



Ektopia tarczycy — wyzwania diagnostyczne i terapeutyczne przed i po wprowadzeniu przesiewowego badania TSH noworodków

Ewelina Szczepanek-Parulska*, Aleksandra Hernik*, Marek Ruchała

Katedra i Klinika Endokrynologii, Przemiany Materii i Chorób Wewnętrznych, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu

*Autorzy mają jednakowy wkład w powstanie pracy

Artykuł jest tłumaczeniem pracy: Szczepanek-Parulska E., Hernik A., Ruchała M. Thyroid ectopy — diagnostic and therapeutic challenges before and in the era of TSH neonatal screening. *Endokrynol Pol* 2017; 69 (6): 708–714 Należy cytować wersję pierwotną.

Piśmiennictwo dostępne w wersji pierwotnej na stronach 713–714

Streszczenie

Mimo wprowadzenia przesiewowego badania TSH u noworodków w większości krajów rozwiniętych, nadal w praktyce klinicznej możemy spotkać pacjentów z ektopią tarczycy, urodzonych przed wdrożeniem procedury lub u których badanie przesiewowe nie doprowadziło do wykrycia wady.

W pracy dokonano przeglądu aktualnego stanu wiedzy w odniesieniu do obrazu klinicznego, diagnostyki i leczenia pacjentów z ektopią tarczycy. Jako przykład autorzy prezentują diagnostyczne i terapeutyczne wyzwania u trzech pacjentek z ektopią tarczycy, które nie zostały zdiagnozowane i/lub właściwie leczone we wczesnym dzieciństwie. Wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy nie gwarantuje, że wszyscy pacjenci z ektopią tarczycy będą prawidłowo rozpoznani i adekwatnie leczeni, z uwagi na prawdopodobieństwo fałszywie ujemnego wyniku przesiewowego badania TSH lub brak współpracy rodziców dziecka. Uwidocznienie ektopowo położonej tarczycy w badaniu ultrasonograficznym może być wyzwaniem dla niedoświadczonych sonografistów; mięśnie wpuklające się do łoża tarczycy mogą zostać łatwo zinterpretowane jako miąższ tarczycy o niejednorodnej i obniżonej echogeniczności, co może sugerować autoimmunizacyjną chorobę tarczycy. Badanie scyntygraficzne tarczycy jest niezbędne do potwierdzenia diagnozy ektopii tarczycy. Podsumowując, niedoczynność tarczycy na podłożu wady rozwojowej należy uwzględnić w diagnostyce różnicowej przyczyn niedoczynności z prawidłowymi wartościami przeciwciał przeciwtarczycowych u pacjenta w każdym wieku. (*Endokrynol Pol* 2017; 68 (6): 715–721)

Słowa kluczowe: dysgenезje tarczycy, ektopia tarczycy, badania przesiewowe w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy, ultrasonografia tarczycy, scyntygrafia

Wprowadzenie

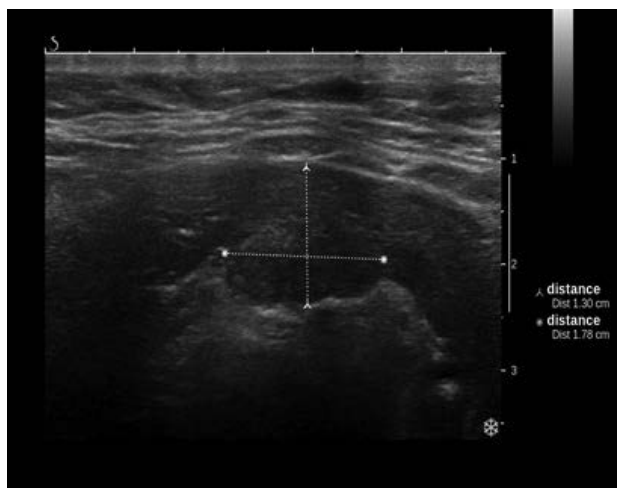
Ektopia jest wadą rozwojową tarczycy, definiowaną jako obecność tkanki tarczycy w lokalizacji odmiennej od typowej w dolnej części szyi. Jest konsekwencją zatrzymanego procesu migracji zawiązka tarczycy podczas embriogenezy z dna jamy ustnej do jej finalnej lokalizacji [1]. W 50–90% przypadków ektopii tarczycy proces ten zostaje zatrzymany na samym początku, co skutkuje rozwojem tarczycy w okolicy językowej [2, 3].

Etiologia większości przypadków pozostaje nieznaną, ale wśród potencjalnych przyczyn wymienia się czynniki genetyczne. Mutacje w obrębie genów kodujących tarczycowe czynniki transkrypcyjne (TTF-1, TTF-2,

PAX8) są odpowiedzialne za rozwój tarczycy ektopowej u zaledwie części pacjentów i dotyczą w większości dysgenезji tarczycy będących składową zespołu wad, na przykład zespół związany z jednoczasowym występowaniem anomalii mózgowia, płuc i tarczycy [4].

