

# TSH-T<sub>4</sub>同時スクリーニングと下垂体性クレチン症の2例

研究協力者 諏訪城三，前坂機江  
立花克彦，勝又規行  
(神奈川県立こども医療センター)

## 研究目的

クレチン症のマススクリーニングとしては、濾紙血TSH測定の方がT<sub>4</sub>測定よりも優れていると考えられているが、TSHとT<sub>4</sub>の同時測定での比較成績の報告は極めて少ない。神奈川県では、スクリーニングの确实性を高めるために両者測定を継続しているので、甲状腺機能低下症と診断された症例についての初回濾紙血のTSHとT<sub>4</sub>値を比較し、スクリーニングとしての意義を検討することとした。

## 研究方法

昭和54年10月1日から59年4月末日までのマススクリーニング343,083件のうち、クレチン症(47例)と一過性甲状腺機能低下症(11例)の初回スクリーニング濾紙血TSH値、T<sub>4</sub>値について検討した。また、この間に発見された下垂体性クレチン症2例について簡単に提示した。

## 研究結果

クレチン症発生頻度は1/7,300一過性甲状腺機能低下症は1/31,255、両者合せて(58例)の頻度は1/5,915となった。このうちT<sub>4</sub>のみ低値で発見されたのは3例で、1例は胎児造影による一過性甲状腺機能低下症(後にTSH上昇、既報)、残る2例が下垂体性クレチン症であった。その1例は間脳hamartomaによる汎下垂体機能低下で、他の1例は単独TSH欠損症であった。

上記58例の甲状腺機能低下症の初回濾紙血TSH、T<sub>4</sub>値(いずれも血清濃度表示)は図の如くであった。T<sub>4</sub> ≤ 4.0 μg/dl を低下、TSH ≥ 15 μU/ml を高値と判読したとすれば、58例は次の如く分けることができた。

	T <sub>4</sub> 低値	T <sub>4</sub> 正常	合計
TSH 高値	32例	23例	55例(94.8%)
TSH 正常	3例	—	3例(5.2%)
合計	35例(60.3%)	23例(39.7%)	58例(100%)

すなわち、T<sub>4</sub>のみでスクリーニングしたとすれば58例中23例(39.7%)の甲状腺機能低

症が見落されることとなるが、TSHのみでは3例(5.2%)の見落としとなることが分った。見落とし率からはTSHの方が $T_4$ より優れていると言えた。 $T_4$ のスクリーニングでなければ発見できない甲状腺機能低下症は、特殊な原発性甲状腺機能低下症(TSH上昇が $T_4$ 低下よりかなり遅れて出現する例)、中枢性甲状腺機能低下症と考えられる。神奈川県での成績でみると中枢性は2例のみで、しかも1例は間脳hamartomaによるもので、この例は鎖肛などの合併と新生児期低血糖のためにスクリーニング採血時にはすでに入院加療下であり、汎下垂体機能低下がすでに疑われていたもので、スクリーニングをきっかけに発見されたのは単独TSH欠損のクレチン症1例のみといえた。その頻度は1/343,083と極めて稀なものであろうと考えられた。2例の下垂体性甲状腺機能低下症を下記に示す。

#### 症例1 (間脳 hamartoma による汎下垂体機能低下症)

在胎42週、3170gで出生。第一度分娩仮死あり。鎖肛と半陰陽のため日令1で当センター外科入院、人工肛門造設。日令2より低血糖(25mg/dl以下)によるけいれん。糖液補液で治療。その他、体動少なく、筋緊張低下、遷延高度黄疸、嘔声、泣かない、哺乳力弱、粘液水腫様皮膚、腹部膨満、臍ヘルニア、四肢冷、体温低いなどの甲状腺機能低下微症状を認めた。日令35で濾紙血採取し3日後に $T_4$ 低下、TSH正常の結果を得たが、その直前より汎下垂体機能低下症を疑って $T_4$ 、cortisol 補償療法開始していた。内分泌学的精査では $T_4$  1.1  $\mu\text{g}/\text{d}l$ 、 $T_3$  75n g/ml、TSH 0.5  $\mu\text{U}/\text{ml}$ 、TRHに無反応(TSHとPRL)、LH、FSH、GH、ACTH分泌不全も負荷テストで認めた。CTスキャンで間脳部に巨大なマスを認めた。1才7カ月まで $T_4$ 、cortisol、GHで治療し順調であったが、家庭で突然ショック死した。剖検にて間脳hamartomaを確認した。

#### 症例2 (TSH単独欠損症)

41週、3410g正常分娩。血族婚なし。日令5の濾紙血 $T_4$  3.9  $\mu\text{g}/\text{dl}$ 、TSH 8.9  $\mu\text{U}/\text{ml}$ 、日令22の再採血で $T_4$  2.8、TSH 3.7のため精査入院(日令40)。身長56.4cm、体重5.3kg、体動少、遷延黄疸、嘔声、声帯浮腫、哺乳時口唇チアノーゼ、腹部膨満、臍ヘルニア、四肢冷、小泉門拡大(10mm)を認めた。血清 $T_3$  120n g/dl、 $T_4$  4.4  $\mu\text{g}/\text{dl}$ 、 $\text{FT}_4$  0.63n g/dl、TSH 3.1  $\mu\text{U}/\text{ml}$ 、TBG 22  $\mu\text{g}/\text{ml}$ 、 $^{123}\text{I}$  uptake 7.7%、シンチグラムで甲状腺の形態・位置正常。TRHにTSHは無反応、PRL正常反応。GH、LH、FSH、ACTH正常分泌能。TSH 3日筋注で $T_3$ 、 $T_4$ 、 $\text{FT}_4$ 、 $^{123}\text{I}$  uptake 上昇(正常~高値)。経口の $T_4$  10  $\mu\text{g}/\text{kg}$ 投与で、諸症状改善し、10カ月現在順調に発育中。





## 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

クレチン症のマススクリーニングとしては、濾紙血 TSH 測定の方が T4 測定よりも優れていると考えられているが、TSH と T4 の同時測定での比較成績の報告は極めて少ない。神奈川県では、スクリーニングの確実性を高めるために両者測定を継続しているので、甲状腺機能低下症と診断された症例についての初回濾紙血の TSH と T4 値を比較し、スクリーニングとしての意義を検討することとした。