

Клинический случай поздней диагностики врожденного гипотиреоза

Валькова Анастасия Дмитриевна, Мажаева Анна Сергеевна

Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Любовь Евгеньевна

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), Москва

Актуальность. Врожденный гипотиреоз — это синдром функциональной недостаточности щитовидной железы, в основе которого лежит дефицит тиреоидных гормонов, приводящий к задержке дифференцировки органов и систем. Данное заболевание включено в программу неонатального скрининга, что способствует ранней диагностике и началу лечения. Результаты могут быть ложноотрицательными, или скрининг может не проводиться. Следовательно, педиатрам следует оставаться настороженными к врожденному гипотиреозу.

Цель исследования. Продемонстрировать пример несвоевременной диагностики врожденного гипотиреоза, заострить внимание на необходимости применения неонатального скрининга.

Пациенты и методы. Пациент У., 1 год 11 мес. С июля 2022 г. (4 мес) появились жалобы на задержку нервно-психического развития (не держит голову, не переворачивается). В январе 2023 г. (10 мес) по данным ЭЭГ выявлена мышечная дистония, назначена терапия цитиколином натрия. В мае 2023 г. (1 год 2 мес) поступил в психоневрологическое отделение: жалобы на отставание в психомоторном развитии (не сидит, не ползает, не стоит, речи нет), на плаксивость, беспокойный сон. ОАК: Hb — 102 г/л. М-ЭхоЭГ: признаки внутричерепной гипертензии. ЭЭГ: задержка коркового электрогенеза с диффузными изменениями электрической активности головного мозга резидуального органического характера на фоне дисфункции дизэнцефальных структур. Поставлен диагноз: «Атонически-астатический синдром, задержка психоречевого развития, аффективно-респираторные пароксизмы,

дистрофия по типу гипотрофии 1-й степени». Терапия: кортексин, пирацетам, витамины В, гопантеновая кислота. В декабре 2023 г. проходил плановое лечение в психоневрологическом отделении: по результатам МРТ — умеренно выраженная наружная гидроцефалия. Продолжена прежняя терапия. В феврале 2024 г. госпитализирован в отделение гематологии МДГКБ в связи с анемией 2-й степени. Hb — 88 г/л, железо — 8,06 мкмоль/л, тиреотропный гормон — до 593,574 мМЕ/л (при норме 0,4–4,4), тироксин — менее 3,86 пмоль/л (при норме 8–20). Переведен в эндокринологическое отделение, диагноз: «Врожденный гипотиреоз». Терапия препаратами тироксина, ферротерапия. За неделю достигнута стабилизация общего состояния, отмечено улучшение показателей тиреоидного профиля (ТТГ — 107,53 мкМЕ/мл, тироксин — 10,76 пмоль/л). Выписан в удовлетворительном состоянии на заместительной терапии.

Результаты. При выявлении у пациента грубой задержки нервно-психического развития, выраженной мышечной гипотонии следует проводить комплексное обследование, в том числе оценку гормонального статуса. Причиной задержки развития стало отсутствие неонатального скрининга и своевременного лечения.

Заключение. Врожденный гипотиреоз требует ранней диагностики, поскольку недостаточность тиреоидных гормонов приводит к нарушению метаболических процессов. Задержка развития нервной системы значительно снижает качество жизни. При отсутствии результатов скрининга необходимо найти данные в медицинской документации или провести его повторно.