

Stefan Höpfner
Dr. med.

Inzidenz, Ätiologie sowie körperliche und geistige Entwicklung bei congenitaler Hypothyreose - Retrospektive Untersuchungen zum Hypothyreosescreening bei Neugeborenen in Hessen in den Jahren von 1988 bis 1992

Geboren am 12.06.1970 in Mainz
Reifeprüfung am 19.05.1989 in Giessen
Studiengang der Fachrichtung Medizin vom SS 1991 bis SS 1997
Physikum am 25.03.1993 an der Justus-Liebig-Universität Giessen
Klinisches Studium in Giessen
Praktisches Jahr in Giessen und Limburg
Staatsexamen am 24.4.1997 an der Justus-Liebig-Universität Giessen

Promotionsfach: Immunologie
Doktorvater: Prof. Dr. med. E.W. Rauterberg

Ziel der vorliegenden Arbeit war es, die Effizienz des hessischen Neugeborenen Screenings auf das Krankheitsbild der congenitalen Hypothyreose zu evaluieren und durch direkten Kontakt mit den betroffenen Patienten, ihren Eltern und den behandelnden Ärzten repräsentative Aussagen u.a. zu Erfassungsgrad, Inzidenz, Ätiologie, Behandlungsbeginn und Substitutionsdosierung sowie zur körperlichen und geistigen Entwicklung zu erhalten. Es konnte gezeigt werden, dass innerhalb des gewählten Untersuchungszeitraumes von 1988 bis 1992 insgesamt 298.175 Neugeborene aus Hessen untersucht wurden, was einer Erfassungsquote von 99,1% aller in Hessen geborenen Kinder entsprach. Hierbei wurde insgesamt bei 150 Neugeborenen laborärztlich eine congenitale Hypothyreose diagnostiziert, von denen wiederum 90 eine permanente und 39 eine transiente Form dieser Schilddrüsenfehlfunktion entwickelten; bei 14% der Betroffenen war eine nachträgliche Zuordnung nicht mehr möglich. Somit wurde in Hessen im Vergleich zu anderen Bundesländern eine sehr hohe Inzidenzrate von 1:1988 für die congenitale Hypothyreose nachgewiesen. Die Inzidenz der permanenten Form betrug 1:3313, die der transienten 1:7646. Unter den 90 Kindern mit permanenter congenitaler Hypothyreose befanden sich 52 Mädchen und 38 Jungen, was einem geschlechtsspezifischen Inzidenzquotienten von 1:2678 bzw. 1:4181 entsprach. Dabei war auffallend, dass der Anteil ausländischer Kinder mit congenitaler Hypothyreose gegenüber dem entsprechenden deutschen Bevölkerungsanteil überproportional hoch war.

Im Rahmen der ätiologischen Zuordnung bei Kindern mit permanenter congenitaler Hypothyreose wurde in 40% aller Fälle eine Athyreose, in 24% eine Hypoplasie, in 8% eine Dysmorphogenese und in 5% eine Ektopie des Schilddrüsenorgans diagnostiziert. Bei 23% der Betroffenen konnte eine Ursache nicht ermittelt werden, weil die hierfür erforderlichen Schritte, wie z.B. Sonographie, Schilddrüsenzintigraphie mit ^{131}I , Thyreoglobulinbestimmung oder TRH-Test völlig unterblieben sind.

Die Hormonsubstitution wurde bei 89,9% des Kollektives innerhalb der ersten 3 Lebenswochen eingeleitet und nur bei 2 Kindern erfolgte diese in der 6. bzw. 8. Woche. In der Regel wurde die Substitutionstherapie mit $25\mu\text{g}$ Thyroxin pro Tag begonnen, allerdings auch in Einzelfällen mit einer beachtlichen Variationsbreite von $12,5$ bis $125\mu\text{g/d}$.

Bei der Beurteilung der körperlichen Entwicklung bei Kindern mit congenitaler Hypothyreose wurde bei den Angaben zu Körpergröße und Körpergewicht keine signifikanten Unterschiede

zu den Durchschnittswerten der Normalbevölkerung sichtbar. Demgegenüber wiesen die Betroffenen bei der Bewertung der motorischen Eigenschaften – trotz rechtzeitiger und ausreichender Hormonsubstitution – nur bei 69% eine normale, bei 4% eine überdurchschnittliche und bei 27% eine unterdurchschnittliche Entwicklung auf, wobei keine gravierenden Unterschiede zwischen permanenter und transienter Verlaufsform konstatiert wurden.

Die geistige Entwicklung der hypothyreoten Kinder wurde in der vorliegenden Arbeit aufgrund von Angaben von Lehrern, Eltern und behandelnden Ärzten beurteilt, wobei die Schulleistungen insbesondere im Hinblick auf das Lernverhalten, die Sprachentwicklung und die Konzentrationsfähigkeit der Schüler im Vordergrund standen. Allgemein wurde festgestellt, dass sich zwar die Mehrheit der Kinder mit congenitaler Hypothyreose geistig normal entwickelten, andererseits aber eine geringgradige Tendenz zu geistiger Retardierung unverkennbar war.

Abschließend wird in der vorliegenden Arbeit auf Defizite insbesondere bei der fachärztlichen Betreuung der im Neugeborenen-Screening auffälligen Kinder hingewiesen und Vorschläge zu einer wirksameren Prävention von Sekundärschaden unterbreitet.