Vietnam Journal of Community Medicine, Vol 63, No 2 (2022) 113-119

THE CHARACTERISTICS OF EPIDEMIOLOGY, CLINICAL AND PARACLINICAL MANIFESTATION OF CONGETIAL HYPOTHYROIDISM AT NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

Do Manh Hung[1,*], Vu Anh[1], Nguyen Viet Khanh[2]

[1]National Children's Hospital - 18/879 La Thanh, Lang Thuong, Dong Da, Hanoi, Vietnam
[2]Thai Binh University of Medical and Pharmacy - 373 Ly Bon, Thai Binh city, Vietnam

Received 30/11/2021
Revised 15/01/2022; Accepted 18/02/2022

ABSTRACT

Objective: Describe the clinical and subclinical characteristics of children with congenital hypothyroidism at the National Hospital of Pediatrics from January 2015 to January 2020;

Subjects: We selected 52 pediatric patients diagnosed with congenital hypothyroidism and inpatient treatment at the National Hospital of Pediatrics from January 2015 to January 2020;

Methods: Describe retrospective;

Results: Through the study of 52 pediatric patients, we obtained the following results: most children with congenital hypothyroidism can be detected as early as 3 years, even in infancy. A suspected sign of constipation is accompanied by edema, prolonged jaundice, and delayed psychomotor development. Up to 86.5% had THS> 100 µU / ml, 78.8% had an FT3 of 1-2 pg / ml, 73.1% had an FT4 <0.4 ng / dl, 61.5% had anemia, 100% had delayed bone maturation on radiographs;

Conclusions: Most children with congenital hypothyroidism can be detected as early as 3 years. A suspected sign of constipation is accompanied by edema, prolonged jaundice, and delayed psychomotor development. TSH > 100 µU/ml; FT3 of 1-2 pg/ml; FT4 <0.4 ng/dl; anemia; delayed bone maturation on radiographs.

Keywords: Congenital hypothyroidism, children.

*Corressponding author
Email address: hungdm.nip@gmail.com
Phone number: (+84) 913 304 075
https://doi.org/10.52163/yhc.v63i2.304

ĐẶC ĐIỂM DỊCH TỄ LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG CỦA TRẺ SUY GIÁP BẨM SINH TẠI BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG

Đỗ Mạnh Hùng[1,*], Vũ Anh[1], Nguyễn Việt Khánh[2]

[1]Bệnh viện Nhi Trung ương - 18/879 La Thành, Láng Thượng, Đống Đa, Hà Nội, Việt Nam
[2]Đại học Y Dược Thái Bình - 373 Lý Bôn, TP. Thái Bình, Việt Nam

Ngày nhận bài: 30 tháng 11 năm 2021
Chỉnh sửa ngày: 15 tháng 01 năm 2022; Ngày duyệt đăng: 18 tháng 02 năm 2022

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của trẻ suy giáp bẩm sinh tại Bệnh viện Nhi Trung ương từ 01/2015 – 01/2020;

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: Chúng tôi chọn được 52 bệnh nhi được chẩn đoán suy giáp bẩm sinh và điều trị nội trú tại Bệnh viện Nhi Trung ương từ 01/2015 – 01/2020;

Phương pháp: Mô tả hồi cứu;

Kết quả: Qua nghiên cứu 52 bệnh nhi chúng tôi thu được kết quả như sau: phần lớn trẻ SGBS có thể phát hiện được sớm trước 3 tuổi, thậm chí trong độ tuổi sơ sinh. Dấu hiệu nghi ngờ là táo bón đi kèm với phù nhiêm, vàng da kéo dài, chậm phát triển tâm vận động, TSH>100 µU/ml, FT3 từ 1-2pg/ml, FT4<0,4ng/dl, thiếu máu và chậm trưởng thành xương trên X quang;

Kết luận: Phần lớn trẻ SGBS có thể phát hiện được sớm trước 3 tuổi; Dấu hiệu nghi ngờ là táo bón đi kèm với phù nhiêm, vàng da kéo dài, chậm phát triển tâm vận động, TSH>100 µU/ml, FT3 từ 1-2pg/ml, FT4<0,4ng/dl, thiếu máu và chậm trưởng thành xương trên X quang.

