

## クレチン症マス・スクリーニング1994年度 全国調査成績からの解析

(分担研究：スクリーニングの情報管理に関する研究)

猪股弘明<sup>1)</sup>、青木菊麿<sup>2)</sup>、新美仁男<sup>3)</sup>

【要約】 総合母子保健センターで実施した、1994年度出生のマス・スクリーニングで発見されたクレチン症および周辺疾患の全国調査成績を解析した。クレチン症164例、クレチン症疑い19例、一過性甲状腺機能低下症49例、乳児一過性高TSH血症161例が報告、集計された。乳児一過性高TSH血症と報告されたうちの59例は他診断名が妥当ではないかと思われ、次回からの全国調査の時には本症の診断基準を徹底する必要があると思われた。全疾患症例の精査初診日齢は平均23日齢で、地域差があった。クレチン症症例は平均20.2日齢であった。7年前の調査結果とほぼ同じ日齢であり、この辺が限界かと思われる。合併疾患としては、以前の調査と同様に、ダウン症、先天性心疾患が多かった。初期治療量が約10 $\mu$ g/Kg/日以上 of 症例が66%あり、7年前の20%という成績よりも向上した。しかし、まだ不十分な例もあり改善の余地もあると思われた。

【見出し語】 新生児マススクリーニング、クレチン症、全国調査成績

### 【研究方法】

母子愛育会総合母子保健センターから全国のスクリーニング機関へ、1994年度のクレチン症マス・スクリーニング(MS)陽性者の調査を行い、次に受診した精査機関に対して、精査結果の調査を行った。詳細は青木らの報告を参照

されたい。成績は昨年度の本研究班で報告した調査票および診断名の定義<sup>1)</sup>を送付して記入していただいた。発見症例例数、精査初診日齢、合併疾患、初期治療方法を解析し、以前の全国調査成績<sup>2)</sup>と比較検討した。

---

1) 帝京大学市原病院小児科 2) 母子愛育会総合母子保健センター 3) 千葉大学小児科

【結果】報告された疾患別の例数は、クレチン症164例、乳児一過性高TSH血症(THT)161例、一過性甲状腺機能低下症49例、クレチン症疑い19例、不明5例であった(表1)。これは報告者の記載診断名に基づくもので、調査票の成績から解析すると疑問がある症例が他疾患にはあまりなかったがTHTに多く見られた。THTの定義の中

表1. マス・スクリーニングで発見されたクレチン症および周辺疾患の例数

クレチン症	164例
クレチン症疑い	19例
一過性甲状腺機能低下症	49例
乳児一過性高TSH血症	161例
不明	5例
合計	398例

の「精査時の血清TSHが高値のもの」で、スクリーニングでのみ高値のものは除く」とした項目に合わないと思われる例が52例あった。但し、血清TSHの「高値」は精査施設での判定に委ねているので、集計成績に含めた。他の理由で不適當病名が7例あった(表2)。表3に精査初診日齢を示

表2. 「乳児一過性高TSH血症」の診断名に疑問がある症例

適当と思われる診断名	理由	例数
『正常』	精査時TSHが正常と思われる(1.4~9.97 $\mu$ U/ml)	52例
『一過性甲状腺機能低下症』	母親がバセドウ病治療中 精査時fT4またはT4が低値と思われる	2例 3例
『クレチン症』	甲状腺剤で治療中	1例
『クレチン症疑い』	TSHが正常化していない	1例
合計		59例

す。全症例では平均23.3日齢であったが、地域により平均18~33日齢と差を認めた。クレチン症例では20.2 $\pm$ 10.0日齢で、1987年の成績20.4 $\pm$ 10.8日齢とほぼ同じであった。以前からクレチン症に他の先天性疾患の合併が多いことは報告してきたが、今回の調査でもクレチン症(疑い例含む)184例中にダウン症4例、先天性心疾患8例と高頻度で認められた(表4)。

