

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ У ДЕТЕЙ Г.ТАШКЕНТА : КЛИНИКО- ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

к.м.н., с.н.с Алимова Н.У.,
Джуманова М.А., Турсунова Ш.Б., Тиллаева Д.

Джуманова Мохинахон Абдувахидовна mabduvarisova@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0009-4753-9461>

Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр
эндокринологии имени академика Ё.Х. Туракулова, Ташкент, 100125, Узбекистан

Актуальность. Врождённый гипотиреоз (ВГ) является одним из наиболее распространённых заболеваний эндокринной системы у детей и занимает ведущее место среди предотвратимых причин нарушений умственного развития в раннем детском возрасте. Своевременная верификация диагноза и незамедлительное начало заместительной гормональной терапии левотироксином определяют благоприятный прогноз нервно-психического развития ребёнка.

Цель исследования. Оценить прогностическую роль исходного уровня тиреотропного гормона (ТТГ) и структурных характеристик щитовидной железы (ЩЖ) по данным ультразвукового исследования в диагностике и определении тяжести врождённого гипотиреоза у детей г. Ташкента.

Материал и методы. В ретроспективное когортное исследование включены 191 ребёнок с верифицированным диагнозом ВГ, проживающих в г. Ташкенте и наблюдавшихся в Скрининг Центре г. Ташкента. Была создана компьютерная база данных (регистр) ВГ. Анализировались антропометрические данные при рождении, уровень ТТГ до и после назначения лечения, результаты УЗИ ЩЖ с оценкой её структуры и объёма, рентгенологическая характеристика костного возраста, а также состояние нервно-психического развития в анамнезе. Статистическая обработка проводилась с применением критерия Манна–Уитни, критерия Вилкоксона и коэффициента ранговой корреляции Спирмена. Результаты представлены в виде медианы и межквартильного интервала (Ме [Q1–Q3]); уровень значимости принят $p < 0,05$.

Результаты. Все включённые в исследование пациенты являлись жителями г. Ташкента и наблюдались в Скрининг Центре г. Ташкента. Медиана возраста на момент верификации диагноза ВГ составила 34 дня [22–76]. Ранняя диагностика (до 30 суток жизни) была достигнута у 82 детей (42,9%), тогда как у 100 пациентов (52,4%) диагноз устанавливался в более поздние сроки.

Исходный уровень ТТГ до начала лечения составил Ме=101,5 мМЕ/л [51,5–191,0] при диапазоне значений от 12,6 до 826,0 мМЕ/л. Более трети пациентов (35,9%) имели уровень ТТГ в диапазоне 100–200 мМЕ/л; у 23,2% концентрация ТТГ превышала 200 мМЕ/л. На фоне заместительной гормональной терапии зафиксировано статистически значимое снижение уровня ТТГ до Ме=1,30 мМЕ/л [0,74–2,10] (критерий Вилкоксона, $p < 0,001$), что подтверждает адекватность подобранной дозы препарата.

По данным УЗИ структурная патология ЩЖ выявлена у подавляющего большинства пациентов: аплазия или агенезия — у 49 детей (25,7%), гипоплазия различной степени выраженности — у 97 (50,8%), гиперплазия и иные изменения — у 14 (7,3%); без структурной патологии ЩЖ — лишь у 15 пациентов (7,9%). Наибольшие медианные значения ТТГ зафиксированы в группе аплазии (Ме=116,0 мМЕ/л), несколько ниже — в группе гипоплазии (Ме=112,8 мМЕ/л) и при отсутствии структурной патологии (Ме=51,5 мМЕ/л). Однако межгрупповые различия не достигли

статистической значимости (критерий Краскела–Уоллиса, $H=3,92$, $p=0,141$), что указывает на относительную независимость лабораторной степени гипотиреоза от морфологического варианта дисгенезии ЩЖ.

Установлена достоверная взаимосвязь между уровнем ТТГ и состоянием нервно-психического развития. У детей с нормальным нервно-психическим статусом ($n=152$) медиана ТТГ составила 100,0 мМЕ/л, тогда как у пациентов с выявленными нарушениями развития ($n=39$) — 216,0 мМЕ/л; различия статистически значимы (критерий Манна–Уитни, $U=1471,0$, $p=0,001$). Медиана возраста постановки диагноза в группе с нормальным развитием составила 30 дней, при наличии нейрокогнитивного дефицита — 161 день ($p<0,001$), что наглядно демонстрирует определяющую роль ранней диагностики в формировании благоприятного прогноза.

