

新生児マススクリーニングで発見された 持続型高TSH血症の自験例について

岡部一郎¹⁾ 児玉浩子¹⁾ 鴨下重彦¹⁾
 齊藤寿一²⁾
 1) (自治医科大学小児科)
 2) (同 ・内分泌代謝科)

研 究 目 的

最近、クレチン症のマススクリーニングにより、乳児期を過ぎてもTSHが高値で、T3、T4は正常であり、甲状腺シンチグラムでも異常を認めない症例の報告がみられる。^{1),2)}これは、乳児一過性高TSH血症や、異所性甲状腺を伴う軽症クレチン症とは異なるものと考えられるが、その病態は不明である。

我々は、このような症例のうち孤発例4例、同一家系内発症例3例を経験し、ここにとりまとめた。

症 例

症例T.O.: 2歳8カ月、男児。スクリーニング時TSH 33.8 $\mu\text{U}/\text{ml}$ であったが、T3、T4は正常で無治療で経過をみたところ、1歳以降もTSH 10 $\mu\text{U}/\text{ml}$ 台が続いた。

症例W.M.: 2歳10カ月、男児。1歳までTSH 10~30 $\mu\text{U}/\text{ml}$ が持続し、その後 l -T4投与によりTSHの正常化をみたが、 l -T4を漸減したところTSHの再上昇をみた。

症例T.A.: 2歳10カ月、男児。1歳までTSH 20~50 $\mu\text{U}/\text{ml}$ が持続し、その後 l -T4投与によりTSHの正常化をみたが、服薬が断続的であったためTSHの再上昇をみた。

症例T.S.: 2歳10カ月、男児。1歳までTSH 20~60 $\mu\text{U}/\text{ml}$ で経過し、 l -T4投下により薬疹が出現し、 l -T3投与によりTSHの低下をみた。

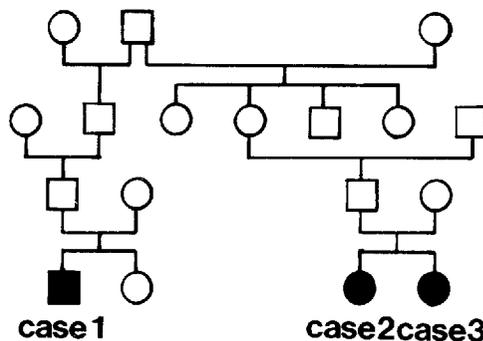


図1

以上の4症例は、無治療時のT3, T4は常に正常域にあった。さらに、¹²³I 甲状腺シンチグラム、ロダンカリテストは全例正常であり、抗甲状腺抗体も陰性であった。また身体発育、DQとも正常に経過している。

次に同一家系内発症の3例の経過を示す。家系図および検査成績は、それぞれ図1および表1のごとくであった。

症例1(図2)：4歳11カ月、男児。初診時TSH 68.9 $\mu\text{U}/\text{ml}$ と上昇し、T4は7.4 $\mu\text{U}/\text{ml}$ と正常下限であったため、*l*-T4による治療を行った。3歳時に*l*-T4を漸減中止したところTSHの再上昇を認めたもののT3, T4は正常範囲にあり、4歳以降投薬を中止した。

症 例	1	2	3
年 齢	4歳11カ月	2歳11カ月	5カ月
性 別	男	女	女
出生体重(g)	2300	2970	3425
在胎週数(週)	38	40	40
スクリーニング成績 TSH($\mu\text{U}/\text{ml}$)	65.3	35.7	39.6
初診時月齢	32	24	30
初診時成績 クレチン症臨床スコア 大腸骨遠位端骨核	0 4×6mm	1 7×9mm	0 5×6mm
TRH 負荷試験	過剰反応 (4歳10カ月時)	過剰反応 (1歳11カ月時)	—
甲状腺シンチグラム ロダンカリテスト	正常位置(¹²³ I) 正常	正常位置(^{99m} Tc) —	— —
骨年齢/暦年齢	19M/23M	21M/24M	—
D.Q. (津守・福毛式)	94 (2歳時)	108 (1歳時)	—

