

1. UVOD

Kongenitalna hipotireoza je oboljenje novorođenčeta kod kojeg se hormoni štitne žlezde ne stvaraju, ili je njihova produkcija oslabljena, a neophodni su za normalan metabolizam i psihomotorni razvoj. Ovo oboljenje predstavlja najčešći poremećaj štitne žlezde kod dece i obuhvata sva stanja u kojima se nedovoljna funkcija štitne žlezde ispoljava već na rođenju.[1].

Kongenitalna hipotireoza nije zasebna bolest nego spektar različitih poremećaja, u kojem treba razlikovati tranzitorne od permanentnih oblika bolesti [2].

Oko 5% do 10% novorođenčadi ima tranzitorni oblik bolesti koji traje od jedne nedelje do četiri meseca i njegov uzrok nije u potpunosti razjašnjen.

Od permanentnih oblika kongenitalne hipotireoze koja može biti primarna, sekundarna i tercijarna, primarni oblik kongenitalne hipotireoze je zastupljen u više od 90% slučajeva. Primarna hipotireoza podrazumeva smanjenu sekreciju hormona štitne žlezde zbog delovanja etioloških faktora koji svoje dejstvo ispoljavaju direktno na štitnu žlezdu i dovode do njene insuficijencije. U etiologiji primarne kongenitalne hipotireoze nalaze se dve osnovne grupe poremećaja:

- poremećaji nastali zbog nepravilnog razvoja štitne žlezde (Disgenesis thyroidae) i
- genetski determinisani poremećaji sinteze ili oslobađanja hormona štitne žlezde (Dishormonogenesis thyroidae), [2,3].

Sekundarna hipotireoza nastaje zbog nesposobnosti hipofize da stvara TSH (zbog hirurške traume, zapaljenja, tumora i dr.), a tercijarna hipotireoza nastaje zbog nedovoljne sekrecije TRH iz hipotalamusa. [2,3,5].

Klinički znaci kongenitalne hipotireoze u prvom mesecu života su oskudni i diskretno izraženi, tako da se otkrivanje ovog poremećaja danas zasniva na skriningu novorođenčadi [2,3].

Novorođenački skrining je postupak u okviru preventivne medicine čija je svrha sistematsko otkrivanje bolesne novorođenčadi kod koje će rano otkrivanje, pravovremena dijagnoza i lečenje dovesti do značajnog smanjenja smrtnosti, morbiditeta i invalidnosti.

Ukoliko lečenje kongenitalne hipotireoze nije započeto na vreme onemogućen je normalan psihomotorni razvoj deteta, te dolazi do mentalne i fizičke retardacije [1, 2, 8, 10].

U Republici Srpskoj neonatalni skrining na kongenitalnu hipotireozu radi se od 2007. godine u Zavodu za nuklearnu medicinu i bolesti štitne žlijezde.

Implementacijom ovog programa omogućeno je rano otkrivanje i rano uvođenje terapije levotiroksinom što je dalo veliki doprinos u poboljšanju prognoze u pogledu ishoda neurokognitivnog razvoja kod obolele dece.