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 T_3 値は 218ng/dl，T_4 値は 8.0μg/dl，Free T_4 値は，2.3ng/dl と正常範囲にあり，血清 TSH 値のみが 44μU/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 μU/ml 以上，T_3 値は 123ng/dl，T_4 値は 3.8μg/dl と低値であった。^{131}I 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 μU/ml，T_3 値は 200ng/dl，T_4 値は 11.4μg/dl，Free T_4 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

の発達指数は121と正常で，骨年齢も年齢相当と異常を認めなかった。しかし7カ月目に，身長伸び率の低下を認め，血清TSH値は，25μU/mlが顕性化する例を他にも2例経験しており，このような遅発顕性化クレチン症の存在に特に注意を喚起したいと思う。いずれにしても敏感なTSHによるマス・スクリーニングでも原発性クレチン症の発見もれのある事を知り，マス・スクリーニングを受けていても，臨床症状が少しでも疑わしければ甲状腺機能検査を再検する必要があることが痛感された。こういった事を憂慮して，大阪地区ではマス・スクリーニングでは異常なしと判定されてもその後の臨床症状からクレチン症が疑わしければ甲状腺機能検査を行う事を勧めている。新生児クレチン症マス・スクリーニングを少しでもより良い方向へ前進させることが出来るよう，新生児期にfalse negativeを示した1例を報告した。

兵庫県（神戸市を含む）におけるクレチン症の疫学

兵庫医科大学臨床病理学　松岡　瑛
同　中央臨床検査部　佐藤　良樹
槇村　博之

はじめに

1979年7月より実施してきたクレチン症スクリーニングにより現在までに15名の陽性児を発見した。これら陽性児の県内における分布並びに初回検査からの検査値の推移について報告する。

表1

この表は年次別に検査件数を調べたもので，兵庫県におけるスクリーニングでは年次と共にやや検数が落ちている。月平均では約4,000件前後である。神戸市におけるスクリーニングは1980年4月より実施しているが，月平均で約1,300件となっている。

表2

これは今までに発見されたクレチン症から陽性率をみたものである。県では全体で9,421件に1例である。年次別では1979年に25,461件に1例しか発見されていなかったが1980年は約9,800人に1人，1981年は約6,800人に1人の割合で発見されている。特に1981年はcut offを4パーセンタイルとし，RIAキットをコーニング社製に変更したこともあり精度の上でも安定したデータが得られている。神戸市スクリーニングはまだ検数が少ないので評価はしがたいが全体で13,753人に1人の発生頻度である。なお今年の2月に1例発見され，発生率は高まっている。

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ヵ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血患者を経験しているので報告する。