

# Meðfæddur skortur á skjaldkirtilshormónum hjá íslenskum börnum

## Niðurstöður kembileitar í 15 ár, 1979–1993

Árni V. Þórsson<sup>1)</sup>, Þorvaldur Veigar Guðmundsson<sup>2)</sup>

Thorsson AV<sup>1)</sup>, Gudmundsson TV<sup>2)</sup>

### Congenital Hypothyroidism in Iceland 1979–1993

Læknablaðið 1995; 81: 659–66

A nationwide screening for congenital hypothyroidism (CHT) was initiated in Iceland on January 1st 1979. From the beginning the screening consisted of TSH measurements from blood samples obtained on the fifth day of life on filter paper. TSH was initially assayed by RIA but since 1990 DELFIA fluoroimmunoassay has been used.

During the 15 year period 1979–1993, a total of 65,892 children were born in Iceland. Participation in the screening program was 99.5%.

The diagnosis of CHT was established in 21 cases, eight boys and 13 girls or 1/3138. Elevated TSH was found in 33 infants in the initial screening program, but on recall, thyroid function proved to be normal in 12 infants. Two infants had transient hypothyroidism presumably caused by TSH blocking antibodies of maternal origin. In one infant CHT was diagnosed on the first day of life because of a large goiter. Goiter was found in six infants on diagnosis, ectopia in six and no uptake on thyroid scan in three infants. In six infants thyroid scan was not performed.

The diagnosis was delayed for 71 and 131 days respectively in two infants. Both infants had severe neonatal problems needing intensive care. On follow-up, those two children have a mild developmental delay. In the remaining 19 children mental development has been normal as judged by school

performance and developmental tests. Growth has been within normal limits in all cases, mean SDS for height is 0.3. The incidence of CHT in Iceland is comparable to the results published recently in most of the other Nordic countries.

### Ágrip

Kembileit með mælingum á thyroid stimulating hormone (TSH, skjaldvakakveikju) hófst á Íslandi 1. janúar 1979. Blóðsýni er tekið úr hæl á þerripappír á fimmta degi eftir fæðingu. Þessi blóðtaka var framkvæmd samtímis blóðtöku vegna kembileitar fyrir fenílketónmigu (phenylketonuria). Sýnum var safnað af öllu landinu á Rannsóknastofu Háskólans í meinefnafræði á Landspítalanum og send þaðan til Danmerkur. Frá upphafi og til ársloka 1991 voru mælingar á TSH framkvæmdar í Kaupmannahöfn, fyrst á Ríkisspítalanum og síðar á Statens Seruminstitut. TSH var mælt þar með geislaónæmismælingu (radioimmunoassay) en síðustu tvö árin með flúrónæmismælingu (DELFIA) og sömu aðferð er beitt hér heima. Á árunum 1979 til 1993 fæddust á Íslandi 65.892 börn samkvæmt skrá Hagtöfunnar. Þátttaka í kembileitinni var afar góð, 65.581 blóðsýni kom til rannsóknar, eða yfir 99,5%. Alls voru 35 börn rannsökuð vegna hækkunar á TSH. Af þeim höfðu 12 eðlilega starfsemi skjaldkirtils við endurteknar rannsóknir. Tvö börn greindust með tímabundna vanstarfsemi á skjöldungi. Þessi börn voru systkini. Alls greindist 21 barn með skjaldkirtilssjúkdóm.

Í árslok 1993 var líkamsvöxtur barnanna í

Frá <sup>1)</sup>barnaeild Landakotspítala og <sup>2)</sup>Rannsóknastofu Háskólans í meinefnafræði, Landspítalanum. Fyrirspurnir, bréfaskipti: Árni V. Þórsson, barnaeildinni á Borgarspítalanum, 108 Reykjavík.

**Lykilorð:** *Congenital hypothyroidism, neonatal screening, incidence.*

From the Departments of <sup>1)</sup>Pediatrics St. Joseph's Hospital, and <sup>2)</sup>Clinical Biochemistry Landspítalinn, 101 Reykjavík.

öllum tilfellum eðlilegur. Staðalfrávik hæðar (standard deviation score) var innan eðlilegra marka. Tíu börn voru yfir meðalhæð og ekkert barnanna var meira en einu staðalfrávik undir meðalhæð eftir aldri. Líkamsþroski og andlegur þroski barnanna var metinn eðlilegur nema hjá tveimur börnum, en hjá þeim hefur komið fram væg seinkun í námsþroska. Bæði þessi börn áttu við önnur alvarleg veikindi að stríða á fyrstu vikum ævinnar og greindust á þriðja og fjórða mánuði.

