

TURUN YLIOPISTO

Lääketieteellinen tiedekunta

KUOSMANEN, PAAVO: Synnynnäinen hypotyreoosi

Syventävien opintojen kirjallinen työ, 31 s.

Fysiologia

Maaliskuu 2017

---

Synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta eli synnynnäinen hypotyreoosi (SH) on sairaus, jossa vastasyntyneen lapsen kilpirauhanen ei tuota riittävästi kilpirauhashormoneita. SH voi johtaa hoitamattomana vakavaan älylliseen ja fyysiseen kehityshäiriöön. Sitä esiintyy keskimäärin yhdellä 2600:sta vastasyntyneestä Suomessa. Joidenkin ulkomaisten tutkimuksien mukaan SH:n ilmaantuvuus on kasvussa. Suomessa vastaavaa tutkimustietoa ei ole saatavilla. SH:a on vaikea huomata vastasyntyneeltä, sillä sen aiheuttamat oireet ovat yleisiä vastasyntyneillä muutenkin tavattuja eri syistä johtuvia oireita. Näitä SH:n aiheuttamia oireita ja kliinisiä merkkejä ovat esimerkiksi syömisvaikeudet, keltaisuus, alentunut lihasjänteisyys ja suuri kieli. Lisäksi oireet ja seuraukset tulevat usein selvemmin esille vasta pitkällä aikavälillä. Mahdollisimman aikainen diagnosointi ja varhain aloitettu hormonikorvaushoito takaavat yleensä normaalin kehityksen ja kasvun.

Synnynnäisen hypotyreoosin diagnoosi tehdään nykyään pelkästään biokemiallisesti kilpirauhasen toimintakokeiden avulla. Sairauden seulominen kaikilta vastasyntyneiltä, napaverestä tai kantapääverinäytteen avulla, kuuluu vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulontatutkimuksiin, joita on toteutettu useimmissa länsimaissa 1970-luvulta lähtien.

Tässä tutkielmassa käsitellään synnynnäisen hypotyreoosin syitä, sairauden epidemiologiaa sekä vertaillaan seulontaa Suomessa ja ulkomailla. Lisäksi esitellään synnynnäisen hypotyreoosin genetiikkaa, sen aiheuttavia geenivirheitä sekä sairauteen liittyviä synnynnäisiä epämuodostumia. Tutkimus on toteutettu kokonaisuudessaan kirjallisuuskatsauksena.

Asiasanat: Synnynnäinen hypotyreoosi, epidemiologia, epämuodostuma