



Definition

Der Begriff Hypothyreose beschreibt eine Stoffwechselsituation, bei der die Schilddrüse nicht in der Lage ist, den Bedarf des Organismus an Schilddrüsenhormon zu decken. Hierbei unterscheidet man primäre Hypothyreosen, bei denen die Ursache der Schilddrüsenunterfunktion in der Schilddrüse selber liegt, von sekundären, bzw. zentralen Hypothyreosen, bei denen eine Störung in der Steuerung der Schilddrüsenfunktion liegt. Angeborene Hypothyreosen bestehen seit Geburt, während bei erworbenen Formen die Schilddrüsenfunktion bei Geburt normal war.

Häufigkeit, Symptome, Ursachen

Die primäre angeborene Hypothyreose ist die häufigste Form der Schilddrüsenunterfunktion im Kindesalter mit einer Häufigkeit von 1 von 3500 neugeborenen Kindern. Bei etwa 15% der Patienten mit angeborener Hypothyreose findet sich eine normal angelegte Schilddrüse. Bei der überwiegenden Zahl der Patienten besteht jedoch eine anlagebedingte Fehlentwicklung aufgrund einer defekten embryonalen Reifung der Drüse. Unbehandelt stellen sich schwere neurologische Störungen, geistige Behinderung und eine Schwerhörigkeit ein. Die Kinder bleiben zu klein. Das klinische Bild bei Neugeborenen umfasst eine verlängerte Neugeborenen-Gelbsucht (Ikterus prolongatus), Muskelschwäche, ödematöse Haut und eine eingesunkene Nasenwurzel. Die

Schilddrüsenunterfunktion bei Kindern <E 03.1>

Hypothyreose, angeborene



Abb.: Einjähriger Junge mit schwerer konnataler Hypothyreose, ohne Therapie. Klinische Zeichen sind der Nabelbruch (Nabelhernie) und die große Zunge (Makroglossie).

Knochenreifung ist verzögert mit weit offener Fontanelle (noch keine vollständig geschlossenen Schädelknochen). Die Erkrankung zeigt sich oft erst im Alter von drei bis sechs Monaten, d.h. zu einem Zeitpunkt, wenn eine Substitutionstherapie geistige Schäden nicht mehr verhindern oder rückgängig machen kann. Dann ist die psychomotorische und geistige Entwicklung beeinträchtigt, die Haut trocken, die Zunge groß (siehe Abb.), die Stimme heiser. Es treten Nabelbrüche (siehe Abb.), Verstopfung, Untertemperatur, Muskelschwäche und langsame Herzfrequenz (Bradykardie) auf.

Diagnostik

Wegen der späten klinischen Manifestation der Hypothyreose und der Notwendigkeit ihrer frühen Behandlung wird inzwischen eine routinemäßige Überprüfung aller Neugeborenen (Screening) auf angeborene Hypothyreose durchgeführt. Ergibt sich dabei nach Maßgabe altersabhängiger Normwerte ein krankhafter Befund, werden die Schilddrüsenfunktion bei Mutter und Kind (Bestimmung von TSH, T4 (fT4) und T3 im Serum) genauer bestimmt.

Therapie

Ziel der Behandlung ist die schnelle, ausreichende Versorgung (Substitution) mit Schilddrüsenhormon (synthetisches L-Thyroxin). Die Therapie wird in den ersten drei Monaten in vier- bis

sechswöchigen Abständen, bis zum Ende des zweiten Lebensjahres sollte nach einem vierwöchigen Aussetzen der L-Thyroxin-Gabe geklärt werden, ob immer noch eine Hypothyreose vorliegt. Bei Kindern mit fehlendem Nachweis von Schilddrüsenewebe im Ultraschall kann durch Szintigraphie geklärt werden, ob eine Schilddrüsenanlage an einer anderen Stelle (ektop) nachweisbar ist oder ob diese Kinder lebenslang Schilddrüsenhormon einnehmen müssen.

Prognose

Wenn die Richtlinien der Substitutionstherapie berücksichtigt werden, ist das Risiko einer körperlichen und geistigen Etardierung bei früh entdeckter angeborener Hypothyreose nahezu vollständig gebannt. Bei bis zu 10% der früh diagnostizierten Fälle von angeborener Hypothyreose bleiben trotz frühzeitiger und ausreichender Therapie Defizite in der Entwicklung feststellbar. Bei diesen Kindern gilt es, durch eine Erweiterung der Diagnostik und entsprechende Fördermaßnahmen diesen Defiziten entgegenzuwirken.

Endokrinologische Sprechstunde der
Uni-Kinderkliniken, PD Dr. Tilman Rohrer
Di und Do. von 13.00 - 16.30 Uhr
und Mi von 8.00 - 12.00 Uhr.
Terminvereinbarung
unter Tel. (06841) 16-28343,
Fax (06841) 16-28341
E-Mail: kittroh@uks.eu