Częstość występowania ektopii tarczycy szacuje się na poziomie 1 na 100 000–300 000 populacji [1] oraz 1 na 2500–8000 pacjentów z chorobą tarczycy [5, 6]. W innym badaniu populacyjnym występowanie wola językowego ustalono na poziomie 1 na 3000–10 000 [7]. Może być ona jednak znacznie niedoszacowana, jako że badania autopsyjne wskazują na obecność ektopowo położonej tkanki tarczycy nawet u 10% populacji [8]. Biorąc pod uwagę dane z dużych badań populacyjnych,





Rycina 1. *Obraz ultrasonograficzny górnej części szyi u pacjentki nr 1. Uwidoczniło hipoechogeniczną strukturę w okolicy językowej o wymiarach 1,3 × 1,78 cm. Nie wykazano obecności tarczycy w miejscu typowym w dolnej części szyi. Wysunięto podejrzenie wola językowego*

przeważającą większość przypadków ektopii tarczycy (61–88%) została zdiagnozowana u kobiet [1, 2, 9].

Funkcja hormonalna ektopowej tarczycy z powodu braku możliwości ekspansji wzrostu jest zwykle niewystarczająca dla pokrycia pełnego zapotrzebowania na hormony tarczycy i ponad 60% pacjentów z ektopią tarczycy ma niedoczynność tarczycy [1]. Ektopowo położona tarczyca jest zwykle mniejsza niż tarczyca rozwijająca się w miejscu typowym, a wysoka częstość niedoczynności może być tłumaczona mniejszą ilością czynnej tkanki tarczycy. Jednakże, niedojrzałość gruczołu lub pewne defekty funkcjonalne również są wymieniane wśród potencjalnych przyczyn tego zjawiska. Stan hormonalny pacjentów z ektopią jest wysoce zróżnicowany, od prawidłowej czynności tarczycy, poprzez subkliniczną niedoczynność, jawną klinicznie nabytą niedoczynność, aż do ciężkiej wrodzonej niedoczynności tarczycy wykrywanej w badaniu przesiewowym noworodków [10]. Ektopia tarczycy jest wymieniana jako bezpośrednia przyczyna wrodzonej niedoczynności tarczycy w 30–45% przypadków wykrywanych w badaniach przesiewowych [11]. Z drugiej strony, ze względu na obecność resztkowej tkanki tarczycy i zachowanej czynności hormonalnej, ektopia tarczycy jest zarazem najczęstszą przyczyną fałszywie negatywnego wyniku badania przesiewowego TSH w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy [12]. Obecność małej ilości funkcjonalnie sprawnej tkanki tarczycy może być związana z opóźnieniem wzrostu TSH, zatem pacjent może pozostać niewychwycony w trakcie skriningu, a ektopia tarczycy nie zostanie zdiagnozowana zanim nie ujawni się w przyszłości klinicznie jako niedoczynność tarczycy.

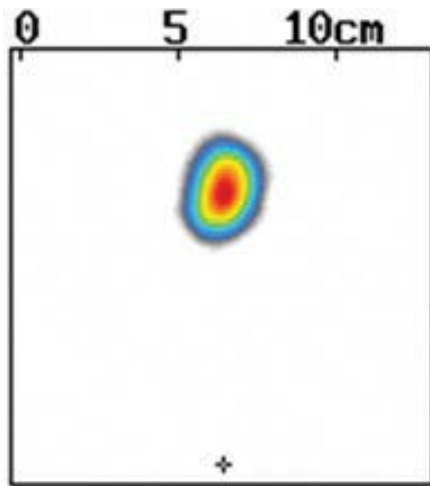
W dobie badań przesiewowych wykonywanych w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy większość pacjentów z ektopią tarczycy diagnozuje się wkrótce po narodzinach. Jednak, mimo faktu, iż badanie TSH noworodków jest obecnie prowadzone w większości krajów rozwiniętych, w praktyce klinicznej wciąż możemy spotkać pacjentów, u których procedura skriningowa nie pozwoliła na postawienie diagnozy [13].

W niniejszej pracy pragniemy zaprezentować trudności diagnostyczne i terapeutyczne u pacjentów z ektopią tarczycy na przykładzie trzech naszych pacjentów, którzy pozostali niezdiagnozowani do szóstego roku życia (pacjentka nr 2) lub do wieku dorosłego (pacjentki nr 1 i 3).

