sestre imaju svoje intervencije u svim procesima dijagnostike, zbrinjavanja te liječenja novorođenčeta s kongenitalnom hipotireozom, kao i u edukaciji roditelja novorođenčeta.

ZADACI MEDICINSKE SESTRE

Medicinske sestre/primalje imaju važnu ulogu u provođenju novorođenačkog probira, ali i prepoznavanju bolesti, skrbi za novorođenče te edukaciji roditelja o samom probiru, načinu kako se provodi, koje bolesti su uključene u probir, u koje vrijeme se uzima te daljnjem postupanju u slučaju pozitivnog testa (4, 5). Iznimno je važna dobra edukacija roditelja kako bi se smanjio stres roditelja povezan s mogućim pozitivnim rezultatom te kako bi se olakšale dodatne pretrage ukoliko će biti potrebe za istim (5).

Medicinska sestra odgovorna je za pravilno uzorkovanje krvi za novorođenački probir kako bi rezultati mogli biti što relevantniji. Od iznimne je važnosti da medicinska sestra pravilno ispuni karticu za novorođenački probir (4). Na kartici mora popuniti potrebne podatke o majci i novorođenčetu te dodatno provjeriti je li krv pravilno uzorkovana. Uzorkovanje provode medicinske sestre i primalje u svim rodilištima u Republici Hrvatskoj (4, 5). Medicinske sestre imaju esencijalnu ulogu u otkrivanju ranih simptoma kod nedonoščeta te sudjeluju u svim postupcima dijagnostike i liječenja kongenitalne hipotireoze.

ZAKLJUČAK

Kongenitalna hipotireoza je izlječivi nedostatak hormona štitnjače koji nepravovremenim dijagnosticiranjem uzrokuje teške posljedice za rast i razvoj djeteta. Incidencija kongenitalne hipotireoze je veća u nedonoščadi i novorođenčadi s niskom porođajnom težinom. Klinička slika kongenitalne hipotireoze je u većini slučajeva asimptomatska, a često je prikrivena i zakomplicirana drugim poteškoćama prematuriteta. Iz spomenutog razloga, od neizmjerne je važnosti provođenje novorođenačkog probira koji obuhvaća svu novorođenčad i nedonoščad. Medicinska sestra je ključni i neizostavni faktor u svim

procesima ranog dijagnosticiranja i prepoznavanja kongenitalne hipotireoze kod novorođenčadi i nedonoščadi kao i u procesu liječenja te provođenju novorođenačkog probira i edukaciji roditelja.

LITERATURA

1. Hashemipour M, Hovsepian S, Ansari A, Keikha M, Khalighinejad P, Niknam N. Screening of congenital hypothyroidism in preterm, low birth weight and very low birth weight neonates: A systematic review. *Pediatrics & Neonatology*. 2018; 59; 3-14.
2. Klosinska M, Kaczynska A, Ben-Skowronek I. Congenital Hypothyroidism in Preterm Newborns - The Challenges of Diagnostics and Treatment: A Review. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022. Dostupno na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35370986/> (pristupljeno 01.03.2024.).
3. Petković Ramadža D, Sarnavka V, Škaričić A, Fumić K, Barić I. Novorođenački skrining u Hrvatskoj i u svijetu. *Paediatrica Croatica*. 2013; 4 (57); 350-7. Dostupno na: <https://hrcak.srce.hr/119829> (pristupljeno 01.03.2024.).
4. Barić I, Juras K, Sarnavka V. Novorođenački skrining i nasljedne metaboličke bolesti- etički aspekti / Bioetika i djeteta / Čović A, Radonić M (ur.). Zagreb: Pergamena, 2011. str. 141-50. Dostupno na: <https://crosbi.hr/crosbi/publikacija/pri-log-knjiga/44749> (pristupljeno 02.03.2024.).
5. El-Hattab AW, Almannai M, Sutton VR. Newborn screening-History, current status, and future directions. *Pediatr Clin N Am*. 2018; 65:389-405. Dostupno na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29502920/> (pristupljeno 04.03.2024.).

Summary

CONGENITAL HYPOTHYROIDISM IN PREMATURE INFANTS

Laura Mustač, Kanita Antolović, Sana Šavorić

Congenital hypothyroidism is one of the most common endocrinological diseases in premature infants, it is a congenital disorder in the synthesis and secretion of thyroid hormones. Risk factors that can cause the disorder are: female sex, perinatal and child-birth complications, genetic abnormalities, thyroid disorders, side effects of drugs during pregnancy, low birth weight, premature birth and multiple pregnancy. The consequences of this disorder are often neurological and developmental. Symptoms manifest themselves within a few days of birth or during the first and second months of life. Among the first symptoms that can appear are enlarged fontanelles, rough crying, swollen tongue, hypotonia, swallowing and sucking disorders, constipation, distended abdomen with umbilical hernia, and hyperbilirubinemia. In premature infants, the clinical picture of congenital hypothyroidism is sometimes masked by other complications of prematurity. Therefore, timely detection of the disease through newborn screening, which is performed by taking blood from the heel of newborns older than 48 hours due to physiologically elevated values of thyroid hormones at an earlier age, is extremely important. The diagnosis can be confirmed by the results of thyroid function tests. If the TSH level is higher than the physiological values, it is necessary to closely monitor the serum T4 and TSH values every 7 days. Oral levothyroxine is used in the treatment. There are numerous roles of the nurse in the care and recognition of the symptoms of congenital hypothyroidism in premature infants. Timely and correct blood sampling for newborn screening is extremely important. Nurses are responsible for timely detection of early symptoms in premature infants and participate in all diagnostic and treatment procedures for congenital hypothyroidism. The role of the nurse in educating parents about further care for the newborn is also necessary.

Descriptors: CONGENITAL HYPOTHYROIDISM, NURSES, PREMATURE INFANTS, NEWBORN SCREENING