

ПРОТОКОЛ

ведения пациента с диагнозом Врожденный гипотиреоз
(нормативная ссылка: КР «Врожденный гипотиреоз у детей» 2021 Общественная
организация «Российская ассоциация эндокринологов»)

Категория качества	Дети
Вид помощи	Первичная
Условия оказания медицинской помощи	Амбулаторная
Форма оказания медицинской помощи	Плановая
Средние сроки лечения	Не указаны

Классификация по МКБ	<p>E03.0 Врожденный гипотиреоз с диффузным зобом. Зоб (нетоксический) врожденный паренхиматозный.</p> <p>E03.1 Врожденный гипотиреоз без зоба. Аплазия щитовидной железы (с микседемой). Врожденная атрофия щитовидной железы.</p> <p>E07.1 Дисгормональный зоб. Семейный дисгормональный зоб. Синдром Пендредда</p> <p>E07.8 Другие уточненные болезни щитовидной железы. Дефект тирозинсвязывающего глобулина. Кровоизлияние в щитовидную железу. Инфаркт щитовидной железы. Синдром нарушения эутиреоза.</p>
Этиология	<p>ВГ-гетерогенная по этиологии группа заболеваний, обусловленных чаще всего морфофункциональной незрелостью ЩЖ, реже - гипоталамо-гипофизарной системы (ГГС).</p>
Жалобы	<p>Период новорожденности: отечность лица, большой язык, низкий голос при плаче и крике, затянувшуюся желтуху, позднее отпадение пупочного канатика, плохую эпителизацию пупочной ранки.</p> <p>1-й год жизни:</p> <ul style="list-style-type: none"> • вялость, • адинамию, • отсутствие беспокойства при мокрой пеленке и голоде, • отсутствие интереса к игрушкам, • задержку моторного развития: дети поздно начинают сидеть, ходить, • запоры, • сухость и шелушение кожных покровов, • медленный рост волос и ногтей <p>Дошкольный и младший школьный возраст:</p> <ul style="list-style-type: none"> • сухость и шелушение кожных покровов, • «мраморный» рисунок кожи, • гипотермию; • сухость, ломкость и усиленное выпадение волос, • медленный рост волос и ногтей, • запоры, • отставание в психомоторном развитии, <p>Старший возраст:</p> <ul style="list-style-type: none"> • задержку полового развития.

<p>Клинические проявления</p>	<p>у новорожденных:</p> <ul style="list-style-type: none"> • большая масса тела при рождении (> 3500 г); • отечность лица, губ, век, полуоткрытый рот с широким, «распластанным» языком; • локализованные отеки в виде плотных «подушечек» в надключичных ямках, тыльных поверхностях кистей, стоп; • признаки незрелости при доношенной по сроку беременности; • низкий, грубый голос при плаче и крике; • позднее отхождение мекония; • позднее отпадение пупочного канатика, плохая эпителизация пупочной ранки; • затянувшаяся желтуха <p>в возрасте 3—4 месяцев:</p> <ul style="list-style-type: none"> • сниженный аппетит, затруднения при глотании; • плохая прибавка массы тела; • метеоризм, запоры; • сухость, бледность, шелушение кожных покровов; • гипотермия (холодные кисти, стопы); • ломкие, сухие, тусклые волосы; <p>Старше 5—6 месяцев клинические проявления гипотиреоза схожи с проявлениями у взрослых.</p>
<p>Критерии установления диагноза</p>	<p>у новорожденных: согласно результатам неонатального скрининга на ВГ и/или исследования уровня тиреотропного гормона (ТТГ) в крови, уровня свободного тироксина (СТ4) сыворотки крови</p> <p>Исследование уровня тиреотропного гормона (ТТГ) в крови у новорожденного не позднее 5 суток жизни (оптимальные сроки полные 3 сутки) в пятне цельной крови.</p> <p>Обследование и дальнейшее наблюдение детей в три этапа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • I этап — родильный дом, стационар, детская поликлиника, • II этап — медико-генетическая лаборатория, • III этап — детская поликлиника <p>I этап — родильный дом, стационар, детская поликлиника.</p> <p>У доношенных новорожденных анализ крови на скрининг (капиллярная кровь из пятки) берут не позднее пятых суток жизни, у недоношенных детей — на 7-14-й день жизни; капли (в количестве 6—8 капель) наносятся на специальную пористую фильтровальную бумагу.</p> <p>II этап — медико-генетическая лаборатория</p> <p>В лаборатории проводят определение концентрации ТТГ в сухих пятнах крови</p> <p>Интерпретация результатов ретестирования в капиллярной крови</p> <ul style="list-style-type: none"> • ТТГ капиллярной крови менее 9 мЕд/л (для детей от 4 до 14 дней) и 5 мЕд/л и менее (для детей старше 14 дней) - ребенок здоров; • ТТГ капиллярной крови более 9 мЕд/л (для детей от 4 до 14 дней) и более 5 Ед/л (для детей старше 14 дней) - уточняющая диагностика. <p>Интерпретация результатов исследования венозной крови (уточняющая диагностика):</p> <ul style="list-style-type: none"> • ТТГ в сыворотке менее 6 мЕд/л, свободный Т4 в пределах нормальных значений: <p>ребенок здоров;</p> <ul style="list-style-type: none"> • ТТГ в сыворотке от 6 до 20 мЕд/л при нормальном уровне свободного Т4 для