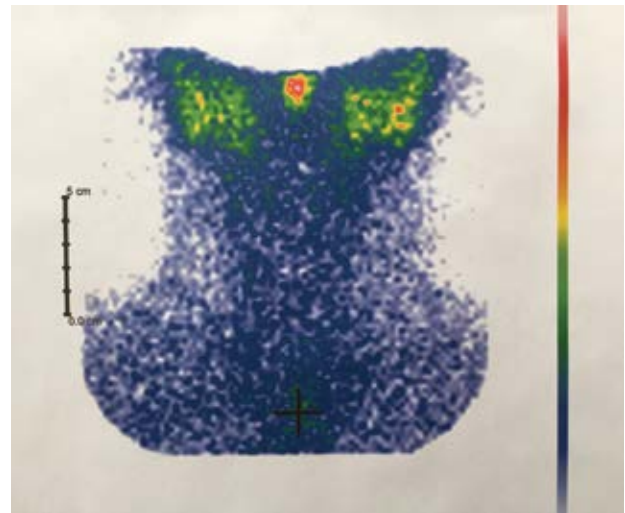
Przykłady pacjentów

Pacjentka nr 1 urodziła się w 1980 r. (zanim przesiewowe badania TSH u noworodków zostały wdrożone). Ukończyła szkołę zawodową i urodziła dwoje dzieci. Jej wzrost w wieku dorosłym wynosi 157 cm i jest znacząco niższy w stosunku do wzrostu rodziców. W wieku 34 lat była diagnozowana z powodu zaburzeń rytmu serca. Jej TSH wynosiło wówczas 7,53 $\mu\text{j.m./ml}$ (norma 0,27–4,20), przy prawidłowych wartościach wolnych hormonów tarczycy i przeciwciał przeciw tarczycowym. W badaniu ultrasonograficznym tarczycy nie uwidoczniło tkanki tarczycy w miejscu typowym w dolnej części szyi, ale po przyłożeniu głowicy w górnej części szyi została uwidoczniła zmiana hipoechogeniczna mogąca odpowiadać tarczycy językowej (Rycina 1). W obrębie tarczycy uwidoczniło drobne zmiany ogniskowe o mieszanej litopłynowej zawartości i wielkości 7 × 4 × 6 mm, 7 × 3 × 6 mm i 8 × 6 × 9 mm oraz izoechogeniczne ognisko 5 × 4 × 5 mm. Diagnoza wola językowego została potwierdzona w scyntygrafii tarczycy (Rycina 2). Ze względu na subkliniczną niedoczynność tarczycy u pacjentki wdrożono leczenie L-tyroksyną w dawce 50 $\mu\text{g}/75 \mu\text{g}$ naprzemiennie. Obecnie pacjentka jest bezobjawowa, w klinicznej i biochemicznej eutyreozie oraz nie prezentuje żadnych lokalnych objawów uciskowych.

Pacjentka nr 2 urodziła się w 1991 r. (zanim przesiewowe badania TSH u noworodków zostały wdrożone). W wieku sześciu lat była diagnozowana z powodu niskorosłości stwierdzonej w trakcie rutynowych bilansowych badań pediatrycznych. Oznaczone wówczas TSH wynosiło około 100 $\mu\text{j.m./ml}$ (norma 0,27–4,20), przy obniżonych wartościach wolnych hormonów tarczycy. Włączono leczenie L-tyroksyną. W wieku 26 lat w badaniu ultrasonograficznym w obrębie szyi tarczycy nie uwidoczniło. Stężenie tyreoglobuliny wynosiło wówczas 4,91 ng/ml (norma 3,5–77,0). W badaniu scyntygraficznym tarczycy z użyciem izotopu Tc-99m



Rycina 2. Scyntygrafia z użyciem izotopu I-131 pozwoliła uwidocznić pojedyncze ognisko gromadzenia znacznika w okolicy językowej. Nie uwidoczniono wychwytu znacznika w dolnej części szyi. Potwierdzono rozpoznanie ektopii tarczycy



Rycina 3. Scyntygrafia z użyciem izotopu Tc-99m uwidoczniała niewielkie ognisko wychwytu znacznika u podstawy języka, odpowiadające ektopowej tarczycy o lokalizacji językowej

