

## بررسی اتیولوژیک کم کاری تیروئید مادرزادی دائمی در نوزادان

رومینا پیمانی<sup>۱</sup>، حسین زائری<sup>۲</sup>، سراج الدین عارف نیا<sup>۳\*</sup>

### چکیده

**مقدمه:** کم کاری مادرزادی تیروئید یکی از علل مهم قابل پیشگیری عقب افتادگی ذهنی در کودکان است. با توجه به اهمیت اتیولوژی بیماری در مدیریت بهتر بیماران در سال‌های بعدی زندگی و بزرگسالی این مطالعه با هدف بررسی اتیولوژیک کم کاری تیروئید مادرزادی دائمی در بیماران مراجعه کننده به درمانگاه بیمارستان طالقانی گرگان انجام شد.

**روش‌ها:** این مطالعه مقطعی بر روی ۷۵ پرونده کودک مبتلا به کم کاری تیروئید مادرزادی دائمی به صورت سرشماری انجام شد. تشخیص بیماری براساس یافته‌های اسکن تکنیتیوم ۹۹ تیروئید پس از اتمام دوره سه ساله درمان صورت پذیرفت. نتایج آزمایشگاهی، اسکن تیروئید و اطلاعات مربوط به ریسک فاکتورها از پرونده بیماران استخراج شد. اطلاعات جمع‌آوری شده در نرم‌افزار SPSS نسخه ۱۸ با استفاده از آزمون یو من ویتنی، کروسکال والیس در سطح ۰/۰۵ تحلیل شد.

**یافته‌ها:** ۵۶٪ از نوزادان پسر و ۳۲٪ متولد زمستان بودند. بیشترین تشخیص کم کاری تیروئید دائمی از نوع اکتوپیک بود. ۳۷/۳۳٪ نوزادان با کم کاری تیروئید دائمی، پره ترم متولد شده بودند. ۶/۶۷ درصد نوزادان متولد شده با کم کاری تیروئید مادرزادی دائمی دارای وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم بود و ۴۱/۳ درصد مادران سابقه‌ای از کم کاری تیروئید داشتند و در ۴۲/۷ درصد نوزادان دچار کم کاری تیروئید دائمی، والدین نسبت فامیلی داشتند.

**نتیجه‌گیری:** در مطالعه حاضر، نارس بودن نوزادان، کم کاری تیروئید مادر و ازدواج فامیلی والدین در نوزادان مبتلا به کم کاری تیروئید مادرزادی دائمی شیوع نسبتاً زیادی دارد.

**واژگان کلیدی:** کم کاری تیروئید مادرزادی دائمی، پره ترم، کم کاری دائمی، اتیولوژی

۱- دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

۲- مرکز تحقیقات علوم آزمایشگاهی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

۳- گروه اطفال، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

\* **نشانی:** گرگان، خیابان آزادی، بلوار جانبازان، بیمارستان آموزشی درمانی ایت اله طالقانی، مرکز تحقیقات کودکان و سلامت نوزادان، تلفن:

۰۹۱۱۷۱۴۴۱۰، پست الکترونیک: drarefniya@goums.ac.ir

## مقدمه

کم‌کاری تیروئید مادرزادی یکی از شایع‌ترین بیماری‌های غدد درون‌ریز در کودکان بوده [۱] که از شایع‌ترین علل قابل پیشگیری عقب‌ماندگی ذهنی در کودکان است [۲]. شیوع کم‌کاری تیروئید مادرزادی در جهان ۱ در هر ۴۰۰۰ - ۳۰۰۰ تولد زنده گزارش شده است [۳]. در آسیا شیوع آن را ۱ مورد در ۲۲۰۰ - ۱۴۰۰ نوزاد اعلام کرده‌اند [۴]. نتایج مطالعات مختلف نشان می‌دهد که شیوع کم‌کاری تیروئید مادرزادی در ایران بسیار گسترده است. این شیوع از ۱ مورد در هر ۱۳۵ تولد زنده در کرمان [۵] در یزد ۱ در هر ۲۸۰ تولد [۶] و در شهر کرد ۲ در هر ۱۰۰۰ تولد [۷] می‌رسد.