表3. 初診日齢

対象	初診日齢
全症例	23.3 $\pm$ 12.3 (7~90) (n=364)
直接精査例	16.9 $\pm$ 9.0 (7~64) (n=109)
再採血例	26.4 $\pm$ 12.5 (8~90) (n=232)
低出生体重児	31.0 $\pm$ 15.1 (11~68) (n=36)
クレチン症	20.2 $\pm$ 10.0 (7~63) (n=146)

表4. 合併疾患

	総計	クレチン症 (疑い含む) (184例中)	一過性甲状腺 機能低下症 (49例中)	乳児一過性 高TSH血症 《161例中》	不明
ダウン症	7例	4例	1例	2例	
先天性心疾患(*1)	11例	8例	1例	2例	
消化器奇形(*2)	6例	3例	1例	1例	1例
その他(*3)	7例				

(\*1) PDA 3, VSD, ASD, PS, DORV, AS, TF, TAPVC

(\*2) 腹壁破裂2、腸回転異常、臍帯ヘルニア、胃穿孔、食道閉鎖

(\*3) 仙尾部奇形腫2、VATER association、胆道閉鎖、耳奇形、膀胱外反、ターナー症候群。

最後に初期治療方法を解析検討した。以前からL-T4で10 $\mu$ g/Kg/日からの治療開始を推奨しており、欧米でも10~15 $\mu$ g/Kg/日が推奨されているが<sup>2, 3)</sup>、これまでの全国調査<sup>2)</sup>や長期予後調査<sup>4)</sup>では治療量の不足が懸念されていた。しかし、今回の調査結果(表5)では約10 $\mu$ g/Kg/日からの治療開始例が66%あり、7年前の調査時の約20%より増加していた。なお不十分な治療量の例も散見された。

【考案】

統一した診断名の定義よっての全国調査であったが、乳児一過性高TSH血症の病名が安易に、混乱して使われている。次回からの調査時には特に定義を徹底して、精査施設での正常値も判るような工夫が必要かと思われた。精査初診日齢に地域差を認めたと1年間の少数例での解析のため、各地域において全国平均との比較を行ってもらい、早期受診への改善を必要な地域では実施されたい。クレチン症症例での初診日齢はほぼ20日齢で横這いの感がある。初期治療法は以前に比べると改善されていたが、まだ不十分な症例も散見され、更なる改善を期待したい。

表5. 初期治療法

L-T4 投与量および方法	例数
5 $\mu$ g/Kg/日未満	19例 (10.9%)
5~7.5 $\mu$ g/Kg/日で開始	
増量なし	28例 (16.0%)
増量あり	12例 ( 6.9%)
7.5~11 $\mu$ g/Kg/日	107例 (61.1%)
11 $\mu$ g/Kg/日以上	9例 ( 5.1%)

【文献】

- 1)猪股弘明、他：厚生省心身障害研究 新しいスクリーニングのあり方に関する研究、平成6年度研究報告書、p.185
- 2)佐藤浩一、中島博徳：日児誌 93;1152,1989
- 3)猪股弘明：小児科 36;943,1995
- 4)猪股弘明、他：日児誌 98;33,1994



## 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



【要約】 総合母子保健センターで実施した、1994 年度出生のマス・スクリーニングで発見されたクレチン症および周辺疾患の全国調査成績を解析した。クレチン症 164 例、クレチン症疑い 19 例、一過性甲状腺機能低下症 49 例、乳児一過性高 TSH 血症 161 例が報告、集計された。乳児一過性高 TSH 血症と報告されたうちの 59 例は他診断名が妥当ではないかと思われ、次回からの全国調査の時には本症の診断基準を徹底する必要があると思われた。全疾患症例の精査初診日齢は平均 23 日齢で、地域差があった。クレチン症症例は平均 20.2 日齢であった。7 年前の調査結果とほぼ同じ日齢であり、この辺り限界かと思われる。合併疾患としては、以前の調査と同様に、ダウン症、先天性心疾患が多かった。初期治療量が約 10  $\mu\text{g}/\text{Kg}/\text{日}$ 以上の症例が 6.6%あり、7 年前の 2.0%という成績よりも向上した。しかし、まだ不十分な例もあり改善の余地もあると思われた。