

# ہارمونز اور میں



Australasian Paediatric Endocrine Group

1st International Symposium on  
Paediatric Endocrinology & Diabetes  
Melbourne, Australia, 2010



Clan



# پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی والدین کی رہنمائی کے لیے

ہم مندرجہ ذیل کے ممنون ہیں  
پاکستان پیڈیاٹرک اینڈ اینڈوکرائن سوسائٹی  
اسٹریلیا پاکستان میڈیکل ایسوسی ایشن ڈاکٹر بقار رضا  
اسٹریلیا ایشیا پیسٹیفگ پیڈیاٹرک اینڈوکرائن سوسائٹی  
کیے رنگ اینڈ لیونگ وڈ نیبرز



Australasian Paediatric Endocrine Group







## اس کتابچے کے بارے میں

اس کتابچے کا مقصد آپ کو تھائی رائیڈ غدو کے بارے میں معلومات دینا ہے۔ تاکہ آپ کو معلوم ہو کہ یہ غدو کیسے کام کرتا ہے۔ پیدائشی تھائی رائیڈ کمی کی وجوہات کیا ہیں اور اس کا علاج کیا ہے۔ اگر اس کتابچے کو پڑھنے کے بعد آپ کے ذہن میں کوئی سوالات ہیں تو اپنے ڈاکٹر سے رجوع کریں اس کتابچے میں مندرجہ ذیل لوگوں نے مدد کی ہے۔

1- پروفیسر ماریہ کریگ (چلڈرن ہسپتال ویسٹ میڈ۔ آسٹریلیا) نے 2014 میں اس کتابچے کی ترمیم کی ہے۔

2- پروفیسر مارگریٹ زاکارین (رائیل چلڈرن ہسپتال، آسٹریلیا) اور ڈاکٹر این میکواٹر (چلڈرن ہسپتال ویسٹ میڈ، آسٹریلیا) نے آسٹریلیا میں پیدائشی ٹریک گروپ کی جانب سے اس کتابچے کی نظر ثانی کی ہے۔

3- ڈاکٹر ارحیلہ بھٹی (میڈی کلینک پارک ویو ہسپتال، دبئی یو اے ای) اور پروفیسر جمال رضا (نیشنل انسٹیٹیوٹ آف چائلڈ ہیلتھ، کراچی، پاکستان) نے اس کتابچے کا اردو میں ترجمہ کیا ہے۔

4- عثمان علی قریشی (پاکستان) نے اس کتابچے کی پاکستان میں اردو میں ٹائپنگ کروائی ہے۔

## تعارف

پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی اس کیفیت کا نام ہے جس میں پیدائش کے وقت ہی سے تھائی رائیڈ غدود یا تو پیدا نہیں ہوئے یا تو صحیح نہیں بنائے گئے۔

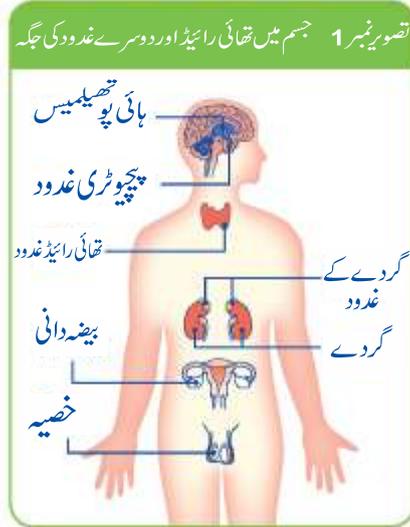
آسٹریلیا میں بچوں میں جدید طبی تحقیق سے اس مرض کی تشخیص 1970ء سے ہو رہی ہے۔ اس لیے اس کی تشخیص ایک ہفتہ کے بچے میں بھی ہو جاتی ہے اور اس کا علاج جلد شروع ہو جاتا ہے۔ کئی دوسرے ممالک میں جلدی تشخیص کرنے کا ایسا کوئی پروگرام نہیں ہے۔ اس لیے دوسرے ممالک میں پیدا ہونے والے بچوں کو جلدی تشخیص کا موقع نہیں ملتا اور انکی افزائش۔ نشوونما میں مسئلہ ہو سکتا ہے۔

یہ کتنا بچہ آپ کو اس بیماری کے بارے میں معلومات فراہم کرے گا کہ تھائی رائیڈ غدود کیسے کام کرتا ہے۔ اس مرض کی وجوہات کیا ہیں اور ابتدائی جانچ پڑتال، ٹیسٹ کیسے کئے جاتے ہیں۔ اس کا علاج کیسے ہوتا ہے۔؟ ایسے بچوں کا مستقبل صحت مند کیسے کیا جاسکتا ہے؟ یہ سب معلومات تفصیل سے اس کتنا بچے میں درج ہے۔ آخر میں وہ سوالات بھی لکھے ہیں جو عموماً لوگوں کے ذہن میں اس بیماری سے متعلق پیدا ہوتے ہیں اور ان کے جوابات بھی دیئے گئے ہیں۔

## ہارمونز

ہارمونز وہ کیمیائی رطوبتیں ہوتی ہیں جو خون کے دوران میں شامل ہو کر جسم کے مختلف حصوں میں پیغام رسانی کا سبب بنتی ہیں۔ یہ ہارمونز بدن کے مختلف غدودوں سے پیدا ہوتے ہیں اور ان کا اخراج بدن کے اندر ہوتا ہے۔ یہ نشوونما میں انتہائی اہم کردار ادا کرتے ہیں۔ تھائی رائیڈ بھی ایسا ہی ایک ہارمون ہے اور یہ بدن کو طاقت فراہم کرنے اور نشوونما میں کردار ادا کرتا ہے۔ اس کی مقدار میں کمی سے بدن متاثر ہوتا ہے۔

تمام ہارمونز دماغ کے طالع ہوتے ہیں۔ ہائی پوٹیلی میس جو دماغ کا اہم حصہ ہے ان ہارمونز کو کنٹرول کرتا ہے۔ یہاں سے پیغامات (ہیپوٹھری گلینڈ جو ایک غدود ہے اور دماغ کے نچلے حصے میں پایا جاتا ہے) وہاں تک جا کر بالواسطہ یا بلاواسطہ اثر کرتے ہیں (جیسے نشوونما کا ہارمون ہے) ہیپوٹھری گلینڈ کے ہارمون بدن پر بلاواسطہ (جیسے تھائی رائیڈ اور دیگر ہارمونز ہیں) بالواسطہ صورت میں یہ غدود دیگر غدودوں کو تحریک دیتا ہے کہ وہ ہارمونز کا اخراج کریں (تصویر نمبر 1 ملاحظہ فرمائیں)



