

宮城県におけるクレチン症マスキリング

—興味ある症例、及びスクリーニングもれの一例—

東北大学医学部小児科

多田 啓也, 田山 利幸, 菊地美奈子

石沢 志信, 五十嵐 裕

古川市立病院小児科

館田 拓

はじめに

宮城県における、昭和58年度、59年度(59年度は11月末日まで)のクレチン症マスキリング総数は、58年度30,794例、59年度20,173例で、精検を要したものは、58年36例、59年9例、精検率はそれぞれ0.12%、0.04%であった。2年間で我々が経過観察した精検例は39例で、その結果はクレチン症2例、一過性甲状腺機能低下症1例、一過性高TSH血症7例であった。精査時TSHが $10\mu\text{u}/\text{ml}$ 未満のものは26例で、すべて T_4 値も正常であった。なお、3例は現在経過観察中である。一過性甲状腺機能低下症の1例は、母親由来のTBIIが原因であった。

以上の症例のうち、ダウン症候群を伴ったクレチン症の1例、及びスクリーニングを受けず、1才7カ月で発見されたクレチン症の1例について報告する。

症 例 1

昭和59年11月8日生、在胎39週、生下時体重3,600gの男児、Apgar Scoreは7点であった。生下時より、体動不活発で、哺乳力不良、腹部膨満が認められていた。また、チアノーゼがあり、保育器に収容され、酸素投与をうけていた。特異な顔貌よりダウン症候群が疑われていた。生後4日目のマスキリングで $TSH 16.2\mu\text{u}/\text{ml}$ 、再検でも $48.7\mu\text{u}/\text{ml}$ と高値の為、生後14日目、当科紹介入院となった。当科入院時のクレチン症チェックリストスコアは8点であったが、顔貌、猿線存在等よりダウン症候群例と考えられ、スコアが修飾されている可能性がある為、甲状腺機能検査の結果を待って治療を開始した。入院時の検査結果は、 $T_3 0.3\text{ng}/\text{ml}$ 、 $T_4 0.5\mu\text{g}/\text{dl}$ 、トリヨードサイロニン摂取率24.2%、Free Thyroxine Index 0.6、 $TSH 64.9\mu\text{u}/\text{ml}$ 、で甲状腺機能は低下しており、甲状腺シンチグラムでは甲状腺の位置、形状は正常、24時間摂取率は5.2%と低値であった。また、染色体検査では、47,XY,+Gダウン症候群であった。甲状腺機能検査よりクレチン症と診断し、生後20日目より $l-T_4 5\mu\text{g}/\text{kg}$ で治療を開始、その後 $10\mu\text{g}/\text{kg}$ に増量した。患児は、治療開始前すでに便が1日8回前後と頻回で、治療開始後4日目よりは明らかな水様便となった。下痢は難治性で、ミルクを大豆蛋白乳ボンラクト、さらには蛋白加水分解MCTミルク森永ML3へと変え、低濃度より増量したが、便性の改善まで約50日を要

した。この間 ℓ -T₄を一時15 μ g/kgまで増量したが、血中T₄値は正常化せず、低値で推移した。しかし、便性の改善とともに、血中T₄は、生後70日頃より正常化し、それに伴い全身状態の改善も著しく、体重も増加に転じた。

症 例 2

昭和58年2月4日生、在胎40週、生下時体重3,740g、女兒、周生期特記すべきことなく経過したが、生後4日目、便秘、腹部膨満の為、某病院未熟児センター紹介入院となった。同センターにて注腸造影等の検査施行されるも異常なく、その後同院外来にて経過観察されていた。1才7カ月時、上気道炎にて近医受診、ここで貧血を指摘され、古川市立病院小児科紹介入院となった。貧血の他、便秘、腹部膨満があり、甲状腺機能低下症が疑われ、同院にて検査施行された。その結果は、T₃ 0.5ng/ml、T₄ 1.3 μ g/dl、TSH 300.0 μ u/ml、総コレステロール317mg/dl、CPK 181u/lと甲状腺機能低下症の所見を示し、直ちに ℓ -T₄による治療を開始された。治療により甲状腺機能は正常となり、症状の改善をみたが、1才10カ月時のDQは津守式で77であった。

考 察

マススクリーニングの普及とともに、ダウン症候群を伴ったクレチン症が高頻度に発見され、注目されている。我々の症例では、ダウン症候群の他、難治性の下痢を合併し、甲状腺機能の正常化に時間を要した。これは、下痢の改善と共に、血中T₄値が正常化した所から、腸管での ℓ -T₄の吸収が低下していた為と考えられた。一般にクレチン症では便秘となるが、本症例で難治性の下痢を合併したことは興味深い。このような場合、T₄製剤よりも吸収のよいT₃製剤を使用すれば、より速やかに甲状腺機能が正常化したと思われ、今後同様の症例で検討すべき問題と考えられた。

また、2年間でスクリーニングもれのクレチン症1例が発見されたが、本症例ではスクリーニングを実施されるはずの時期に転院しており、病院間の申し送りが不十分で、スクリーニングが実施されなかったと考えられる。転院時の症状より、クレチン症が疑われるべきであったと考えられるが、マススクリーニングを受けていれば容易にクレチン症と診断された症例と思われ、今後、このような例の出ない様、指導の徹底が必要と思われた。



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



はじめに

宮城県における,昭和58年度,59年度(59年度は11月末日まで)のクレチン症マススクリーニング総数は,58年度30,794例,59年度20,173例で,精検を要したものは,58年36例,59年9例,精検率はそれぞれ0.12%,0.04%であった。2年間で我々が経過観察した精検例は39例で,その結果はクレチン症2例,一過性甲状腺機能低下症1例,一過性高TSH血症7例であった。精査時TSHが $10\mu\text{u/ml}$ 未満のものは26例で,すべてT4値も正常であった。なお,3例は現在経過観察中である。一過性甲状腺機能低下症の1例は,母親由来のTBIIが原因であった。

以上の症例のうち,ダウン症候群を伴ったクレチン症の1例,及びスクリーニングを受けず,1才7ヵ月で発見されたクレチン症の1例について報告する。