



สาเหตุของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด:
ประสบการณ์ 20 ปี ในโรงพยาบาลสงขลานครินทร์

โดย

นางสาว จุฑารัตน์ พิริยะพันธ์

งานวิจัยนี้เป็นส่วนหนึ่งของการศึกษาและการฝึกอบรม
ตามหลักสูตรเพื่อวุฒิบัตรแสดงความรู้ความชำนาญ ในการประกอบวิชาชีพเวชกรรม
สาขากุมารเวชศาสตร์ของแพทยสภา
พุทธศักราช 2560

ลิขสิทธิ์ของสถาบันผู้ฝึกอบรม
ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

บทคัดย่อ

บทนำ: ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดเป็นหนึ่งในสาเหตุที่พบบ่อยของภาวะสติปัญญาบกพร่อง ซึ่งสามารถป้องกันหากพบได้เร็วและให้การรักษาด้วยยาไทร็อกซิน ซึ่งในประเทศไทยการคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดเริ่มมีขึ้นอย่างแพร่หลายในปี พ.ศ.2548

วัตถุประสงค์: เพื่อศึกษาถึงสาเหตุของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดเปรียบเทียบกับปีก่อนและหลังที่เริ่มมีการคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด (พ.ศ. 2537-2548 และ พ.ศ.2549-2555)

วิธีการศึกษา: การศึกษาย้อนหลังโดยเก็บข้อมูลจากผู้ป่วยเด็กอายุ 0-15 ปีที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดแบบปฐมภูมิ ที่เข้ามารับการรักษาที่โรงพยาบาลสงขลานครินทร์ระหว่างปี 2536-2556

ผลการศึกษา: ผู้ป่วยจำนวน 416 รายได้รับการวินิจฉัยว่ามีภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด แบ่งเป็น 165 รายในปี พ.ศ.2537-2548 (เฉลี่ย 15 ราย/ปี) และ 251 รายในปี พ.ศ.2549-2555 (เฉลี่ย 36 ราย/ปี) โดยพบว่าก่อนปีที่จะมีการคัดกรองในทารกแรกเกิดทุกรายสาเหตุส่วนใหญ่คือภาวะพร่องไทรอยด์แต่กำเนิดถาวรที่มีความรุนแรงมาก (overt permanent congenital hypothyroidism) คิดเป็น 66.1%และภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดชั่วคราว (transient congenital hypothyroidism) พบเพียง 4.8% แต่หลังจากปีที่มีการคัดกรองพบว่าสาเหตุส่วนใหญ่เกิดจากภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดถาวรรุนแรงน้อย (mild permanent congenital hypothyroidism) คิดเป็น 39.4% ส่วนภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแบบชั่วคราว (transient congenital hypothyroidism) เพิ่มขึ้นเป็น 27.1% และพบภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดที่มีความรุนแรงมากลดลงคิดเป็นร้อยละ 33.5%

สรุป: การคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดสามารถพบผู้ป่วยที่มีภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนตั้งแต่ระยะแรกๆที่มีอาการน้อยเป็นที่แบบชั่วคราวได้เพิ่มขึ้น ซึ่งส่งผลดีต่อพัฒนาการหากได้รับการรักษาตั้งแต่ระยะแรกๆ

คำสำคัญ: การคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด, ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด, ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดชั่วคราว

ABSTRACT

Introduction: Congenital hypothyroidism (CH) is one of the common causes of mental retardation which is preventable by early detection and treatment with thyroxine supplementation. In Thailand, neonatal TSH screening was implemented nationwide in 2004-2005. **Objective:** To determine the etiologies of CH before and after the implementation of neonatal TSH screening program (1994-2005 and 2006-2012). **Methods:** The medical records of pediatric patients aged 0-15 years who were diagnosed as primary congenital hypothyroidism at the Pediatric Endocrine Clinic of Songklanagarind Hospital during 1995-2013 were retrospectively reviewed.

Results: There were 416 patients diagnosed with congenital hypothyroidism: 165 cases during 1995-2005 (average 15 cases/year) and 251 cases during 2006-2012 (average 36 cases/year). Before neonatal TSH screening implementation, the most common etiology of congenital hypothyroidism was overt permanent congenital hypothyroidism (66.1%), and transient congenital hypothyroidism was diagnosed in only 4.8% of the cases. After neonatal TSH screening implementation, the most common etiology of congenital hypothyroidism was mild permanent congenital hypothyroidism (39.4%), with transient congenital hypothyroidism was increasingly diagnosed in 27.1% of the cases and overt congenital hypothyroidism was found in 33.5% of the cases **Conclusion:** Neonatal TSH screening resulted in the increased detection of patients with mild forms of permanent and transient CH cases, which would not have been detected before the neonatal TSH screening was implemented.

Keywords: Neonatal TSH screening, Congenital hypothyroidism, Transient congenital hypothyroidism