أنا والهرمونات

قصور الدرقية الخلقي

دليل للوالدين

يشكل هذا الكتيّب قراءةً مفيدة لوالدي الأطفال الذين يعانون من قصور الدرقية الخلقي.

كما نوصى عائلة المريض وأصدقاءه بقراءته.

Hormones and Me

Congenital Hypothyroidism

A Guide For Parents

أنا والهرمونات قصور الدرقية الخلقي

MERCK
Australasian Paediatric Endocrine Group
ASPED ARAB SOCIETY FOR PAEDIATRIC ENDOCRINOLGY AND DIABETES الجمعية العربية للغدد الصم و سكري الأطفال

جدول المحتويات

نبذة عن هذا الكتيّب 2

مقدمة 3

الهرمونات 4

الغدة الدرقية 4

أنواع قصور الدرقية الخلقي 10

فرز المولود الحديث 14

الفحوصات لتحديد نوع قصور الغدة الدرقية 16

العلاج 18

النتيجة للأطفال المصابين 21

الأسئلة والإجابات 22

ملاحظات 26

قاموس المصطلحات 27

مؤسسات الدعم ومزيدٌ من القراءة 31

سجل الزيارات الإكلينيكية 32

المراجع النصية 34

تتضمّن سلسلة *أنا والهرمونات* الكتيّبات التالية: 37

نبذة عن هذا الكتيّب

يهدف هذا الكتيّب الذي يحمل عنوان *قصور الدرقية الخلقي - دليل للوالدين* إلى تقديم فهم أساسي لطريقة عمل الغدة الدرقية وأسباب قصور الدرقية الخلقي وعلاجه.

نحن نشجعك على مناقشة أي أسئلة إضافية أو مخاوف مع طبيبك بعد قراءة هذا الكتيّب.

تفخر شركة Merck بأن تقدم لكم هذا الكتيّب من سلسلة *أنا والهرمونات* التثقيفية. نأمل أن تجد فيه موردًا قيّمًا ومفيدًا.

تمت مراجعة هذا الكتيّب في عام 2014 بمساعدة الأستاذة ماريا كريغ (مستشفى الأطفال في ويستميد، نيو ساوث ويلز، أستراليا)، وهي طبيبة الغدد الصمّاء لدى الأطفال المُتخصِّصة في اضطرابات الغدة الدرقية في مرحلة الطفولة وعضو مجموعة Australasian Paediatric Endocrine Group (المجموعة الأسترالية الآسيوية للغدد الصمّاء لدى الأطفال، APEG).

راجع طبيبا الغدد الصمّاء لدى الأطفال، الأستاذة مارغريت زاخارين (مستشفى الأطفال الملكي، فيكتوريا، أستراليا) والدكتورة آن ماغواير (مستشفى الأطفال في ويستميد، نيو ساوث ويلز، أستراليا)، سلسلة أنا والهرمونات نيابةً عن Australasian Paediatric Endocrine Group.

تمت الترجمة إلى اللغة العربية في عام 2015 تحت إشراف الدكتورة أسماء الديب، طبيبة الغدد الصمّاء لدى الأطفال، مستشفى المفرق، أبوظبي، الإمارات العربية المتحدة، الأمين العام للجمعية العربية للغدد الصم وسكري الأطفال (ASPED).

مقدمة

يصف تعبير قصور الدرقية الخلقي حالة موجودة عند الولادة (خلقية) تكون فيها الغدة الدرقية إما غائبة أو أنها لا تنتج كميات طبيعية من الهرمون الدرقي.

يحدث قصور الدرقية الخلقي في حوالي 1 من كل 2000 إلى 3000 طفل، لذا فإن حوالي 100 طفل مصابين بهذه الحالة يولدون في أستراليا كل عام.

ما من إشارة عادةً عند الولادة إلى وجود أي مشكلة من وجهة نظر الطب لدى هؤلاء الأطفال. لذا فقد يشكل إخبار الوالدين بأن غدة الطفل الدرقية لا تعمل بالشكل المناسب صدمة لهما، وقد يكون صعبًا عليهما أولاً استيعاب كل المعلومات التي تُعطى لهما حول قصور الغدة الدرقية.

يجري فرز الغدة الدرقية لدى كل الأطفال في أستراليا بشكل روتيني منذ السبعينيات من القرن الماضي. لذا يتم رصد قصور الغدة الدرقية بحلول نهاية الأسبوع الأول من عمر الطفل وعلاجه. إلا أن هذا النوع من الفرز غير متوفر في العديد من البلدان أو أنه متوفر في بعض المراكز دون غيرها. لذا فإنه قد لا تسنح للطفل المولود خارج أستراليا الفرصة لتلقي العلاج المبكر وقد يعاني من مشاكل في التطور لا تتم مشاهدتها لدى الأطفال المولودين في أستراليا اليوم.

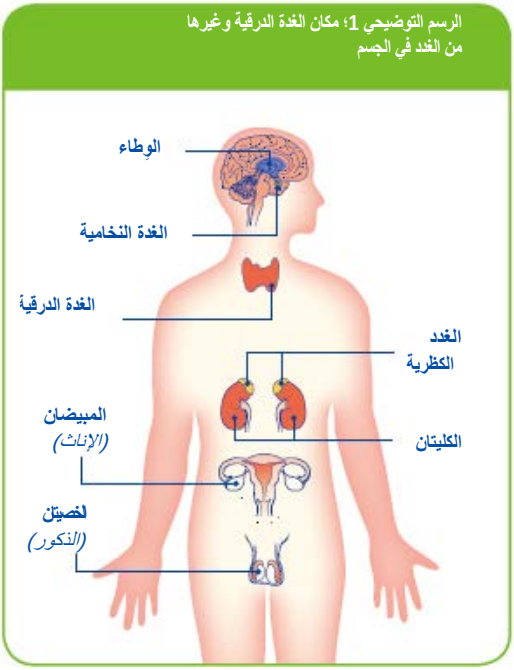
لقد تم تأليف هذا الكتيّب لمساعدتك على التعرّف أفضل على قصور الدرقية الخلقي. فهو يشرح وظيفة الغدة الدرقية ومختلف أنواع قصور الدرقية الخلقي؛ وبرنامج فرز الأطفال حديثي الولادة وطريقة عمله؛ والعلاجات والنتائج للأطفال المصابين بهذه الحالة. وترد في القسم النهائي من الكتيّب إجابات على بعضٍ من أكثر الأسئلة التي يطرحها الوالدان عن قصور الدرقية الخلقي شيوعًا.

الهرمونات

الهرمونات عبارة عن مواد كيميائية تنقل رسائل من قسم إلى آخر في الجسم عبر مجرى الدم. تنتجها الغدد الصمّاء (مثل الغدة الدرقية) وهي تؤدي دورًا أساسيًا في تنظيم الأيض، والنمو والتطور. قد يؤدي انخفاض مستويات أحد الهرمونات أو قصوره إلى آثار خطيرة على وظائف الجسم الطبيعية.

يبدأ تنظيم الهرمونات في الجسم في قسم من أقسام المخ يُدعى الوِطاء، والذي يوجّه رسائل كيميائية إلى الغدة النخامية. تردّ الغدة النخامية، وهي غدة بحجم حبة البازلاء موجودة عند قاعدة المخ، على هذه الرسائل وتنظم بدورها إرسال معظم هرمونات الجسم. تفرز الغدة النخامية العديد من الهرمونات؛ ولبعضها أثر مباشر على الجسم، مثل هرمون النمو، فيما تحرّض أخرى إنتاج الهرمونات في غدد أخرى في الجسم، مثل الغدة الدرقية والغدد الكظرية (انظر الرسم التوضيحي 1).