Выявлена умеренная положительная корреляция между уровнем ТТГ и возрастом на момент верификации диагноза (коэффициент Спирмена $r=0,303$, $p<0,001$): чем позже устанавливался диагноз, тем более высокий уровень ТТГ фиксировался у пациента, что отражает прогрессирование тиреоидной недостаточности при отсутствии своевременного лечебного вмешательства. Антропометрические показатели при рождении находились в пределах референсных значений: масса тела $Me=3,46$ кг [3,18–3,85], длина тела $Me=51,0$ см [50,0–53,0].

Выводы. Исходный уровень ТТГ является значимым лабораторным предиктором тяжести клинических проявлений ВГ и нарушений нервно-психического развития. Структурный вариант патологии ЩЖ по данным УЗИ не определяет напрямую степень лабораторной декомпенсации гипотиреоза, однако сопряжён с различным прогнозом нейрокогнитивного статуса в зависимости от сроков начала лечения. Возраст верификации диагноза является независимым статистически значимым фактором, ассоциированным с исходами нервно-психического развития ($p<0,001$). Полученные результаты обосновывают необходимость совершенствования системы неонатального скрининга и свидетельствуют о целесообразности комплексной оценки уровня ТТГ, объёма и структуры ЩЖ для прогнозирования течения и исходов ВГ.

Congenital Hypothyroidism in Children of Tashkent: Clinical and Diagnostic Aspects

Djumanova Mokhinakhon Abduvakhidovna¹, Alimova N.U.¹, Tursunova Sh.B.¹, Tillaeva D.¹

¹ Republican Specialized Scientific and Practical Medical Center of Endocrinology named after Academician Yo.Kh. Turakulov, Tashkent, 100125, Uzbekistan

mabduvarisova@gmail.com <https://orcid.org/0009-0009-4753-9461>

nasiba_ali@mail.ru <https://orcid.org/0000-0003-2809-9834>

Abstract:

Congenital hypothyroidism (CH) is one of the most common endocrine disorders in childhood and a leading preventable cause of intellectual disability in early life. This study aimed to evaluate the prognostic role of baseline thyroid-stimulating hormone (TSH) levels and thyroid gland (TG) structural characteristics assessed by ultrasound in the diagnosis and severity stratification of CH in children residing in Tashkent, Uzbekistan. A retrospective cohort study was conducted involving 191 children with a verified diagnosis of CH followed at the Tashkent Screening Center. Birth anthropometrics, pre- and post-treatment TSH levels, thyroid ultrasound findings, bone age, and neurodevelopmental outcomes were analyzed using the Mann–Whitney U-test, Wilcoxon signed-rank test, and Spearman's rank correlation coefficient, with $p<0.05$ considered statistically significant. The median age at diagnosis was

34 days; early diagnosis within the first 30 days of life was achieved in only 42.9% of patients. Median baseline TSH was 101.5 mIU/L, declining significantly to 1.30 mIU/L following levothyroxine therapy ($p < 0.001$). Structural TG pathology was identified in the majority of patients: hypoplasia in 50.8%, aplasia or agenesis in 25.7%. TSH levels did not differ significantly across morphological subgroups ($p = 0.141$). Children with neurodevelopmental disorders had markedly higher median TSH (216.0 vs. 100.0 mIU/L, $p = 0.001$) and were diagnosed significantly later (161 vs. 30 days, $p < 0.001$). A moderate positive correlation was found between TSH level and age at diagnosis (Spearman's $r = 0.303$, $p < 0.001$). The findings confirm that baseline TSH is a reliable predictor of CH severity and neurodevelopmental outcomes, and that age at diagnosis is the strongest independent determinant of cognitive prognosis. These results highlight the need to strengthen neonatal screening programs and support an integrated diagnostic approach combining TSH measurement with thyroid ultrasound assessment.

Keywords:

congenital hypothyroidism; neonatal screening; thyroid-stimulating hormone; thyroid dysgenesis; thyroid hypoplasia; thyroid aplasia; levothyroxine; neurodevelopmental outcomes; thyroid ultrasound; pediatric endocrinology; Uzbekistan