Từ khóa: Suy giáp bẩm sinh, trẻ em.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Suy giáp bẩm sinh (SGBS) là một trong các bệnh về nội tiết hay gặp ở trẻ em. Bệnh có tần suất từ 1/3500 đến 1/4000 trẻ mới sinh trên thế giới [1,2,3]. Nếu không được chẩn đoán và điều trị kịp thời sẽ để lại hậu quả nặng nề cho trẻ như tử vong hoặc đần độn suốt đời [4,5]. Đó là gánh nặng cho gia đình và xã hội. SGTBS còn là một trong những nguyên nhân hàng đầu gây chậm phát triển tâm thần có thể phòng tránh được. Suy giáp bẩm sinh một bệnh lý rất quan trọng có nhiều khả năng bị bỏ sót, vì hầu hết ca bệnh đều không có triệu chứng trong thời kỳ sơ sinh, các biểu hiện lâm sàng sau đó lại rất mơ hồ, làm cho việc chẩn đoán rất khó khăn, chậm trễ. Song song với tính chất trên là các tác động bệnh lý lại xảy ra một cách âm thầm, rất sớm, ảnh

*Tác giả liên hệ
Email: hungdm.nip@gmail.com
Điện thoại: (+84) 913 304 075
https://doi.org/10.52163/yhc.v63i2.304

hưởng trầm trọng trên toàn bộ quá phát triển từ thể chất đến tâm vận của trẻ, làm cho trẻ đần độn, thể chất kém cỏi, tàn phế, không có khả năng học tập, lao động, chưa kể tới vô số các bệnh lý mạn tính đi kèm. Với tiến bộ y học, việc phát hiện sớm và điều trị thích hợp giúp ngăn ngừa các tác động nêu trên. Do vậy yêu cầu chẩn đoán sớm suy giáp bẩm sinh trở thành một nhu cầu hết sức thiết thực được y học quan tâm. SGBS cũng là nguyên nhân gây chậm phát triển trí tuệ ở trẻ tuy nhiên đây là một bệnh có khả năng dự phòng [5,6]. Cùng với sự phát triển của y học miễn dịch và nội tiết, SGBS ngày càng nhận được sự quan tâm nhiều hơn. Ở Việt Nam chưa có nhiều nghiên cứu về SGBS ở trẻ nhỏ [5,7], vì vậy chúng tôi tiến hành nghiên cứu này với mục tiêu: "***Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của trẻ suy giáp bẩm sinh tại Bệnh viện Nhi Trung ương từ 01/2015 – 01/2020".***

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Bệnh nhi được chẩn đoán SGBS và điều trị nội trú tại bệnh viện Nhi Trung ương từ 01/2015 – 01/2020.

- *Tiêu chuẩn lựa chọn*

✓Tất cả bệnh nhi >3 ngày tuổi.

✓Được chẩn đoán suy giáp (TSH cao theo tuổi kèm theo một hoặc nhiều xét nghiệm T3, T4, FT3, FT4 thấp theo tuổi) hoặc suy giáp dưới lâm sàng (TSH cao theo tuổi kèm các xét nghiệm T3, T4, FT3, FT4 bình thường).

✓Được chẩn đoán lần đầu

- *Tiêu chuẩn loại trừ:* Suy giáp mắc phải (thiếu iode, viêm tuyến giáp, cắt bỏ tuyến giáp, quá liều thuốc kháng giáp).

2.2. Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả hồi cứu.

2.3. Cỡ mẫu và chọn mẫu: Chọn mẫu thuận tiện tất cả các bệnh nhi đủ tiêu chuẩn. Chúng tôi ghi nhận được 52 bệnh nhi vào nghiên cứu.

2.4. Biến số nghiên cứu

- Dịch tễ: Giới, tuổi, nơi sống, mẹ có tiền sử mắc bệnh tuyến giáp.
- Lâm sàng: Lý do nhập viện, triệu chứng thường gặp, tổng điểm chẩn đoán.
- Cận lâm sàng: TSH, FT3, FT4, siêu âm tuyến giáp, X quang xương bàn tay

2.5. Phương pháp thu thập số liệu: Số liệu thu thập theo mẫu bệnh án thống nhất xây dựng dựa theo mục tiêu nghiên cứu.

2.6. Phương pháp xử lý số liệu

+ Xử lý số liệu theo phương pháp thống kê y học, dùng phần mềm SPSS 20.0 để nhập số liệu và tính toán.

+ Tính tỉ lệ phần trăm %, tính giá trị trung bình. So sánh các tỷ lệ phần %, có sự khác biệt nếu P< 0,05.

2.7. Phương pháp khống chế sai số

- Dùng mẫu bệnh án rõ ràng, hợp lí để thu thập thông tin. Các thông tin về chẩn đoán và phân loại thống nhất rõ ràng. Khi nhập số liệu và xử lí số liệu được tiến hành 2 lần để đối chiếu kết quả.

- Toàn bộ nghiên cứu do chính tác giả thực hiện và trực tiếp thu thập số liệu, xử lí.