## تھائی رائیڈ غدود

گردن کے نچلے حصے میں تھائی رائیڈ غدود تھلی کی شکل کا ہوتا ہے۔ اس کے دو لیبلے ہوتے ہیں جو سانس کی نالی کے سامنے جڑے ہوتے ہیں۔ یہ غدود ماں کے پیٹ میں ہی بچے کے اندر پرورش پانے لگتا ہے۔ حمل ٹھہرنے کے تین ماہ کے بعد اسکی نشوونما کا آغاز ہو جاتا ہے اپنے ابتدائی مرحلے میں یہ بچے کی زبان کے نیچے پرورش پاتا ہے اور بعد میں وہاں سے گردن میں سامنے کی طرف تھائی رائیڈ کی نرم ہڈی کے نیچے منتقل ہو جاتا ہے۔ حمل کے تیروں ہفتے میں تھائی رائیڈ غدود اپنے مقررہ مقام تک پہنچ جاتا ہے اور ہارمون تھائی راکسن کا اخراج شروع کر دیتا ہے۔ اس سے پہلے تھائی رائیڈ ہارمون پرورش پانے والے بچے کو ماں سے ملتا ہے۔

تھائی رائیڈ غدود کے ساتھ ہائی پوٹھیلیمیس اور چیوٹری غدود بھی بن رہا ہوتا ہے۔ ہائی پوٹھیلیمیس چیوٹری کو پیغام بھیجتا ہے جو تھائی رائیڈ غدود کو زیادہ تھائی رائیڈ ہارمون بنانے پر متحرک کرتا ہے۔ حمل مکمل ہونے تک تھائی رائیڈ غدود مکمل طور پر کام کرنا شروع کر دیتا ہے اور بچے کی نشوونما کے لیے جو ضرورت ہو اسکے مطابق ہارمون بناتا ہے۔

### تصویر نمبر 2 - تھائی رائیڈ غدود کی شکل اور جگہ



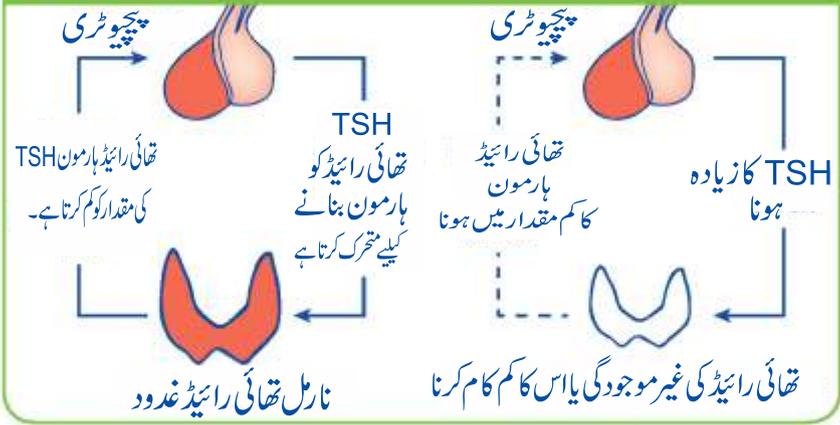
## تھائی رائیڈ غدود کیا کام کرتا ہے۔

اس غدود کا کام ہارمون کو مسلسل بنانا اور خارج کرنا ہے جو بدن کو طاقت اور قوت عطا کرتا ہے۔ غذا کو ہضم اور جذب کرنے کی صلاحیت کو جاری رکھنے میں مدد فراہم کرتا ہے۔ تھائی رائیڈ ہارمون پروٹین بنانے کیلئے بھی ضروری ہے۔ جو بچپن میں بچے کی ذہنی اور جسمانی نشوونما کے لیے ضروری ہے۔ یہ ہارمون جسم کے ہر خلیے کے کام کرنے کے لیے لازم ہے۔ غدود آئیوڈین اور دیگر ضروری اشیاء خون سے حاصل کر کے اس ہارمون کو بناتا ہے۔

چیچوٹری غدود تھائی رائیڈ غدود کو متحرک کرنے کے لیے ہارمون TSH بناتا ہے اور تھائی رائیڈ زیادہ مقدار میں ہارمون بنا رہا ہوتا ہے تو چیچوٹری اس کو روک دیتا ہے اور کم مقدار بنانے کی صورت میں چیچوٹری زیادہ TSH خارج کرتا ہے۔

اس لیے جب تھائی رائیڈ کم کام کر رہا ہوتا ہے تو خون میں تھائی رائیڈ کو متحرک کرنے والے ہارمون TSH کی مقدار زیادہ ہو جاتی اور تھائی رائیڈ ہارمون T4 کی مقدار کم ہو جاتی ہے۔ تھائی رائیڈ ہارمون کی کمی کی کئی وجوہات ہیں اور اس کا ذکر آگے آئے گا۔

### تصویر نمبر 3 تھائی رائیڈ ہارمون کی مقدار بنانے میں پچیوٹری کا کردار



## تھائی رائیڈ ہارمون کیا کرتا ہے

یہ ہارمون بچپن میں ذہنی اور جسمانی نشوونما کے لیے از حد ضروری ہوتا ہے۔ یہ خصوصی طور پر دماغی نشوونما کے لیے حمل اور ابتدائی دو برسوں میں نہایت اہم ہے اور اس کے بعد بھی زندگی بھر اس کی مناسب مقدار دماغی اور جسمانی کارکردگی کے لیے ضروری ہوتی ہے۔ یہ ہارمون غذا سے طاقت حاصل کرنے کے عمل کو ممکن بناتا ہے۔ اگر اس کی مقدار زیادہ ہو تو غذا کا ہضم ہونا تیز ہو جاتا ہے۔ یاد رہے کہ یہ عمل ہر شخص کے جسم میں مختلف طریقے سے ہوتا ہے اس پر دوسرے عوامل بھی اثر انداز ہوتے ہیں مثلاً غذا، عمر، جسمات، ورزش اور دوسرے ہارمونز کی مقدار وغیرہ جب غذا سے قوت حاصل کرنے کا عمل سست ہوتا ہے تو مندرجہ ذیل علامات سامنے آتی ہیں۔

- ذہنی اور جسمانی سستی یا تھکاوٹ
- یادداشت کمزور ہونا
- بدن کے درجہ حرارت کا کم ہونا
- سردی کی برداشت کا کم ہونا
- نبض کی رفتار کا کم ہونا
- قبض کی کیفیت

اس میں ہارمون کی کمی کی صورت میں یہ علامات ہر اس شخص میں ملتی ہیں جو کمی کا شکار ہو۔ تاہم بچوں میں ان علامات کے علاوہ بھی ابتدائی نشوونما کی کمی اور دیگر علامات بھی ملتی ہیں۔

## نشوونما کی رفتار کا سست ہونا

ہارمون پیدائش سے حمل اور بعد میں نشوونما کیلئے ضروری ہوتا ہے چونکہ پیدا ہونے سے پہلے بچہ یہ ہارمون ماں سے حاصل کر رہا ہوتا ہے اسی وجہ سے اس ہارمون کی کمی کا شکار بچے بھی پیدائش کے وقت ایک نارمل وزن اور جسمات رکھتے ہیں۔

