

告示	番号	30	内分泌疾患
	疾病名	無甲状腺症	

無甲状腺症

むこうじょうせんしょう

概念・定義

甲状腺は正常であれば、前頸部の甲状軟骨のやや下方に位置し、気管を前面から囲むように存在する。無甲状腺症は、甲状腺形成異常 (thyroid dysgenesis) の一分類であり、胎生期における甲状腺原基の発生過程になんらかの異常があるために、甲状腺が欠損したものの。無形成、甲状腺欠損などとも言われる。

症状

無甲状腺症は重度の甲状腺機能低下症となり、次のような非特異的の症状が数個以上みられる場合が多い：黄疸が長引いた（3週以上）、便秘（2日以上でない）、臍ヘルニア、体重増加不良、皮膚乾燥、不活発・傾眠、巨舌、嘔声、手足冷感、浮腫、小泉門開大。

新生児マススクリーニングで発見されずに CH が無治療で経過した場合、乳幼児期にみられる重要な症状は、成長障害及び不可逆性の神経発達障害である。

これら以外の原発性甲状腺機能低下症の主な臨床症状は、成人例と同様以下のものが上げられる：無気力、易疲労感、眼瞼浮腫、寒がり、体重増加、動作緩慢、嗜眠、記憶力低下、便秘、嘔声等いずれかの症状。

治療

無甲状腺症はごく稀な新生児マススクリーニング陰性例を除き、大部分が重度の甲状腺機能低下症を新生児早期から示すので、早期の治療開始が必要である。

CH の治療はレボチロキシンナトリウム（L-T4、商品名：チラーゲン S 錠、レボチロキシン Na 錠、チラーゲン S 散）の内服により行われる。半減期の短いリオチロニンナトリウム（T3）や T3 と T4 を含み力価の一定しない乾燥甲状腺（商品名がチラーゲン末であり紛らわしい）は用いない。未だ乾燥甲状腺が使われている事例も報告されており、注意が必要である。

L-T4 は投与量の約 70% が主に空腸で吸収され、血中の半減期は約 1 週間とされており、1 日 1 回朝食 30 分前服用が成人での標準的用法である。小児でもこれに準じて 1 日 1 回服用させることとし、L-T4 10 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{日}$ （分 1）で治療を開始する。無甲状腺症で重度の甲状腺機能低下症の場合は、12 ~ 15 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{日}$ （分 1）で開始して、早期に甲状腺機能の正常化を図ることが推奨されている。その後は、TSH は 0.5 ~ 2 mIU/L 程度、FT4 は基準範囲の上半分に入るように、L-T4 量を調節する。初期投与量の後の適正維持量であるが、年齢が進むとともに、

体重あたりでは漸減となる。乳児期では5-10 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{日}$ 、1-5歳で5-7 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{日}$ 、5-12歳で4-6 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{日}$ が目安である

治療開始後2～4週目に甲状腺機能を再検し、その後は、生後6か月まで1～2か月毎、3歳まで3～4か月毎、思春期が終わるまでは6～12か月毎の検査が勧められている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_11_18.html