کم‌کاری تیروئید مادرزادی به انواع دائمی و گذرا طبقه‌بندی می‌شوند. نوع گذرا به کمبود موقت هورمون تیروئید اشاره دارد که در بدو تولد تشخیص داده می‌شود، که در چند ماه اول زندگی با تولید طبیعی هورمون تیروئید اصلاح می‌شود [۷، ۸]. اختلال عملکرد تیروئید گذرا بیشتر در نوزادان نارس مشاهده می‌شود. نوع دائمی به کمبود مداوم هورمون تیروئید اشاره دارد که نیاز به درمان مادام‌العمر دارد. علل کم‌کاری تیروئید مادرزادی دائمی شامل نقص در رشد غده تیروئید، نقص در محور هیپوفیز-هیپوتالاموس، اختلال در ترشح هورمون آزاد‌کننده تیروتروپین<sup>۱</sup> و هورمون محرک تیروئید<sup>۲</sup> است [۱۰-۷].

نتایج مطالعات مختلف نشان می‌دهد که عوامل گوناگونی بر گستردگی شیوع کم‌کار تیروئید مادرزادی تأثیر گذارند. از این عوامل می‌توان به جنسیت نوزاد، سن بارداری، وزن تولد، فصل تولد، سن مادر، نژاد و قومیت، اختلال در دریافت ید، مصرف داروهای تیروئیدی توسط مادر، سابقه اختلالات تیروئیدی در خانواده، عوامل محیطی و اختلالات ژنتیکی اشاره کرد [۱۴-۱۰].

با توجه به شیوع بالای کم‌کاری تیروئید و تأثیرات این اختلال بر رشد و تکامل کودکان و همچنین با نظر به اینکه کم‌کاری دائمی تیروئید عضه‌ای پابرجا است و نیاز به درمان مادام‌العمر دارد، لذا شناخت عوامل مؤثر بر این اختلال امری جهت تسریع در درمان امری ضروری به‌نظر می‌رسد. این مطالعه با هدف بررسی اتیولوژیک کم‌کاری تیروئید مادرزادی دائمی در نوزادان مراجعه کننده به درمانگاه کودکان گرگان از سال ۱۳۹۰ تا ۱۳۹۷ انجام گرفت.

## روش‌ها

مطالعه حاضر از نوع مقطعی با رویکرد توصیفی-تحلیلی به‌صورت سرشماری بر روی ۷۵ پرونده کودک با تشخیص نهایی کم‌کاری مادرزادی تیروئید دائمی بین سال‌های ۱۳۹۰ تا ۱۳۹۷ که به درمانگاه کودکان طالقانی گرگان مراجعه کرده بودند؛ انجام گرفت. معیارهای ورود ابتلای قطعی به بیماری کم‌کاری تیروئید مادرزادی دائمی معیارهای خروج عدم رضایت به شرکت در مطالعه بود. این مطالعه پس از دریافت کُد اخلاق (IR.GOUMS.REC. 1401.245) از کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی گلستان انجام شد. دسترسی به پرونده‌های تمام بیماران با تشخیص کم‌کاری تیروئید، بیماران با تشخیص نهایی نوع دائمی این بیماری وارد مطالعه شدند. این بیماران از بدو تولد مبتلا به کم‌کاری تیروئید شناخته شده بودند و پس از سه سال درمان با لووتیروکسین وارد یک دوره قطع مصرف دارو شده بودند که در صورت افزایش هورمون محرک تیروئید و اسکن هسته‌ای تیروئید مبنی بر دیس هورمونونوز<sup>۳</sup> یا آرنزی تیروئید<sup>۴</sup> در فالوآپ یک ماه پس از قطع دارو به‌عنوان مورد نهایی کم‌کاری مادرزادی تیروئیدی دائمی شناخته و در پرونده بیماران ثبت شده بود. مشخصات دموگرافیک بیماران از قبیل جنسیت، سن مادر، سابقه کم‌کاری تیروئید مادر، محل سکونت والدین، نسبت فامیلی والدین، سن حاملگی، فصل تولد، قومیت و وزن هنگام تولد و مشخصات آزمایشگاهی (سطح هورمون محرک تیروئید غربالگری و سطح هورمون محرک تیروئید سرمی) در چک لیست محقق ساخته از پرونده درمانگاهی بیماران استخراج شد.