Nýgengi á meðfæddri skjaldvakaþurrð (congenital hypothyroidism, CHT) meðal íslenskra barna á 15 ára tímabili frá 1979 til 1993 var 1/3138. Þessi niðurstaða er í samræmi við niðurstöður frá nágrannalöndunum.

Leiða má líkur að því, að kembileitin hafi bjargað flestum barnanna sem greindust frá heilaskaða og mismikilli þroskaheftingu og þar með sparað íslenska þjóðfélaginu verulegar fjárhæðir.

### Inngangur

Mikilvægi skjaldkirtilhormóna fyrir myndun og þroska heilavefs hefur lengi verið vel þekkt. Rétt fyrir og eftir fæðingu er þróun heila- og taugavefs mjög hröð og talið er að sex mánaða gamalt barn hafi náð helmingi þess vaxtar sem verður á heila eftir fæðingu. Meðfæddur skortur á skjaldkirtilhormónum veldur truflun á þessum vexti. Algengustu ástæðurnar fyrir meðfæddri skjaldvakaþurrð eru, að kirtillinn nær ekki að myndast eða vaxa eðlilega (thyroid dysgenesis) og að kirtill sem annars virðist eðlilegur getur ekki myndað hormón (thyroid dysmorphogenesis). Niðurstöður erlendra rannsókna benda til að vöntun á kirtli sé ástæðan fyrir nálægt 80% tilfella af meðfæddri skjaldvakaþurrð og að truflun á myndun hormóna sé ástæðan fyrir nálægt 20% tilfella. Í allt að 5% tilvika er ástæða sjúkdómsins skortur á TSH eða thyrotropin releasing hormone (TRH, skjaldvakaþurrð) en ónæmi fyrir hormónum (hormone resistance) þekkist einnig (1).

Hröð og örugg greining á meðfæddri skjaldvakaþurrð hjá nýfæddum börnum er nauðsynleg til að forða þeim frá varanlegum skemmdum sem geta verið allt frá vægum einkennum frá miðtaugakerfi og námsörðugleikum til þroskahömlunar og mikillar vangefni. Útilokað er að greina skjaldvakaþurrð með skoðun fyrstu mánuðina eftir fæðingu, börnin hafa oft-

ast fá eða engin ytri einkenni og greinileg sjúkdómseinkenni koma oft ekki fram fyrr en á þriðja eða fjórða mánuði eftir fæðingu. Þá er oftast kominn fram verulegur heilaskaði. Hægt er að greina sjúkdóminn strax við fæðingu með hormónamælingum (1,2).

Þegar á sjöunda áratugnum voru uppi hugmyndir um að leita að meðfæddri skjaldvakaþurrð hjá öllum nýburum, en á meðan næmi mælinga á skjaldkirtilhormónum var lítið reyndist það ekki unnt. Í maí 1975 birtu Dus-sault og félagar fyrstu niðurstöður fjöldarannsóknna eða kembileitar á ungbörnum og var hún gerð í Quebec fylki í Kanada (3). Beitt var nýrri geislaónæmismælingu til að mæla þýroxín. Um það leyti varð veruleg þróun í mælitækni og fram komu aðferðir með mjög auknu næmi til mælinga hormóna, sem gerði kleift að mæla þýroxín eða TSH í einum dropa blóðs þurrkuðum á þerripappír. Í kjölfarið fylgdu margar rannsóknir sem leiddu til kembileitar í ýmsum þjóðlöndum (4,5).

Á Íslandi hófst kembileit 1. janúar 1979. Í þessari grein er sagt frá niðurstöðum þeirra rannsókna og greint frá afdrifum barna sem greinst hafa með meðfæddan skort á skjaldkirtilsstarfsemi á 15 ára tímabili frá 1. janúar 1979 til 31. desember 1993.

### Efniviður og aðferðir

Markmið rannsóknarinnar var að finna alla nýbura með meðfædda vanstarfsemi skjaldkirtils. Blóðsýnum var safnað úr öllum nýfæddum börnum á Íslandi og mælt í þeim TSH. Þó raunveruleg ástæða fyrir meðfæddri skjaldvakaþurrð sé skortur á T4 og T3, hefur í flestum löndum Evrópu verið valin sú leið að mæla TSH. Ástæðan er að notkun mælinga á T4 og T3 í kembileit er að ýmsu leyti erfiðari og gefur oft rangar niðurstöður en mælingar á TSH. Á hinn bóginn finna þær ekki þau fáu tilfelli sem kunna að greinast með skort á TSH eða TRH.