الرسم التوضيحي 1؛ مكان الغدة الدرقية وغيرها من الغدد في الجسم



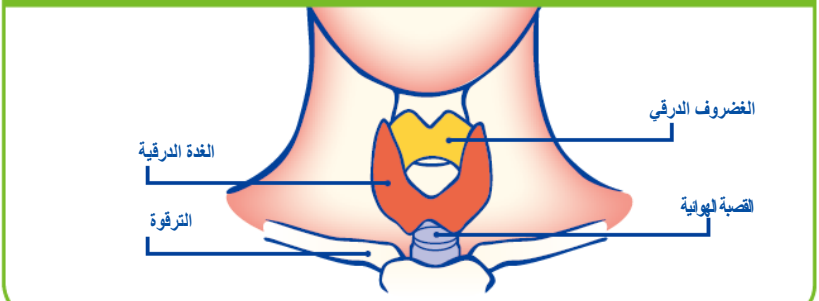
الغدة الدرقية

الغدة الدرقية غدة في شكل فراشة موجودة في مقدمة القسم الأسفل من العنق وهي تتكوّن من فصّين متّصلين على كِلا جانبي القصبة الهوائية (انظر الرسم التوضيحي 2). وهي تبدأ في التطور باكرًا جدًا لدى الجنين؛ بعد مرور حوالي ثلاثة أسابيع على الإخصاب. وهي

تنشأ أولاً عند قاعدة لسان الطفل الناشئ، ثم تنزلق باتجاه العنق لتستقر أخيرًا تحت الغضروف الدرقي (الذي يُدعى أيضًا باسم تفاحة آدم). تستقر الغدة الدرقية عمومًا في موقعها الطبيعي بحلول نهاية الفصل الأول (الأسبوع 13) من الحمل وتبدأ في إنتاج الهرمون الدرقي (الذي يُدعى أيضًا ثيروكسين) بحلول هذا الوقت. سيبقى الطفل معتمدًا على غدة الأم الدرقية للحصول على هذا الهرمون حتى تبدأ غدته الدرقية في إنتاج ما يكفي من الهرمون الدرقي.

فيما تنشأ الغدة الدرقية، يتكوّن كلٌ من الوِطاء والغدة النخامية. يبدأ الوِطاء في إرسال إشارات إلى الغدة النخامية والتي تحفّز بدورها الغدة الدرقية لتنمو وتنتج الهرمون الدرقي. بحلول نهاية الحمل، تكون الغدة الدرقية تعمل بشكل طبيعي ويمكنها إنتاج ما يكفي من الهرمون الدرقي لتلبية احتياجات المولود الجديد.

الرسم التوضيحي 2: شكل الغدة الدرقية الطبيعية ومكانها



وظيفة الغدة الدرقية وتنظيمها

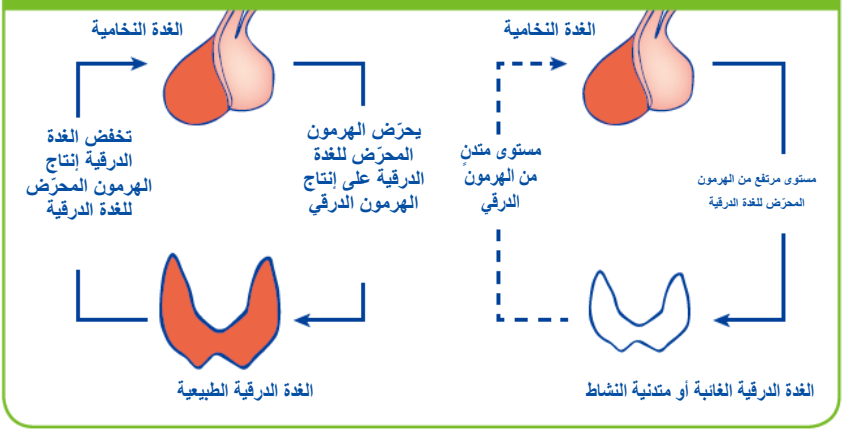
تقوم وظيفة الغدة الدرقية على إنتاج الهرمون الدرقي والذي يتم إرساله إلى داخل مجرى الدم. يشارك الهرمون الدرقي في عملية تنظيم معدل الأيض في الجسم، وهي السرعة التي يجزئ فيها الجسم (يستقلب) البروتينات، والدهون والنشويات لتوفير الطاقة للعديد من وظائف الجسم اليومية. كما أن الهرمون الدرقي ضروري للجسم لإنتاج البروتين، لنشوء المخ ونموه طوال مرحلة الطفولة. إنه هرمون أساسي لكل واحدة من خلايا الجسم تقريبًا.

يشمل إنتاج الهرمون الدرقي خطوات عدة تستعمل خلالها الغدة الدرقية اليود وغيره من المواد الخام من مجرى الدم وتحوّلها إلى هرمون درقي.

تنتج الغدة النخامية الهرمون المحرّض للغدة الدرقية، والذي يُدعى أيضًا باسم ثيروتروبين. تتواصل الغدة النخامية مع الغدة الدرقية من خلال إنتاجها للهرمون المحرّض للغدة الدرقية (*انظر الرسم التوضيحي 3*). عندما تنتج الغدة الدرقية كمية قليلة جدًا من الهرمون الدرقي، يكون بإمكان الغدة النخامية استشعار ذلك. نتيجةً لذلك، يزيد إنتاجها من الهرمون المحرّض للغدة الدرقية، والذي ينتقل في الدم وصولاً إلى الغدة الدرقية لتحريضها على إنتاج مزيدٍ من الهرمون الدرقي. عندما تفرز الغدة الدرقية ما يكفي من الهرمون الدرقي، يسبب ذلك انخفاضًا في إنتاج الغدة النخامية للهرمون المحرّض للغدة الدرقية حتى بلوغ المستوى الطبيعي. إذا كانت الغدة الدرقية تفرز الكثير جدًا من الهرمون الدرقي، يسبب ذلك انخفاضًا في إنتاج الغدة النخامية للهرمون المحرّض للغدة الدرقية حتى مستوى متدنٍ.

لذا، عندما يكون نشاط الغدة الدرقية متدنيًا (أي عندما تنتج كمية قليلة للغاية من الهرمون الدرقي)، فإن الدم سيحتوي على مستوى مرتفع من الهرمون المحرّض للغدة الدرقية ومستوى متدنيًا من الهرمون الدرقي. هناك أسباب مختلفة تؤدي إلى تدني نشاط الغدة الدرقية، وتتم مناقشة بعض منها في قسم "أنواع قصور الدرقية الخلقي".

الرسم التوضيحي 3: تنظيم الغدة النخامية لإنتاج الغدة الدرقية للهرمون الدرقي



آثار الهرمون الدرقي

تكون مستويات الهرمون الدرقي الطبيعية أساسية للنمو الجسدي والتطور الطبيعيين طوال مرحلة الطفولة. كما أنه ضروري أيضًا لنشوء المخ الطبيعي أثناء الحمل، ولنمو المخ في أول سنتين من حياة الطفل ولوظيفة المخ طوال حياته.

الهرمون الدرقي مهم لتنظيم معدل الأيض في الجسم طوال الحياة، بحيث إن الأيض يبطأ في حال عدم كفاية الهرمون الدرقي (قصور)، ويتسارع في حال كثرته (فرط). يختلف معدل الأيض من شخص إلى آخر وقد يتأثر بعوامل عدة منها العمر، وقياس الجسم، والحمية الغذائية والتمارين الرياضية، إضافة إلى مستويات الهرمونات. قد يؤدي معدل الأيض البطيء إلى الآثار التالي:

- **التعب، تدني مستويات الحيوية**
- **سوء الذاكرة والتركيز**
- **تدني حرارة الجسم**
- **الشعور بالبرد**
- **بطء معدل النبض**
- **الإمساك**

قد تتم مشاهدة هذه الآثار في كل الأعمار. في مرحلة باكرة من الحياة، تظهر أعراض إضافية لقصور الهرمون الدرقي وقد يمتاز الأطفال المصابون بقصور الغدة الدرقية بالخصائص التالية:

النمو البطيء

فالهرمون الدرقي أساسي للنمو الطبيعي. حتى إذا وُلد طفل ما بدون الغدة الدرقية، فإنه سيستفيد من هرمونات والدته الدرقية أثناء الحمل. لذا فإن قياس الطفل عند الولادة سيكون طبيعيًا. بعد الولادة، يجب أن تكون لدى الطفل مستويات طبيعية من الهرمون الدرقي لكي ينمو ويتطور. فإذا كانت متدنية أو غائبة، فإن الطفل لن ينمو بشكل طبيعي ومن المحتمل أن يصبح بالغًا قصير القامة للغاية إذا لم يتم علاجه.