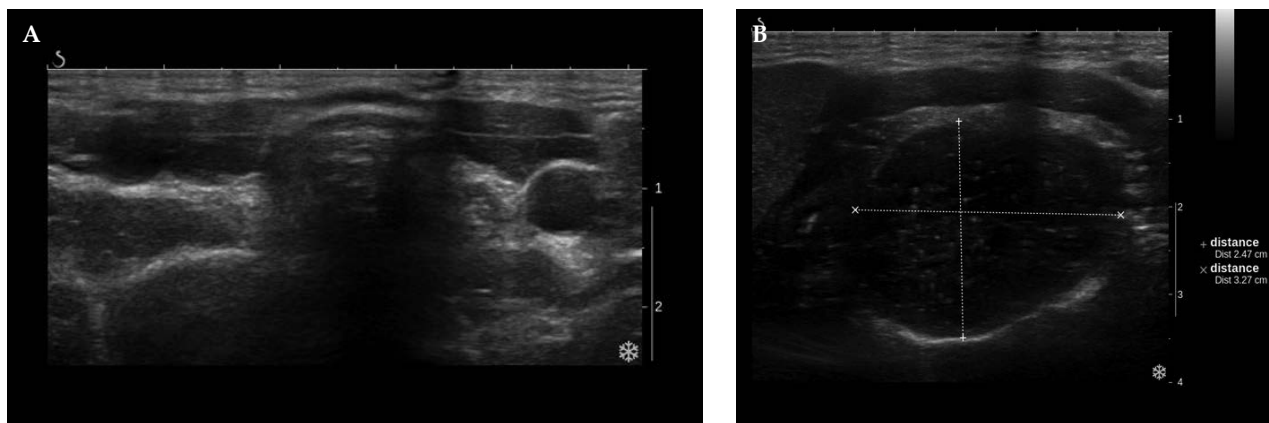
niewielkie ognisko wychwytu znacznika uwidoczniono u nasady języka (Rycina 3). Pacjentka ma wykształcenie średnie. Pierwsza miesiączka wystąpiła w wieku 11 lat i miesiączkuje regularnie. Jej wzrost wynosi 160 cm, a masa ciała 48 kg. Pacjentka nie prezentuje cech wrodzonej niedoczynności tarczycy i nie skarży się na lokalne objawy uciskowe.

Pacjentka nr 3 urodziła się w 1995 r. (po wprowadzeniu przesiewowych badań TSH noworodków w Polsce). W 17. roku życia u pacjentki oznaczono stężenie TSH zlecone podczas rutynowych badań przesiewowych w szkole, co pozwoliło rozpoznać u pacjentki niedoczynność tarczycy. Wartość TSH w momencie diagnozy wynosiła 15,02 $\mu\text{j.m./ml}$ (norma 0,27–4,2). Stężenie przeciwciał przeciw-tarczycowych oraz wolnych hormonów tarczycy mieściło się w zakresie wartości referencyjnych. Początkowo, w badaniu ultrasonograficznym tarczycy opisano u pacjentki typowo położoną i zbudowaną tarczycę o niejednorodnej i obniżonej echogeniczności. U pacjentki rozpoznano subkliniczną niedoczynność tarczycy na podłożu przewlekłego autoimmunizacyjnego zapalenia tarczycy i włączono leczenie L-tyroksyną. W wieku 19 lat pacjentka została przyjęta do naszego ośrodka z powodu zaburzeń miesiączkowania o typie oligomenorrhoea. W momencie przyjęcia chora przyjmowała już L-tyroksynę w dawce 75 μg oraz była w klinicznej i biochemicznej eutyreozie. W badaniu ultrasonograficznym tarczycy nie uwidoczniono tarczycy w miejscu typowym (Rycina 4A). Badanie ultrasonograficzne tarczycy, obejmujące górną część szyi, pozwoliło uwidocznić obecność dużej, częściowo zmienionej cystycznie zmiany, mogącej odpowiadać ektopowo położonej tarczycy (Rycina 4B). Diagnozę dwuogniskowej (językowej i podjęzykowej) ektopowo

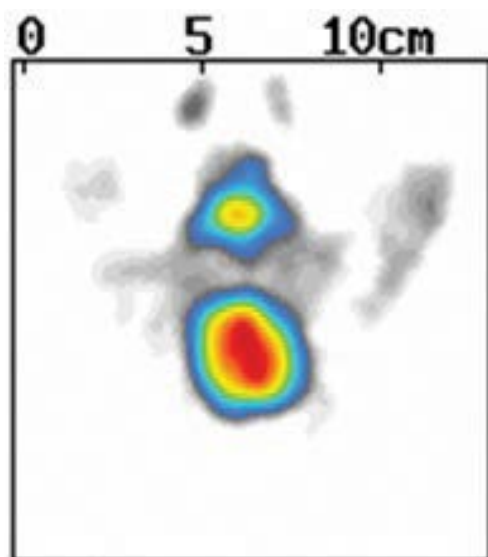
położonej tarczycy postawiono w oparciu o badanie scyntygraficzne tarczycy (Rycina 5). Pacjentka ma 169 cm wzrostu, waży 52 kg. Jest studentką położnictwa. Jej fenotyp nie nasuwa podejrzania wrodzonej niedoczynności tarczycy. Pacjentka nie prezentuje również lokalnych objawów uciskowych. Co ciekawe, retrospektywna analiza wyniku przesiewowego badania TSH pacjentki ujawniła, że oznaczone wówczas stężenie dalece wykraczało poza normę i stanowiło podstawę do podejrzenia wrodzonej niedoczynności tarczycy (w pierwszym oznaczeniu TSH wynosiło 140 $\mu\text{j.m./ml}$, ponowne badanie wykazało wartość 61 $\mu\text{j.m./ml}$). Pobyt pacjentki w oddziale noworodkowym po narodzinach został wydłużony z powodu nasilonej żółtaczki noworodków. Rodzice pacjentki zostali niezwłocznie poinformowani o wynikach badania przesiewowego, konieczności poszerzenia diagnostyki, wdrożenia leczenia L-tyroksyną oraz potencjalnych skutkach zaniechania tej terapii. Pomimo to, odmówili dalszej diagnostyki i leczenia.