Blóðsöfnun var komið á og stjórnað frá Rannsóknastofu Háskólans í meinefnafræði á Landspítalanum. Blóðsýni var tekið úr hæl á þerripappír á fimmta degi eftir fæðingu. Þessi blóðtaka var gerð samtímis blóðtöku vegna kembileitar fyrir fenílketónmigu sem framkvæmd hafði verið frá árinu 1973. Frá upphafi og til ársloka 1991 voru mælingar á TSH framkvæmdar í Kaupmannahöfn, fyrst á Ríkisspítalanum og síðar á Statens Seruminstytut. TSH

var mælt þar með geislaónæmismælingu en síðustu tvö árin með flúrónæmismælingu (DELF-IA) og sömu aðferð er beitt hér heima (6). Skipulag blóðsýnatöku og stjórnun rannsóknarinnar á TSH hefur frá upphafi verið í höndum eins og sama lækni við Rannsóknastofu Háskólans í ónæmisfræði á Landspítalanum (PVG). Börnin hafa öll verið skoðuð og rannsókuð og í langflestum tilfellum verið undir eftirliti eins og sama sérfræðings við barnadeild Landakotsspítala (ÁVP). Framkvæmd kembileitar, meðferðar og eftirlits fer í stórum dráttum fram með þeim aðferðum, sem þróaðar hafa verið síðastliðinn áratug og ráðlagðar af samtökum sérfræðinga bæði austan hafs og vestan (4,7).

Ef TSH mælist yfir ákveðnum mörkum (15 mU/L) er haft símasamband við lækni viðkomandi barns og það kallað inn til staðfestingar eða útilokunar á sjúkdómi. Ef sjúkdómur er staðfestur, er lögð áhersla á að ljúka upphafs-rannsóknnum með hraði og hefja þýroxínmeðferð strax að rannsóknnum loknum. Upphafsskammtastærð þýroxíns hefur venjulega verið á bilinu 8–10 mcg/kg og stefnt er að því að eðlileg þéttni skjaldkirtilhormóna í sermi nái sem allra fyrst. Fylgst er með blóðprófum, klínískri skoðun, vexti og andlegum og líkamlegum þroska barnsins. Ennfremur er fylgst með beinþroska. Þýroxínskammtar eru ákveðnar með tilliti til áður nefndra rannsókna.

Til að greina hugsanlega missmíð á myndun skjaldkirtilsins var gert Technetium 99 skjaldkirtilsskann, sem gefur upplýsingar um stærð og staðsetningu skjaldkirtils (thyroid dysgenesis: aplasia, hypoplasia, ectopia) hjá 15 börnum.

### Niðurstöður

Þátttaka í kembileitinni var afar góð. Á árunum 1979 til 1993 fæddust á Íslandi 65.892 börn samkvæmt skráum Hagstofunnar. Í töflu I má sjá fjölda þeirra barna sem rannsókuð voru hvert ár. Alls barst 65.581 blóðsýni til rannsókna, það er frá 99,5% fæddra barna. Alls mældust 35 börn með hækkun á TSH. Við endurtekna mælingar reyndust 12 þeirra hafa eðlilega starfsemi skjaldkirtils. Auk þess greindust tvö börn með tímabundna vanstarfsemi á skjöldungi. Þessi börn voru systkini og annað þeirra, drengur, fékk þýroxínmeðferð í tæp þrjú ár. Meðferð var þá hætt og kom í ljós að skjaldkirtilsstarfsemi var eðlileg. Skömmu

Tafla I. Þátttaka í kembileit 1979–1993 og fjöldi barna sem greindust með skjaldvakaþurrð.