تاہم اگر ہارمون کی کمی کو نا پہنچانا جائے گا اور اس کی کمی کو دور نہ کیا جائے تو نومولودوں کو نہال اور بچپن سے لڑکپن تک تمام مراحل میں سست رفتار نشوونما کا شکار ہو جاتے ہیں۔

## سست رفتار ذہنی نشوونما

بچے کے پہلے ڈھائی سال میں جسمانی نشوونما کے لیے تھائی رائیڈ ہارمون بہت ضروری ہے۔ ہارمون کی کمی کی صورت میں ذہنی نشوونما بھی متاثر ہوتی ہے اور اس کی کمی کی مقدار بھی ہارمون کی کمی سے جڑی ہوتی ہے کم مقدار میں ہارمون کی کمی معمولی ذہنی کمزوری اور زیادہ مقدار میں کمی شدید ذہنی کمزوری کا سبب بنتی ہے فوری علاج کی صورت میں اس کمزوری سے محفوظ رہا جا سکتا ہے۔

## یرقان:

جلد کی رنگ کا پیلا پڑ جانا یرقان کہلاتا ہے۔ خون کے سرخ ذرات کی ٹوٹ پھوٹ سے پیدا ہونے والے بلیروبن خون میں اس پیلے پن کا سبب ہوتا ہے۔ عموماً نومولود کو معمولی یرقان ہوتا ہے۔ جو پیدائش سے دو ہفتوں تک برقرار رہتا ہے۔ تاہم پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی کا شکار بچوں میں یہ یرقان اس وقت تک برقرار رہتا ہے جب تک

ہارمون کی کمی کو دور نہیں کیا جائے۔ کمی کے ختم ہونے کے بعد یہ یرقان از خود نایب ہو جاتا ہے ہارمون کی کمی کی دیگر علامات ہیں غنودگی، غذائی کمی ہونا اور وزن کا بڑھنا۔ خشک جلد چہرے کی سوجن، اور گھٹی، گھٹی آواز میں بچے کا ردنا شامل ہیں۔ کچھ بچوں میں ہارمون کی کمی سے نال ہر نیا، بڑا سرا اور بڑی زبان بھی ہو سکتی ہے

## پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی کی قسمیں

اس کی تین قسمیں ہیں۔

- تھائی رائیڈ غدود کی نشوونما کی خرابی؛ اس میں تھائی رائیڈ کے کام کی خرابی، نشوونما کی خرابی (شکل اور جسامت کی خرابی) وغیرہ شامل ہیں۔
- تھائی رائیڈ ہارمون میں خرابی: جیسے ہارمون کا کم بننا یا کم خارج ہونا وغیرہ شامل ہے۔
- مرکزی طور پر تھائی رائیڈ کی خرابی: جیسے دماغی غدودوں ہائی پوٹھیلمیس اور پیچوٹری سے خارج ہونے والے احکاماتی ہارمونز کی خرابی وغیرہ شامل ہے۔

پہلی دو قسموں کو بنیادی طور پر تھائی رائیڈ کی کمی کہا جاتا ہے کیونکہ ان کا سبب خود غدود کی خرابی ہوتا ہے۔

## تھائی رائیڈ کی غیر موجودگی۔

تھائی رائیڈ نہ بنا ہو، مگر نشوونما پارہا ہو تو نتیجہ میں جسم کو ہارمون نہیں ملتا۔ اس صورت حال کا لڑکوں کے مقابلے لڑکیاں دو گنا بڑھ کر ہوتی ہیں۔ یہ صورت حال ہر دس ہزار میں سے ایک بچے میں ملتی ہے اور اس کی جلدی تشخیص اس پروگرام کیوجہ سے ایک تہائی بچوں میں ہوتی ہے۔ اسکی وجوہات کے بارے میں ابھی مکمل علم نہیں ہے تاہم یہ کیفیت موروثی بھی ہو سکتی ہے۔

## غدود کا اپنے مقام پر نہ ہونا۔

غدود کا غلط مقام پر ہونا، چھوٹا ہونا اور شکل و جسمات کا درست نہ ہونا، عموماً غدود زبان کی جڑ میں ملتا ہے اور یہ وہ جگہ ہے جہاں بچے کے ماں کے پیٹ میں بننے کے عمل کے دوران نشوونما پاتا ہے۔ ایسے غدود بیکار ہوتے ہیں تاہم غدود کے کام نہ کرنے کے بھی کئی درجے ہیں۔ کچھ غدود چھوٹے اور ناکارہ ہوتے ہیں جبکہ کچھ شروع میں ہی کارکردگی میں ٹھیک ہوتے ہیں۔ تاہم یہ بات ذہن میں رہے کہ غلط جگہ پر موجود غدود نہ اپنی درست جگہ پر آتا ہے اور نہ ہی درست حجم اور جسمات حاصل کر پاتا ہے۔ دیکھا یہ گیا ہے کہ ولادت کے وقت تو غدود کا فعل درست ہوتا ہے لیکن یہ کام بعد میں خراب اور کم ہوتا جاتا ہے۔

یہ خرابی بھی لڑکیوں میں لڑکوں کے مقابلے میں دو گنا زیادہ ملتی ہے۔ غدود کا اپنی جگہ پر نہ ہونا موروثی تھائی رائیڈ کی کمی سے زیادہ دیکھ گیا ہے۔ یہ بھی معلوم نہیں کہ یہ غدود غلط مقام پر کیوں ٹھہر جاتا ہے۔ تاہم یہ کہا جاسکتا ہے کہ اس کی وجوہات بھی وہی ہوں گی جو غیر موجودہ غدود کی ہوتی ہیں۔

درست جگہ پر مسخ (خراب شکل و فعل) کے غدود کا ہونا: اس کی کئی صورتیں ہیں، مثلاً غدود کا درست نشوونما نہ پانا، درست حجم نہ رکھنا اور خراب شکل کا ہونا، صرف ایک لبلبہ ہونا (غدود کے دو لبلبے ہوتے ہیں) یہ تمام صورتیں پیدائش تھائی رائیڈ کی کمی کے شکار پانچ فیصد بچوں میں ملتی ہیں کچھ بچوں میں والدین کی طرف سے ملنے والے موروثی جینیاتی اسباب بھی اس کی وجہ ہوتے ہیں۔

## ہارمون کے اخراج کی خرابی

ان بچوں میں غدود درست جگہ پر ہوتا ہے مگر ہارمون درست نہیں بناتا ہے۔ پندرہ فیصد پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی کا شکار بچے اس سے متاثر ہوتے ہیں۔ یہ کیفیت وقتی بھی ہو سکتی ہے اور اس صورت میں یہ بہتر ہو جاتی ہے ورنہ مستقل ہونیکی صورت میں یہ ساری عمر رہتی ہے۔ جن بچوں میں یہ کیفیت ہوتی ہے ان میں غدود بڑا اور گردن کے سامنے نمایاں ملتا ہے اور اس کو گلہڑ بھی کہتے ہیں۔