Dyskusja

Przedstawieni przez nas pacjenci to kobiety, z których u dwóch zdiagnozowano tarczycę językową (pacjentka nr 1 i pacjentka nr 2), a u jednej (pacjentka nr 3) dwuogniskową tarczycę językową i podjęzykową. Tarczycza językowa występuje 4–7 razy częściej u kobiet [14, 15]. W jednej z największych kohort pacjentów z ektopią tarczycy opisanych przez Yoon i wsp. około 47% przypadków stanowili pacjenci z tarczycą językową, ponadto 35% pacjentów stanowili chorzy z wolem podjęzykowym, podczas gdy 14% miało formę dwuogniskową językowo-podjęzykową [1]. Inne częste



Rycina 4A. Obraz ultrasonograficzny dolnej części szyi (pacjentka nr 3). Nie uwidoczniono tarczycy w typowej lokalizacji. Mięśnie mostkowo-gnykowy i mostkowo-tarczowy wpuklające się do łoża tarczycy zostały pierwotnie błędnie zinterpretowane jako miąższ tarczycy o niejednorodnej, obniżonej echogeniczności, typowy dla autoimmunizacyjnej choroby tarczycy; **B.** Badanie ultrasonograficzne górnej części szyi u pacjentki nr 3. Uwidoczniono masę o wielkości $2,47 \times 3,27$ cm z cechami zwyrodnienia torbielowatego. Wysunięto podejrzenie wola podjęzykowego



Rycina 5. Scyntygrafia z użyciem izotopu Tc-99m wykonana u pacjentki nr 3 ukazująca dwuogniskowy wychwyty znacznika w podwójnej językowo-podjęzykowej tarczycy. Nie stwierdza się wychwyty izotopu w dolnej części szyi. Potwierdzono diagnozę ektopii tarczycy

lokalizacje (poza wolem językowym) obejmują lokalizację podjęzykową (definiowaną jako obecność tarczycy pomiędzy mięśniami bródkowo-gnykowym i żuchwo-gnykowym), lokalizację podżuchwową, nad- lub podgnykową i przedkrtaniową [16]. Jedną z bardzo rzadkich lokalizacji stanowi lokalizacja wewnątrzkraniowa [17] lub śródchawicza [1]. Mimo iż większość ektopowo położonych tarczyc jest zlokalizowanych na drodze zstępowania tarczycy w trakcie jej rozwoju zarodkowego, w 1–3% przypadków ektopowo położona tarczyca lokalizuje się w bocznej części szyi [18, 19].

Obecność tkanki tarczycy w tym umiejscowieniu tłumaczy się przemieszczaniem drogą limfatyczną, ale należy pamiętać, że tego typu przypadki zawsze wymagają różnicowania pomiędzy ektopią tarczycy a przerzutem raka tarczycy, który może niekiedy być pierwszym objawem raka tarczycy. Ponadto diagnostyka różnicowa winna obejmować guzy szyi o lokalizacji podżuchwowej, torbiel bocznej szyi oraz limfadenopatię szyjną różnego pochodzenia [20, 21]. Kazuistycznie opisywane lokalizacje ektopowej tarczycy, to jest wewnątrzczaszkowa, zamostkowa, tchawicza, przetykowa, w worku osierdziowym, zaotrzewnowa lub miednicza, nie mogą być wytłumaczone jedynie zatrzymaniem migracji zawiązka tarczycy w procesie rozwoju [1, 22]. U mniejszości pacjentów z ektopią tarczycy, podobnie jak w przypadku pacjentki nr 3, opisywano podwójną tarczycę ektopową [23, 24], przy czym pacjenci z tego typu ektopią stanowią zaledwie około 5% [16]. U jednego pacjenta opisano zjawisko potrójnej ektopii [25]. Rzadko ektopowej tarczycy mogą towarzyszyć inne wady rozwojowe, jak na przykład torbiel przewodu tarczyczo-językowego [26] lub hemiagenезja tarczycy [27, 28], jak również pozatarczycowe anomalie rozwojowe, takie jak przetoka zachyłka gruszkowatego lub ektopowo położona grasica o szyjnej lokalizacji [29]. Jednak u naszych trzech pacjentek nie zidentyfikowano żadnych współistniejących wad rozwojowych.

