



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Congenitale hypothyreoïdie (CH)

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is deze informatie?

Deze informatie is bedoeld voor de ouders van kinderen bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen. Na onderzoek van dit bloed in een laboratorium is gebleken dat uw kind mogelijk congenitale hypothyreoïdie (ook wel CH genoemd) heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft, zal eerst moeten worden vastgesteld door aanvullend onderzoek in een (academisch) ziekenhuis.

Wat is congenitale hypothyreoïdie (CH)?

CH is een zeldzame aangeboren aandoening waarbij de schildklier onvoldoende schildklierhormoon (thyroxine, T₄) maakt. CH is heel goed behandelbaar door de baby direct T₄ toe te dienen, ongeacht de ernst en oorzaak. De kans dat binnen de familie nog weer een kind met CH wordt geboren is klein.

Schildklierhormoon is belangrijk voor de stofwisseling, voor de lichamelijke groei en ontwikkeling, en voor de ontwikkeling van de hersenen. Is er te weinig schildklierhormoon, dan kunnen de hersenen van het kind zich niet goed ontwikkelen. Dit kan een verstandelijke en motorische achterstand tot gevolg hebben. Vóór de geboorte krijgt het kind genoeg schildklierhormoon van de moeder via de placenta. Als een kind met CH op tijd

met schildklierhormoon behandeld wordt, ontwikkelen de hersenen zich doorgaans (vrijwel) normaal. Bij een tijdige behandeling zijn ook de groei en ontwikkeling, en de verdere gezondheid van het kind meestal normaal.

De oorzaak van CH is meestal het geheel of gedeeltelijk ontbreken van de schildklier, of dat de schildklier geen of onvoldoende schildklierhormoon aanmaakt. Soms is de oorzaak een probleem met de aansturing van de schildklier vanuit de hersenen. Het onvermogen om voldoende T₄ te maken is meestal van blijvende aard; de ernst is heel variabel. Voor het uitzoeken van de oorzaak is aanvullend onderzoek nodig. Soms is hiervoor een kortdurende opname in het ziekenhuis nodig.

Over het algemeen heeft een kind met CH in de eerste levensweken (nog) geen of weinig kenmerken van deze aandoening.

Met de hielprik wordt de diagnose meestal al gesteld voordat er verschijnselen zijn. Als er al verschijnselen zijn, dan gaat het om symptomen als slecht drinken, trage en moeizame ontlasting (obstipatie), geelkleuring van de huid, een tragere hartslag en een lagere lichaamstemperatuur dan normaal. Ook kan het kind een bolle buik, een opgezet gezicht of een vergrote tong hebben.

Hoe vaak komt CH voor?

In Nederland worden jaarlijks 70 - 90 kinderen met een blijvende vorm van CH geboren.

Behandeling van CH

De behandeling van CH bestaat uit het levenslang dagelijks innemen van tabletten met thyroxine (schildklierhormoon, T₄). Omdat het kind gestaag groeit zal het ook geleidelijk meer thyroxine nodig hebben. Voor het vaststellen van de juiste dagdosis is daarom regelmatig bloedonderzoek nodig.

Thyroxine heeft in de juiste dosering geen bijwerkingen.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal regelmatig bij de kinderarts op controle komen. Met uw vragen kunt u uiteraard altijd bij hem of haar terecht.

Daarnaast kunt u bij de Schildklier Organisatie Nederland (ouders van CH kinderen) terecht voor informatie en contact met lotgenoten. Kijk op www.schildklier.nl of bel 033 422 40 36.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO. Deze registratie betreft de uitslagen van de hielprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-DVP en de behandelend kinderarts.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website:

www.rivm.nl/hielprik/privacy

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

www.rivm.nl/hielprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie CH (van de NVK) en de commissie deskundigheidsbevordering neonatale hielprikscreening. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud van deze informatie kan echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, december 2014