Ár	Fjöldi fæðinga	Fjöldi sýna	Þátttaka (%)	Greind á árinu	Vafi
1979	4475	4424	(98,9)	2	1
1980	4528	4482	(99,0)	2	3
1981	4345	4328	(99,6)	0	4
1982	4337	4309	(99,4)	2	1
1983	4371	4316	(98,7)	0	0
1984	4113	4085	(99,3)	0	1
1985	3856	3863	(100,2)	1	0
1986	3881	3839	(98,9)	0	0
1987	4193	4147	(98,9)	3	1
1988	4673	4608	(98,6)	2	0
1989	4560	4495	(98,6)	0	1
1990	4768	4748	(99,6)	2	0
1991	4533	4542	(100,2)	2	?
1992	4609	4622	(100,3)	3	1
1993	4650	4773	(102,6)	2	1
Samt.	65892	65581		21	14

eftir fæðingu drengsins greindist móðir með skjaldkirtilssjúkdóm vegna sjálfsofnæmis. Líklegt er talið að mótefni frá móður hafi farið um fylgu til barnsins og hindrað aðgang TSH að viðtökum á skjaldkirtilsfrumum þess (8).

Alls greindist 21 barn með meðfædda skjaldkirtilsþurrð á umræddu 15 ára tímabili og samkvæmt því er nýgengi sjúkdómsins 1/3138.

Tafla II sýnir ástand barnanna við fæðingu. Alls greindust átta drengir og 13 stúlkur með sjúkdóminn. Hlutfall stúlkna á móti drengjum er því 1,6. Erlendar kannanir hafa í sumum tilfellum sýnt allt að tvöfalt hærri tíðni sjúkdómsins hjá stúlkubörnum.

Í töflu II má sjá að langflest börnin voru innan eðlilegra marka hvað snerti fæðingarþyngd. Þar sést einnig þéttni TSH í sermi við staðfestingu sjúkdóms stuttu áður en meðferð hófst. Meðaltal gilda TSH við greiningu var 349 mU/L (35–1825) og miðgildi 161 mU/L. Meðalaldur barnanna við greiningu var 27,2 dagar (1–131), en miðgildi 16 dagar. Í 64% tilfella var meðferð hafin innan þriggja vikna frá greiningu.

Hjá 18 börnum greindist sjúkdómurinn við kembileit. Langflest börnin voru eðlileg við skoðun skömmu eftir fæðingu. Eitt barnanna (tilfelli 10) fæddist þó með verulega stækkun á skjaldkirtli og blóðsýni sem sent var strax eftir

Tafla II. Börn greind með skjaldvakaþurrð 1979–1993, ástand og aldur við greiningu.

Nr.	Kyn	Fæð. ár	Fæð. þyngd	TSH v.grein.	Aldur v/grein dagar	Heimili við fæð.	Greining	Skjalkirtils- auki	Vandamál við fæðingu	Skjaldkirtils- skann	Ættarsaga
1	KK	1979	3240	> 400	7	Norðurl. E.	Kembileit	Nei	Nei	Nei	Sterk um thyr.sj.
2	KvK	1979	3380	1825	20	Reykjavík	Lsp/Kembileit	Nei	Nei	Upptaka 2.4%	Systir CHT
3	KvK	1980	4000	161	53	Vesturland	Kembileit	Já	Nei	Eðlil.	Nei
4	KK	1980	2250	35	131	Norðurl.E	Lsp/Lkt	Já	Salt loosing A/G syndr	Nei	Nei
5	KK	1982	2610	100	49	Reykjavík	Lsp	Já	Dysmatur/hypoglycemia	Upptaka aukin 30%	Nei
6	KK	1982	4060	193	30	Vestfirðir	Kembileit	Já	Framl. gula	Upptaka aukin 30%	Nei
7	KvK	1985	4260	816	7	Suðurland	Kembileit	Nei	Nei	Ectopia lingual	Struma föðurætt
8	KK	1987	2390	120	30	Norðurl.E	Kembileit	Nei	Keisari/tvíburi	Nei	Nei
9	KvK	1987	4400	145	12	Reykjavík	Kembileit	Nei	Nei	Kirtill til staðar	Nei
10	KvK	1987	4150	102	1	Reykjavík	Lsp	Já	Stridor	Nei	Nei
11	KvK	1988	1200	160	71	Norðurl.E	Kembileit	Nei	Fyrirburi / sepsis/ hypoxia	Nei	Nei
12	KK	1988	4060	71	31	Reykjavík	Kembileit	Nei	Nei	Nei	Nei
13	KvK	1990	3620	339	16	Reykjavík	Kembileit	Já	Nei	Homogen upptaka	Nei
14	KK	1990	4500	252	20	Reykjanes	Kembileit	Nei	Nei	Ectopia, lítill kirtill	Nei
15	KvK	1991	3896	39	26	Reykjavík	Kembileit	Nei	Nei	Ectopia,sublingual	Nei
16	KvK	1991	3660	728	15	Reykjavík	Kembileit	Nei	Nei	Engin upptaka	Nei
17	KvK	1992	3472	469	8	Reykjavík	Kembileit	Nei	Nei	Ectopia,sublingual	Nei
18	KK	1992	3940	140	10	Reykjavík	Kembileit	Nei	Nei	Ectopia sublingual	Frænka CHT 1947
19	KvK	1992	3190	490	15	Reykjavík	Kembileit	Nei	Nei	Engin upptaka	Skyld sj. no 3
20	KvK	1993	4020	96	9	Reykjavík	Kembileit	Nei	Nei	Ectopia sublingual	Nei
21	KvK	1993	3364	932	10	Reykjavík	Kembileit	Nei	Hydronephr.cong.	Engin upptaka	Nei