表 1

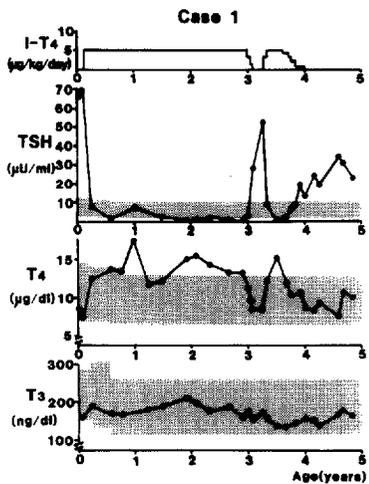


図 2

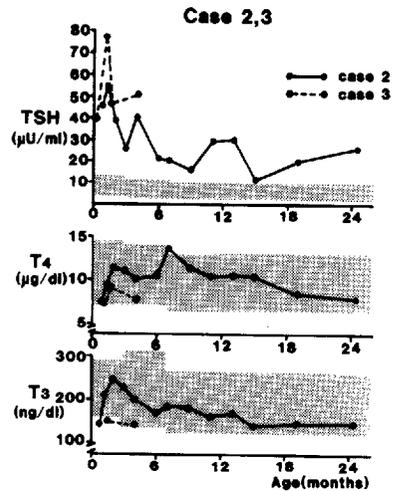


図 3

症例2 (図3) : 2歳1カ月, 女児。無治療で経過をみた。TSHは変動はあるものの常に上昇しており, 一方T3, T4は正常範囲を保っている。

症例3 (図3) : 症例2の妹で, 現在生後5カ月で経過観察中であるが, 症例2と類似した経過をとっている。

一方, この家系におけるTSHの検索を行ったところ, 症例1の両親は正常であったが, 症例2, 3の父がTSH $11.8 \mu\text{U}/\text{ml}$ と軽度上昇し, T3 $122 \text{ ng}/\text{dl}$, T4 $6.3 \mu\text{g}/\text{dl}$, 抗甲状腺抗体陰性という結果であった。

考 按

本症の病態としては, 血中TSHが高値を示す一方, 血中T3又はT4は上昇を示さない点で, 甲状腺のTSH不応が示唆される。その機序として軽症のクレチン症様病態あるいはTSHの生物学的活性の異常等の可能性も示唆される。又, 家系内発症をみた三症例については, 常染色体性劣性遺伝を示す遺伝性疾患である可能性も想定される。

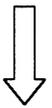
本症の無治療時における長期予後としては, 血中T4濃度が常に正常域にあること, 無治療の症例も, 精神運動発達, 身体発育に明かな遅延は認めないことから, 速かなT4補充療法が必須であるとは考えられないもののその詳細は今後の観察にゆだねられるべきものと考えられる。

文 献

- 1) 藤本茂紘, 松田一郎, 児玉美穂子他: 極軽症クレチン症と思われる3症例, 厚生省心身障害研究・マススクリーニングに関する研究・昭和58年度研究報告書 p 112 - 4。
- 2) 原田徳蔵, 野瀬 宰, 牧 一郎他: 先天性高TSH血症(持続性)の臨床経過について。第18回日本小児内分泌学研究会抄録 p 35。



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

最近、クレチン症のマスクリーニングにより、乳児期を過ぎてもTSHが高値で、T3、T4は正常であり、甲状腺シンチグラムでも異常を認めない症例の報告がみられる。1)、2)これは、乳児一過性高 TSH 血症や、異所性甲状腺を伴う軽症クレチン症とは異なるものと考えられるが、その病態は不明である。

我々は、このような症例のうち孤発例4例、同一家系内発症例3例を経験し、ここにとりまとめた。