2.8. Đạo đức trong nghiên cứu

- Nghiên cứu được sự cho phép của hội đồng Y đức Bệnh viện Nhi Trung ương và của gia đình bệnh nhân.
- Bệnh nhân được khám toàn diện và điều trị đúng theo phác đồ.
- Số liệu xử lý trung thực, chính xác.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 3.1. Đặc điểm dịch tễ học của bệnh nhi

Đặc điểm		Số lượng	Tỷ lệ %
Giới	Nam	16	30,8
	Nữ	36	69,2
Tuổi	<3 tháng	25	48,1
	3 - <12 tháng	15	28,8
	≥ 12 tháng	12	23,1
Nơi sống	Hà Nội	11	21,2
	Tỉnh khác	41	78,8
Mẹ có bệnh lý tuyến giáp	Có	4	7,7
	Không	48	92,3

Nhận xét: Phần lớn bệnh nhi SGBS là trẻ nữ, có độ tuổi phát hiện <3 tháng, sống ở nhiều tỉnh khác nhau và mẹ không có bệnh lý về tuyến giáp.

Bảng 3.2. Lý do nhập viện của bệnh nhi

Lý do nhập viện	Số lượng	Tỷ lệ %
Táo bón	21	40,4
Chậm lớn	10	19,2
Vàng da kéo dài	11	21,2
Chậm phát triển tâm vận	6	11,5
Khác	4	7,7

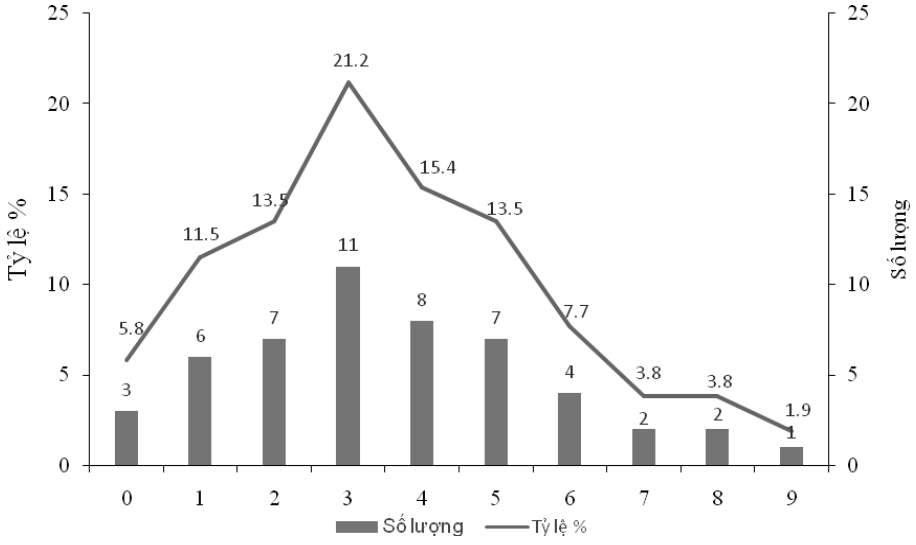
Nhận xét: Lý do nhập viện phần lớn của trẻ là táo bón, thấp hơn là vàng da kéo dài và chậm lớn.

Bảng 3.3. Triệu chứng lâm sàng thường gặp của bệnh nhi

Triệu chứng lâm sàng	Số lượng	Tỷ lệ %
Táo bón	36	69,2
Chậm lớn	23	44,2
Vàng da kéo dài	20	38,5
Chậm phát triển tâm vận	18	34,6
Thoát vị rốn	17	32,7
Phù niêm	15	28,9
Lưỡi to	13	25,0

Nhận xét: Triệu chứng lâm sàng hay gặp nhất là táo bón, thấp hơn là chậm lớn, vàng da kéo dài, chậm phát triển tâm vận, thoát vị rốn, phù niêm và lưỡi to.

Hình 1 . Kết quả chấm điểm theo bảng điểm chẩn đoán của khoa Nội tiết



Nhận xét: Số điểm hay gặp nhất là 03 với 21,2%. Điểm từ 5 trở lên có 19 trường hợp chiếm 36,5%. Điểm trung bình là 3,81 ± 2,43.