fæðingu staðfesti sjúkdóminn og fékk barnið þýroxín strax á öðrum sólarhringi. Annað barn (tilfelli 2) greindist áður en svar barst úr kembileit. Tvö börn (tilfelli 4 og 11) áttu mjög erfiðan feril fyrst eftir fæðingu. Annað var drengur, en hjá honum greindist meðfædd ofvirkni nýrnahettna (congenital adrenal hyperplasia) með salttapi við tveggja vikna aldur. Hann var mjög veikur um tíma og mældist natríum 107 mEq/l og K 9,5 mEq/l við komu á spítalann. Meðfædd skjaldvakaþurrð greindist alllöngu síðar en fylgst hafði verið með vaxandi skjaldkirtilsstækkun og hækkandi gildum TSH. Hitt barnið var stúlka, fyrirburi sem vó 1200 g við fæðingu. Hún átti einnig við mikil veikindi að stríða fyrstu vikur ævinnar, dvaldist lengi á vökudeild vegna öndunarvandamála, súrefnisskorts og fékk alvarlegar sýkingar.

Sjúkdómurinn greindist við tveggja mánaða aldur þegar sent var sýni í kembileit. Í báðum

þessum tilfellum var merkjanleg seinkun á þroskaferli barnanna en báðum hefur þó farnast vel og áður nefnd seinkun minna merkjanleg eftir því sem árin líða.

Eins og fram kemur hér að framan, var skjaldkirtilsskann gert hjá 15 barnanna en ekki hjá sex þeirra. Til þess lágu ýmsar ástæður, en öll börn greind eftir 1988 hafa verið rannsökuð með Tc99 skjalkirtilsskanni.

Erlendar rannsóknir hafa sýnt að orsakir meðfæddrar skaldvakaþurrðar eru í langflestum tilfellum vegna missmíða á myndun skjaldkirtilsins. Rangstæða á skjalkirtli (ectopia) getur verið allt frá tungurótum og niður undir bringubein. Skönnun á skjaldkirtli leiddi í ljós, að skjaldkirtill var rangstæður hjá sex börnum og hjá þremur börnum fannst engin upptaka, sem bendir til vöntunar kirtils. Þannig voru 60% þeirra barna sem skönnuð voru með rangstæðan eða engan skjaldkirtil. Hjá

Tafla III. Börn greind með skjaldvakaþurrð 1979–1993, klínískt ástand við síðustu skoðun.

Síðasta skoðun								
Nr.	Kyn	Fæð.ár	Dags	Aldur	Hæð	Hæð SDS	Thyroxin $\mu\text{g}/\text{dag}$	Proskamat
1	KK	1979	26-05-92	13,24	156,5	-0,2	150	Eðlilegt
2	KvK	1979	15-04-93	13,36	170	1,6	175	Eðlilegt
3	KvK	1980	21-09-93	13,30	168,5	1,4	150	Eðlilegt
4	KK	1980	04-11-93	13,26	167,5	1,2	112	Væg seinkun
5	KK	1982	03-11-93	11,49	145,1	-0,4	125	Eðlilegt
6	KK	1982	01-02-94	11,65	148	-0,1	125	Eðlilegt
7	KvK	1985	18-01-94	8,34	128,3	-0,3	100	Eðlilegt
8	KK	1987	19-10-93	6,54	122,5	0,2	100	Eðlilegt
9	KvK	1987	17-12-93	6,58	122,5	0,4	75	Eðlilegt
10	KvK	1987	04-01-94	6,57	117	-0,8	100	Eðlilegt
11	KvK	1988	16-07-92	4,29	103,2	-0,5	75	Væg seinkun
12	KK	1988	28-12-93	5,27	113,7	-0,1	75	Eðlilegt
13	KvK	1990	09-02-94	3,83	101,5	-0,1	50	Eðlilegt
14	KK	1990	24-11-93	3,24	99,1	0,2	75	Eðlilegt
15	KvK	1991	08-12-93	2,14	85	-0,1	60	Eðlilegt
16	KvK	1991	11-01-94	2,22	94	1,6	50	Eðlilegt
17	KvK	1992	15-12-93	1,40	79	-0,5	50	Eðlilegt
18	KK	1992	26-01-94	1,49	86	1,1	50	Eðlilegt
19	KvK	1992	26-01-94	1,21	84	2,1	50	Eðlilegt
20	KvK	1993	11-01-94	0,71	69	-0,7	40	Eðlilegt
21	KvK	1993	08-12-93	0,27	64,5	1,2	40	Eðlilegt
					Meðal	0,3		

