

中枢性クレチン症の4例

諏訪 城三， 勝又 規行，
前坂 機江， 鈴木 淳子
(神奈川県立こども医療センター)

研究目的

濾紙血TSHと T_4 の同時スクリーニングにより発見された中枢性クレチン症の4例を検討した。

研究方法

昭和54年10月1日から59年4月30日までの神奈川県マススクリーニング343,083件のうち、クレチン症50例が発見され、うち4例が中枢性クレチン症(以下中枢性と略す)であった。この4例について報告した。

研究結果

クレチン症の発生頻度1/6,862，中枢性の頻度1/85,771でクレチン症12.5人に1人が中枢性であった。中枢性4例のうち、1例は視床下部hamartomaによる汎下垂体機能低下症(H. N. 昭和56年6月16日生・昭和59年度に報告済)，1例は分娩障害による汎下垂体機能低下症で、他の2例はTRH 単独欠損症であった。

症例T. S. : 昭和59年4月19日生。(TRH 単独欠損症)

本症例の10カ月までの経過は昭和59年度に報告した。1才0月に ℓ - T_4 内服を中止し精査した。血清 T_3 100ng/dl, T_4 3.6 μ g/dl, FT $_4$ 0.60ng/dl, TSH 5.4 μ U/ml。TRH テストでTSH は正常反応, PRL は低反応を示した。GH, LH, FSH, ACTH 分泌能は正常。DQ は132であった。以上からTSH 単独欠損ではなくTRH 単独欠損症と考え、 ℓ - T_4 投与を続けている。

症例 M. N. : 昭和56年7月14日生。(分娩障害による汎下垂体機能低下症)

在胎39週0日。2140g で出生。骨盤位分娩で仮死あり。重症黄疸のため光線療法を受けた。哺乳力微弱でチューブ栄養を受けた。日齢6の濾紙血 T_4 2.1 μ g/dl, TSH 8.4 μ U/ml (ともに血清表示, 以下同じ), 日齢20の濾紙再採血 T_4 3.9 μ g/dl, TSH 4.1 μ U/ml のため, 日齢37に某院で精査。血清 T_3 146ng/dl, T_4 6.4 μ g/dl, RT $_3$ U 33.9%, TBG 38.6ng/ml, TSH 3 μ U/ml であった。その後, 身体発育, 知能発達の遅れあり, 3才5月のとき当センターに入院精査。血清 T_3 110ng/dl, T_4 5.8 μ g/dl, FT $_4$ 0.57ng/dl, TBG 26ng/ml, TSH 4.1 μ U/ml, 125 Iuptake 7.4%, シンチグラムでの甲状腺の位置形態正常, TSH テス

トで T_3 , T_4 , FT_4 , ^{123}I uptake は正常範囲以上に上昇。TRH テストでTSH 遷延反応, PRL は過剰遷延反応。LH, FSH, ACTH (Cortisolを指標) は正常。GH は Insulin, Arginine テストで無反応であったが, GRF では反応あった(表1)。DQ 50, 身長 85.4cm

表1 間脳下垂体機能検査(症例 M.N. 3歳5月)

	Load	Base	Peak	
hGH (ng/ml)	Insulin	1.1	1.1	以上から分娩障
	Arginine	1.5	4.6	害による汎下垂
	GRF	1.2	10.8 (3歳9月)	体機能低下症と
Cortisol (μ g/dl)	Insulin	8.9	15.5	診断し, ℓ - T_4
LH (ng/ml LER 907)	LHRH	14.2	40.7	hGH の補充療
FSH (ng/ml LER 907)		33	105	法を行い, 成長
TSH (μ U/ml)	TRH	4.1	31.9	率の改善がみら
Prolactin (ng/ml)		21.8	100.3	れている。

症例 S.K. : 昭和59年1月2日生 (TRH 単独欠損症)

38週1日, 2600g, 頭位吸引分娩で仮死なし。黄疸軽度。日令4の濾紙血 T_4 8.2 μ g/dl, TSH 18.3 μ U/ml, 日令25の濾紙血 T_4 6.0 μ g/dl, TSH 4.9 μ U/ml, ガラクトース高値のため, 日令44に当センター受診。 T_3 110ng/dl, T_4 7.5 μ g/dl, FT_4 1.42ng/dl, TBG 18ng/ml, TSH 4.2 μ U/ml。高ガラクトース血症は一過性の肝障害のためと考えられた。外来にて経過観察中, T_3 , T_4 , FT_4 の低下がみられたため(図), 8カ月のとき入院精査。 T_3 90ng/dl, T_4 4.8 μ g/dl, FT_4 0.75ng/ml, TBG 18ng/ml, TSH 1.7 μ U/ml, ^{123}I uptake 9.0%, シンチグラムでの甲状腺の位置形態正常。TRH テストで T_3 , T_4 , FT_4 , ^{123}I uptake は正常範囲以上に上昇。TRH テストでTSH は正常反応(1.7 \rightarrow 22.4 μ U/ml), PRL は過剰反応(25.8 \rightarrow 127.8ng/ml)。GH, LH, FSH, Cortisol は正常反応。 ℓ - T_4 内服約1年後に休業して, 1才8カ月のとき再検査, T_3 160ng/dl, T_4 8.6 μ g/dl, FT_4 1.2ng/dl, TBG 23ng/ml, TSH 11.4 μ U/ml, TRH テストでTSH は過剰反応, PRL は正常反応。2才0カ月のDQ 104, 体格正常。 ℓ - T_4 投与を続けている。