مستقل ہارمون کی کمی: ہارمون کئی مرحلوں سے گزر کر بنتا ہے اور ہر مرحلے کے لیے ایک کیمیائی رطوبت (انزائم) درکار ہوتی ہے اگر یہ رطوبت میسر نہ ہو تو ہارمون کی کمی سامنے آتی ہے۔ یہ کیفیت موروثی ہوتی ہے لہذا اگر ایک بچے میں یہ بیماری ملے گی تو اس کے خاندان کے دیگر بچوں میں بھی اس کے ملنے کے امکانات ہوتے ہیں۔ عموماً ماں یا باپ دونوں ہی اسی خرابی کی جین رکھتے ہیں اور ان کے ہر چار میں سے ایک بچے میں یہ خرابی آئی ہے۔ بچوں میں لڑکے اور لڑکی دونوں میں ہی یہ خرابی آنے کا تناسب برابر ہے۔

**ہارمون کی وقتی خرابی:** اس میں ہارمون بننے کا عمل کچھ وقت کے لیے درست ہو جاتا ہے۔ اس کی کئی

صورتیں ہیں جیسے ماں کے خون سے اینٹی باڈیز نال کے ذریعے داخل ہوتی ہیں۔ اور خلیہ مخالف حیلے نیچے کے غدود پر حملہ آور ہوتے ہیں۔ وہ مائیں جو خود تھائی رائیڈ کی کمی یا زیادتی کا شکار ہوتی ہیں ان کے بچوں میں اس قسم کی بیماری سے متاثر ہونے کے امکانات زیادہ ہوتے ہیں۔ ایسی حامل خواتین کو اپنے حمل کے دوران اپنے ڈاکٹروں کو اپنی بیماری سے آگاہ کرنا ضروری ہے۔

ہارمون کی وقتی خرابی کی ایک وجہ جسم میں آیوڈین کی زیادتی بھی ہے۔ آیوڈین اس ہارمون کے بننے کے لیے از حد ضروری ہوتا ہے اسی طرح اس کی کمی یا زیادتی بھی ہارمون پر اثر انداز ہوتی ہے۔ وہ مائیں جو آیوڈین شامل ادویات لیتی ہیں ان کے بچوں میں یہ بیماری مل سکتی ہے۔ دودھ پلانے کی صورت میں بھی یہ خرابی بچے میں منتقل ہو سکتی ہے۔ بدن پر ملنے والے لوشن یا کریم وغیرہ بھی اگر آیوڈین سے مرکب ہیں تو بھی یہ خرابی پیدا ہو سکتی ہے۔ یاد رہے کہ جب بھی آیوڈین کی اس خرابی کے اسباب ختم کر دیئے جائیں گے تو یہ بیماری از خود درست ہو جائے گی اور بچے پر اس کے اثرات بھی ختم ہو جائیں گے۔

## تھائی رائیڈ ہارمون کی مرکزی کمی

اس میں تھائی رائیڈ غدود درست جگہ اور شکل میں ہوتا ہے تاہم دماغ میں پیچوٹری سے تھائی رائیڈ متحرک ہارمون TSH خارج نہیں ہوتا ہے نتیجہ میں تھائی رائیڈ غدود اپنا ہارمون خارج نہیں کرتا ہے۔ پیدائشی تھائی رائیڈ کمی کے پانچ فیصد بچے اس سے متاثر ہوتے ہیں۔ 30,000 بچوں میں سے ایک بچہ اس مرض میں مبتلا ہے۔ یہ کمی پیچوٹری غدود کے دیگر ہارمونز کی کمی سے بھی جڑی ہو سکتی ہے۔ مثلاً تمام ہارمونز کا کم ہونا، دماغ کی دیگر بیماریاں وغیرہ۔

## نومولود کا معائنہ

آسٹریلیا اور دیگر کئی ممالک میں پیدا ہونے والے تمام بچوں کا پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی معلوم کرنے کے لیے معائنہ ہوتا ہے۔ پیدائش کے دو سے پانچ دن کے دوران نومولود کے ٹخنے سے خون کی معمولی مقدار خون جذب کرنے والے کاغذ پر لی جاتی ہے اس کا تجزیہ لیبارٹری میں کیا جاتا ہے۔ اس خون میں تھائی رائیڈ محرک ہارمون TSH کا جائزہ لیا جاتا ہے۔ اگر خون میں تھائی رائیڈ محرک ہارمون TSH کی مقدار زیادہ ہو تو اس سے پیدائشی تھائی رائیڈ ہارمون کی کمی کی تشخیص ہو جاتی ہے۔ یہ ٹیسٹ مرکزی تھائی رائیڈ کی کمی کا اندازہ نہیں لگا سکتا ہے۔ اگر TSH کی مقدار زیادہ ہو تو خون کا ٹیسٹ دہرایا جاتا ہے تاکہ حتمی نتیجہ نکالا جاسکے اس کے ساتھ ہی تھائی رائیڈ ہارمونز T3, T4 کا ٹیسٹ بھی کیا جاتا ہے۔

پیدائش کے فوراً بعد اس بیماری کا سراغ لگانا کافی مشکل ہوتا ہے۔ مثلاً علامات جن میں

پروٹین اور نشوونما کی سست رفتار اور ذہنی پسماندگی شامل ہے کے ظاہر ہونے کو کئی ماہ درکار ہوتے ہیں۔ لہذا اگر یہ ٹیسٹ نہ کیا جائے تو بیماری کی درست تشخیص فوراً نہیں کی جاسکتی ہے جسکی وجہ سے علاج میں دیر ہو سکتی ہے اور بچے کی ذہنی اور جسمانی نشوونما نہیں ہوتی آسٹریلیا میں ہر سال 100 بچوں کی اس مرض سے تشخیص ہوتی ہے۔ (2 سے 3 ہزار میں ایک بچہ)۔

کچھ بچوں میں اس ٹیسٹ کو دہرانے کی ضرورت پڑتی ہے۔ جیسے اگر بچہ وقت سے پہلے پیدا ہو جن بچوں کا پیدائشی وزن 1000 گرام سے کم ہو یا اگر بچہ بہت بیمار ہو اور انتہائی نگہداشت وارڈ میں ہو۔ ان تمام وجوہات سے تھائی رائیڈ ہارمون متاثر ہوتا ہے۔ لیکن زیادہ تر

بچوں میں علاج کی ضرورت پیش نہیں آتی۔  
جلدی تشخیص اور علاج سے بچوں کی مناسب ذہنی اور جسمانی نشوونما ممکن ہے۔