	<p>соответствующего возраста у ребенка старше 3 недель (21 дня)- УЗИ ЩЖ; III этап — детская поликлиника. Динамическое наблюдение врачами-детскими эндокринологами</p>
<p>Диагностика (гормональные исследования)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • исследование уровня ТТГ в крови и СТ4 сыворотки крови через 2 недели и 1,5 месяца после начала лечения левотироксином натрия, назначенного по результатам скрининга; • на первом году жизни контрольное исследование уровня ТТГ в крови и СТ4 сыворотки крови не реже 1 раза в 2-3 месяца; • после года жизни контрольное исследование уровня ТТГ в крови и СТ4 сыворотки крови не реже 2 раз в год; • контрольное исследование уровня ТТГ в крови через 2 месяца после каждого изменения дозировки левотироксина натрия <p>Рекомендовано по показаниям:</p> <ul style="list-style-type: none"> • исследование уровня свободного трийодтиронина (СТ3) в крови, • исследование уровня тиреоглобулина в крови • с целью выявления анемии - общий (клинический) анализ крови; • с целью выявления дислипидемии, гиперхолестеринемии - анализ крови биохимический
<p>Диагностика (инструментальные исследования)</p>	<p>ЭКГ:</p> <ul style="list-style-type: none"> • синусовой брадикардии, • уменьшения амплитуды комплексов QRS; • замедления внутрипредсердной, предсердно-желудочковой и внутрижелудочковой проводимости. <p>Рентгенография кисти и лучезапястного сустава:</p> <ul style="list-style-type: none"> • задержки появления ядер окостенения, • асимметрии ядер окостенения, • нарушения последовательности созревания. • определение костного возраста <p>Рентгенография коленного сустава и стопы:</p> <ul style="list-style-type: none"> • отсутствия центров окостенения (эпифизарный дисгенез) дистальных отделов бедренных костей, • проксимальных концов большеберцовых костей и кубовидных костей <p>УЗИ щитовидной железы. УЗИ щитовидной железы рекомендовано пациентам с ВГ:</p> <ul style="list-style-type: none"> • для диагностики аплазии ЩЖ, • определения размеров ЩЖ; • выявления узловых образований при врожденном зобе <p>Сцинтиграфия:</p> <ul style="list-style-type: none"> • для диагностики аплазии ЩЖ, • определения размеров ЩЖ; • выявления узловых образований при врожденном зобе <p>Молекулярно-генетическое исследование. Молекулярно-генетическое исследование рекомендовано пациентам с ВГ после медикогенетического консультирования в семейных случаях заболевания или при сочетании с другой органной патологией</p>
<p>Консервативное лечение.</p>	<p>При тяжелых формах ВГ лечение начинают с минимальных доз Левотирокина натрия, не более 25 мкг/сут, увеличивая дозу каждые 7-10 дней до ее оптимизации</p> <p>Расчет дозы левотироксина натрия индивидуально в зависимости от тяжести</p>