التطور العقلي البطيء

الهرمون الدرقي أساسي للعديد من أقسام الجسم، بما فيها المخ. ينشأ المخ عمومًا قبل الولادة إذا كانت الوظيفة الدرقية طبيعية لدى الأم. إلا أن نشوء مخ الطفل يعتمد على مستويات الهرمون الدرقي الطبيعية لدى الأم، وذلك حتى بلوغه عمر سنتين ونصف السنة.

وقد تحدث إعاقة ذهنية إذا كانت مستويات الهرمون الدرقي متدنية. إذا كان مستوى الهرمون الدرقي متدنيًا بشكل بسيط فقط، فقد يكون الأثر ضئيلاً أو قد لا يكون هناك أي أثر على الوظيفة الذهنية. إلا أنه وعندما تكون الغدة الدرقية غائبة تمامًا وإذا لم يحصل الطفل على أي علاج، فإن نمو المخ قد يتضرر وقد ينتج عن ذلك إعاقة ذهنية. يمكن تجنب ذلك من خلال التشخيص والعلاج المبكرين (انظر القسم: "النتائج على الأطفال المصابين بقصور الدرقية الخلقي الدائم").

اليرقان المستمر

يعني تعبير اليرقان أن لون البشرة أصفر نتيجةً لوجود البيليروبين والذي ينتج عن تجزؤ خلايا الدم الحمراء الكبيرة في السن. من الشائع أن يظهر اليرقان الخفيف على الأطفال حديثي الولادة، وهو قد يستمر لمدة أسبوع أو اثنين ولا يكون مضرًا عمومًا. قد يستمر اليرقان في حالات قصور الغدة الدرقية الذي لم يتم علاجه لوقت أطول، ولكن حال بداية علاج الهرمون الدرقي، فإنه سرعان ما يختفي اليرقان عمومًا.

قد تتم مشاهدة خصائص أخرى منها فرط النعاس، وسوء تناول الطعام وزيادة الوزن، وجفاف البشرة، وتدني حرارة الجسم، وتدني قوة العضلات، وانتفاخ الوجه والبكاء بصوتٍ عالٍ. قد يصاب بعض الأطفال بفتاق السرّة أو عرض اليافوخ أو طول اللسان.

أنواع قصور الدرقية الخلقي

يمكن تقسيم قصور الدرقية الخلقي إلى ثلاث فئات:

1. **خلل تكوّن الغدة الدرقية (الذي يعود سببه إلى تكوين الغدة الدرقية، وتطورها، ونموها بشكل غير طبيعي)**
2. **خلل تكوّن هرمون الدرقية (الذي يعود سببه إلى إنتاج الهرمون الدرقي أو إرساله بشكل غير طبيعي)**
3. **قصور الغدة الدرقية المركزي (الذي يعود سببه إلى تكوين الوِطاء و/أو الغدة النخامية ووظيفتهما غير الطبيعيتين)**

تُدعى الفئتان الأوليان أحيانًا باسم قصور الغدة الدرقية الأولي لأن سببهما يعود إلى مرض الغدة الدرقية بذاتها.

1. خلل تكوّن الغدة الدرقية

تكون الغدة الدرقية إما غائبة أو لم تتكوّن بالشكل المناسب أو في موقع غير طبيعي لدى معظم الأطفال المصابين بقصور الدرقية الخلقي.

الغدة الدرقية الغائبة (انعدام الدرقية)

تفشل الغدة الدرقية في النشوء قبل الولادة لدى الأطفال المصابين بهذه الحالة: فهي غائبة ولن تنمو أبدًا. نتيجةً لذلك لا يتم إنتاج أي هرمون درقي. تُدعى هذه الحالة باسم انعدام الدرقية أو عدم تكوّن الدرقية. يبلغ عدد الفتيات اللواتي يُصبن بذلك ضعف عدد الفتيان. فهو يحدث في 1 من كل 10000 ولادة ويبلغ مجموعه حوالي ثلث الحالات التي يتم رصدها عند فرز الأطفال حديثي الولادة. لا يمكننا فهم السبب وراء فشل نشوء الغدة الدرقية لدى معظم هؤلاء الأطفال. إلا أنه قد تم التعرّف على عدد من الجينات التي قد تسبب هذه المشكلة.

الغدة الدرقية الموجودة في موقع غير طبيعي (الغدة الدرقية المُنتبِذة)

يعني تعبير "المُنتبِذ" أن شيئًا في موقع غير طبيعي. لا تكون الغدة الدرقية المُنتبِذة في موقعها الطبيعي في العنق كما أنها تكون صغيرة ومشوّهة. وهي غالبًا ما توجد عند قاعدة اللسان بالقرب من المكان الذي بدأت فيه الغدة الأولى تكوينها لدى الطفل الناشئ. قد تختلف درجات وظيفة الغدة المُنتبِذة. تكون بعض الغدد المُنتبِذة صغيرة جدًا ومتدنية النشاط كثيرًا، في حين تكون أخرى قادرة على إنتاج كمية شبه طبيعية من الهرمون الدرقي أوليًا. لذا فإن لهذه الحالات درجات من الشدة.

نحن نعرف أن الغدة الدرقية المُنتبِذة لن تحسّن وظيفتها بعد الولادة ولن تنزل إلى موقعها الطبيعي. قد تعمل الغدة الدرقية الموجودة في موقع غير طبيعي بشكل جيد بما فيه الكفاية أحيانًا لدى الرضيع لتوفير ما يكفي من الهرمون الدرقي للنمو والتطور الطبيعيين، ولكنه من غير المحتمل أن تواصل الغدة عملها طوال الحياة وعادةً ما تتوقف عن العمل بعد بضعة أشهر أو أحيانًا بضع سنوات.

تُسجّل حالات الغدة الدرقية المُنتبِذة لدى الفتيات ضعفي تسجيلها لدى الفتيان. ويبلغ هذا النوع من المشاكل حوالي نصف حالات خلل تكوّن الدرقية وهو أكثر شيوعًا بقليل من انعدام الدرقية. مجددًا، من غير المعروف بالتأكيد سبب وجود الغدة الدرقية في موقع مُنتبِذ لدى بعض الأطفال، ولكن بعضًا من العوامل التي تؤدي إلى انعدام الدرقية قد يكمن وراء هذه المشكلة.

الغدة الدرقية المشوّهة في موقعها الطبيعي (نقص تنسّج الدرقية)

يعني نقص التنسج أن العضو قد فشل في التطور بشكل تام و/أو بلوغ قياسه الكامل، وتكون الغدة في حالة نقص تنسّج الدرقية مشوّهة وتتكوّن أحيانًا من فص واحد. تشكل الحالة حوالي 5% فقط من كل حالات قصور الدرقية الخلقي. يعود سبب بعض الحالات إلى جين غير طبيعي موروث إما من أحد الوالدين أو من كليهما.

2. خلل تكوّن هرمون الدرقية

توجد الغدة الدرقية في موقعها الطبيعي في الجزء السفلي من العنق لدى الأطفال المصابين بخلل تكوّن هرمون الدرقية، ولكنها عاجزة عن إنتاج الكمية الطبيعية من الهرمون الدرقي. تبلغ هذه الحالة حوالي 15% من الحالات التي يتم رصدها من خلال فرز المولودين الجدد. وهي قد تكون عابرة، وتتحسن مع الوقت، أو قد تكون دائمة وتدوم مدى الحياة. غالبًا ما تكون الغدة الدرقية متضخمة لدى الأطفال المصابين بهذه الحالة وقد يمكن رؤيتها أو تحسسها في مقدمة العنق (يُدعى ذلك باسم دراق).

خلل تكوّن الهرمون الدائم

عند إنتاج الهرمون الدرقي، يتحكم بروتين خاص يطلق عليه اسم إنزيم بكل خطوة من الخطوات. ويكون أحيانًا أحد هذه الإنزيمات مفقودًا ويسبب ذلك خللاً في تكوّن هرمون الدرقية. عادةً ما يكون هذا العيب حالة موروثة ولذا يكون الأطفال الآخرون المولودون في العائلة عرضةً للإصابة بها. يحمل الوالدان جينًا لهذه المشكلة عادةً، وهناك فرصة واحد من أربعة بأن يُصاب الطفل بها (وتكون فرص إصابة الفتيان والفتيات متساوية).