## تھائی رائیڈ کی کمی معلوم کرنے کے لیے ٹیسٹ

جب یہ ٹیسٹ بچے میں خراب نکلتا ہے تو ڈاکٹر کو اس کے نتیجے میں آگاہ کیا جاتا ہے۔ اور ڈاکٹر بچے کا اسی دن معائنہ کرے گا، مکمل طبی معلومات بچے کے والدین سے حاصل کی جاتی ہے تاکہ معلوم ہو سکے کہ کس قسم کی ہارمون کی کمی ہے۔

پہلے چیک اپ پر خون تھائی رائیڈ ہارمونز کے لیے ٹیسٹ کیا جاتا ہے۔ اگر یرقان ہو تو بلبر و بن بھی چیک ہوتا ہے۔ ماں کا خون تھائی رائیڈ بھی مخالف میں ابتدائی معائنہ کے دوران خلیوں کو جانچنے کے لیے چیک کیا جاتا ہے۔ تاہم یہ ضروری نہیں ہے کہ ہر ماں کا خون چیک کیا جائے، بچے کا ایکسرے لیا جاتا ہے تاکہ اس کے ڈھانچے کی نشوونما کے بارے میں معلوم کیا جاسکے۔ تھائی رائیڈ سکیمن کیا جاتا ہے۔ اس سکیمن کے لیے بچے کو تکنیٹیم (Technetium) کا ٹیکہ لگتا ہے۔ یہ بچے کے تھائی رائیڈ میں جمع ہو جاتا ہے اور پھر اس سے غدود کو دیکھنا اور اس کے درست مقام اور شکل کو جاننا آسان ہو جاتا ہے۔ یہ دواریڈ یو ایکٹیو (تابکاری جز) ہے۔ لیکن اس کی جو معمولی مقدار خون میں داخل ہوتی ہے وہ بالکل بے ضرر ہے۔ اسکیمن پہلے معائنے پر علاج شروع کرنے سے پہلے کیا جاتا ہے۔ یہ چند گھنٹوں میں ہی بدن سے خارج ہو جاتی ہے۔

کچھ بچوں کے غدود کا الٹراساؤنڈ بھی کیا جاتا ہے۔ یہ بھی غدود کے محل وقوع اور جسامت کو جاننے کے لیے کیا جاتا ہے۔ کچھ بچوں میں دونوں تھائی رائیڈ سکیمن اور الٹراساؤنڈ کرنا ضروری نہیں۔ خاص طور پر اگر ایک ٹیسٹ سے تشخیص ہو جائے۔ اگر کسی وجہ سے ٹیسٹ کرنے میں دیر ہو جائے تو یہ علاج شروع کرنے کے کچھ دن بعد بھی کئے جاسکتے ہیں کچھ بچوں میں اینزائم ٹیسٹ دو سے تین سال کے علاج کے بعد کیے جاتے ہیں کہ معلوم ہو سکے کہ اینزائم کی کمی تو نہیں۔ تمام بچوں کا چار مہینے تک سماعت کی کا ٹیسٹ بھی لازمی ہونا ہے۔ یہ ضروری ہے کیونکہ کچھ بچوں میں تھائی رائیڈ ہارمون کی کمی کی وجہ سے سماعت کی کمی ہو سکتی ہے۔

## مرض کا علاج

دائمی تھائی رائیڈ کی کمی کی تمام صورتوں میں تھائی رائیڈ جسم کی ضرورت کے مطابق تھائی رائیڈ ہارمون نہیں بنا سکتا اس لیے اس کا علاج فوری طور پر شروع کر دینا چاہیے۔ تھائی رائیڈ ہارمون کی روزانہ ایک گولی لینا ضروری ہے۔ یہ وہی ہارمون ہے جس کی جسم میں کمی ہوتی ہے۔ یہ ہاضمے سے خون میں جذب ہو جاتا ہے اس لیے اسے زیادہ پیس کے مرض کی طرح انسولین انجیکشن کی صورت میں لینے کی ضرورت نہیں ہوتی ہے۔

ہارمون کی مقدار کا تعین بدن کی ضرورت و وزن اور دیگر عوامل کو مد نظر رکھ کر کیا جاتا ہے۔ تھائی رائیڈ ہارمون کو گولی پس کر کچھ ملی لیٹر پانی یا ماں کے دودھ میں ملا کر دیا جاتا ہے۔ اس مرکب کو ہسپتال کی طرف سے فراہم ہونے والی ایک ملی لیٹر سرخ میں ڈال کر بچے کے منہ میں ڈالا جاتا ہے اسے بچہ کو کھانا کھلانے سے پہلے دیتے ہیں تاکہ اگر بچہ بعد میں دودھ نکالے تو دوائی ضائع نہ ہو جیسے پینے سے بچہ بڑا ہوتا ہے تو دوائی کی مقدار بدلتی پڑتی ہے۔ اگر بچے کو سویا دودھ دیا جائے دوائی کی مقدار اس کے مطابق بدلتی پڑتی ہے۔

علاج شروع ہونے کے بعد پابندی کے ساتھ خون کا ٹیسٹ کروانا ضروری ہوتا ہے۔

ٹیسٹ علاج شروع ہونے کے 1-2 ہفتے کے بعد کرنا چاہیے پھر ہر 2 ہفتے کے بعد کرنا چاہیے۔ جب تک کہ TSH معمول پر آجائے۔ پھر ہر 2-3 مہینے کے بعد ٹیسٹ دہرانا چاہیے۔ 1-3 سال کی عمر کے دوران یہ ٹیسٹ ہر 2-4 ماہ کے دوران کرانے کی ضرورت ہے 3 سال کی عمر کے بعد ہر 3 مہینے سے 1 سال کے درمیان ٹیسٹ دہرانے چاہیں جب تک کہ بچے کی نشوونما مکمل نہ ہو جائے۔

ٹیسٹ کے وقفوں کے تعین کے لیے بچے کی عمر اور دوا کی مقدار کو دیکھا جاتا ہے۔ جب بھی دوا کی مقدار تبدیل ہوتی ہے۔ تو ٹیسٹ تبدیل کے 4-6 ہفتوں میں لازمی کرایا جاتا ہے۔ اس کا مقصد خون میں ہارمون کی مقدار کو اس کی مناسب سطح کو برقرار رکھنا ہے۔ لہذا ہارمون کی مناسب موجودگی میں پیچو پٹری عدد کو TSH خارج کرنے کی ضرورت نہیں رہتی اور یوں TSH ہارمون کی مقدار خون میں کم ہونے لگتی ہے تاہم ایسا ہونے میں کئی ہفتے لگ سکتے ہیں۔ اگر علاج کے دوران دوا کی مقدار کم ہے تو پھر TSH کی خون میں سطح بڑھنے لگتی ہے۔

دائمی مرض میں تاحیات دوا کی ضرورت رہتی ہے اور دوا نہ ملنے کی صورت میں علامات نظر آنگتی ہیں۔