	<p>заболевания с учетом гормонального профиля сыворотки крови (ТТГ, СТ4) и данных клинического осмотра.</p> <ul style="list-style-type: none"> • у доношенных новорожденных: 10,0-15,0 мкг/кг/сут или 150-200 мкг/м2, • у недоношенных новорожденных: 8,0-10,0 мкг/кг/сут, • у детей старше 1 года: 100-150 мкг/м2 <p>Ориентировочные расчетные дозы Левотироксина натрия:</p> <p>недоношенные новорожденные 8,0—10,0-мкг/сут 0—3 мес 10,0—15,0 мкг/кг/сут ,15,0—50,0-мкг/сут 3—6 мес 8,0—10,0 мкг/кг/сут, 15,0—50,0-мкг/сут 6—12 мес 6,0—8,0 мкг/кг/сут, 50,0—75,0-мкг/сут 1—3 года 4,0—6,0 мкг/кг/сут, 75,0—100,0-мкг/сут 3—10 лет 3,0 - 1,0 мкг/кг/сут, 100,0—150,0-мкг/сут 10—15 лет 2,0—4,0 мкг/кг/сут, 100,0—150,0-мкг/сут старше 15 лет 2,0—3,0 мкг/кг/сут, 100,0—200,0-мкг/сут</p>											
<p>Лечение транзиторного гипотиреоза</p>	<p>Транзиторная гипотироксинемия может проходить самостоятельно при исчезновении вызвавшей ее причины.</p> <p>В сомнительных случаях в возрасте после 1 года проводится уточнение диагноза. Ребенку на 3-4 недели отменяют левотироксин натрия и на «чистом фоне» определяют уровни ТТГ и свободного Т4 в сыворотке.</p> <p>При получении показателей ТТГ и свободного Т4 в пределах референсных значений лечение не возобновляют, контрольные осмотры с определением концентраций ТТГ и свободного Т4 в сыворотке проводят через 2 недели, 1 и 6 месяцев после прекращения лечения.</p>											
<p>Хирургическое лечение</p>	<p>Оперативное лечение при ВГ рекомендуется пациентам, имеющим зуб, при наличии:</p> <ul style="list-style-type: none"> • злокачественного образования ЩЖ, подтвержденного результатами ТАБ, • загрудинного узлового или многоузлового зоба, вызывающего локальный компрессионный синдром; <p>пациентам без зоба:</p> <ul style="list-style-type: none"> • в случае повреждения (кровотечения) эктопированной ЩЖ, • при затруднении глотания твердой пищи и наличии компрессионного синдрома при эктопии ЩЖ 											
<p>Диспансерное наблюдение</p>	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="365 1491 657 1541"><i>Обследование</i></th> <th data-bbox="657 1491 1107 1541"><i>Сроки проведения</i></th> <th data-bbox="1107 1491 1503 1541"><i>Выявляемые дефекты</i></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="365 1541 657 1823">Осмотр врача-детского эндокринолога (врача-педиатра)</td> <td data-bbox="657 1541 1107 1823">после установления диагноза до 3-х месяцев жизни: 1 раз в 2 недели, с 3-х месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2—3 месяца, в дальнейшем -1 раз в 6 месяцев</td> <td data-bbox="1107 1541 1503 1823">Задержка роста (при отсутствии лечения на 3-6-м месяце жизни), хондродистрофические пропорции; отставание психомоторного развития; частые респираторные заболевания, анемия</td> </tr> <tr> <td data-bbox="365 1823 657 2072">Гормональные исследования (исследование уровня ТТГ в крови, уровня СТ4 сыворотки крови)</td> <td data-bbox="657 1823 1107 2072">после установления диагноза до 3-х месяцев жизни: 1 раз в 2 недели, с 3-х месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2—3 месяца, в дальнейшем -1 раз в 6 месяцев (при нормальном уровне</td> <td data-bbox="1107 1823 1503 2072">При первичном ВГ уровень ТТГ значительно повышен, уровень свободного Т4 снижен. При вторичном ВГ уровень ТТГ в норме (снижен или умеренно повышен), уровень свободного Т4 снижен</td> </tr> </tbody> </table>			<i>Обследование</i>	<i>Сроки проведения</i>	<i>Выявляемые дефекты</i>	Осмотр врача-детского эндокринолога (врача-педиатра)	после установления диагноза до 3-х месяцев жизни: 1 раз в 2 недели, с 3-х месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2—3 месяца, в дальнейшем -1 раз в 6 месяцев	Задержка роста (при отсутствии лечения на 3-6-м месяце жизни), хондродистрофические пропорции; отставание психомоторного развития; частые респираторные заболевания, анемия	Гормональные исследования (исследование уровня ТТГ в крови, уровня СТ4 сыворотки крови)	после установления диагноза до 3-х месяцев жизни: 1 раз в 2 недели, с 3-х месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2—3 месяца, в дальнейшем -1 раз в 6 месяцев (при нормальном уровне	При первичном ВГ уровень ТТГ значительно повышен, уровень свободного Т4 снижен. При вторичном ВГ уровень ТТГ в норме (снижен или умеренно повышен), уровень свободного Т4 снижен
<i>Обследование</i>	<i>Сроки проведения</i>	<i>Выявляемые дефекты</i>										
Осмотр врача-детского эндокринолога (врача-педиатра)	после установления диагноза до 3-х месяцев жизни: 1 раз в 2 недели, с 3-х месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2—3 месяца, в дальнейшем -1 раз в 6 месяцев	Задержка роста (при отсутствии лечения на 3-6-м месяце жизни), хондродистрофические пропорции; отставание психомоторного развития; частые респираторные заболевания, анемия										
Гормональные исследования (исследование уровня ТТГ в крови, уровня СТ4 сыворотки крови)	после установления диагноза до 3-х месяцев жизни: 1 раз в 2 недели, с 3-х месяцев жизни до 1 года: 1 раз в 2—3 месяца, в дальнейшем -1 раз в 6 месяцев (при нормальном уровне	При первичном ВГ уровень ТТГ значительно повышен, уровень свободного Т4 снижен. При вторичном ВГ уровень ТТГ в норме (снижен или умеренно повышен), уровень свободного Т4 снижен										