Bảng 3.5. Đặc điểm cận lâm sàng của bệnh nhi

Đặc điểm		Số lượng	Tỷ lệ %
TSH (µU/ml)	≤100	7	13,5
	>100	45	86,5
FT3 (pg/ml)	<1	2	3,9
	1-2	41	78,8
	>2	9	17,3
FT4 (ng/dl)	0,4-0,7	14	26,9
	<0,4	38	73,1
Thiếu máu	Có	32	61,5
	Không	20	38,5
Siêu âm tuyến giáp	Bình thường	31	59,6
	Tuyến giáp teo nhỏ	18	34,6
	Không có mô tuyến giáp tại vị trí bình thường	3	5,8
Xquang có chậm trưởng thành xương	Có	52	100
	Không	0	0

Nhận xét: Có tới 86,5% có THS >100 µU/ml, 78,8% có FT3 từ 1-2 pg/ml, 73,1% có FT4 <0,4 ng/dl, 61,5% có thiếu máu, 59,6% siêu âm tuyến giáp bình thường và 100% có chậm trưởng thành xương trên X quang.

4. BÀN LUẬN

Suy giáp bẩm sinh là tình trạng cơ thể không sản xuất hormon tuyến giáp hoặc sản xuất không đầy đủ ngay lúc mới sinh. Nguyên nhân có thể do khiếm khuyết về giải phẫu như không có tuyến giáp, tuyến giáp lạc chỗ, rối loạn chuyển hóa hormon tuyến giáp, thiếu iode, lúc có thai người mẹ uống iode đồng vị phóng xạ hoặc có kháng thể kháng tuyến giáp bẩm sinh giữa mẹ và bé [3]. Tầm quan trọng của hormon tuyến giáp trong sự phát triển của não, sự myelin và kết nối các neuron thần kinh bình thường. Thời kỳ quan trọng nhất của hormon tuyến giáp lên sự phát triển của não là vài tháng đầu đời của con người [4]. Tần suất suy giáp bẩm sinh tại Mỹ 1/4000 trẻ sinh ra (5), tại các quốc gia khác là 1/3000 – 1/4000 (6,7). Tỷ lệ suy giáp bẩm sinh tăng trong số trẻ sinh đôi. Ở trẻ sinh đôi tỷ lệ suy giáp bẩm sinh cao gấp 12 lần so với chỉ sinh một trẻ [8,9,10].

Qua kết quả nghiên cứu 52 trẻ suy giáp bẩm sinh, lứa tuổi nhập viện nhiều nhất là <3 tháng tuổi, tương đồng với nghiên cứu gần nhất của Đinh Quốc Đạt và Huỳnh Thị Vũ Quỳnh [7]. Điều này cho thấy bệnh đã được chẩn đoán khá sớm so với các năm trước đây. Lê Thị Ngọc Dung nghiên cứu năm 2006 [5] và Malik năm 2008 [8] đều cho kết quả là >3 tháng tuổi, tuy nhiên những nghiên cứu này đã cách đây rất lâu. Mặc dù vậy, lứa tuổi nhập viện >12 tháng còn tương đối cao với 23,1%, đa số những trẻ này có triệu chứng rõ ràng và đã có nhiều di chứng nặng.

Chúng tôi nhận thấy 4 triệu chứng lâm sàng thường gặp nhất là táo bón, chậm lớn, vàng da kéo dài và chậm phát triển tâm vận. Lê Thị Ngọc Dung [5] và Đinh Quốc Đạt [7] nghiên cứu trên bệnh nhi Việt Nam và Unachak [3] nghiên cứu trên bệnh nhi Thái Lan cũng cho kết quả tương tự chúng tôi. Táo bón cũng là lý do khiến cho trẻ phải vào bệnh viện, tuy nhiên đây lại là triệu chứng không đặc hiệu, có thể xuất hiện ở nhiều bệnh lý khác. Đa số trẻ em có triệu chứng táo bón được vào khoa tiêu hóa trước khi được chuyển tới khoa nội tiết. Chúng tôi nhận thấy, các trẻ trong nghiên cứu ngoài triệu chứng táo bón còn đi kèm với triệu chứng khác phối hợp như chậm phát triển tâm vận, phù niêm và vàng da kéo dài. Do đó một điểm quan trọng cần chú ý khi chẩn đoán sớm SGBS đó là các trẻ có phối hợp của 4 triệu chứng trên.

Chậm phát triển tâm vận là một triệu chứng nặng, càng phát hiện muộn thì triệu chứng này có thể nhận thấy càng rõ rệt, ví dụ có trường hợp trẻ trên 4 tuổi mà chỉ có thể nói đơn âm, những trẻ như vậy có tình trạng thiếu hụt hormone tuyến giáp nhiều năm và nặng nề, do đó dù điều trị thì khả năng phục hồi cũng tấp và khó phát triển lại được bình thường như trẻ khác.