بسا اوقات بچوں میں وقتی تھائی رائیڈ کی خرابی ملتی ہے۔ اسی صورت میں علاج کچھ وقت کے لیے درکار ہوتا ہے۔ یاد رکھنا چاہیے کہ بچے کا ذہن ہارمون کی کمی سے متاثر ہو سکتا ہے لہذا عمر کے ابتدائی دو برسوں میں احتیاط اور علاج از حد ضروری ہے۔

تھائی رائیڈ کی گولیاں بلسٹریک میں دستیاب ہیں تاکہ وہ بچوں سے محفوظ رہیں۔ بہتر یہ ہوگا کہ ان گولیوں کو فریج میں رکھا جائے تاہم ٹھنڈی اور دھوپ سے محفوظ جگہ پر ان کو رکھا جاسکتا ہے۔ سفر کی صورت میں گولیوں کو کمرہ کے درجہ حرارت پر رکھا جاسکتا ہے۔

اگر بچے کو آئرن کی دوا (فولاد کی دوا۔ شربت یا گولیاں) دی گئی ہیں تو لازمی ہے کہ فولاد کو تھائی رائیڈ کی گولیوں کے ساتھ نہ دیا جائے کیونکہ فولاد اس ہارمون کو جذب ہونے سے روک دیتا ہے۔

## علاج کی پیروی

پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی کے مریض بچوں کا مناسب وقتوں سے معائنہ از حد ضروری ہے کہ دوائی مقدار کا

تعیین کیا جاسکے اور درست علاج ہو سکے ایک دفعہ علاج صحیح سمت میں شروع ہو جائے تو پھر کم دشواریاں پیش آتی ہیں۔  
بچے کا ڈاکٹر سے معائنہ ہر 4-12 ہفتے کے بعد ہوتا ہے تاکہ خون کا ٹیسٹ لے کر مناسب دوائی کی مقدار دی جاسکے۔

## پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی والے بچوں کی زندگی

جب بچوں کا معائنہ نہیں ہوتا تھا تو بچے علاج دیر سے میسر آنے کی وجہ سے دائمی ذہنی کمزوری کا شکار ہو جاتے تھے اب ایسا نہیں ہے اور امید کی جاسکتی ہے کہ مناسب تشخیص اور علاج ملنے پر بچے بھی دیگر بچوں کی طرح پروان چڑھیں گے اور ان میں اور دیگر بچوں میں کوئی جسمانی یا ذہنی فرق نہیں ہوگا۔

یہ بات سمجھنا ضروری ہے کہ عام بچوں کی بھی ذہنی صلاحیتیں ایک سطح کی نہیں ہوتی ہیں اس طرح سے پیدائشی تھائی رائیڈ کے مریض بچوں کی صلاحیتیں بھی مختلف ہوتی ہیں کچھ زیادہ ذہین ہوتے ہیں اور کچھ کم۔ وہ بچے جو اس بیماری کے علاوہ بھی دیگر بیماریوں میں مبتلا ہوتے ہیں ان میں یہ صلاحیتیں زیادہ متاثر ہوتی ہیں مثلاً سماعت کا کم ہونا، بینائی کا مسئلہ یہ سب ذہنی صلاحیت پر اثر انداز ہوتا ہے۔

پیدائشی معائنے کے پروگرام کے بعد جن بچوں میں یہ بیماری پائی جاتی ہے ان کے بارے میں امید کی جاسکتی ہے کہ وہ دیگر صحت مند بچوں کی طرح پرورش پائیں گے۔ آج علاج اور تشخیص کی بہتر سہولت میسر آ جانے کے بعد یہ بات ممکن ہے۔

جن بچوں میں پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی ہوتی ہے ان میں کچھ بچوں کو کوئی اور بیماری بھی ہو سکتی ہے اس لیے ضروری ہے کہ نومولود بچوں کو کسی بچوں کے ڈاکٹر سے معائنہ کروائیں۔

## سوالات اور جوابات

### 1- بچوں کو تھائی رائیڈ گولی دینے کا درست طریقہ کیا؟

گولی کو پیس کر دودھ یا پانی میں حل کر کے دیا جائے۔ اس مقصد کے لیے ڈراپر یا سوئی کے بغیر سرنج استعمال کی جاسکتی ہے۔ دوائی صبح یا شام نہیں پینی چاہیے۔ یہ کھانے کے بعد یا پہلے بھی دی جاسکتی ہے ضروری یہ ہے کہ دوائی باقاعدگی سے روزانہ دی جائے۔

### 2- کیا کوئی غذا دوا کے اثرات پر اثر انداز ہوتی ہے؟

جو بچے فولاد یا کیلشیم کی دوا لے رہے ہوں ان کے ساتھ تھائی رائیڈ کی گولیاں جو بچے فولاد یا کیلشیم کی دوا لے رہے ہوں ان کے ساتھ تھائی رائیڈ کی گولیاں نہیں دینی چاہیں کیونکہ یہ جذب کرنے کے عمل پر اثر انداز ہوتی ہیں۔ سو یا سے بنے دودھ سے بھی اس ہارمون کے جذب ہونے کی رفتار کم ہو جاتی ہے اس صورت میں دوا مقدار بڑھانا ضروری ہے۔ اگر آپ کا بچہ سوتا ہو اور دودھ پی رہا ہے تو ڈاکٹر سے رجوع فرمائیں۔

### 3- اگر بچہ ایک خوراک کا ناغہ کر دے، اٹی یا تے کر دے تو کیا کیا جائے؟

ایک یا دو خوراکیوں کا ناغہ کوئی بڑا مسئلہ نہیں ہے تاہم ضروری ہے کہ دوا کا مسلسل استعمال ہو۔ آپ کے پاس ڈاکٹر کا تازہ نسخہ لکھا ہونا ضروری ہے تاکہ دوا کی مقدار کم نہ پڑ جائے۔ اگر بچہ دوا لینے کے آدھ گھنٹے کے بعد اٹی کر دے تو آپ دن کے کسی بھی حصہ میں اٹی رک جانے کے بعد بچے کو وہی خوراک دوبارہ دے سکتے ہیں۔

4- کیا علاج روکا جاسکتا ہے؟ مثلاً بلوغت کو پہنچنے کے بعد؟  
 دائمی مرض کی صورت میں علاج کو روکنا مناسب نہیں ہے۔ ہارمون کا مسلسل لینا ضروری ہے۔ نشوونما کے مکمل  
 ہو جانے پر بھی ہارمون کی ضرورت رہتی ہے

5- کیا مدافعتی ٹیکوں کے لگوانے یا دیگر ادویات کے کھانے سے فرق پڑے گا۔  
 جی نہیں بچے کو تمام مدافعتی ٹیکے لگوائیں اور ضرورت پڑنے پر دیگر ادویات بھی دی جائیں۔