Rutynowo prowadzony skrining TSH u noworodków wdrożono w Polsce w maju 1994 r. [30]. Zatem pacjentka nr 1 i 2 nie były objęte badaniem przesiewowym. Z kolei u pacjentki nr 3 przesiewowe badanie TSH pozwoliło na wykrycie wrodzonej niedoczynności tarczycy. Mimo to, ze względu na brak zgody rodziców na dalszą diagnostykę i wdrożenie terapii, ektopia

tarczycy nie została zdiagnozowana i właściwie leczona aż do czasu osiągnięcia dorosłości.

Objawy występujące w przypadku ektopii tarczycy mogą być konsekwencją jej lokalizacji lub są przejawem towarzyszącej niedoczynności tarczycy. Rozpiętość wiekowa chorych, u których rozpoznaje się występowanie ektopii tarczycy, jest bardzo szeroka i sięga od okresu zaraz po urodzeniu do nawet 85. roku życia [1, 2]. W grupie pacjentów z ektopią tarczycy opisaną przez Gopal i wsp. średni wiek w momencie stawiania diagnozy wynosił 14,3 lat [9]. Jedna z naszych pacjentek została zdiagnozowana w wieku 34 lat, kolejna w wieku 6 lat. Natomiast trzecia pacjentka, mimo iż została wstępnie zdiagnozowana w okresie noworodkowym jako osoba z wrodzoną niedoczynnością tarczycy, przyczyna nie została ostatecznie ustalona do 17. roku życia pacjentki. W wieku noworodkowym objawem obecności tarczycy ektopowej może być ostra niewydolność oddechowa, stridor lub kłopoty z karmieniem [31]. Istotnym i często przytaczanym objawem klinicznym ektopowo położonej tarczycy może być ograniczenie wzrastania, obserwowane u 10 spośród 49 pacjentów w badaniu przeprowadzonym w Korei [1], a zauważalne u dwóch z trzech naszych pacjentów. U dzieci wole językowe może manifestować się także w postaci zespołu bezdechu sennego [32]. W takich przypadkach nasendoskopia może być pomocna w celu ustalenia przyczyny. Jeśli niedoczynność tarczycy nie występuje lub jest w postaci subklinicznej, a objawy miejscowe są słabo wyrażone, pacjenci z ektopią tarczycy mogą pozostać niezdiagnozowani aż do wieku dorosłego [33], co dotyczyło dwóch z trzech naszych pacjentek. Przedłużona stymulacja TSH może w przypadku ektopii prowadzić do przerostu tkanki tarczycy lub rozwoju wola guzkowego (jak w przypadku jednej z naszych pacjentek), co może skutkować stopniowym rozwojem objawów uciskowych lub nawet obecnością wyczuwalnego palpacyjnie guza języka. Mimo iż około połowa pacjentów pozostaje bezobjawowa, miejscowe objawy, takie jak wrażenie obecności ciała obcego, dysphagia, trudności w oddychaniu, zaburzenia artykulacji dźwięku, stomatolalia, chrapanie, krwioplucie, mowa nosowa lub niedrożność dróg oddechowych, mogą występować [34, 35]. Jednak żadna z opisywanych przez nas pacjentek nie prezentowała tego typu objawów. Takowe mogą nie występować do czasu, kiedy dojdzie do sytuacji fizjologicznego lub patologicznego wzrostu zapotrzebowania na hormony tarczycy, jak w przypadku ciężkiej choroby, okresu dojrzewania czy ciąży [36] lub leczenia litem, co prowadzi do wzrostu stężenia TSH oraz stymuluje tarczycę do rozrostu [37, 38]. W literaturze opisano przypadek mężczyzny, u którego przyczyną zespołu bezdechu sennego była ektopowo położona tarczyca. Co interesujące, wole językowe u tego pacjenta wykryto przypadkowo podczas próby intubacji [39].

Pacjenci z ektopią tarczycy mogą prezentować właściwie każdą chorobę tarczycy, jaka występuje u pacjentów z typową lokalizacją gruczołu, jak wole guzkowe [40], zapalenie tarczycy typu Hashimoto [41], czy choroba Gravesa i Basedowa [42]. Częstość występowania zróżnicowanego raka tarczycy w wolu językowym i w obrębie przewodu tarczowo-językowego jest szacowana na około 1% przypadków [43]. Najczęściej występującym rodzajem nowotworu złośliwego tarczycy wywodzącego się z ektopowo położonej tarczycy jest zarówno pęcherzykowy, jak i klasyczny wariant raka brodawkowego tarczycy (PTC, papillary thyroid carcinoma) [44, 45]. W serii przypadków opisanych przez Santangelo i wsp., u jednego spośród 28 pacjentów kierowanych do tyreoidektomii z powodu ektopii tarczycy, po badaniu histopatologicznym zdiagnozowano PTC [46]. Opisano również przypadek raka rdzeniastego tarczycy wywodzącego się z ektopowej tarczycy [47]. Jedna z naszych pacjentek prezentowała wole guzkowe i subkliniczną niedoczynność tarczycy. U drugiej chorej w wieku sześciu lat zdiagnozowano jawną klinicznie niedoczynność tarczycy, podczas gdy u trzeciej pacjentki subkliniczna niedoczynność tarczycy była jedyną współistniejącą patologią.