Điểm trung bình khi chấm theo bảng điểm VBVSKBMTE trong nghiên cứu của chúng tôi là 3,81, thấp hơn với chuẩn nghi ngờ là ≥5. Đa số trẻ trong nghiên cứu của chúng tôi có điểm <5 vì vậy nếu dựa vào bản điểm để chẩn đón thì có thể bỏ sót những trường hợp SGBS đến sớm. Hoạt động chức năng của tuyến giáp trong trong suy giáp không tuân theo hoạt động điều chỉnh sinh lý bình thường của hệ trục: dưới đồi - tuyến yên - tuyến giáp. Tự kháng thể TRAb gắn cạnh tranh với TSH tại thụ thể của tế bào tuyến giáp kích thích tế bào kích thích làm tăng tổng hợp và giải phóng T3, FT4 vào máu. Nồng độ T3, nồng độ FT4 trong máu tăng (T3 > 3 nmol/L, FT4 > 24 pmol/L) có tác dụng ức chế bài tiết TSH từ tuyến yên, vì thế bệnh nhân mắc bệnh Basedow có nồng độ TSH máu rất thấp (< 0,1 U/mL), thậm chí không phát hiện được. Kết quả nghiên cứu tại thời điểm chẩn đoán có tới 86,5% có THS >100 µU/ml, 78,8% có FT3 từ 1-2 pg/ml, 73,1% có FT4 <0,4 ng/dl, phản ánh cơ thể ở tình trạng nhiễm độc hormone tuyến giáp dưới tác động của tự kháng thể TRAb.

Về tình trạng thiếu máu, 61,5% trẻ trong nghiên cứu của chúng tôi có thiếu máu và chủ yếu là thiếu máu đẳng sắc. Tình trạng thiếu máu là do thiếu hụt hormone tuyến giáp làm giảm sản xuất hồng cầu ở tủy xương, mức độ thiếu máu phụ thuộc vào thời gian bệnh và mức tác động của bệnh. Tuy nhiên tình trạng này có khả năng cải thiện khi được bổ sung hormone thay thế. Chúng tôi cũng nhận thấy 100% trẻ có chậm trưởng thành xương thông qua chụp X quang. Đây cũng là một ảnh hưởng không nhỏ của bệnh SGBS tới trẻ nếu không được phát hiện sớm. Kết quả của chúng tôi tương tự với Đinh Quốc Đạt nghiên cứu tại bệnh viện nhi đồng 2 [7].

5. KẾT LUẬN

Phần lớn trẻ SGBS có thể phát hiện được sớm trước 3 tuổi, thậm chí trong độ tuổi sơ sinh. Dấu hiệu nghi ngờ

là táo bón đi kèm với phù nhiêm, vàng da kéo dài, chậm phát triển tâm vận, TSH>100 µU/ml, FT3 từ 1-2pg/ml, FT4<0,4ng/dl, thiếu máu và chậm trưởng thành xương trên X quang.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] Susan RR, Rosalind SB, Lawson W, Thomas Foley, Paul B Kaplowitz, Celia I Kaye, Sumana Sundararajan, Surendra K Varma (2006) "Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism", Pediatrics 2006 Jun;117(6):2290-303. doi: 10.1542/peds.2006-0915.

[2] Huang SA, Hypothyroidism. Pediatric endocine, volume 2, 2007, 15th Edition, pp.405-411

[3] Unachak K, Dejkhamron P, Primary congenital hypothyroidism: clinical characteristics and etiological study. J Med Assoc Thai, 2004, 87(6):612-617.

[4] LaFranchi SH, Disorders of the thyroid gland. In: Nelson textbook of pediatric, 19th edition, pp.1895-1903. Elservier Sunders, Philadelphia, 2011.

[5] Dung LTN, Congenital Hypothyroidism: Pediatrics, University Program Volume 2, Ho Chi Minh City General Publishing House, 2006, 4th edition: 367-376.

[6] Beardsll K, Ogilvy Stuart AL, Congenial Hypothyroidism. Current Pediatrics, 2004, 14(5) 422-429.

[7] Dat DQ, Quynh HTV, Epidemiological, clinical and para-clinical characteristics of congenital hypothyroidism at Children's Hospital 2, Ho Chi Minh City General Publishing House, 2016; 20 (1): 130-134

[8] Malik BA, Butt MA, Is delayed diagnosis of hypothyroidism still a problem in Falsalabad, Pakistan. Journal of Pakistan medical Association, 2008, 58(10):545-549.

[9] Trach MT, Hypothyroidism: General Endocrinology, Ho Chi Minh City General Publishing House, 2003: 145 – 150.

[10] Thu PM, Hypothyroidism: Pediatric Treatment Guideline 2008, Institute for Protection of Mother and Child Health, Ho Chi Minh city, 2008; p 511-515.