sex barnanna, sem eru um 29% alls hópsins, fannst stækkun á skjaldkirtli og verður að teljast líklegt að þar hafi verið um að ræða truflun á myndun hormóna.

Í niðurstöðum erlendra rannsókna eru allt að 20% tilfella orsökud af truflun á myndun hormóna (1).

Saga um skjaldkirtilssjúkdóma í nánnum ættingjum var í flestum tilfellum neikvæð, þó átti einn sjúklinganna (tilfelli 2) eldri systur, sem greindist með meðfædda skjaldvakaþurrð við þriggja mánaða aldur, árið 1976.

Tafla III gefur hugmynd um hvernig börnunum hefur farnast. Þar kemur meðal annars fram að staðalfrávik hæðar er 0,3 að meðaltali. Vöxtur barnanna er í öllum tilfellum eðlilegur.

Yfir meðalhæð eru 10 börn og ekkert barnanna er meira en einu staðalfrávik undir meðalhæð eftir aldri. Líkamsþroski og andlegur þroski er í flestum tilfellum metinn algjörlega eðlilegur en eins og áður kom fram er um væga seinkun að ræða hjá tveimur börnum.

Höfundum er ekki kunnugt um að önnur tilfelli af meðfæddri skjaldvakaþurrð en þau sem hér eru rædd, hafi greinst á umræddu tímabili.

### Umræða

Nýgengi meðfæddrar skjaldvakaþurrðar á Íslandi reyndist vera 1/3138. Erlendar rannsóknir hafa sýnt nýgengistölur á bilinu 1/2500 – 1/5000. Reikna má út nýgengi miðað við

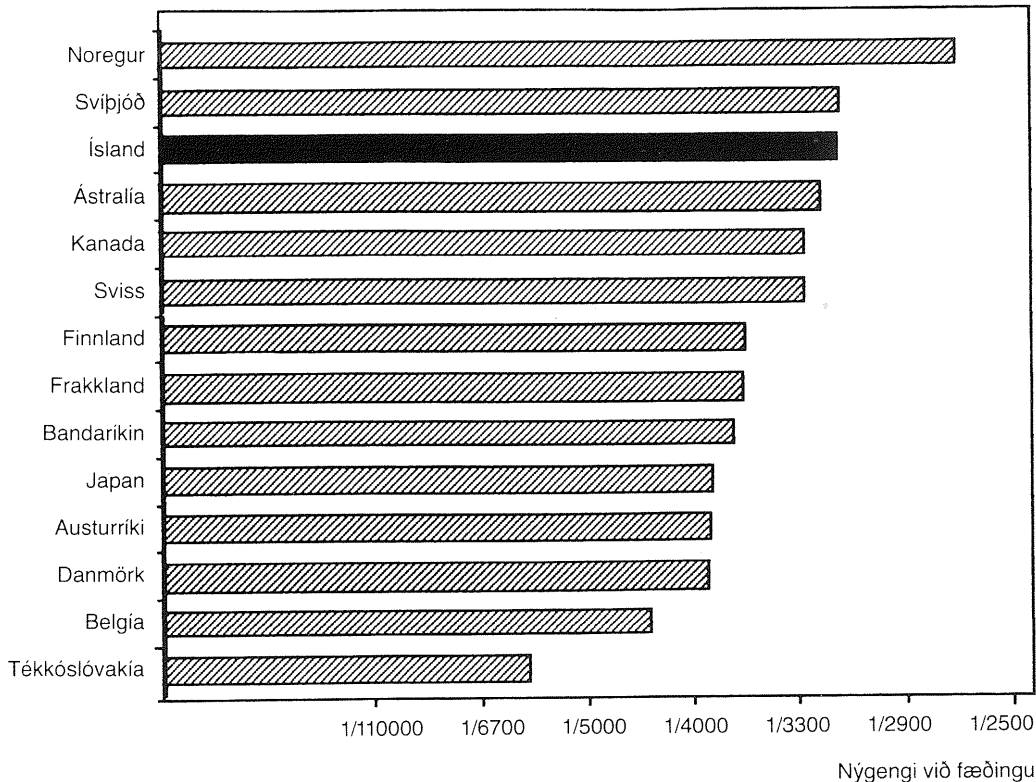
100.000 fædd börn og fyrir hópinn í heild er það 31,9. Sé hópnun skipt í tvo meginflokka, vöntun á skjaldkirtli og truflun á myndun hormóna, kemur í ljós að nýgengi hins fyrrnefnda er 22,8/100.000 sem er mjög sambærilegt við niðurstöður nýlegra rannsókna frá Finnlandi (9). Nýgengi hins síðarnefnda er 9,1/100.000 en það er töluvert mikið hærra en víðast hvar hefur verið lýst.

