

执业医师辅导精华儿科学先天性甲状腺功能减低症执业医师
资格考试 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/512/2021_2022__E6_89_A7_

[E4_B8_9A_E5_8C_BB_E5_c22_512278.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/512/2021_2022__E6_89_A7_E4_B8_9A_E5_8C_BB_E5_c22_512278.htm) 先天性甲状腺功能减低症，是由于患儿甲状腺先天性缺陷或因母孕期饮食中缺碘所致，前者称散发性甲状腺功能减低症，后者称地方性甲状腺功能减低症。其主要临床表现为体格和智能发育障碍。是小儿最常见的内分泌疾病。「病因和发病机制」甲状腺的主要功能是合成甲状腺素（T₄）和三碘甲腺原氨酸（T₃）。甲状腺激素的主要原料为碘和酪氨酸，碘离子被摄取进入甲状腺上皮细胞后，经一系列酶的作用与酪氨酸结合。甲状腺素的合成与释放受下丘脑分泌的促甲状腺素释放激素（TRH）和垂体分泌促甲状腺激素（TSH）控制，而血清中T₄可通过负反馈作用降低垂体对TRH的反应性，减少TSH的分泌。甲状腺素加速细胞内氧化过程；促进新陈代谢；促进蛋白质合成，增加酶活性；增进糖的吸收和利用；加速脂肪分解氧化；促进钙、磷在骨质中的合成代谢；促进中枢神经系统的生长发育。因此，当甲状腺功能不足时，可引起代谢障碍、生理功能低下、生长发育迟缓、智能障碍等。先天性甲状腺功能低下的主要原因是甲状腺不发育或发育不全，可能与体内存在抑制甲状腺细胞生长的免疫球蛋白有关；其次为甲状腺素合成途径中酶缺陷（为常染色体隐性遗传病）；促甲状腺激素缺陷与甲状腺或靶器官反应低下所致者少见。目前继发感染致甲状腺功能低下者增多。「临床表现」散发性甲状腺功能低下者因在胎内受健康母亲甲状腺激素的影响，出生时多无症状。症状出现的早晚与轻重同患儿甲状腺组织多少

及功能低下程度有关。无甲状腺组织的患儿，生后1~3月内出现症状，有少量腺体者多于6个月后，偶可至4~5岁时才渐显症状。

- 1.新生儿期生理性黄疸时间延长多是新生儿最早出现的症状，同时伴有腹胀、便秘、脐征、反应迟钝、喂养困难、哭声低等。
- 2.典型病例出现特殊面容和体态，表现为头大，颈短，皮肤粗糙，面色苍黄，头发稀少而干枯，眼睑浮肿，眼距宽，鼻梁宽平，舌大而宽厚、常伸出口外，形成特殊面容。患儿身材矮小，四肢短而躯干长，囟门关闭迟，出牙迟。神经系统方面表现为动作发育迟缓，智能发育低下，表情呆板。生理功能低下表现为精神、食欲差，嗜睡、少哭、少动，低体温，脉搏与呼吸均缓慢，心音低钝，腹胀，便秘，第二性征出现迟等。
- 3.地方性甲状腺功能减低症者因胎儿期缺碘而不能合成足量的甲状腺激素，严重地影响到中枢神经系统的发育。临床表现有两种，一种以神经系统症状为主，出现共济失调、痉挛性瘫痪、聋哑和智力低下，而甲状腺功能减低的其他表现不明显。另一种以粘液性水肿为主，有特殊的面容和体态，智力发育落后而神经系统检查正常。

「实验室检查」手和腕部X线片可见骨龄落后。血清胆固醇增高，血清蛋白结合碘降低，血清T₄、T₃降低，TSH增高。还可进行甲状腺¹³¹碘吸收率测定和核素检查。「治疗原则」不论何种原因引起者，都需用甲状腺片终生治疗，以维持正常生理功能。开始剂量应根据病情轻重及年龄大小而有不同，并随患儿发育情况，随时调整剂量。疗效取决于治疗开始的早晚。

"#F8F8F8" 100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com