

# クレチン症の臨床的早期発見法に関する研究

名城病院 小児科

川 村 正 彦

- 1 クレチン症の新生児期の症状
- 2 クレチン症の3カ月迄の症状
- 3 チェック・リストの応用

（ 実際の診療に使用して  
乳児健診（3カ月）に使用して

- 4 チェック・リスト使用上の問題点
- 5 精密検査の順序について

## クレチン症の新生児期の症状

最近の研究により生後3カ月迄に本症を発見し治療を行えば知能障害は起らないかごく軽度にくい止めることが出来ると分っている。生後3カ月迄の発見，治療の必要性を強調されるのは甲状腺欠損症Athyreosisと甲状腺低形成hypoplasiaについてである。特に新生児期に症状の出現するものはまずAthyreosisと考えてよい。新生児期から1カ月の間に出現する症状を頻度の多いものから並べたものがチェックリストである。

### 新生児期から1カ月迄のチェック・リスト

1. 小泉門が直径1cm以上（正常は0.4cm以下）  
大泉門も大きい。
2. 哺乳力不良，体力増加不良  
ミルクを飲む気がなかったり，だらだら飲む。体重は増加が悪く，身長も2.5cm/月の増加がない。標準体重曲線を下まわりながらではあるがパラレルに増加する。Subnormal lineal growth.
3. 泣くことが少ない。ミルクの時間になっても泣かない。
4. 臍ヘルニア
5. 呼吸窮迫respiratory distress. 哺乳時窒息しそうになることに注意。  
生下時体重2.5Kg以上あって呼吸窮迫を示すもの，特にミルクをのませるときチアノーゼ発作，窒息しそうになる。

6. 動作不活潑 lethargy, hypoactivity, floppiness. 四肢がだりとして力がない。
7. 便秘, 腹部膨満, 咽吐  
生後20時間以上も排便がない。これに伴って腹部膨満, 咽吐出現。
8. 低体温  
循環が悪いことによる。circumoral pallor.
9. 乾いた皮膚  
mottling …………… 大理石紋理のような「しま」が出る。
10. 遷延性黄疸  
総ビリルビン  $3.0 \sim 2.0 \text{ mg/dl}$  が続く。1w以上1カ月。
11. 浮腫

(注) クレチンであれば上記の症状は必ず2つ以上出現するはず。

#### クレチン症の3カ月迄の症状

3カ月になるとクレチンとして典型的な病状がまずそろってくるので、新生児期よりはるかに診断が容易になる。新生児期～1カ月頃にも見られた症状が引続き存在する(チェックリスト1→5の症状)他に3カ月になれば出現する症状(チェックリスト6→10)に分けられる。それを表にまとめたものが3カ月迄のチェックリストである。これも頻度の多いものから列記してある。

#### 3カ月迄のチェック・リスト

1. 乾いた皮膚, Mottling
2. 哺乳力不良, 体重増加不良, 身長増加不良
3. 便秘, 腹部膨満, 嘔吐
4. 呼吸窮迫
5. 動作不活潑 lethargy, decreased activity.

以上は「1カ月迄のチェック・リスト」と同じ

6. 巨舌  
口から常に舌を出していたり, 通常よりとても大きい舌。
7. しわがれ声 hoarse cry. 鼻漏, 鼻閉による喘鳴。
8. 遷延性黄疸  
1カ月から3カ月続くことがある。

9. 粘液水腫

外見上は浮腫に似ているが触診でわかる。

10. 心雑音

systolic murmur I~II° Base~apex が多いが第II肋間にcontinuous murmur で動脈管開存と思われることも少なくない。

徐脈。

(附) ECGでmosque sign ..... ST segment が消失しQRSとドーム状のT波が密接する..... bradycardia, low voltage がみられることが多い。

(注) クレチンの場合は必ず上述の症状の2つ以上共存するはず。

チェック・リストの応用

実際の診療に使用して

臨床的にみてこのチェックリストで検出された乳児17名の中から2名のクレチンを発見した。実際には17名の血液をPKU検査用漏紙につけ東邦大学医学部第一内科，入江実教授の所へ郵送しTSHを測定。それと同時に採血をして生化学的検査も行った。両方の結果ともクレチン症であることを示していた。

外来，入院の実際の診療の場に於てもこの表による第一次のスクリーニングは極めて有効である。

乳児検診(3カ月)に使用して

3カ月のチェック・リストを実際に乳児検診の場で使用し，クレチン症の発見に努力すると共に，この表が実際の使用に耐えるものであるかどうかを検討した。

実施地区

愛知県

安城保健所 (所長 伊藤 雅夫)

安城市安城町下毛賀知93

西枇杷島保健所 (所長 平山 春子)

西春日井郡西枇杷島町芳野町2の58

尾西保健所 (所長 諸江 良子)

尾西市東五城字大平裏

小牧保健所 (所長 夏 目 か づ)

小牧市大字小牧字投里 1537 の 1

名古屋市

千種保健所

名東保健所

以上 6 カ所で約 2,400 名 (1 カ所平均 400 名) のチェックを行ったがクレチン症は今の所発見されなかった。

#### チェックリスト使用上の問題点

先天性心疾患があるとそのために哺乳力不足、体重増加不良などが起り、チェックリストからは疑陽性となってしまう。未熟児、低体重児についても同様のため、明かな原因が確定されるものは除外するような考慮を必要とする。

項目の選択については適当との意見が多かった。これを 3 カ月健診の際用いることは十分意義があるし、健診をする側として負担にはならないとの意見が多かった。

#### 精密検査の順序について

チェック・リストにより疑しい乳児が発見された時行うべき検査は「確定診断」の表に示した。この中で一番短時間で行え早く分るものは膝関節の Distal femur center の有無をみることであり、次は  $T_4$  の値をみることになる。

#### 確定診断

|                         |                                                           |
|-------------------------|-----------------------------------------------------------|
| $T_3$                   | 25%以下                                                     |
| $T_4$                   | 4.0 $\mu g/dl$ 以下……… $T_4$ の方が $T_3$ より鋭敏                 |
| TSH                     | 10 $\mu u/ml$ 以上………Athreosis なら 100 $\mu u/ml$ 以上なることが多い。 |
| PBI                     | 2 $\mu u/dl$ ………6W迄                                       |
|                         | 3.5 $\mu u/dl$ ………3M                                      |
| I <sup>131</sup> uptake | 10%以下                                                     |
| X-ray                   | Distal femur center 欠損又は不明瞭,<br>( Epiphyseal dysgenesis   |

血清 alkali phosphatase ↓

血清 creatine phosphokinase (cpk) ↑

この中で一番確実なものは TSH であり、手軽にやれるものとしては  $T_4$  がある。

↓ **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

クレチン症の新生児期の症状

最近の研究により生後 3 カ月迄に本症を発見し治療を行えば知能障害は起らないかごく軽度にくい止めることが出来ると分っている。生後 3 カ月迄の発見、治療の必要性を強調されるのは甲状腺欠損症 Athyreosis と甲状腺低形成 hypoplasia についてである。特に新生児期に症状の出現するものはまず Athyreosis と考えてよい。新生児期から 1 カ月の間に出現する症状を頻度の多いものから並べたものがチェックリストである。