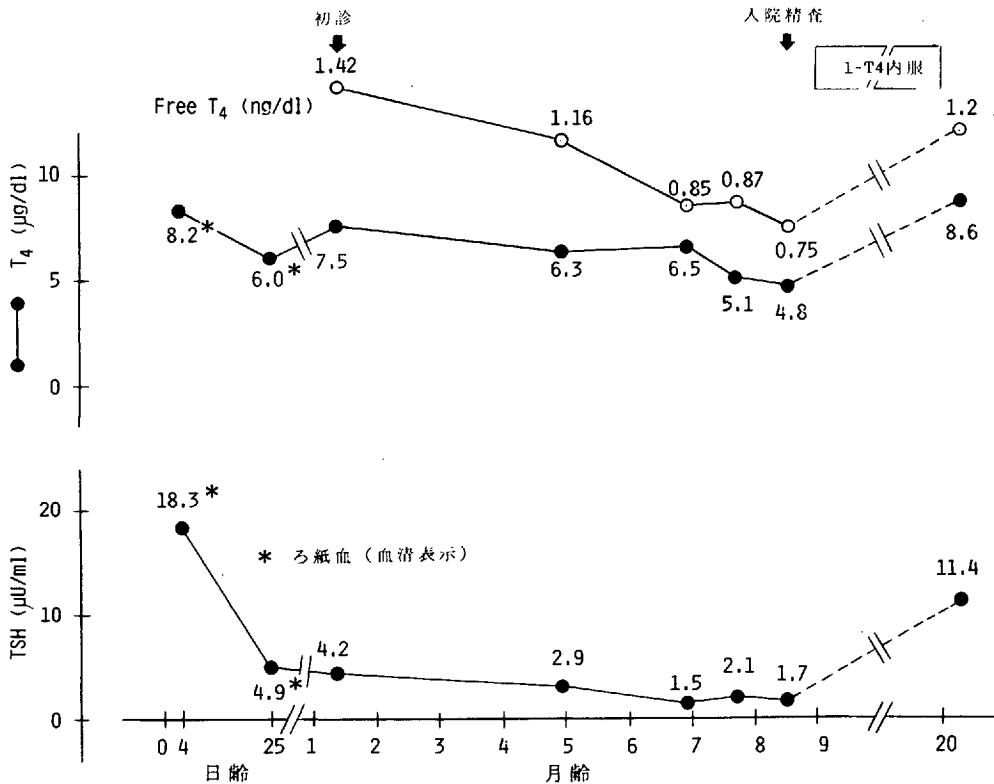
結 語

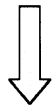
以上4例中初回濾紙血 T_4 低値, TSH 正常が3例, T_4 正常, TSH 高値が1例で中枢性の発見には T_4 によるスクリーニングがより有効であるが, TSH 高値により発見される症例もあることが示された。視床下部hamartoma 例と分娩障害例は汎下垂体機能低下症であり, この2例は知能発達だけでなく, 成長も遅れていた。他の2例は先天性のTRH 単独欠損と考えられたが(血族婚なし), 正常の発育発達を示している(表2)。

表2 中枢性クレチン症4例まとめ

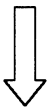
症例	H.N.	T.S.	M.N.	S.K.
性別	男(戸籍上女)	男	男	男
初回スクリーニングの 日 齢	36	5	6	4
ろ紙血T ₄ (μg/dl)	0.2	3.9	2.1	8.2
ろ紙血TSH (μU/ml)	0.0	8.9	8.4	18.3
補充療法開始年齢	36日	47日	3歳6月	8月
病 因	hamartoma	TRH 欠損	分娩障害	TRH欠損
障害部位	視床下部・下垂体	視床下部	視床下部	視床下部
頭部CTスキャン	tumor	brain atrophy?	正常	正常
脳 波	premature	spike	spike	正常
発 達 指 数 (MCC)	発達の遅れ あり	132 (1歳0月)	50 (3歳4月)	104 (2歳0月)
成 長 障 害	あり	なし	あり	なし

症例S.K. 昭和59年1月2日生





検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



研究目的

濾紙血 TSH と T4 の同時スクリーニングにより発見された中枢性クレチン症の 4 例を検討した。