Í Finnlandi reyndist truflun á myndun hormóna 4,0/100.000 og þóttu þær tölur fremur háar. Það skal ítrekað að eingöngu klínísk stækkun skjaldkirtils við greiningu var notuð sem skilgreining, en ekki hafa verið framkvæmdar fullkomnari rannsóknir til að flokka íslensku börnin. Í niðurstöðum annarra erlendra rannsókna eru allt að 20% tilfella af meðfæddri skjaldvakaþurrð orsökuð af truflun á myndun hormóna (1).

Í nýlegum niðurstöðum rannsóknar frá Skotlandi var heildarnýgengi meðfæddrar skjaldvakaþurrðar 1/3965 (10). Vöntun kirtils fannst í 80% tilfella og truflun á myndun hor-

móna í 20% tilfella, sem er svipað og fundist hefur í öðrum vestrænum löndum. Skotar fundu meðfædda fæðingargalla í 19,9% tilfella. Þar af voru hjartagallar 4,5% (10). Aðrir hafa fundið aukna tíðni meðfæddra sjúkdóma til dæmis heilkenni Downs og aðra litningagalla. Ástæður þessarar aukningar eru á huldu. Hjá einu af íslensku börnunum fannst fæðingargalli, það er vatnsnýra orsakað af þvagálgúl (ureterocele).

Á mynd er sýndur samanburður á tíðni meðfæddrar skjaldvakaþurrðar í ýmsum þjóðlöndum um 1990 (5). Meðal þróaðra þjóða þar sem kembileit er vel framkvæmd virðist tíðni eða nýgengi sjúkdómsins mjög svipuð eða á milli 1/2500 og 1/4000. Niðurstöður rannsókna frá Bandaríkjunum og Suður Ameríku gefa vísendingu um að meðfædd skjaldvakaþurrð sé heldur algengari meðal spænskumælandi þjóða (5). Margt er þó enn órannsakað til dæmis áhrif jöðskorts í jarðvegi. Niðurstöður okkar eru í samræmi við niðurstöður frá nágrenna löndunum (5).



Mynd 1. Meðfædd skjaldvakaþurrð: Nýgengi við fæðingu um 1990.

Kembileit, þar sem eingöngu er mælt TSH í nýburum, greinir ekki meðfæddan skort á TSH. Þau tilfelli eru fátíð eða innan við 5% af öllum börnum með meðfædda skjaldvakaþurrð. Höfundum er ekki kunnugt um nein börn sem greinst hafa á Íslandi með meðfæddan skort á TSH síðastliðin 15 ár. Í flestum erlendum rannsóknum er tímabundin skjaldvakaþurrð (vegna jodskorts, lyfjatöku eða flutnings á mótefnum frá móður) um 10% tilfella af meðfæddri skjaldvakaþurrð. Eins og áður kemur fram, fundust í kembileitinni tvö systkini með hækkun á TSH, nær örugglega vegna mótefna frá móðurinni. Annað barnið fékk enga meðhöndlun og skjaldkirtilspróf urðu eðlileg á nokkrum vikum en í hinu tilfallinu var ekki talið annað þorandi en að meðhöndla barnið í upphafi þar eð skjaldkirtilspróf voru verulega brengluð allöngu eftir fæðingu.