داده‌ها پس از جمع‌آوری وارد نرم‌افزار SPSS نسخه ۱۸ شد. جهت توصیف متغیرهای کمی از میانگین و انحراف معیار و متغیرهای کیفی از جدول توزیع فراوانی استفاده شد. مقایسه میانگین متغیرهای کمی با استفاده از آزمون ناپارامتری یو من ویتنی و کروسکال وایس در سطح معنی‌داری ۰/۰۵ انجام شد.

## یافته‌ها

از ۷۵ بیمار مبتلا به کم‌کاری تیروئید مادرزادی ۵۶٪ پسر، ۳۲٪ متولد زمستان و ۶۱/۳٪ با قومیت فارس بودند. بیشترین تشخیص کم‌کاری از نوع اکتویی<sup>۵</sup> بود. ۳۷/۳۳ درصد نوزادان دچار کم‌کاری تیروئید

<sup>3</sup> dyshormonogenesis

<sup>4</sup> thyroid agenesis

<sup>5</sup> ectopic

<sup>1</sup> Thyrotropin-releasing hormone

<sup>2</sup> Thyroid stimulating hormone

می‌کردند و ۴۱/۳ درصد مادران سابقه‌ای از کم‌کاری تیروئید داشتند و ۴۲/۷ درصد نوزادان دچار کم‌کاری تیروئید مادرزادی والدینی نسبت فامیلی داشتند.

مقایسه سطوح هورمون محرک تیروئید سرمی براساس مشخصات دموگرافیک نوزادان و والدین آنها در جدول ۲ آمده است. همان‌طور مشاهده می‌شود میانگین هورمون محرک تیروئید سرمی در نوزادانی که مادران آنها سابقه کم‌کاری تیروئید دارند به‌طور معناداری کمتر است. همچنین میانگین هورمون محرک تیروئید سرمی در نوزادان با وزن تولد کمتر از ۲۵۰۰ گرم به‌طور معناداری کمتر بود (جدول ۲).

مادرزادی دائمی پره ترم (قبل از هفته ۳۷ بارداری) متولد شده بودند. ۶۷/۷ درصد نوزادان متولد شده با کم‌کاری تیروئید مادرزادی دائمی دارای وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم بودند (جدول ۱).

نتایج حاصل از مشخصات دموگرافیک و بالینی نوزادان و والدین نشان داد که میانگین وزن نوزادان هنگام تولد  $3140/13 \pm 523/05$  گرم با محدوده ۸۱۰ تا ۴۲۰۰ گرم و میانگین سن نوزادان هنگام تولد  $2/44 \pm 36/52$  هفته با محدوده ۲۹ تا ۴۰ هفته و میانگین هورمون محرک تیروئید سرم  $28/77 \pm 45/57$  ملی واحد/لیتر بود. میانگین سن مادر هنگام بارداری  $28/65 \pm 3/79$  سال با محدوده ۱۸ تا ۳۶ سال بود. ۹۳/۳ درصد والدین کودکان در شهر زندگی

جدول ۱- توصیف شاخص‌های دموگرافی و بالینی نوزادان مبتلا به کم‌کاری تیروئید مادرزادی دائمی

