

# Handläggning av barn med kongenital hypotyreos eller misstänkt kongenital hypotyreos

I den neonatala screeningen analyseras TSH och enbart förhöjda nivåer upptäcks. Således identifieras patienter med primär kongenital hypotyreos (KH) däremot inte patienter med hypofysär och hypotalamisk KH. Riktlinjer för handläggningen av screeningupptäckta patienter med KH har utfärdats av European Society of Paediatric Endocrinology (1) och American Thyroid Association (2). Jämfört med tidigare rekommendationer har tyroxindosen för den inledande behandlingen höjts och vidare bör behandlingen starta så tidigt som möjligt och definitivt inom 14 dagar.

## Behandling:

Hos fullgångna barn inleds behandlingen med L-tyroxin 0,05 mg dagligen (10-15 µg/kg/dygn). Hos underburna barn justeras dosen beroende på kroppsvikt. Terapi skall startas så tidigt som möjligt. Dosen justeras efter 14 dagars behandling och doseringen individualiseras beroende på klinisk bild och hormonnivåer. Målsättningen är att normalisera TSH och fritt T:4 inom 4 veckor. TSH bör då ligga under 8 mU/L företrädesvis inom referensområdet för åldern. Fritt T:4 och total S-T4 bör ligga vid övre gränsen av referensområdet de första levnadsåren. Dosen ökas vid tecken till stegring av TSH, värden över 4 mU/L. Dosen bör sänkas vid fritt T:4 över 30 mol/L och total T:4 över 250 nmol/L. Under de första åren styr man sin terapi fr a via TSH eftersom total T:4 och fritt T:4 influeras av tablettintag – provtagning bör ske tidigast 12 timmar efter föregående tablettintag. De första åren accepteras S-TSH-värden under nedre gränsen av referensområdet om fritt T:4 ligger inom referensområdet. Väsentligt är att förutom serumhormoner också kontrollera patientens allmäntillstånd, utveckling och tillväxt. Överdoseringsymptom är oftast frekventa, lösa avföringar, oro, takycardi

## Referensområden (ref. 3 - 7)

	T4 nmol/L	FT4 pmol/L	TSH mU/L
12 - 20 fosterveckor	5 - 50	0 - 50	1 - 8
21 - 30 fosterveckor	35 - 100	5 - 12	1,9 - 8,8
31 - 40 fosterveckor	70 - 180	12 - 22	3 - 12
1 - 4 dagar	142 - 277	28 - 68	1 - 39
1 - 4 veckor	106 - 221	12 - 30	1,7 - 9,1
1 - 12 månader	76 - 210	10 - 23	0,8 - 8,2
1 - 5 år	94 - 193	10 - 27	0,7 - 5,7
6 - 10 år	82 - 171	13 - 27	0,7 - 5,7
11 - 15 år	71 - 151	10 - 26	0,7 - 5,7
16 - 20 år	54 - 152	10 - 26	0,7 - 5,7
vuxen	55 - 161	12 - 32	0,4 - 4,2

## Uppföljning:

Klinisk kontroll samt fritt S-T4, S-TSH vid dag 14, 1 månads ålder, 2 månads ålder, därefter var 3:e månad till 2 års ålder och sedan var 6:e månad. Skelettålder vid debut och därefter vartannat år. Ultraljudsundersökning av tyreoida kan göras redan i neonatalperioden med frågeställningen atyreos. Scintigrafi kan göras efter 2 års ålder först efter minst 2 veckor utan tyroxinbehandling. Psykologtestning (Griffith före skolåldern och WISC i skolåldern.) rekommenderas vartannat år.

Seponera vid 2 års ålder i 4 veckor för att dels kontrollera om barnets egen tyreoida funktion har normaliserats t.e.x. genom att TSH receptorblockerande antikroppar försvunnit dels ge möjlighet för scintigrafi.

## Referenser:

Grüters A, Delange F, Giovannelli G et al. Guidelines for neonatal screening programmes for congenital hypothyroidism. Eur. J Pediatr 1993; 152: 974975.

American Academy of Pediatrics, Section on Endocrinology and Committee on Genetics and American Thyroid Association Committee on Public Health. New born screening for congenital hypothyroidism; recommended guidelines: Pediatrics 1993; 91: 12031209.

ThorpeBeeston JG, Nicolaidis KH, McGregor AM. Fetal thyroid function. Thyroid 1992; 207217.

Delange F, Fisher DA. The Thyroid gland. In: Brook CGD, ed. Clinical Pediatric Endocrinology, 3 rd ed. Oxford: Blackwell Scientific, 1995: 397433.

Nelson JC, Clark SJ, Borut DL, Tomei RT, Carlton EI. Age related changes in serum free thyroxine during childhood and adolescence. J Pediatric 1993; 123: 899905.

Fisher DA, Delange F. Thyroid hormone and iodine requirements in man during brain development. In Press.

Fisher DA. Physiological variation in thyroid hormones: physiological and pathophysiological considerations. Clinical Chemistry 1996; 42:1,135139.