	ТТГ)	
Общий (клинический) анализ крови	В течение 1-го года жизни, частота определяется индивидуально	Анемия - нормохромная нормоцитарная, гипохромная железодефицитная, макроцитарная, В 12-дефицитная
Анализ крови биохимический	В течение 1-го года жизни, частота определяется индивидуально	Гиперхолестеринемия, дислипидемия
Исследование уровня тиреоглобулина в крови	По показаниям: при аплазии поданным УЗИ и врожденном зобе при подозрении на дефект синтеза ТГ	Значительно снижен при аплазии ЩЖ. При врожденном зобе - в пределах референсных значений или повышен. Умеренно снижен при эктопии ЩЖ
ЭКГ	В течение 1-го года жизни	Уменьшение амплитуды комплексов QRS, брадикардия
УЗИ ЩЖ	непосредственно после установления диагноза, контроль - в возрасте 1 года, при наличии зоба - 1 раз в 6-12 месяцев	Аплазия, гипоплазия, эктопия ЩЖ, многоузловой зоб
Эхо КГ	В течение 1-го года жизни	Врожденные пороки развития; выпотный перикардит, снижение сократительной способности миокарда
УЗИ почек	В течение 1-го года жизни	Врожденные пороки развития
Рентгенография кистей с лучезапястными суставами	По показаниям: при снижении темпов роста, длительной декомпенсации заболевания	Отставание костного возраста
ЭЭГ	В 5 лет	Диффузное замедление ритма, снижение его амплитуды, удлинение латентного периода вызванных зрительных и слуховых потенциалов
Осмотр врача-невролога	на 1-ом году жизни: 1 раз в 3—6 месяцев, далее - по показаниям	Задержка психомоторного развития; атаксия, нарушение координации движений, спастическая диплегия, гипотония
Осмотр врача - офтальмолога	на 1-ом году жизни: 1—2 раза в год, далее - по показаниям	Косоглазие
Осмотр врача-оториноларинголога	на 1-ом году жизни: 1—2 раза в год, далее - по показаниям	Наличие эктопированной ЩЖ в корне языка
Осмотр врача-сурдолога	В 12 месяцев (ранее — по показаниям)	Нейросенсорная тугоухость

Осмотр врача-кардиолога	На 1 -м году жизни - по показаниям	Врожденные пороки развития; выпотный перикардит, снижение сократительной способности миокарда	
Осмотр логопеда	В 4—5 лет	Нарушения речи (от легких до тяжелых)	
Сцинтиграфия ЩЖ	В любом возрасте по показаниям: при аплазии и дистопии по УЗИ ЩЖ	Аплазия, эктопия ЩЖ	
Осмотр медицинского психолога (нейропсихолога), врача-психиатра	первичный в 1—1,5 года, повторно - в 5 лет (при необходимости раньше)	Задержка интеллектуального развития; снижение общего интеллекта; ухудшение кратковременной памяти	
МРТ головного мозга	при декомпенсированном гипотиреозе	Гиперплазия гипофиза при декомпенсированном ВГ; уменьшение размеров гиппокампа, нарушение структуры головного мозга	
Биопсия щитовидной или паращитовидной железы	По показаниям (при многоузловом зобе)	Наличие аденоматоза ЩЖ; исключение малигнизации	