متغیرهای کیفی	تعداد (درصد)
جنسیت	دختر ۳۳ (۴۴)
	پسر ۴۲ (۵۶)
	بهار ۱۹ (۲۵/۳)
فصل تولد	تابستان ۱۵ (۲۰)
	پاییز ۱۷ (۲۲/۷)
قومیت	زمستان ۲۴ (۳۲)
	فارس ۴۶ (۶۱/۳)
	ترکمن ۱۷ (۲۲/۷)
تشخیص	سیستانی ۱۲ (۱۶)
	اژنیز <sup>۱</sup> ۲۴ (۳۲)
تولد ترم	دیس هورمونوز <sup>۲</sup> ۱۸ (۲۴)
	اکتوپیک ۳۳ (۴۴)
	ترم ۴۷ (۶۲/۷)
وزن تولد	پره ترم ۲۸ (۳۷/۳)
	<۲۵۰۰ ۵ (۶/۷)
تولد	>=۲۵۰۰ ۷۰ (۹۳/۳)

ectopic/agenesis<sup>1</sup>  
dys-hormonogenesis<sup>2</sup>

P-value	میانگین (انحراف معیار)	متغیرهای کیفی
†۰/۷۲۰	۴۷/۵۵ (۳۱/۷۸)	دختر
	۴۳/۰۵ (۲۴/۶۷)	پسر
†۰/۰۲۴	۳۵/۳۷ (۱۹/۰۲)	دارد
	۵۲/۷۶ (۳۲/۳۲)	ندارد
†۰/۳۰۳	۴۴/۶۶ (۲۸/۵۲)	شهر
	۵۸/۳۰ (۳۲/۷۴)	روستا
†۰/۷۷۶	۴۶/۷۲ (۳۲/۸۶)	دارد
	۴۴/۷۲ (۲۵/۶۹)	ندارد
†۰/۱۳۵	۴۸/۵۵ (۳۷/۶۲)	بهار
	۵۹/۳۷ (۲۸/۵۳)	تابستان
	۴۰/۰۱ (۲۴/۳۸)	پاییز
‡۰/۰۱۷	۳۸/۵۳ (۲۱/۰۱)	زمستان
	۲۱/۴۸ (۱۶/۰۶)	< ۲۵۰۰ گرم
†۰/۵۴۳	۴۷/۲۹ (۲۸/۷۷)	> ۲۵۰۰ گرم
	۴۴/۱۲ (۲۹/۴۰)	پره ترم
†۰/۹۵۶	۴۶/۴۴ (۲۸/۶۸)	ترم
	۴۷/۱۱ (۳۱/۵۷)	فارس
	۴۳/۷۱ (۲۳/۷۴)	ترکمن
۰/۴۴	۴۲/۳۱ (۲۵/۳۸)	سیستانی
	۴۷ (۲۸/۵۷)	اژنیز / اکتویبی <sup>۱</sup>
	۴۱/۰۳ (۲۹/۷۶)	دیس هوموزنز <sup>۲</sup>

سطح معنی‌داری کمتر از ۰/۰۵ براساس آزمون ناپارامتری ‡یو من ویتنی و †کروسکال والیس

<sup>۱</sup> Agnesis/ ectopic

<sup>۲</sup> dyshormonogenesis

## بحث

توزیع فصلی نشان می‌دهد که ابتلا به کم‌کاری مادرزادی تیروئید در متولدین فصل زمستان بیشتر است. این نتایج با نتایج مطالعه Zeinalzadeh و همکاران (۲۰۱۲) همسو است [۱۸]. برخی مطالعات بیشترین شیوع را در فصل پاییز [۱۶] و بعضی دیگر بیشترین فراوانی را در فصل تابستان [۷] گزارش کرده‌اند. به نظر می‌رسد. علت تضاد در نتایج می‌تواند به دلیل تفاوت در نژاد و منطقه جغرافیای مورد مطالعه باشد.

نتایج مطالعه حاضر نشان داد که نوزادان مادران جوان بیشتر در معرض ابتلا به کم‌کاری دائمی تیروئید هستند. در مطالعه Hashemipour و همکاران (۲۰۰۹) سن بالای مادر عامل خطر بیان شده است [۱۵]. با نتایج مطالعه حاضر همسو نیست. در مطالعه حاضر اکثریت مادران سن کمتر از ۳۰ داشتند، این امر