Frá 1991 hafa allar rannsóknir tengdar kembileitinni farið fram á Rannsóknastofu Landspítalans í blóðmeinafræði. Við að flytja rannsóknirnar frá Kaupmannahöfn til Íslands, eykst öryggi og samband rannsóknastofu, lækna og sjúklinga er auðveldara. Tíminn frá því að sjúkt barn finnst í kembileitinni, þar til meðferð hefst, ætti að stytta, sem aftur hefur yfirleitt í för með sér betri árangur meðferðar.

Leiða má líkur að því, að kembileitin hafi bjargað flestum barnanna sem greindust frá heilaskaða og mismikilli þroskaheftingu og þar með sparað íslenska þjóðfélaginu verulegar fjárhæðir (11). Kostnaður við að mæla skjaldkirtilsstarfsemi allra nýfæddra barna er umtalsverður. Gera má ráð fyrir að það kosti um það bil 1.400.000 krónur að finna hvert sjúkt barn. Sá kostnaður er þó ekki nema brot af þeim fjármunum sem sparast við að forða börnum frá vangefni. Hlutfall kostnaðar og ávinnings (cost-benefit ratio) hefur verið reiknað allt að 13,8 (12).

Í seinni tíð hefur mikið verið rætt og ritað um sjúkdómaleit og fyrirbyggjandi lækniáðgerðir,

margt hefur verið reynt, en árangur verið misjafn. Kembileit fyrir meðfædda skjaldvakaþurrð er gott dæmi um fyrirbyggjandi lækningar eins og þær gerast bestar, þar sem saman fer góður lækniáfræðilegur árangur og fjárhagslegur ávinningur.

### Þakkir

Höfundar þakka Lilju Eiríksdóttur deildar-meinatækni, fyrir samstarfið við kembileitina.

### HEIMILDIR

1. Gruters A. Congenital Hypothyroidism. *Pediatr Ann* 1992; 21: 15–28.
2. Fisher DA. Management of Congenital Hypothyroidism. Clinical Review. *J Clin Endocrinol Metabol* 1991; 72: 523–9.
3. Dussault JH, Coulombe P, Loberge C, Letarte J, Guyda H, Khoury K. Preliminary report on a mass screening program for neonatal hypothyroidism. *J Pediatr* 1975; 86: 670–4.
4. American Academy of Pediatrics; Newborn Screening for Congenital Hypothyroidism: Recommended Guidelines. *Pediatrics* 1993; 91: 1203–9.
5. Toublanc J-E. Comparison of Epidemiological Data on Congenital Hypothyroidism in Europe with Those of Other Parts in the World. *Horm Res* 1992; 38: 230–5.
6. Arends J, Nørgaard-Pedersen B. Immunofluorometry of Thyrotropin, from Whole-Blood Spots on Filterpaper, to Screen for Congenital Hypothyroidism. *Clin Chem* 1986; 32: 1854–6.
7. Gruters A, Delange F, Giovannelli G, Klett M, Rochiccioli P, Torresani T, et al. Guidelines for neonatal screening programmes for congenital hypothyroidism. *Eur J Pediatr* 1993; 152: 974–5.
8. Francis G, Riley W. Congenital Familial Transient Hypothyroidism Secondary to Transplacental Thyrotropin-Blocking Autoantibodies. *AJDC* 1987; 141: 1081–3.
9. Thorpe-Beeston JG, Nicolaides KH. Thyroid function and disease in the fetus and neonate. *Curr Opin Pediatr* 1992; 4: 679–4.
10. Ray M, Thomson S, Kennedy R. Congenital Hypothyroidism in Scotland 1979–1991. *Horm Res* 1992; Suppl. 4 37A.
11. Rochiccioli P, Rogé B, Alexandre F, Tauber MT. School Achievement in Children with Hypothyroidism Detected at Birth and Search for Predictive Factors. *Horm Res* 1992; 38: 236–40.
12. Dhondt JL, Farriaux JP, Saily JC, Lebrun T. Economic Evaluation of Cost-Benefit Ratio of Neonatal Screening Procedure for Phenylketonuria and Hypothyroidism. *J Inher Metab Dis* 1991; 14: 633–9.