Podejrzenie ektopii okołojęzykowej jest zwykle wysuwane na podstawie badania ultrasonograficznego, które pokazuje brak tkanki tarczycy w miejscu typowym, ale może wykazać obecność ektopowej tarczycy, kiedy umieścimy głowicę w okolicy podżuchwowej. Bardzo jest istotne, aby takie badanie wykonywał doświadczony ultrasonografista. W przeciwnym wypadku mięśnie w łożu tarczycy mogą być fałszywie interpretowane jako gruczoł tarczowy o obniżonej i niejednorodnej echogeniczności, co sugerowałoby obecność autoimmunizacyjnej choroby tarczycy. Diagnoza ektopii winna być potwierdzona za pośrednictwem scyntygrafii tarczycy, przy czym scyntygrafię z użyciem I-131 uznaje się za bardziej wartościową niż tę, wykorzystującą Tc-99m [48]. Tomografia emisyjna pojedynczych fotonów (SPECT, single-photon emission computed tomography) może mieć istotne znaczenie dla lepszego uwidocznienia obszaru wzmożonego wychwytu znacznika w badaniu scyntygraficznym [49]. W ostatnim czasie wykazano przydatność metody hybrydowej SPECT/CT z użyciem 123-I lub 99-Tc [50]. Fiaschetti i wsp. opisali ektopową tarczycę uwidocznioną przypadkowo podczas badania rezonansu magnetycznego (MR) szyi, wykonywanego z powodu bólesności szyi [51]. Przypadkowe wykrycie masy na języku jest wskazaniem do wykonania badania scyntygraficznego w celu wykluczenia obecności czynnej tkanki tarczycy. Bezobjawowa tarczyca językowa może okazać się również przypadkowym zjawiskiem podczas scyntygrafii całego ciała, wykonywanej

podczas diagnostyki po całkowitej tyreoidectomii z powodu raka tarczycy [52].

Wykrycie ektopowo położonej tarczycy powinno skutkować wdrożeniem diagnostyki mającej na celu ocenę funkcji tarczycy. Większość (nawet 83%) pacjentów prezentuje subkliniczną lub jawną klinicznie niedoczynność [9]. Forma leczenia towarzyszącej dysfunkcji tarczycy w przypadku ektopowej tarczycy nie różni się zasadniczo od leczenia pierwotnej niedoczynności u pacjentów z typowo położoną tarczycą. W bezobjawowych przypadkach wystarczającym postępowaniem jest działanie zachowawcze i obserwacja uwzględniająca monitorowanie funkcji tarczycy i obrazowanie tarczycy w celu wykrycia zmian morfologicznych (zmiany ogniskowe, transformacja nowotworowa). U wszystkich przytoczonych pacjentów podjęto decyzję o leczeniu zachowawczym w połączeniu z substytucją L-tyroksyny i okresową kontrolą ultrasonograficzną. U pacjentów z objawami uciskowymi, ale z towarzyszącą niedoczynnością, włączenie L-tyroksyny może skutkować obniżeniem TSH i tym samym zmniejszeniem wielkości ektopowej tarczycy, co w rezultacie skutkować będzie istotną redukcją objawów i uchroni pacjenta przed koniecznością zabiegu chirurgicznego [31]. Pacjenci z utrzymującymi się objawami miejscowymi, pomimo normalizacji TSH lub z podejrzeniem złośliwości, będą wymagać jednak interwencji chirurgicznej, skutkującej koniecznością dożywotniego leczenia substytucyjnego L-tyroksyną [15]. Zabieg usunięcia ektopowej tarczycy może być procedurą ratującą życie, jeśli ektopowa tarczyca daje objawy w postaci krwiopłucia lub niedrożności dróg oddechowych [53], jednak ektopia tarczycy nie jest częstą patologią na oddziałach zajmujących się chirurgią tarczycy, bowiem chorzy z ektopią tarczycy stanowią mniej niż 1% pacjentów kierowanych do tyreoidectomii [46]. Resekcja ektopowej tarczycy może być przeprowadzona z dostępu przez jamę ustną, przezgnykowo lub z dostępu do bocznej pharyngektomii [34]. Podczas zabiegu ektopowa tarczyca może być źródłem powikłań, to jest może powodować utrudnioną intubację lub stanowić o ryzyku krwotoku okołoperacyjnego. Bianco i wsp. sugerują, aby przed chirurgicznym usunięciem ektopowej tarczycy wykonać badanie angiograficzne, co może być przydatne w uwidocznieniu obecności towarzyszących anomalii naczyniowych, co czyni procedurę usunięcia łatwiejszą [54]. Inną opcją jest transpozycja gruczołu językowego do okolicy podżuchwowej, którą opisano u 52-letniej pacjentki prezentującej postępujące objawy uciskowe. Roczny okres obserwacji pozwolił na upewnienie się, że transplantowana tkanka pozostała aktywna hormonalnie. Zatem, jak sugerują autorzy, procedura ta może być alternatywą dla usunięcia gruczołu, która