یافته‌های مطالعه حاضر نشان داد با اینکه اکثر نوزادان دارای کم‌کاری تیروئید مادرزادی دائمی پسر، متولد زمستان و با قومیت فارس بودند، اما رابطه آماری معنی‌داری بین جنسیت، فصل تولد و قومیت با سطوح بالای هورمون محرک تیروئید در مبتلایان به کم‌کاری تیروئید دائمی مشاهده نشد. برخلاف نتایج مطالعه حاضر مطالعه Hashemipour و همکاران (۲۰۰۹) نشان دادند که دختران بیشتر در معرض ابتلا به کم‌کاری دائمی تیروئید هستند [۱۵]. برخی دیگر از مطالعات نشان می‌دهد که با اینکه فراوانی کم‌کاری تیروئیدی در پسران بیشتر است اما جنسیت را عاملی مؤثر در ابتلا به کم‌کاری مادرزادی تیروئید نمی‌دانند [۱۷، ۱۶، ۷]. که با نتایج مطالعه حاضر همسو است.

داشته باشد [۲۲]. نتایج مطالعه حاضر نشان داد با اینکه بیش از ۴۰ درصد این نوزادان مادرانی با سابقه کم‌کاری تیروئید داشتند اما سطوح بالاتر هورمون محرک تیروئید سرمی نوزادان با عدم سابقه کم‌کاری تیروئید مادر مرتبط بود. با توجه به تضاد در نتایج مطالعه حاضر با سایر مطالعات به نظر می‌رسد ابتلا یا عدم ابتلا مادر به کم‌کاری تیروئیدی نباید ملاک پیگیری و بررسی‌های بیشتر در نوزادان تازه متولد شده باشد.

در مطالعه حاضر بیشترین تشخیص کم‌کاری دائمی تیروئید از نوع اکتوییک<sup>۱</sup> بود. همسو با مطالعه حاضر، Jabbari و همکاران (۲۰۲۱) و Ordoorkhani و همکاران (۲۰۰۴) نیز گزارش کردند فراوان‌ترین نوع کم‌کاری دائمی تیروئید نوع اکتوییک است [۲۴، ۲۳]. نتایج بررسی‌های دیگر نیز نشان می‌دهد که دیس‌ژنزی تیروئید<sup>۲</sup> شامل انواع اکتوی، آتایروزیس<sup>۳</sup>، اورتوتوپیک هیپوپلازی<sup>۴</sup> و نبودن یک لوب تیروئید ۸۰ تا ۸۵ درصد موارد هیپوتیروئیدی مادرزادی دائمی را تشکیل می‌دهد [۲۵]. و از طرف دیگر نتایج بررسی‌های نشان می‌دهد که اختلال عملکرد تیروئید گذرا و موارد دیس هورمون‌ز بیشتر در نوزادان نارس مشاهده می‌شود [۱۱، ۱]. Kaluarachchi و همکاران (۲۰۱۹) کم‌کاری تیروئید نوع دیس هورمون‌ز را شایع‌ترین نوع کم‌کاری دائمی تیروئید گزارش کردند [۲۱]. این نتایج با نتایج مطالعه حاضر هم‌خوانی ندارد. مطالعه Kaluarachchi و همکاران (۲۰۱۹) در جمعیت نوزادان نارس و حجم نمونه بیشتر انجام شده است. این موضوع می‌تواند دلیل این تضاد باشد.

#### محدودیت‌ها

با توجه به استفاده از پرونده‌های بیماران که طی سال‌های گذشته گردآوری شده بودند نقایص و کاستی‌هایی در مدارک ثبت شده وجود داشت که در تحلیل‌های آماری منجر به کاهش داده‌ها در گروه‌های مورد بررسی شد.

#### نتیجه‌گیری

مطالعه حاضر نشان داد که اکثر نوزادان دارای کم‌کاری تیروئید مادرزادی پسر، متولد زمستان، و با قومیت فارس بودند. بیش از

می‌تواند دلیل تضاد در نتایج باشد. در مطالعه حاضر با اینکه نسبت خویشاوندی والدین با مقادیر بالای هورمون محرک تیروئید سرمی در مبتلایان به کم‌کاری دائمی تیروئید رابطه آماری معنی‌داری نشان نداد اما به نظر می‌رسد ازدواج فامیلی و نسبت خویشاوندی والدین عامل خطری در افزایش ابتلای به کم‌کاری مادرزادی تیروئید باشد. Mukhtar و همکاران در سودان نیز اذعان داشتند که نسبت فامیلی والدین عاملی تأثیر گذار بر شیوع کم‌کاری مادرزادی تیروئید است [۱۹].