خلل تكوّن الهرمون العابر

تعود وظيفة الدرقية إلى العمل بشكل طبيعي في هذه الحالة بعد مدة متغيّرة من الزمن. قد تكون هناك أسباب عدة لهذه المشكلة. أحيانًا، تعبر الأجسام المضادة من دم الأم المشيمة أثناء الحمل وتقلل من وظيفة غدة الطفل الدرقية. وتكون النساء اللواتي يعانين من وظيفة درقية غير طبيعية معرّضات بشكل خاص لخطر حدوث ذلك. لذا فإنه من الضروري للمرأة الحامل أن تخبر طبيبها عن إصابتها بالدرقية متدنية النشاط وعن أي تاريخ عائلي من أمراض الدرقية.

من أسباب خلل تكوّن الهرمون العابر الأخرى وجود كميات كبيرة جدًا من اليود في الدم. في حين أن اليود أساسي لتصنيع الهرمون الدرقي وأن قصور اليود قد يؤدي إلى قصور الغدة الدرقية، فإن العكس قد يحدث أيضًا. فقد يحمّل الكثير من اليود الغدة الدرقية أكثر من طاقتها ويتسبب في توقفها عن العمل لمدة من الزمن. من الممكن حدوث ذلك إذا كانت الأم تستهلك

الكثير من الأدوية التي تحتوي على اليود أثناء الحمل أو الإرضاع أو إذا كان الطفل في حاجة إلى جراحة (على سبيل المثال لإصابته بحالة في القلب) وتم غسل الجسم بمحلول من اليود. إلا أنه ما إن يتوقف تناول مقادير اليود حتى تعاود الغدة نشاطها الطبيعي ولن يعاني الطفل من أية آثار طويلة الأجل.

3. قصور الغدة الدرقية المركزي

في هذه الحالة، تنشأ الغدة الدرقية بشكل طبيعي وتكون في موقعها الصحيح، ولكنه إما لا يتم إنتاج الهرمون المحرّض للغدة الدرقية أو لا يتم إرساله بالشكل المناسب من الغدة النخامية. نتيجةً لذلك، لا يتم تحريض الغدة الدرقية من قِبل الهرمون المحرّض للغدة الدرقية لإنتاج ما يكفي من الهرمون الدرقي وإرساله لتلبية احتياجات الجسم. إنها حالة نادرة جدًا. وهي تشكل أقل من 5% من كل حالات قصور الدرقية الخلقي وتحدث لدى حوالي 1 من كل 30000 مولود جديد.

قد يرتبط قصور الغدة الدرقية المركزي بقصور هرمونات الغدة النخامية الأخرى (على سبيل المثال، نتيجة قصور الغدة النخامية الخلقي)، وعيوب المخ وغيرها من الحالات الطبية غير الشائعة الأخرى.

فرز المولود الحديث

يخضع كل الأطفال المولودين في أستراليا وفي العديد غيرها من الدول للفرز لتشخيص قصور الغدة الدرقية.

لإجراء اختبار فرز المولود الجديد، من الضروري سحب عينة دم صغيرة من الطفل، وهي عادةً ما تُؤخذ من كعب قدمه، وتوضع على قطعة ورق ماصّة. يتم إرسال بقعة الدم هذه إلى المختبر المركزي لقياس نسبة الهرمون المحرّض للغدة الدرقية. يجري الفرز عادةً بعد مرور يومين إلى ثلاثة أيام على الولادة.

يحدد ارتفاع مستوى الهرمون المحرّض للغدة الدرقية في الدم الأطفال المصابين بقصور الدرقية الخلقي الأولي (أي قصور الدرقية الخلقي الناتج عن خلل تكوّن الدرقية أو خلل تكوّن الهرمون الدرقي). لا يحدد هذا الاختبار الأطفال المصابين بقصور الغدة الدرقية المركزي. يتم تكرار الاختبار إذا جاءت مستويات الهرمون المحرّض للغدة الدرقية مرتفعة، وذلك على عينة دم تؤخذ من أحد الأوردة لتأكيد النتيجة الأصلية. ويتم اختبار مستويات الهرمون الدرقي في الوقت ذاته.

فيما يلي أسباب إجراء فرز المولود الحديث:

- من الصعب جدًا تشخيص قصور الدرقية الخلقي عند الولادة فقط من خلال الكشف على الطفل. لا تكون الخصائص الوارد وصفها سابقًا، مثل النمو البطيء وإعاقة التطور العقلي، موجودة عند الولادة، ولا يمكن رصدها سوى بعد مرور أسابيع أو أشهر على قصور الغدة الدرقية غير الخاضع للعلاج. لذا، إذا لم يتم إجراء فرز المولود الحديث، فإنه سيتم تفويت العديد من حالات قصور الغدة الدرقية عند الولادة وتأخير العلاج، مما يؤدي إلى زيادة خطر إعاقة المخ والتطور الجسدي.

- ليس قصور الدرقية الخلقي حالة نادرة. يتم تشخيص حوالي 100 حالة جديدة في أستراليا كل عام (1 من كل 2000 إلى 3000 حالة ولادة).

يجب تكرار اختبار فرز المولود الحديث لدى بعض الأطفال. ويشمل ذلك التوائم، والأطفال المولودين قبل أوانهم، وأولئك الذين يعانون من قلة الوزن الكبيرة عند الولادة (أقل من 1000 جم) أو إذا كانوا يشعرون بالتوعّك وتم إدخالهم إلى وحدة العناية الفائقة الخاصة بحديثي الولادة. قد تغيّر كل هذه الحالات المرضية مستويات الهرمون الدرقي، ولكن الطفل لن يحتاج إلى العلاج في معظم الحالات.

تكون نتيجة التشخيص المبكر لكل أشكال ودرجات شدة قصور الدرقية الخلقي وعلاجها ممتازة؛ ويتم التطور الجسدي والذهني بشكل طبيعي لدى جميع الأطفال المصابين به تقريبًا.

الفحوصات لتحديد نوع قصور الغدة الدرقية

إذا جاءت نتائج فرز المولود الحديث غير طبيعية لدى الطفل، فإنه يتم إبلاغ الطبيب مباشرةً بهذه المعلومات، والذي سيرتّب زيارةً لرؤية الطفل في اليوم ذاته. في هذه الزيارة، يتم أخذ سجل الوالدين الطبي ويتم الكشف على الطفل بعناية لكسب مزيدٍ من الدلائل عن نوع قصور الغدة الدرقية الموجود لديه.

كما يتم في الزيارة الأولى إجراء بعض الأبحاث الخاصة أيضًا. يتم إجراء اختبار دم لتأكيد نتائج فرز المولود الحديث واختبار مستوى الهرمون الدرقي في الدم. أحيانًا، إذا كان الطفل يعاني من اليرقان فإنه يتم أيضًا تحليل عينة الدم للتحقق من الإصابة باليرقان (ارتفاع مستوى البيليروبين). إذا كان للأم تاريخ من أمراض الدرقية، فسيُطلب منها أيضًا الخضوع لاختبار دم إذ أن ذلك قد يساعد على تشخيص سبب المشكلة لدى الطفل. عادةً، يتم تصوير ركبة الطفل بالأشعة السينية لأنه من الممكن أن يتأخر نمو العظام في حالة قصور الغدة الدرقية.

من الاختبارات الأخرى التي يتم عادةً إجراؤها في هذا الموعد هو مسح الغدة الدرقية الضوئي. لهذا الاختبار، يُعطى الطفل حقنة من مادة نشطة شعاعيًا تُدعى تيكنيتيوم، والتي تمتصها الغدة الدرقية. يجعل ذلك من الممكن رؤية موقع الغدة الدرقية وشكلها وتحديد ما إذا كانت الغدة غائبة أو في مكان خاطئ (مُنتبِذة) أو موجودة في موقعها الطبيعي.

يختفي النشاط الشعاعي بعد ساعات قليلة ويتم استخراج التيكنيتيوم من الجسم بسرعة كبيرة. يجب عدم إجراء مسح الغدة الدرقية الضوئي إلّا عندما لا يكون الطفل قد تلقى علاجًا لقصور الغدة الدرقية. لذا يتم إجراؤه عادةً عند الزيارة الأولى. لا وجود لأي أخطار مرتبطة باستعمال التيكتينيوم تقريبًا لأنه يتم استعمال جرعة صغيرة فقط.

