

慢生甲状腺機能障害の疫学と予後に関する研究報告書

1. 無治療で経過し、顕在化した新生児クレチン症

大阪大学医学部小児科 藪内 百治

野瀬 宰

原田 徳蔵

牧 一郎

大阪大学医学部中央臨床検査部

宮井 潔

水田 仁士

クレチン症マス・スクリーニングが全国的に行なわれるようになり、多数の新生児クレチン症が発見されている。しかし、マス・スクリーニングそのものは、あくまでスクリーニングである以上、クレチン症全てを完全に網羅出来るものではなく、false negative の存在が当然予想される。今回我々はクレチン症マス・スクリーニングでは異常が発見出来なかった原発性甲状腺機能低下症を経験したので報告する。症例は5カ月の女児、軟骨形成不全の経過観察を求めて当院小児科受診。家族歴には特記すべきものなし。周産期歴は出生時体重2,940g, 身長47.8cm, アプガースコア6点, 帝王切開にて昭和56年3月25日、北海道の某病院で出生した。生後間もなくから心雑音, 心肥大, チアノーゼあり, 5日間クベースに収容された。なお黄疸は強度で光線療法を3日間受けた。生後4カ月頃, 出生病院にて股関節臼蓋形成不全を診断され2カ月に1回の経過観察を指示された。

初診時現症は、身長 -2 SD, 体重 $+1.8$ SD, 皮ふ大理石斑様, 顔貌は浮腫状, 舌大きく, 四肢冷たい, 便秘, 吐乳, 腹満あり, DQは78でした。検査所見では全身骨レ線異常なく, 手根骨は6カ月相当であったが, $T_4:1.2\mu\text{g}/\text{dl}$, $T_3:102\text{ng}/\text{dl}$, $\text{TSH}:160\mu\text{U}/\text{ml}$ 以上と明らかに原発性甲状腺機能低下症を示した。チラーヂンSの投与によって諸症状改善し血中甲状腺関係ホルモン濃度も正常化し, 身長も増加傾向が見られている。本例がマス・スクリーニングにかからなかった原因として, ①マス・スクリーニング法の検出感度が低いか, あるいは何らかのerrorの可能性が考えられる。次に, ②マス・スクリーニングを行った時点では euthyroid であるが後になって hypothyroid を呈して来たものではないか, という事も考えられる。前者に関しては協同研究者の北大の松浦先生がくわしく別記する如く, 可能性は少ないと思われる。従って後者をもっとも疑われるが, われわれも後になって hypothyroidism とやや高値を示し, 血清 T_4 値も $7.5\mu\text{g}/\text{dl}$ と低下傾向を示したので, ^{123}I 甲状腺シンチグラフィで舌根部甲状腺を確認した。直ちに $L-T_4$ 治療を開始し, 身長伸び率の改善を認めた。

考 案

この2例は、新生児期には、わずかに分泌されていた甲状腺ホルモンによって、euthyroid が維持され、長ずるに従ってホルモン必要量が増し、相対的に甲状腺ホルモンが不足となり、症状が顕在化したものと思われる。一般的に、軽症クレチン症児が、すべてこのような経過をとるのか、これらの

例が特別であるのかは、不明である。しかしこのような遅発顕性化クレチン症と呼べるような患者は、新生児期のスクリーニングが困難な場合もあると考えられ、発達経過に異常を認める場合には、これらのことを念頭において検索し、適切な診断・治療を行うことが必要である。

2. TSH スクリーニングで異常が発見できなかった原発性甲状腺機能低下症の1例

大阪大学医学部小児科	藪内 百治
	野瀬 宰
	豊 徹
	原田 徳蔵
	牧 一郎
北海道大学医学部小児科	松浦 信夫
	野原八千代
北海道衛生研究所	市原 侃

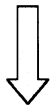
クレチン症マス・スクリーニングが開始されて以来、多くの新生児クレチン症患者が、早期発見治療され、その恩恵に浴している。しかし、最近私達は、マス・スクリーニングで発見されず、生後6カ月で初めて診断された原発性甲状腺機能低下症患者を経験した。私達は、それ以外にもマス・スクリーニングで呼び出した中で、初診時に臨床症状がなく、乳児一過性高 TSH 血症と考えられ、後に臨床症状が出現し、検査上も甲状腺機能低下を呈した軽症クレチン症患者を経験しているので報告する。

症例 1.

患者は在胎40週、生下時体重 2,680 g で出生した女児で仮死はなかった。生後1カ月の呼び出し時には、黄疸とやや大きな舌および軽度の体重増加不良が見られただけであった。大腿骨遠位端は正常に出現し、血清 T₃ 値は 218ng/dl, T₄ 値は 8.0 μ g/dl, Free T₄ 値は、2.3ng/dl と正常範囲にあり、血清 TSH 値のみが 44 μ U/ml と軽度に上昇していた。家庭の都合で無治療で経過し、1歳6カ月時に低身長とクレチン様顔貌を主訴に当科を受診した。1歳6カ月で骨年齢は、年齢相当で、発達指数も 100 と正常であったが、臨床的に低身長、クレチン様顔貌を呈し、検査上、血清 TSH 値は 160 μ U/ml 以上、T₃ 値は 123ng/dl, T₄ 値は 3.8 μ g/dl と低値であった。¹³¹I 甲状腺シンチグラフィーで位置は正常であった。また抗甲状腺抗体は陰性であり、原発性甲状腺機能低下症と診断した。

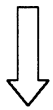
症例 2.

患者は、在胎40週、出生時体重 3,565 g の男児で、仮死はなかった。生後1カ月の呼び出し時には臨床症状を認めなかった。血清 TSH 値は、23 μ U/ml, T₃ 値は 200ng/dl, T₄ 値は 11.4 μ g/dl, Free T₄ 値は 2.1ng/dl であり、乳児一過性高 TSH 血症と考え、無治療で観察した。生後6カ月時



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



クレチン症マス・スクリーニングが全国的に行なわれるようになり、多数の新生児クレチン症が発見されている。しかし、マス・スクリーニングそのものは、あくまでスクリーニングである以上、クレチン症全てを完全に網羅出来るものではなく、false negative の存在が当然予想される。今回我々はクレチン症マス・スクリーニングでは異常が発見出来なかった原発性甲状腺機能低下症を経験したので報告する。症例は5ヵ月の女兒、軟骨形成不全の経過観察を求めて当院小児科受診。家族歴には特記すべきものなし。周産期歴は出生時体重2,940g,身長47.8cm,アプガースコア-6点,帝王切開にて昭和56年3月25日,北海道の某病院で出生した。生後間もなくから心雑音,心肥大,チアノーゼあり,5日間クベースに収容された。なお黄疸は強度で光線療法を3日間受けた。生後4ヵ月頃,出生病院にて股関節臼蓋形成不全を診断され2ヵ月に1回の経過観察を指示された。