Chen و همکاران (۲۰۲۰) دریافتند که کم‌کاری مادرزادی تیروئید در نوزادان پست ترم و نوزادان با وزن تولد پایین شایع‌تر است [۲۰]. در مطالعه حاضر نیز اکثریت موارد کم‌کاری تیروئید دائمی مربوط به نوزادان ترم بود. با اینحال فراوانی نوزادان متولد شده با وزن کمتر از ۲۵۰۰ گرم تنها ۶/۶۷ درصد بود.

Amiri و همکاران (۲۰۱۹) نیز نشان دادند که نوزادان نارس بستری شده در بخش مراقبت‌های ویژه و نوزادان با وزن بالای زمان تولد بیشتر مبتلا به کم‌کاری مادرزادی تیروئید شده بودند [۵]. در مطالعه ما نیز ۳۷ درصد نوزادان دچار کم‌کاری مادرزادی تیروئید پره ترم بودند. اکثریت نوزادان وزن بالای ۲۵۰۰ گرم داشتند و همچنین وزن بالای زمان تولد در مطالعه ما با مقادیر بالاتر هورمون محرک تیروئید سرمی مرتبط بود. این نتایج با نتایج مطالعه حاضر هم‌خوانی دارد. Kaluarachchi و همکاران (۲۰۱۹) در مطالعه خود نشان دادند که وزن تولد کمتر از ۱۰۰۰ گرم، حاملگی چندقلویی و افزایش سطح اولیه هورمون محرک تیروئید با افزایش خطر ابتلا به افزایش تاخیری هورمون محرک تیروئید مرتبط است [۲۱]. نتایج مطالعه حاضر برخلاف مطالعه Kaluarachchi نشان داده شد که وزن تولد بالاتر از ۲۵۰۰ گرم و نیز عدم سابقه کم‌کاری تیروئید مادر با مقادیر بالاتر هورمون محرک تیروئید سرمی مرتبط بودند. Kaluarachchi و همکاران نوزادان با سن بارداری ۲۲ تا ۳۱ هفته را بررسی نمودند در حالی که مطالعه حاضر نوزادان با هر سن بارداری را بررسی نموده است همین امر می‌تواند دلیل تضاد در نتایج باشد.

Esmailnasab و همکاران (۲۰۱۲) در مطالعه خود اینگونه نتیجه گرفتند که سابقه ابتلا به بیماری‌های تیروئیدی در اعضای خانواده ممکن است با بروز کم‌کاری مادرزادی تیروئید ارتباط

<sup>11</sup> ectopic

<sup>2</sup> thyroid dysgenesis

<sup>3</sup> Atherosclerosis

<sup>4</sup> Orthotopic hypoplasia

### سپاسگزاری

این پژوهش حاصل پایان نامه مقطع دکتری عمومی دانشگاه علوم پزشکی گلستان دارای کد اخلاق به شماره IR.GOUMS.REC. 1401.245 است. نویسندگان مراتب سپاس و قدردانی خود را از معاونت تحقیقات و فناوری دانشگاه علوم پزشکی گلستان، کارکنان و بیماران درمانگاه تخصصی بیمارستان آیت‌الله طالقانی گرگان اعلام می‌نمایند. هیچ‌گونه تعارض منابعی در ارسال و یا انتشار این مقاله از سوی نویسندگان وجود ندارد.

### تضاد منافع

نویسندگان اعلام می‌دارند که هیچ‌گونه تضاد منابعی در پژوهش حاضر وجود ندارد.