كما سيخضع العديد من الأطفال لمسح الدرقية بالموجات فوق الصوتية. يُظهر هذا المسح إذا ما كانت الغدة الدرقية موجودة أما لا، وإذا ما كان قياسها طبيعيًا. قد لا يكون من الضروري أحيانًا إجراء كلٍ من مسح الغدة الدرقية الضوئي والمسح بالموجات فوق الصوتية إذا أظهر أحد هذين الفحصين عيبًا محددًا.

في حال تعذّر إجراء المسح الضوئي أو المسح بالموجات فوق الصوتية على الفور، فإنه يجب عدم تأخير العلاج إذ أنه بالإمكان إجراء هذه الاختبارات بعد البدء بالعلاج. إلا أنه لا يمكن إجراء المسح باستعمال تيكنيتيوم سوى في الأيام القليلة التالية للبدء بالعلاج. ويمكن إجراء المسح بالموجات فوق الصوتية في أي وقت.

يتم إجراء بعض الأبحاث الأكثر تفصيلاً بعد مرور سنتين أو ثلاث سنوات من العلاج لدى بعض الأطفال المصابين بخلل تكوّن هرمون الدرقية لتحديد ما إذا كان الطفل يعاني من قصور إنزيمي. يجب إخضاع جميع الأطفال لفحص السمع عند بلوغهم عمر 4 أشهر. أحيانًا، قد تكون هناك حاجة إلى اختبار سمع إضافي وبخاصة للأطفال المصابين بخلل تكوّن الهرمون الدرقي، لأنه من الممكن حدوث فقدان تدريجي للسمع في هذا النوع من المشاكل الدرقية برغم أن ذلك نادر.

العلاج

تكون الغدة الدرقية عاجزة عن إنتاج ما يكفي من الهرمون الدرقي لتلبية احتياجات الجسم في كل أشكال قصور الغدة الدرقية الدائم، ولذا فإنه يجب استبدال هذا الهرمون. يجب البدء بالعلاج في أسرع مهلة ممكنة بعد أن تتوفر نتائج اختبارات مستوى الهرمون المحرّض للغدة الدرقية والوظيفة الدرقية المكررة. يُعطى الهرمون الدرقي في شكل قرص عن طريق الفم يتم تناوله كجرعة يومية. يكون الهرمون الدرقي الموجود في الأقراص مطابقًا تمامًا للهرمون الدرقي الموجود بشكل طبيعي في الجسم.

يتم امتصاص الهرمون الدرقي بشكل جيد من الجهاز الهضمي ويدخل مباشرةً إلى مجرى الدم. لذا فإنه من غير الضروري إعطاؤه حقنًا مثل بعض الهرمونات الأخرى كالأنسولين الذي يُستعمَل لعلاج السكري.

سيخبرك طبيبك بجرعة الهرمون الدرقي التي يحتاج إليها طفلك، والمستندة إلى وزنه. يجب سحق الأقراص وإعطاؤها ممزوجة ببضع ميليلترات من الماء أو حليب الثدي. ويمكن القيام بذلك عن طريق وضع مزيج القرص المذاب في محقنة سعة 1 مل تقدمها لك المستشفى ووضعها في مؤخرة فم الطفل. تعطى الجرعة عادةً قبل الإطعام لتقليل فرصة خسارة الدواء إذا ما تقيأ الطفل بعضًا من الحليب. بالطبع، مع نمو الطفل، قد تكون هناك حاجة إلى جرعة أكبر. كما ثبت أنه قد تكون هناك حاجة إلى تغيير جرعة الهرمون الدرقي إذا تم تحويل الطفل إلى تركيبة بأساس من الصويا.

حالما يبدأ العلاج، يتم إجراء اختبارات الدم بفواصل زمنية منتظمة من أجل قياس كميات الهرمون الدرقي والهرمون المحرّض للغدة الدرقية في الدم. يتم عادةً إجراء الاختبارات بعد مرور أسبوع واحد إلى أسبوعين على بدء العلاج بالهرمون الدرقي، ثم كل أسبوعين حتى يصبح مستوى الهرمون المحرّض للغدة الدرقية طبيعيًا، ومن ثم كل أسبوعين إلى 3 أسابيع. سيخبر الطبيب العائلة بالوتيرة التي يجب إجراء الاختبارات فيها لكل رضيع. بين عمر سنة

والثلاث سنوات، يجب أن يخضع الأطفال للاختبارات كل شهرين إلى 4 أشهر، وبعد عمر الثلاث سنوات، كل 3 إلى 12 شهرًا حتى اكتمال النمو. تعتمد وتيرة الاختبارات على عوامل عدة، مثل عمر الطفل وسواء ما إذا كان هناك تغيير حديث في الجرعة أم لا. عادةً ما يجب إجراء الاختبار المكرر بعد مرور 4 إلى 6 أشهر على تغيير الجرعة.

الهدف من ذلك هو الحفاظ على مستوى الهرمون الدرقي في الدم في النصف العلوي من المعدل الطبيعي لعمر الطفل. باستعمال علاج بديل الهرمون الدرقي المناسب، لا تعود الغدة الدرقية في حاجة إلى إفراز كميات كبيرة من الهرمون المحرّض للغدة الدرقية. لذا فإن كمية الهرمون المحرّض للغدة الدرقية في الدم ستنخفض للمستوى الطبيعي برغم أن ذلك قد يستغرق أسابيع عدة.

إذا كان العلاج غير مناسب (على سبيل المثال، إذا كانت الجرعة متدنية للغاية أو لم يتم إعطاء الأقراص أو امتصاصها بالشكل المناسب، أو إذا كانت قد تجاوزت مدة صلاحيتها) فسيكون مستوى الهرمون الدرقي في الدم متدنيًا وسيكون مستوى الهرمون المحرّض للغدة الدرقية مرتفعًا.

يستمر علاج قصور الغدة الدرقية الدائم مدى الحياة. إذا لم يتم تناول الأقراص لوقت مطوّل، فإن أعراض قصور الغدة الدرقية ستعود للظهور.

أحيانًا، قد يكون تدني نشاط الغدة الدرقية الذي يتم رصده لدى الطفل عابرًا وقد يتحسن بمرور الوقت. في هذه الحالة، قد يكون العلاج مطلوبًا لفترة قصيرة نسبيًا فقط. يكون مخ الطفل قابلاً للإصابة بالتلف بشكل كبير بفعل تدني مستويات الهرمون الدرقي، لذا يجب توخي الحذر الشديد في العامين الأولين من حياته.

لا تتوفر أقراص الهرمون الدرقي سوى في عبوات من فقاعات معدنية لتجنب تناولها سهوًا من قِبل الأطفال الآخرين. ويوصى عمومًا بحفظها في الثلاجة. إذا كان حفظها في الثلاجة يمثل مشكلة فإنه من المعقول حفظها في درجة حرارة الغرفة، على سبيل المثال، أثناء السفر.

إذا وصف الطبيب لطفلك مكملات الحديد، فإنه يجب عدم تناولها في نفس وقت تناول أقراص الهرمون الدرقي، لأن الحديد قد يمنع امتصاص الثيروكسين بالشكل المناسب.

المتابعة

يكشف الطبيب على الأطفال المصابين بقصور الدرقية الخلقي ضمن فواصل زمنية منتظمة لتقييم تقدمهم.

سيتم إعطاء موعد لطفلك ليكشف عليه طبيب الغدد الصمّاء المختصّ كل 4 إلى 12 أسبوعًا. سيتأكد الاختصاصيّ من أن الطفل يتطور بشكل طبيعي وأن مستويات الهرمون الدرقي مُرضِية. سيتم إجراء اختبار دم عند كل زيارة للتحقق من مستويات الهرمون الدرقي وسيجري ضبط الجرعة وفقًا للنتائج. حالما يبدأ العلاج يحدث هناك عادةً القليل جدًا من المشاكل.

النتيجة للأطفال المصابين بقصور الدرقية الخلقي الدائم

قبل وضع برنامج فرز المولودين حديثًا لقصور الغدة الدرقية، كان من الشائع تأخير التشخيص ونتيجةً لذلك، كان يعاني بعض الأطفال من تأخر عقلي. يمكن تجنب ذلك من خلال التشخيص والعلاج المبكرين. من المتوقع أن يتمتع الأطفال المصابون بقصور الدرقية الخلقي بذكاء ونمو طبيعيين، وأن يكونوا أصحاء شأنهم شأن الأطفال غير المصابين بقصور الغدة الدرقية.