6- اس دوا کے مضر اثرات کیا ہیں؟  
 کیونکہ یہ دوا ہارمون ہے لہذا مناسب اور ضروری مقدار میں دوا کے مضر اثرات نہیں ہیں۔  
 وہ مقدار کی صورت میں دوا کے وہی اثرات ملیں گے جو ہارمون کے چڑھ جانے پر ملتے ہیں۔ مثلاً ہر نبض کا تیز  
 ہو جانا وزن کی کمی ہے بے چینی اور تیزی وغیرہ۔

7- خاندان کے دیگر بچوں میں اس بیماری کے ہونے کے خدشات اور امکانات کتنے ہیں؟  
 امکانات کا تعلق وجوہات سے ہوتا ہے۔ زیادہ تر کیسز غدود کی عدم موجودگی۔ خراب نشوونما غلط جگہ  
 پر ہونے سے متعلق ہوتے ہیں۔ چونکہ یہ تمام وجوہات موروثی نہیں ہیں۔ لہذا اور بچوں میں اس بیماری کے  
 ہونے کا امکان کم ہے۔ دو سے تین ہزار ولادتوں میں سے ایک ولادت ایسے بچے کی ہو سکتی ہے۔  
 تاہم امکانات اس صورت میں بڑھ جاتے ہیں جب خاندان میں کسی اور بچے کو بھی یہ بیماری ہو، مورثیت کے  
 بارے میں اپنے ڈاکٹر سے معلومات حاصل کریں اگر بچے کو ہارمون بنانے کی خرابی کے مرض کی تشخیص ہوتی  
 ہے تو ایسی صورت میں دیگر بچوں میں یہ ہر چار میں سے ایک کو مرض ہونے کا امکان ہے۔ جزوی ہارمون کی  
 خرابی کی صورت میں ایسا کوئی امکان نہیں ہے۔ کہ یہ بیماری دوسرے بچوں کو بھی ہو۔ خاص طور سے اگر ایوڈین  
 کی کمی یا زیادتی کی وجوہات پر قابو پایا جائے۔

## ۸۔ اگر ایسے مریض کی شادی کی جائے تو اس کے بچوں میں مرض کے کتنے امکانات ہیں؟

یہ امکانات بہت کم ہیں اس مرض کے تمام اقسام کے بارے میں کہا جاسکتا ہے۔ یہاں تک کہ اس صورت میں انزائم کی کمی کے مرض میں بھی اس کے امکانات کم ہیں البتہ اگر اس کی شادی ایسے ہی کسی دوسرے مریض سے ہو رہی ہے تو اس صورت میں امکان بڑھ جاتا ہے۔

یہ بات درست ہے کہ کچھ خاندانوں میں یہ بیماری زیادہ ملتی لہذا اس امکان کو رد نہیں کیا جاسکتا کہ اگر والدین میں کوئی اس بیماری کا مریض ہے تو ممکن ہے کہ بچوں میں یہ بیماری پائی جائے۔

۹۔ کیا اس بیماری کے مریض میں دیگر بیماریوں کے ہونیکا بھی خدشہ ہوتا ہے۔  
جی نہیں۔ زیادہ تر کیسز میں ایسے مریض کا دیگر امراض میں مبتلا ہونے کا امکان اتنا ہی ہوتا ہے جتنا کہ عام افراد میں۔

## فرہنگ سے متعلق

- Agensis جسم کے کسی عضو کا مکمل طور پر نہ بننا  
Aplasia کسی عضو کا نشوونما نہ پانا  
Athrosis تھائی رائیڈ غدود کا نہ ہونا  
Bilirubin خون کے سرخ خلیوں کے ٹوٹ پھوٹ سے ہونے والے ذرے  
Central Hypothyroidism تھائی رائیڈ کی کمی جو کہ ہائپوٹھیلمس یا ہائپوٹھی کے ہارمونز کی کمی کی وجہ سے ہو۔  
Congenital۔ پیدائشی  
Dyschromonogenesis ہارمون کے اخراج کی خرابی  
Ectopic جو اپنی اصلی جگہ پر موجود نہ ہو  
Endocrine System غدود جو کہ کیمیائی پیغام بھیجتے ہیں جن کو ہارمونز کہتے ہیں اس میں تھائی رائیڈ ہائپوٹھی، بیغہ دانی اور ٹیسٹیکلر شامل ہیں۔  
Endocrinologist غدود کا ماہر ڈاکٹر  
Enzyme ایک خاص پروٹین جو کہ خلیہ میں بنتی ہے اور کیمیائی ردعمل میں مدد کرتی ہے۔

Genetic جینز سے متعلق

Goitre گلہڑ۔ گردن کے سامنے تھائی رائیڈ غدود کی سوزش

Hormone ایک کیمیائی چیز جو کہ غدود بناتے ہیں۔ اور پھر یہ خون میں شامل ہوتا ہے۔ جیسے کہ تھائی رائیڈ ہارمونز، نشوونما کا ہارمون انسولین اور کارٹی سول۔

Hypoplasia عضو جو کہ مکمل طرح نہ بنا ہو

Hypothalamus دماغ کا نچلا حصہ جو کہ ہچیوٹری غدود کو متحرک کرتا ہے۔

Hypothyroidism۔ ایسی بیماری جس میں تھائی رائیڈ غدود کم فعال ہو۔ پیدائش تھائی رائیڈ کمی کا مطلب ہے کہ یہ بیماری پیدائش سے ہے۔

Jaundice یرقان۔ جلد میں پیلاہ پن۔ جو کہ خون کے سرخ خلیوں کی ٹوٹ پھوٹ سے پیدا ہونے والے ذرے سے ہوتا ہے۔

Metabolism وہ تمام اعمال جو کہ کھانے کو ہضم کر کے جسم کو طاقت پہنچاتے ہیں۔

Paediatric بچوں میں غدود کی بیماری کا ماہر ڈاکٹر

endocrinologist

Paediatrician بچوں کے امراض کا ماہر ڈاکٹر

Pituitary Gland مٹر کے دانے کے برابر غدود جو کہ دماغ کے نچلے حصے میں ہوتا ہے اور جسم کے مختلف غدودوں کو کنٹرول کرتا ہے۔

Primary Hypothyroidism تھائی رائیڈ غدود کی بیماری کی وجہ سے غدود کا فعال کام نہ کرنا۔

Thyroid Gland۔ غدود جو کہ تھائی رائیڈ ہارمون پیدا کرتا ہے یہ گردن کے سامنے

نچلے حصے میں تتلی کی شکل کا ہوتا ہے اور سانس کی نالی کے دونوں اطراف موجود اس کے دو لیلے آپس میں ملے ہوتے ہیں۔

thyroid Hormone تھائی رائیڈ غدود سے پیدا ہونے والے ہارمون جس کو تھائی روکسن کہتے ہیں اسے T4 بھی کہتے ہیں۔

Thyroid Scan اس ٹیسٹ سے تھائی رائیڈ غدود کی شکل اور جگہ کو پہچانا جاتا ہے۔ اس بات کا پتہ لگایا جاتا ہے کہ غدود کا محل وقوع کیا ہے۔