دو سوم نوزادان دچار کم‌کاری تیروئید مادرزادی دائمی تولد ترم با وزن تولد بالای ۲۵۰۰ گرم بودند. بیش از ۴۰ درصد این نوزادان مادرانی با سابقه کم‌کاری تیروئید و ازدواج خویشاوندی داشتند. در مطالعه ما عدم سابقه کم‌کاری تیروئید مادر و وزن تولد بالاتر با مقادیر بیشتر سطح هورمون محرک تیروئید سرمی مرتبط بود. پیشنهاد می‌شود در مشاوره و مراقبت‌های قبل و حین بارداری زنانی که ازدواج‌های فامیلی دارند از نظر عملکرد تیروئید به دقت پیگیری شوند. همچنین در خصوص ارتباط فصل تولد با کم‌کاری تیروئید مادرزادی مطالعه با حجم نمونه بزرگتر و در مناطق مختلف جغرافیایی انجام شود.

### مآخذ

- Deladoey J, Ruel J, Giguere Y, Van Vliet G. Is the incidence of congenital hypothyroidism really increasing? A 20-year retrospective population-based study in Quebec. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2011; 96(8):2422-9.
- Ford G, LaFranchi SH. Screening for congenital hypothyroidism: a worldwide view of strategies. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2014; 28(2):175-87.
- Saadallah AA, Rashed MS. Newborn screening: experiences in the Middle East and North Africa. *J Inherit Metab Dis*. 2007; 30(4):482-9.
- Amiri F, Sharifi H, Ghorbani E, Mirrashidi F, Mirzaee M, Nasiri N. Prevalence of Congenital Hypothyroidism and Some Related Factors in Newborn Infants in Southern Kerman from April to March 2009. *Irje*. 2019; 15 (2) :188-194.
- Noori Shadkam M, Jafarizadeh M, Mirzaei M, Motlagh M, Eslami Z, Afkhami M, et al. Prevalence of Congenital Hypothyroidism and Transient Increased Levels of TSH in Yazd Province. *JSSU*. 2008; 16 (3) :315-315
- Taheri-Soodejani M, Fallahzadeh H, Lotfi MH, Dehghani A, Ghaderi A. Screening for congenital hypothyroidism in Shahr-e-Kord: Prevalence and recall rate during 2006-2014. *Feyz*. 2017; 20(6): 574-80.
- Pediatric Endocrinology and Metabolism*. 2017; 30: 149-57.
- Stoupa A, Kariyawasam D, Muzza M, de Filippis T, Fugazzola L, Polak M, et al. *New genetics in congenital hypothyroidism*. *Endocrine*. 2021; 71(3):696-705.
- Rastogi MV, Lafranchi SH. Congenital hypothyroidism. *Orphanet J Rare Dis*. 2010; 5:17.
- Jung JM, Jin HY, Chung ML. Feasibility of an early discontinuation of thyroid hormone treatment in very-low-birth-weight infants at risk for transient or permanent congenital hypothyroidism. *Hormone Research in Paediatrics*. 2016; 85(2):131-9.
- Hazar N, Malamiri MJ, Tafti MRS, Ordooei M. Congenital Hypothyroidism in Yazd: Is It Really Prevalent? *Acta Medica Iranica*. 2018; 56: 261-6.
- Khanjani N, Ahmadzadeh A, Bakhtiari B, Madadzadeh F. The role of season and climate in the incidence of congenital hypothyroidism in Kerman province, Southeastern Iran. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2017; 30(2):149-157.
- Rezaeian S, Poorolajal J, Moghimbegi A, Esmailnasab N. Risk factors of congenital hypothyroidism using propensity score: a matched case-control study. *Journal of Research in Health Sciences*. 2013; 13: 151-6.
- Hashemipour M, Hovsepian S, Kelishadi R, Iranpour R, Hadian R, Haghghi S, et al. Permanent and transient congenital hypothyroidism in Isfahan-Iran. *Journal of Medical Screening*. 2009; 16: 11-6.
- Dorreh F, Chaijan PY, Javaheri J, Zeinalzadeh AH. Epidemiology of Congenital Hypothyroidism in Markazi Province, Iran. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2014; 6(2): 105.
- de Andrade JE, Dias VMA, Jardim de Paula J, Silva IN. Socioeconomic aspects are crucial to better intellectual outcome in early-treated adolescents with congenital hypothyroidism. *Child Neuropsychology*. 2021; 27(5):587-600.
- Zeinalzadeh AH, Talebi M. Neonatal screening for congenital hypothyroidism in East Azerbaijan. Iran. the first report. *J Med Screen*. 2012; 19(3):123-6.
- Mukhtar N, Elshibli EM, Abdelmonein H, Abdullah MA, Elmula IF. Demographic and clinical aspects of