ألا أنه يجب اعتبار أن هناك نطاق من إمكانيات الذكاء بين الأطفال المصابين بقصور الغدة الدرقية تمامًا كما أن هناك نطاق من الإمكانيات الذهنية في المجتمع بشكل عام. وفي حين أن ذكاء غالبيتهم سيكون ضمن المعدل، فإن ذكاء البعض سيكون دون المتوسط بقليل وذكاء البعض الآخر فوقه. إضافة إلى ذلك، فإن نسبةً صغيرة من الأطفال المصابين بقصور الغدة الدرقية تعاني من مشاكل طبية أخرى، مثل إعاقة السمع أو مشاكل المعالجة البصرية، والتي قد تؤثر أيضًا على تطورهم الذهني.

بسبب فرز المولودين حديثًا، أصبح من الممكن اليوم توقع أن ينمو الأطفال المصابون بمشكلة درقية وينشأوا مثلهم مثل غيرهم من الأطفال الأصحاء الذين يتمتعون بغدة درقية طبيعية.

قد تعاني نسبة صغيرة من الأطفال المصابين بقصور الدرقية الخلقي من حالة طبية أخرى، لذا فإنه يوصى بعرضهم على طبيب أطفال بعد ولادتهم بوقت قصير، ولكشوف متابعة أثناء مرحلة الطفولة.

الأسئلة والإجابات

ما الطريقة الفضلى لإعطاء أقراص الهرمون الدرقي للطفل؟

من الأفضل سحق القرص في ملعقة، ومزجه مع بضعة ملليترات من حليب الثدي أو الماء المعقم. بالإمكان تحسين التجريع الآمن والفعال باستخدام محقنة سعة 1 مل (بدون إبرة!) لإعطاء المزيج. يجب وضع المحقنة ناحية مؤخر فم الطفل، تجنباً لأن يبصق الطفل المزيج. ويمكن أخذه في الصباح أو المساء، سواء قبل الإطعام (لتجنب خسارة أي من الدواء في حال تقيأ الطفل) أو مع الحليب/الطعام، ولكن يجب إعطاؤه بنفس الطريقة كل يوم.

هل من أطعمة قد تتداخل مع امتصاص أقراص الهرمون الدرقي؟

قد تقلل التركيبات بأساس من الصويا، ومكملات الحديد والكالسيوم من امتصاص الأمعاء للهرمون الدرقي، مما يعني الحاجة إلى جرعات أكبر. لذا فإنه من الأفضل تجنب إعطاء أقراص الهرمون الدرقي جنبًا إلى جنب مع هذه الأنواع من الأطعمة. إذا تم تحويل الطفل المصاب بقصور الدرقية الخلقي إلى تركيبة بأساس من الصويا، فإنه من الحكمة إعلام الطبيب بذلك.

ما الذي سيحدث إذا فوّت الطفل جرعة من الهرمون الدرقي أو تقيأ أحد الأقراص؟

ما من ضرر في أمر تفويت جرعة واحدة أو اثنتين. من الضروري بالطبع إعطاء الأقراص بانتظام، لذا فإنه يوصى بطلب وصفة جديدة من الطبيب عندما تقل الإمدادات. إذا تقيأ الطفل في غضون نصف ساعة من تناوله جرعة الهرمون الدرقي، فإنه يجب تكرار نفس الجرعة في وقت لاحق من النهار بعد أن يتوقف القيء.

هل يمكن إيقاف العلاج في أي مرحلة؛ على سبيل المثال، عند البلوغ؟

من غير الممكن إيقاف علاج قصور الدرقية الخلقي الدائم. يجب تناول الهرمون الدرقي بانتظام مدى الحياة، حتى بعد اكتمال النمو الجسدي.

هل ستقع أي مشاكل عند تلقي الطفل التحصينات أو عند تناوله أي دواء آخر؟

لا، فبإمكان الأطفال المصابين بقصور الغدة الدرقية تلقي التحصينات المعتادة وتناول الأدوية الأخرى بدون أي مشاكل.

ما الآثار الجانبية للعلاج بالهرمون الدرقي؟

كون العلاج بالهرمون الدرقي يعني علاجًا بديلاً بهرمون طبيعي، فإنه ما من آثار جانبية لذلك إذا كانت الجرعة مناسبة. إلا أنه وفي حال إعطاء كمية بالغة من الهرمون، فإن الآثار ستكون مطابقة لتلك التي تحدث في حالات فرط نشاط الغدة الدرقية، مثل تسارع النبض، وخسارة الوزن، والتململ وفرط النشاط.

ما مخاطر ولادة طفلٍ لاحقٍ مصابٍ بقصور الغدة الدرقية في العائلة؟

يعتمد الخطر على السبب. يعود سبب معظم حالات قصور الدرقية الخلقي إلى نشوء غير طبيعي للغدة الدرقية؛ فإما تكون غائبة (انعدام الدرقية) أو صغيرة أو مشوّهة (نقص التنسج) أو ناشئة في موقع غير طبيعي (مُنتبِذة). لأن هذه المشاكل لا تكون موروثة عمومًا، فإن خطر ولادة طفل يعاني من حالة مماثلة ضئيل جدًا. يكون احتمال ولادة طفل بغدة درقية إما غائبة أو مشوّهة حوالي 1 من كل 2000 إلى 3000 بين الأشخاص بشكل عام. قد يكون الخطر أعلى عند وجود طفل مصاب بالفعل في العائلة. يجب مناقشة خطر تكرار الحالة في العائلة مع الطبيب.

إذا كان الطفل واحدًا من الأطفال القلائل المصابين بخلل تكوّن الهرمون الدرقي نتيجةً لقصور إنزيمي، فإن خطر إنجاب رضيع ثانٍ يعاني من المشكلة ذاتها يكون عمومًا بمعدل واحد من كل أربعة (انظر قسم "أنواع قصور الدرقية الخلقي"). لا وجود لأي خطر تكرر عمومًا مع خلل تكوّن الهرمون الدرقي العابر
إلا إذا كان سبب المشكلة (على سبيل المثال، فرط اليود) ما يزال موجودًا.

عندما ينجب أحد الأشخاص المصابين بقصور الدرقية الخلقي أطفالاً، فما خطر معاناة هؤلاء الأطفال من الحالة ذاتها؟

إن خطر إنجاب أم أو أب مصابين بقصور الدرقية الخلقي لأطفال يعانون من المشكلة ذاتها متدنٍ جدًا. بشكل عام، ينطبق ذلك على كل أنواع قصور الدرقية الخلقي. يكون الخطر متدنيًا حتى في حالة خلل تكوّن الهرمون الدرقي الدائم الناتج عن قصور إنزيمي، إلا إذا كان
للشخص المصاب شريك يعاني من الحالة
ذاتها أو كان حاملاً لها.

من الصحيح أن لبعض العائلات تكرار أكبر لمشاكل الغدة الدرقية من غيرها، لذا فإنه من الممكن أن يعاني كلٌ من أحد الوالدين والطفل من قصور الغدة الدرقية خلقي.

هل يزيد احتمال إصابة طفل مصاب بقصور الغدة الدرقية بأمراض أخرى في مراحل لاحقة من حياته؟

لا، ليس في غالبية الحالات.

ملاحظات

قاموس المصطلحات

عدم التكوّن
غياب عضو من أعضاء الجسم أو جزء من أجزائه أو فشله في التطور بشكل طبيعي (شبيه بعدم التنسّج).

عدم التنسّج
عدم تطور أحد الأعضاء أو الأنسجة.

انعدام الدرقية
غياب الغدة الدرقية من الجسم.

بيليروبين
مادة تنتج عن تجزّؤ خلايا الدم الحمراء.

قصور الغدة الدرقية المركزي
قصور الغدة الدرقية الذي يعود سببه إلى تكوين الوِطاء و/أو الغدة النخامية ووظيفتهما غير الطبيعيتين.

خلقي
موجود عند الولادة.

خلل تكوّن الهرمون
إنتاج غير طبيعي لأحد الهرمونات.

مُنتبِذ
في موقع غير موقعه الطبيعي.

