



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

Extra onderzoek na de hielprikuitslag

Congenitale hypothyreoïdie: aangeboren tekort aan schildklierhormoon



Waarom krijgt u deze informatie?

Uw kind heeft de hielprik gehad. Uit het bloedonderzoek blijkt dat uw kind mogelijk de ziekte congenitale hypothyreoïdie heeft. Dit is een aangeboren ziekte waarbij de schildklier niet genoeg schildklierhormoon maakt.

Het is nog niet zeker dat uw kind deze ziekte heeft. Daarom is extra onderzoek in het ziekenhuis nodig. In het ziekenhuis zal de kinderarts uw kind nakijken. En wordt er opnieuw wat bloed bij uw kind afgenomen.

De kinderarts zal u meestal dezelfde dag vertellen of uw kind deze ziekte wel of niet heeft.

De kans dat uw kind na een afwijkende uitslag van de hielprik géén congenitale hypothyreoïdie heeft, is groter dan de kans van wél. Congenitale hypothyreoïdie is heel goed behandelbaar. Wel is het belangrijk dat de behandeling op tijd start. Het extra onderzoek in het ziekenhuis is daarom belangrijk.

De behandeling van congenitale hypothyreoïdie is het elke dag slikken van schildklierhormoon.

Wat is congenitale hypothyreoïdie (CH)?

Congenitale hypothyreoïdie (CH) is een zeldzame, aangeboren ziekte, waarbij de schildklier geen, of niet genoeg, schildklierhormoon maakt. De schildklier is een vlindervormig orgaan in de hals.

Schildklierhormoon is belangrijk voor de stofwisseling, voor de lichamelijke groei en ontwikkeling, en voor de ontwikkeling van de hersenen.

Als er te weinig schildklierhormoon is, dan kunnen de hersenen van een kind zich niet goed ontwikkelen. Zonder behandeling kunnen kinderen met CH een verstandelijke beperking krijgen. Ook leren ze minder goed om zich goed te bewegen en groeien ze minder goed.

CH-T en CH-C

De oorzaak van het probleem bij CH is meestal de schildklier zelf. Er is dan maar een heel kleine schildklier, of er is maar een stukje schildklier. Of de schildklier ontbreekt zelfs helemaal. Hiervoor wordt de afkorting CH-T gebruikt. De letter "T" is de eerste letter van "thyroid". Dit is de Engelse naam voor schildklier. CH-T wordt ook wel primaire CH genoemd.

Soms is de hypofyse de oorzaak van het probleem bij CH. De hypofyse is de regelklier in de hersenen. Bij deze vorm van CH stuurt de hypofyse de schildklier niet goed aan. De afkorting is dan CH-C (centrale CH).

De behandeling

Vóór de geboorte krijgt een kind genoeg schildklierhormoon van de moeder, via de placenta. Een ander woord voor placenta is moederkoek.

Na de geboorte moet de schildklier van het kind zelf voldoende schildklierhormoon maken. Bij een kind met congenitale hypothyreoïdie kan de schildklier niet genoeg schildklierhormoon maken. Dan krijgt het kind van de kinderarts schildklierhormoon. Meestal is dit in de vorm van pilletjes, die fijngemaakt worden. De pilletjes moeten dagelijks worden ingenomen.

Omdat kinderen groeien, hebben ze ook steeds meer schildklierhormoon nodig. Voor de juiste hoeveelheid is regelmatig bloedonderzoek nodig, en begeleiding van de kinderarts.

Pillen met schildklierhormoon hebben, als de hoeveelheid schildklierhormoon goed is, geen bijwerkingen.

Als de behandeling kort na de geboorte start, dan zijn de groei en ontwikkeling meestal zeer goed. Er is dan geen reden om ongerust te zijn.

De kinderarts in het ziekenhuis zal u meer informatie geven en antwoord geven op uw vragen.

Symptomen kort na de geboorte

Heeft een kind congenitale hypothyreoïdie? Dan is daar in de eerste levensweken meestal nog weinig of niets van te merken.

Als uw kind na het extra onderzoek in het ziekenhuis de diagnose congenitale hypothyreoïdie krijgt, dan heeft uw kind dus meestal geen verschijnselen van deze ziekte.

Heeft een kind met congenitale hypothyreoïdie kort na de geboorte al wel klachten? Dan kan het bijvoorbeeld gaan om de volgende symptomen: slecht drinken, geelkleuring van de huid en een lagere lichaamstemperatuur.

Hoe vaak komt congenitale hypothyreoïdie voor?

In Nederland worden per jaar ongeveer 80 kinderen met congenitale hypothyreoïdie geboren. Ongeveer 70 kinderen daarvan hebben congenitale hypothyreoïdie door een schildklierprobleem (CH-T), en ongeveer 10 kinderen hebben congenitale hypothyreoïdie door een hypofyseprobleem (CH-C).

Wilt u meer informatie?

Kinderarts

Blijkt uit het extra onderzoek dat uw kind congenitale hypothyreoïdie heeft? Dan zal uw kind regelmatig bij de kinderarts op controle komen.

U kunt uw vragen altijd stellen aan de kinderarts.

SchildklierNL

U kunt ook informatie krijgen van SchildklierNL, de patiëntenorganisatie voor mensen met een schildklier-aandoening en hun naasten. Voor contact met lotgenoten kunt u terecht bij de speciale werkgroep CHT van SchildklierNL. Deze werkgroep wordt gerund door ervaringsdeskundigen. Dat zijn ouders van kinderen die CH-T hebben. Ook organiseert deze werkgroep elk jaar een contactdag.

Kijk op www.schildklier.nl/cht of bel: 085 489 12 36. Voor contact met lotgenoten kunt u mailen naar cht@schildklier.nl.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

De afwijkende uitslag van de hielprik en de uitslagen van het extra onderzoek in het ziekenhuis worden geregistreerd in NEORAH. Dit is een landelijk informatiesysteem voor de hielprikscreening.

De registratie in NEORAH is belangrijk om de kwaliteit van de hielprikscreening te controleren.

Meer informatie vindt u op www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah.

Dit is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

januari 2025

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie CH-AGS van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK), SchildklierNL en de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering van de neonatale hielprikscreening.

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

De zorg voor morgen begint vandaag