zawsze skutkuje koniecznością dożywotniej substytucji hormonalnej [55]. Dwa dodatkowe przypadki chorych z językową tarczycą transponowaną z dostępu przez usta lub z ominięciem jamy ustnej zostały opisane przez Wu i wsp. Najdłuższy okres obserwacji sięgał 16 lat; transplantowana tkanka przetrwała i pozwoliła pacjentowi zachować eutyreozę bez konieczności substytucji L-tyroksyną [56]. Opisywano również zakończone sukcesem leczenie radiojodem I-131 u kilku pacjentów z ektopią tarczycy prezentujących objawy uciskowe, co może być również alternatywą dla zabiegu chirurgicznego [50]. Tymczasowe odstawienie leczenia L-tyroksyną i dieta uboga w jod winna być zastosowana na kilka miesięcy poprzedzających to leczenie, aby zwiększyć szanse na skuteczność. El-Shafie i wsp. donieśli o skutecznej terapii radiojodem w dawce 976 MBq u pacjenta ze znacznych rozmiarów tarczycą ektopową wielkości 8 × 6 cm. Terapia skutkowała rozwinięciem niedoczynności tarczycy, którą obserwowano już po trzech miesiącach od podania [57]. Ablacyjna terapia radiojodem jest zarezerwowana dla pacjentów, u których nie zachodzi podejrzenie złośliwości, może wiązać się z koniecznością zastosowania ponadstandardowej dawki radioizotopu, a także pozostaje kontrowersyjna u młodych. Ablacja z użyciem fal o częstotliwości radiowej również była stosowana jako potencjalna opcja terapeutyczna w ektopii [58].

Wnioski

Pomimo wprowadzenia badania TSH u noworodków, u niektórych pacjentów ektopia tarczycy może być wyzwaniem diagnostycznym i terapeutycznym. Pomimo badań przesiewowych w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy, część pacjentów z ektopią urodzonych przed erą powszechnego skriningu, wciąż może być niezdiagnozowanych. Zatem wprowadzenie przesiewu nie gwarantuje, że wszyscy pacjenci z ektopią tarczycy będą właściwie zdiagnozowani i odpowiednio leczeni z uwagi na możliwość fałszywie ujemnego wyniku badania przesiewowego lub brak współpracy ze strony rodziców. Niedoczynność tarczycy na podłożu wady rozwojowej powinna być brana pod uwagę w przypadku stwierdzenia dysfunkcji tarczycy przy prawidłowych przeciwciałach przeciwtarczycowych. Uwidocznienie ektopowo położonej tarczycy w badaniu ultrasonograficznym może być wyzwaniem dla niedoświadczonych sonografistów; mięśnie w łożu tarczycy mogą zostać błędnie opisane jako tkanka tarczycy o niejednorodnej i obniżonej echogeniczności, co może sugerować przewlekłe autoimmunizacyjne zapalenie tarczycy jako przyczynę niedoczynności. Scyntygrafia tarczycy jest badaniem niezbędnym dla potwierdzenia rozpoznania ektopii tarczycy.

Do zapamiętania

1. Wprowadzenie przesiewowego badania TSH u noworodków zrewolucjonizowało diagnostykę i poprawiło rokowanie pacjentów z wrodzoną niedoczynnością tarczycy. Jednocześnie badania te nie gwarantują, że wszyscy pacjenci z ektopią tarczycy zostaną prawidłowo zdiagnozowani i właściwie leczeni z uwagi na możliwość fałszywie ujemnego wyniku badania przesiewowego lub brak współpracy ze strony rodziców dziecka.
2. Badanie ultrasonograficzne tarczycy ma kluczowe znaczenie w ustaleniu etiologii rozpoznanej niedoczynności

tarczycy. Uwidocznienie tarczycy ektopowej może być wyzwaniem dla niedoświadczonych sonografistów; mięśnie wpuklające się do łoży tarczycy mogą zostać błędnie zinterpretowane jako mięśń tarczycy o niejednorodnej i obniżonej echogeniczności, co może sugerować autoimmunizacyjną chorobę tarczycy.

Konflikt interesów

Autorzy deklarują, że nie zachodzi konflikt interesów dotyczący tej publikacji.

Finansowanie

Praca nie ma źródeł finansowania.