TSH۔ یہ ہارمون ہچیوٹری غدود پیدا کرتا ہے جو کہ تھائی رائیڈ کو ہارمون بنانے میں متحرک کرتا ہے۔



مدد کرنے والے ادارے اور مزید معلومات

اینڈ کرائن سوسائٹی (امریکہ) ہارمون ہیلتھ نیٹ ورک

تھائی رائیڈ ہارمون کی پیدائشی کمی کی تشخیص اور علاج کے بارے میں آگاہی

مدد کرنے والے ادارے

سی ایچ کڈز۔۔ پیدائشی تھائی رائیڈ کی کمی آسٹریلیا

تھائی رائیڈ آسٹریلیا

نومولود کا معائنہ

میجک فاؤنڈیشن

برٹش تھائی رائیڈ فاؤنڈیشن





## References for Text

Léger J1, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, Polak M, Butler G; ESPE-PES-SLEP-JSPE-APEG-APPES-ISPAAE; Congenital Hypothyroidism Consensus Conference Group. *Clin Endocrinol Metab.* 2014 Feb;99(2):363-84. doi: 10.1210/jc.2013-1891.

Epub 2014 Jan 21. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism.

Albert BB, Cutfield WS, Webster D, Carll J, Derraik JG, Jefferies C, Gunn AJ, Hofman PL Etiology of increasing incidence of congenital hypothyroidism in New Zealand from 1993-2010. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012 Sep;97(9):3155-60.

Albert BB, Heather N, Derraik JG, Cutfield WS, Wouldes T, Tregurtha S, Mathai S, Webster D, Jefferies C, Gunn AJ, Hofman PL. Neurodevelopmental and body composition outcomes in children with congenital hypothyroidism treated with high-dose initial replacement and close monitoring. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013 Sep;98(9):3663-70.

Ng SM1, Anand D, Weindling AM. High versus low dose of initial thyroid hormone replacement for congenital hypothyroidism. *Cochrane Database Syst Rev.* 2009 Jan 21;(1):CD006972.

Connelly JF, Coakley JC, Gold H, Francis I, Mathur KS, Rickards AL, Price GJ, Halliday JL, Wolfe R: Newborn screening for congenital hypothyroidism, Victoria, Australia, 1977-1997. Part 1: The screening programme, demography, baseline perinatal data and diagnostic classification. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 14:1597-1610, 2001.

Fisher DA, Dussault JH, Foley TP,Jr, Klein AH, LaFranchi S. Larsen PR, Mitchell ML, Murphey WH, Walfish PG: Screening for congenital hypothyroidism: results of screening one million North American infants. *J Pediatr.* 94:700-705, 1979.

Thompson GN, McCrossin RB, Penfold JL, Woodroff P, Rose WA, Robertson EF, Management and outcome of children with congenital hypothyroidism detected on neonatal screening in South Australia. *Med J Aust.* 145:18-22, 1986.

Thorpe-Beeston JG, Nicolaides KH, Felton CV, Butler J, McGregor AM: Maturation of the secretion of thyroid hormone and thyroid-stimulating hormone in the fetus. *N Engl J Med.* 324:532-536, 1991.



De Felice M, Di Lauro R: Thyroid development and its disorders: genetics and molecular mechanisms. *Endocr Rev.* 25:722-746, 2004.

Hume R, Simpson J, Delahunty C, van Toor H, Wu SY, Williams FL, Visser TJ: Human fetal and cord serum thyroid hormones: developmental trends and interrelationships. *J Clin Endocrinol Metab* 89:4907-4103, 2004.

Santini F, Chiovato L, Ghirri P, Lapi P, Mammoli C, Montanelli L, Scartabelli G, Ceccarini G, Coccoli L, Chopra IJ, Boldrini A, Pinchera A: Serum Iodothyronines in the Human Fetus and the Newborn: Evidence for an Important Role of Placenta in Fetal Thyroid Hormone Homeostasis. *J Clin Endocrinol Metab.* 84:493-498, 1999.

Moreno JC, de Vijlder JJ, Vulsma T, Ris-Stalpers C: Genetic basis of hypothyroidism: recent advances, gaps and strategies for future research. *Trends Endocrinol Metab.* 14:318-326, 2003.

Gruters A, Biebermann H, Krude H: Neonatal thyroid disorders. *Horm Res* 59 Suppl. 1:24-29, 2003.

Coakley JC, Francis I, Gold H, Mathur K, Connelly JF: Transient primary hypothyroidism in the newborn: experience of the Victorian Neonatal thyroid Screening Programme. *Aust Paediatr J.* 25:2530, 1989.

Van Tijn DA, de Vijlder JJ, Verbeeten B, Jr., Verkerk PH, Vulsma T: Neonatal detection of congenital hypothyroidism of central origin. *J Clin Endocrinol Metab.* 90:3350-3359, 2005.

Medda E, Olivieri A, Stazi MA, Grandolfo ME, Fazzini C, Baserga M, Burrioni M, Cacciari E, Calaciura F, Cassio A, Chiovato L, Costa P, Leonardi D, Martucci M, Moschini L, Pagliardini S, Parlato G, Pignero A, Pinchera A, Sala D, Sava L, Stoppioni V, Tancredi F, Valentini F, Vigneri R, Sorcini M: Risk factors for congenital hypothyroidism: results of a population case-control study (1997-2003). *Eur J Endocrinol.* 153:765-773, 2005.

Conrad SC, Chiu H, Silverman BL: Soy formula complicates management of congenital hypothyroidism. *Arch Dis Child.* 89:37-40, 2004.

Gruters A, Jenner A, Krude H: Long-term consequences of congenital hypothyroidism in the era of screening programmes. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 16:369-382, 2002.

Rose SR, Brown RS: Update of Newborn Screening and Therapy for congenital hypothyroidism. *Paediatrics.* 2006; 117: 2290-2303.



Merck Serono Australia is proud to bring you this booklet from the Hormones and Me educational series. We aim to provide readers with a better understanding of the issues relating to endocrine disorders particularly in children. We hope that you find it a valuable and helpful resource. Please ask your doctor or nurse for further information on the resources available to you.

**The Hormones and Me series includes:**

Growth Problems in Children

Turner Syndrome

Craniopharyngioma

Diabetes Insipidus

Puberty and its Problems

Delayed Puberty

Multiple Pituitary Hormone Deficiency (MPHD)

Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)

Growth Hormone Deficiency in Adults

Management of Emergency or 'Stress' Situations where Hypoglycaemia or Cortisol

Deficiency Occur

Intrauterine Growth Retardation (IUGR)

Congenital Hypothyroidism

Klinefelter Syndrome

Disorders of the Thyroid Gland in Children and Adolescents

© 2014 Merck Serono Australia

No part of this booklet may be reproduced in any form without prior written consent.













**MERCK**