

502 例先天性甲状腺功能低下症患儿甲状腺超声扫描结果分析

马香玲

(济宁医学院附属济宁市第一人民医院, 山东 济宁 272011)

关键词 先天性甲状腺功能低下症; 发病率; 彩色超声

中图分类号: R725.8 **文献标识码**: B **文章编号**: 1000-9760(2012)02-076-01

先天性甲状腺功能低下症(congenital hypothyroidism, CH)是儿科常见的内分泌疾病之一,也是导致患儿生长障碍、智能落后的主要疾病之一。开展先天性甲状腺功能低下症患儿的甲状腺影像学研究,了解患儿的甲状腺形态和功能变化,对于进一步阐明该病的病因、发病机理,指导临床治疗具有重要的意义。作者对我市自1998年4月至2010年12月确诊的502例先天性甲状腺功能低下症患儿进行了甲状腺影像学观察,报道如下。

1 资料与方法

1.1 对象

1998年4月1日至2009年12月31日我市确诊的先天性甲状腺功能低下症患儿。

1.2 疾病诊断和治疗

按照《先天性甲状腺功能低下症诊治技术规范》进行先天性甲状腺功能低下症的确诊,当实验室检测血清促甲状腺素(TSH)升高,游离甲状腺素(FT4)降低或三碘甲状腺原氨酸(FT3),并结合临床表现即可确诊为先天性甲状腺功能低下症。病例一经确诊,立即给以甲状腺素治疗,在治疗至2岁时停药30d,复查血清TSH、FT4、FT3,若血清TSH、FT4、FT3恢复正常,则考虑为暂时性先天性甲状腺功能低下症,若仍为异常则确诊为永久性先天性甲状腺功能低下症,予以终生治疗。

1.3 甲状腺影像学诊断

对先天性甲状腺功能低下症确诊病例在治疗前进行放射性核素^{99m}TcO₄甲状腺静态显像(美国GE公司ECT)或彩色超声波(飞利浦IU22三维彩色超声波)检查,确定甲状腺位置、发育和功能测定。

2 结果

2.1 先天性甲状腺功能低下症患儿病因学诊断结果

502例先天性甲状腺功能低下症患儿中126例诊断为暂时性先天性甲状腺功能低下症;376例诊断为永久性先天性甲状腺功能低下症。

2.2 先天性甲状腺功能低下症患儿的甲状腺扫描结果

上述126例暂时性先天性甲状腺功能低下症患儿和376例永久性先天性甲状腺功能低下症患儿甲状腺同位素扫描情况见表1。

表1 502例先天性甲状腺功能低下症患儿

甲状腺同位素扫描结果(n,%)

类型	n	甲状腺改变				摄得功能低下
		基本正常	缺如	异位	发育不良	
永久性CH	376	113(30.1)	58(15.4)	55(14.6)	112(29.8)	38(10.1)
暂时性CH	126	126(100)				

3 讨论

先天性甲状腺功能低下症是新生儿疾病筛查首选的病种之一,其发病率高、危害严重,通过新生儿疾病筛查早期诊断和治疗,可以有效地改善其预后,降低疾病的危害。该疾病分为散发性甲状腺功能低下症和地方性甲状腺功能低下症,散发性甲状腺功能低下症多见于甲状腺发育不全或者甲状腺异位、缺如、甲状腺素合成障碍等,地方性甲状腺功能低下症多见于甲状腺肿流行地区,与缺碘有关^[1]。

正常胎儿甲状腺起始于前肠上皮细胞突起的甲状腺原组织,妊娠第5周甲状舌下导管萎缩,甲状腺从咽部向下移行,第7周甲状腺移至颈前正常位置^[2]。甲状腺发育不良、缺如、异位是先天性甲状腺功能低下症最常见的原因。甲状腺异位主要是胚胎期甲状腺在下降过程中出现停滞所致,以舌下、纵隔中、胸骨后等处多见^[3-4]。

甲状腺核素扫描和超声波扫描是确定先天性甲状腺功能低下症患儿甲状腺的改变、发育及功能情况最有效的手段,也是该病病因学诊断的主要内容。本组确诊的502例先天性甲状腺功能低下症患儿,确诊暂时性甲状腺功能低下症126例,永久性甲状腺功能低下症376例。甲状腺扫描结果显示,所有暂时性甲状腺功能低下症患儿甲状腺基本正常,而永久性甲状腺功能低下症甲状腺基本正常的仅占30.1%,甲状腺异常的患儿占69.9%。提示早期甲状腺扫描对确定甲状腺功能低下症的病因和暂时性与永久性甲状腺功能低下症的鉴别诊断非常有临床价值。

参考文献:

- [1] 顾学范. 新生儿遗传代谢病筛查[M]. 北京:人民卫生出版社, 2004:106-112.
- [2] 顾学范. 新生儿疾病筛查[M]. 上海:上海科学技术出版社, 2003:129-137.
- [3] Macchia PE, Lap P, Krude H, et al. Pax8 mutations associated with congenital hypothyroidism caused by thyroid dysgenesis[J]. Nat Genet, 1998, 19:83-86.
- [4] Macchia PE. Recent advances in understanding the molecular basis of primary congenital hypothyroidism[J]. Molecular Medicine Today, 2000, 6:36-42.

(收稿日期 2012-01-25)