

Kongenital hypothyreos – en första föräldrainformation

Kongenital hypothyreos betyder medfödd brist på sköldkörtelhormonet thyroxin. Thyroxin behövs för att kroppen ska växa och mogna samt för att hjärnan och nervsystemet ska utvecklas normalt. Före födelsen får barnet ett tillskott från mammans thyroxin. Efter födelsen gör brist på eget thyroxin att barnet snabbt får en försämrad utveckling. Det går dock att rätta till och kompensera om man tidigt ger barnet det thyroxin som saknas. Det kan man enkelt göra med tabletter en gång per dag hela livet.

PKU-provet, som tas på alla nyfödda när de är cirka 48 timmar gamla, hjälper oss att hitta de barn som har brist på thyroxin. När provet är onormalt får vi på barnkliniken telefonlarm från laboratoriet i Stockholm och då tar vi kontakt med er föräldrar. Det är då viktigt att snabbt undersöka barnet och ta nya prover. Detta görs ofta samma dag som larmet kommer. Undersökningen brukar ske på en barnmedicinsk avdelning/mottagning. Ofta ger man också den första dosen thyroxin samma dag i form av en tablett Levaxin. Barnen är ofta helt normala vid undersökningen eftersom thyroxinbristen inte hunnit få synliga effekter så här nära födelsen. Det är vanligt att de har sänkt kroppstemperatur, är "snälla", sömniga och ointresserade av mat. En del är fortfarande gula för att en nyföddhetsgulsot inte gått tillbaka på vanligt vis. Några barn har en svullnad (struma) på halsens framsida. Hos dem är sköldkörteln förstörd. Vanligare är att sköldkörteln är för liten eller saknas.

Kan PKU-provet visa fel?

Det är mycket ovanligt, men prover tas om på barnkliniken för att man ska vara helt säker. Det görs också en röntgenundersökning av benkärnor runt knäleden. Vid total thyroxinbrist har dessa kärnor inte hunnit utvecklas, men de brukar finnas vid mindre svår brist på thyroxin. Det är viktigt att veta att kongenital hypothyreos inte beror på att modern gjort något fel under graviditeten. Man ska inte känna skuld. Det är mycket ovanligt att kongenital hypothyreos ärvs.

Behandlingen är enkel. Man ger tabletter en gång per dag och har läkarkontakt 2–4 gånger per år de första 2–3 åren och därefter glesare. Prover tas något oftare.

Behandlingen ger inga biverkningar när dosen är rätt anpassad – man ersätter bara det thyroxin som kroppen saknar. Med tidigt insatt behandling är prognosen god och de allra flesta klarar sig lika bra i skolan och livet som andra barn. Utan behandling får barnen en försenad utveckling.

Ni får ytterligare information vid läkarbesök på barnmottagningen.

Skaraborgs Sjukhus
BARN- OCH UNGDOMSMOTTAGNINGEN
Med vänlig hälsning

Telefon, akuta frågor:
Telefonrådgivning, tidbokning:

Sjukhuset i Lidköping
0510-854 45
010-4739222

Kärnsjukhuset i Skövde
010-4739222