الجهاز الصمّاوي
جهاز من الغدد الموجودة في الجسم والتي تفرز مواد في مجرى الدم تُدعى الهرمونات. تشمل الغدد الصمّاء الغدة الدرقية، والغدة النخامية، والمبيضين والخصيتين.

طبيب الغدد الصمّاء
طبيب مختصّ في علاج الاضطرابات الهرمونية، بما فيها اضطرابات الغدة الدرقية.

الإنزيم
بروتين خاص يتكوّن في الخلية الحية ويساعد على حدوث ردود الفعل الكيميائية.

جيني
خاص بالجينات، والتي هي وحدات موجودة على الكروموسومات تنقل وراثة خاصية واحدة أو أكثر.

دِراق
تورّم في مقدمة العنق واضح للعين يصيب الغدة الدرقي.

الهرمون
مادة كيميائية تنتجها إحدى الغدد الصمّاء ثم تفرزها في مجرى الدم. هناك عدد كبير من الهرمونات التي لديها آثار واسعة النطاق على الجسم، مثل الهرمون الدرقي، وهرمون النمو، والأنسولين، والكورتيزول.

نقص التنسج
فشل أحد الأعضاء في التطور بشكل كامل لبلوغ حجمه الطبيعي.

الوِطاء

جزء من قاعدة المخ يتحكم بإرسال الهرمونات من الغدة النخامية.

قصور الغدة الدرقية

حالة تكون فيها الغدة الدرقية إما متدنية النشاط أو غائبة. يعني تعبير قصور الدرقية الخلقي وجود هذه الحالة عند الولادة.

اليرقان

تلوّن أصفر في البشرة نتيجةً لوجود صباغ البيليروبين بكميات مفرطة والذي ينتج عن تجزؤ خلايا الدم الحمراء المسنّة.

الأيض

كل العمليات التي تجري في الجسم والتي تحوّل الطعام الذي تتناوله إلى طاقة بإمكان جسمك استعمالها. إنه النشاط الكيميائي الذي يحدث في الخلايا، والذي يرسل الطاقة من العناصر الغذائية أو يستعمل الطاقة لإنشاء مواد أخرى مثل البروتينات.

طبيب الغدد الصمّاء لدى الأطفال

طبيب مختصّ في اضطرابات الغدد الصمّاء لدى الأطفال.

طبيب الأطفال

طبيب مختصّ في علاج الأطفال، بمن فيهم أولئك المصابين بقصور الدرقية الخلقي.

الغدة النخامية
غدة صمّاء بحجم حبة البازلاء موجودة عند قاعدة المخ.

لهذه الغدة أهمية كبرى لأنها تتحكم في الغدد الصمّاء الأخرى، بما فيها الدرقية

قصور الغدة الدرقية الأولي
قصور في الغدة الدرقية سببه مرض الغدة الدرقية بذاتها.

الغدة الدرقية
غدة صمّاء تنتج الهرمون الدرقي. لها شكل فراشة وهي موجودة في مقدمة القسم الأسفل من العنق وهي تتكوّن من فصّين متّصلين على كِلا جانبي القصبة الهوائية.

الهرمون الدرقي
هرمون تنتجه الغدة الدرقية (وهو يُدعى أيضًا ثيروكسين). تحتوي الأقراص التي تُعطى لعلاج قصور الغدة الدرقية على هذا الهرمون. يُدعى الهرمون الدرقي أحيانًا T4 أو (Free T4) T4 الحر، وبخاصة على استمارات طلب اختبارات الدم ونتائجها.

مسح الغدة الدرقية الضوئي
هذا اختبار لرؤية موقع الغدة الدرقية وشكلها وتحديد ما إذا كانت الغدة غائبة أو مُنتبِذة أو موجودة في موقعها الطبيعي.

الهرمون المحرّض للغدة الدرقية (TSH)
هرمون تنتجه الغدة النخامية ويحرّض الغدة الدرقية على إنتاج الهرمون الدرقي (يُدعى أيضًا الهرمون المحرّض للغدة الدرقية باسم ثيروتروبين).

مؤسسات الدعم ومزيدٌ من القراءة

مزيدٌ من المعلومات

Endocrine Society (USA) Hormone Health Network

http://www.hormone.org/questions-and-answers/2012/congenital-hypothyroidism

خطوط الإجماع التوجيهية حول فرز قصور الدرقية الخلقي، وتشخيصه وإدارته.

http://press.endocrine.org/doi/abs/10.1210/jc.2013-1891

مؤسسات الدعم

CH Kids - Congenital Hypothyroidism Australia

http://chkids.ning.com/

Thyroid Australia Ltd

http://www.thyroid.org.au/

فرز المولود الحديث

http://www.genetics.edu.au/Publications-and-Sheets/FactSheet20 -Resources/Genetics-Fact

The MAGIC Foundation

https://www.magicfoundation.org/www/docs/1185.2433/congenital-hypothyroidism.html

British Thyroid Foundation

http://www.btf-thyroid.org/

سجل الزيارات الإكلينيكية

يجوز استعمال الجدول التالي لحفظ سجل زيارات طفلك إلى الطبيب، ونتائج الاختبارات، وجرعات الهرمون الدرقي.

التاريخ	العمر	المراجعة السريرية		فحوص الدم	
		الوزن (كجم)	الطول (سم)	TSH	T4

العلاج		تعليقات
جرعة ثيروكسين الحالية	جرعة ثيروكسين	

المراجع النصية

Léger J1, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, Polak M, Butler G; ESPE- PES-SLEP-JSPE-APEG-APPES-ISPAE; Congenital Hypothyroidism Consensus Conference Group. *Clin Endocrinol Metab*. 2014 Feb;99(2):363-84. doi: 10.1210/jc.2013-1891. Epub 2014 Jan 21. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism.

Albert BB, Cutfield WS, Webster D, Carll J, Derraik JG, Jefferies C, Gunn AJ, Hofman PL Etiology of increasing incidence of congenital hypothyroidism in New Zealand from 1993-2010. *J Clin Endocrinol Metab*. 2012 Sep;97(9):3155-60.

Albert BB, Heather N, Derraik JG, Cutfield WS, Wouldes T, Tregurtha S, Mathai S, Webster D, Jefferies C, Gunn AJ, Hofman PL. Neurodevelopmental and body composition outcomes in children with congenital hypothyroidism treated with high-dose initial replacement and close monitoring. *J Clin Endocrinol Metab*. 2013 Sep;98(9):3663-70.

Ng SM1, Anand D, Weindling AM. High versus low dose of initial thyroid hormone replacement for congenital hypothyroidism. *Cochrane Database Syst Rev*. 2009 Jan 21;(1):CD006972.

Connelly JF, Coakley JC, Gold H, Francis I, Mathur KS, Rickards AL, Price GJ, Halliday JL, Wolfe R: Newborn screening for congenital hypothyroidism, Victoria, Australia, 1977-1997. Part 1: The screening programme, demography, baseline perinatal date and diagnostic classification. *J Pediatr Endocrinal Metab.* 14:1597-1610, 2001.

Fisher DA, Dussault JH, Foley TP,Jr., Klein AH, LaFranchi S. Larsen PR, Mitchell ML, Murphey WH, Walfish PG: Screening for congenital hypothyroidism: results of screening one million North American infants. *J Pediatr*. 94:700-705, 1979.

Thompson GN, McCrossin RB, Penfold JL, Woodroff P, Rose WA, Robertson EF, Management and outcome of children with congenital hypothyroidism detected on neonatal screening in South Australia. *Med J Aust*. 145:18-22, 1986.

Thorpe-Beeston JG, Nicolaides KH, Felton CV, Butler J, McGregor AM: Maturation of the secretion of thyroid hormone and thyroid-stimulating hormone in the fetus. *N Engl J Med*. 324:532-536, 1991.

De Felice M, Di Lauro R: Thyroid development and its disorders: genetics and molecular mechanisms. *Endocr Rev*. 25:722-746, 2004.

Hume R, Simpson J. Delahunty C. van Toor H, Wu SY, Williams FL, Visser TJ: Human fetal and cord serum thyroid hormones: developmental trends and *interrelationships*. *J Clin Endocrinol Metab* 89:4907-4103, 2004.