- congenital hypothyroidism (dyshormonogenesis) in Sudan. *Sudan Journal of Medical Sciences*. 2015; 10(3):109-16.
20. Chen J, Lin S, Zeng G, Wang W, Lin Z, Xu C, He Y, Shi J, Zhou X, Niu C, Che L. Epidemiologic characteristics and risk factors for congenital hypothyroidism from 2009 to 2018 in Xiamen, China. *Endocrine Practice*. 2020; 26(6):585-94.
21. Kaluarachchi DC, Allen DB, Eickhoff JC, Dawe SJ, Baker MW. Increased congenital hypothyroidism detection in preterm infants with serial newborn screening. *The Journal of Pediatrics*. 2019; 207:220-5.
22. Esmailnasab N, Moasses Ghaffari B, Afkhamzadeh AR. Investigation of the risk factors for congenital hypothyroidism in the newborns in Kurdistan Province. *Scientific Journal of Kurdistan University of Medical Sciences*. 2012; 17(4).
23. Jabbari M, Hosseini SM, Naseh G. Assessment of Congenital Hypothyroidism in Newborns Referred to the Birjand Nuclear Medicine Centers. *Paramedical Sciences and Military Health*. 2021; 16(2):11-16.
24. Ordoorkhani A, Mirmiran P, Pourafkari M, Neshandar-Asl E, Fotouhi F, Hedayati M et al. Permanent and transient neonatal hypothyroidism in Tehran. *Iranian Journal of Endocrinology and Metabolism* 2004; 6 (1) :5-11.
25. Mark A. Sperling JAM, Ram K. Menon, Constantine A. Stratakis. *Sperling Pediatric Endocrinology*. 2020:208-11.

## Etiological Investigation of Permanent Congenital Hypothyroidism in Neonates

Romina Peymani<sup>1</sup>, Hosain Zaeri<sup>2</sup>, SrajDin Arefni<sup>3\*</sup>

1. School of Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

2. Laboratory sciences research center, School of Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

3. Department of Pediatric Endocrinology & Metabolism, School of Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

### ABSTRACT

**Background:** Congenital hypothyroidism is one of the important preventable causes of mental restriction in children. Considering the importance of the etiology of the disease in the better management of patients in the later years of life and adulthood, this study was conducted with the aim of investigating the etiology of permanent congenital hypothyroidism in patients referred to children's clinic in Gorgan.

**Methods:** This cross-sectional study was conducted on 75 children's files with permanent congenital hypothyroidism. The diagnosis of the disease was made based on the findings of the technetium 99 thyroid scan after the completion of the three-year treatment period. Laboratory results, thyroid scan and information related to risk factors were extracted from patients' files.

**Results:** 56% of newborns were boys, 32% were born in winter and 61.3% were from Persian ethnicity. The most diagnosed permanent hypothyroidism was ectopic type. 37.33% of babies with permanent congenital hypothyroidism were born preterm. 67.6% of babies born with permanent congenital hypothyroidism weighed less than 2500 grams, and 41.3% of mothers had a history of hypothyroidism and in 42.7% of infants with permanent maternal hypothyroidism, the parents had a family relationship.

**Conclusion:** In the present study, prematurity of babies as well as hypothyroidism of the mother and family marriage of the parents in babies with permanent congenital hypothyroidism have a relatively high prevalence.

**Keywords:** Congenital hypothyroidism, Preterm, Permanent thyroid, Etiology

\* Children and Newborn Health Research Center, Aitalah Taleghani Pediatric Hospital, Azadi Blv., Janbazan Str., Gorgan, Iran .  
Tel: +989111714410, Email: drarefniya@goums.ac.ir