Santini F, Chiovato L, Ghirri P, Lapi P, Mammoli C, Montanelli L, Scartabelli G, Ceccarini G, Coccoli L, Chopra IJ, Boldrini A, Pinchera A: Serum Iodothyronines in the Human Fetus and the Newborn: Evidence for an Important Role of Placenta in Fetal Thyroid Hormone Homeostasis. *J Clin Endocrinol Metab.* 84:493-498, 1999.

Moreno JC, de Vijlder JJ, Vulsma T, Ris-Stalpers C: Genetic basis of hypothyroidism: recent advances, gaps and strategies for future research. *Trends Endocrinol Metab.* 14:318-326, 2003.

Gruters A, Biebermann H, Krude H: Neonatal thyroid disorders. *Horm Res 59 Supplu.* 1:24-29, 2003.

Coakley JC, Francis I, Gold H, Mathur K, Connelly JF: Transient primary hypothyroidism in the newborn: experience of the Victorian Neonatal thyroid Screening Programme. *Aust Paediatr J*. 25:25-30, 1989.

Van Tijn DA, de Vijlder JJ, Verbeeten B, Jr., Verkerk PH, Vulsma T: Neonatal detection of congenital hypothyroidism of central origin. *J Clin Endocrinol Metab.* 90:3350-3359, 2005.

Medda E, Olivieri A, Stazi MA, Grandolfo ME, Fazzini C, Baserga M, Burroni M, Cacciari E, Calaciura F, Cassio A, Chiovato L, Costa P, Leonardi D, Martucci

M, Moschini L, Pagliardini S, Parlato G, Pignero A, Pinchera A, Sala D,Sava L, Stoppioni V, Tancredi F, Valentini F,Vigneri R, Sorcini M: Risk factors for congenital hypothyroidism: results of a population case-control study (1997-2003). *Eur J Endocrinol*. 153:765-773, 2005

Conrad SC, Chiu H, Silverman BL: Soy formula complicates management of congenital hypothyroidism. *Arch Dis Child.* 89:37-40, 2004

Gruters A, Jenner A, Krude H: Long-term consequences of congenital hypothyroidism in the era of screening programmes. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 16:369-382, 2002

Rose SR, Brown RS: Update of Newborn Screening and Therapy for congenital hypothyroidism. *Paediatrics.* 2006: 117: 2290-2303

سلسلة كتيّبات أنا والهرمونات

تفخر Merck بتقديم هذا الكتيّب لك من سلسلة *أنا والهرمونات* التثقيفية. نحن نسعى إلى إمداد القراء بفهم أفضل للمشاكل المرتبطة باضطرابات الغدد الصمّاء وبخاصة لدى الأطفال. نأمل أن تجد فيه موردًا قيّمًا ومفيدًا.

يُرجى سؤال طبيبك أو ممرضتك عن مزيدٍ من المعلومات حول الموارد المتاحة لك.

تتضمّن سلسلة *أنا والهرمونات* الكتيّبات التالية:

1. مشاكل النمو لدى الأطفال
2. متلازمة ترنر
3. الورم القحفي البلعومي
4. مرض السكري الكاذب
5. البلوغ ومشاكله
6. البلوغ المتأخر
7. نقص الهرمون النخامي المتعدد (Multiple Pituitary Hormone Deficiency, MPHD)
8. تضخم الغدة الكظرية الخلقي (Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)
9. نقص هرمون النمو لدى البالغين
10. إدارة الحالات الطارئة أو حالات "الضغط" التي يحدث فيها نقص سكر الدم أو نقص الكورتيزول
11. تأخر النمو داخل الرحم (Intrauterine Growth Retardation, IUGR)
12. قصور الدرقية الخلقي
13. متلازمة كلاينفيلتر
14. اضطرابات الغدة الدرقية لدى الأطفال والمراهقين

جميع الحقوق محفوظة لعام 2014 لشركة Merck
لا يجوز نسخ أي جزء من هذا الكتيّب بدون موافقة كتابية مسبقة.

إخلاء مسؤولية

تحدث إلى اختصاصيّ الرعاية الصحية المناسب

الغاية من المعلومات المتوفرة في هذا الكتيّب تثقيفية فحسب، ويجب عدم الاعتماد عليها أو اللجوء إليها عوضًا عن المشورة الطبية.

لم يتم تقديم المعلومات التي يحتوي عليها هذا الكتيّب في خلال مجرى علاقة مهنية بين مقدم الرعاية الصحية والمريض وليست الغاية منه لإنشاء أي علاقة مع المريض. ليست الغاية من أي من المعلومات المتوفرة في هذا الكتيّب أن تحل محلّ المشورة الطبية المستنيرة. يجب عليك استشارة اختصاصيّ الرعاية الصحية المناسب حول (1) أي مشكلة محددة أو شأن تغطيه المعلومات المتوفرة في هذا الكتيّب قبل اتخاذ أي تدبير؛ أو (2) لمزيدٍ من المعلومات أو لمناقشة أية أسئلة أو مخاوف. يجب عليك عدم تجاهل مشورة الطبيب إطلاقًا أو تأخير طلب المشورة من أحد اختصاصيّي الرعاية الصحية بناءً على شيء قرأته في هذا الكتيّب. أنت تفهم وتدرك تمامًا أن الغاية من المعلومات المقدمة في هذا الكتيّب ليست تشخيص أي حالة أو مرض، ولا الوقاية منه أو علاجه أو تقديم دواء شافٍ له، ولا تأكيد وضعك الصحي، ولا الحلول محل الرعاية الصحية المُتخصِّصة، ولم يتم تصميمها لذلك. نحن نشجعك على طلب المشورة من اختصاصيّ الرعاية الصحية إذا كانت لديك أية أسئلة أو مخاوف حول المعلومات التي يحتوي عليها هذا الكتيّب.

في حين أننا قد أخذنا تدابير معقولة لضمان دقة محتويات هذا الكتيّب، فقد تم تقديمه بناءً على شروط وفهم أن Merck (ومسؤوليها وموظفيها على التوالي) وجميع الأشخاص الآخرين المشاركين في تأليف هذا الكتيّب أو تنفيذه أو نشره أو توزيعه أو رعايته أو التصديق عليه غير مسؤولين، للمدى الذي يسمح به القانون، عن (1) أي خطأ أو سهو في هذا الكتيّب؛ (2) لا يقدمون أي ضمانات أو تمثيلات أو أي تعهدات سواء صراحة أو ضمنًا حول أي من محتويات هذا الكتيّب (بما فيها، على سبيل المثال لا الحصر، تداول الكتيّب ومحتوياته أو دقتها أو صحتها أو اكتمالها أو ملاءمتها لأي غرض محدد)؛ (3) ليسوا مسؤولين عن نتائج أي تدابير أو عدمها يتم اتخاذها على أساس أي من المعلومات المتوفرة في هذا الكتيّب؛ (4) ليسوا ملتزمين بتقديم أي نصائح أو خدمات طبية أو مهنية أو غيرها؛ (5) الكشف صراحةً عن أي من الالتزامات والمسؤوليات أو كلها لأي شخص في خصوص أي شيء يقوم به هذا الشخص اعتمادًا، سواء أكان كليًا أو جزئيًا، على كل محتويات هذا الكتيّب أو جزء منها.

للمدى الكامل الذي يسمح به القانون الساري، وفي ظل أي ظروف، لا تتحمل MERCK. أي مسؤولية عن أي إصابة شخصية أو أي ضرر عَرَضي أو خاص أو غير مباشر أو لاحق مهما كان نوعه ومهما كانت أسبابه، بما في ذلك على سبيل المثال لا الحصر، الأضرار الناتجة عن خسارة الأرباح الناتجة عن استعمال هذا الكتيّب أو المرتبطة به في ظل كل أشكال المسؤولية (سواء أكانت تعاقدية أو تقصيرية أو خلاف ذلك).

لن تتحمل Merck مسؤولية أي معلومات تحتوي عليها المراجع وروابط مواقع الأطراف الأخرى الإلكترونية التي يحتوي عليها هذا الكتيّب.

Merck Serono Middle East FZ-LLC
Dubai Health Care City No. 64
P.O. Box 22730 Dubai
Phone: +971 (0) 4 375 2700
Fax: +971 (0) 4 429 1390
.www.merckgroup.com
تاريخ الإعداد: يونيو 2015.

Connections for Growth