

告示	番号	31	内分泌疾患
	疾病名	28 から 30 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	

17 から 19 までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症

そのた、せんてんせいこうじょうせんきのうていかしょう

概念・定義

先天性甲状腺機能低下症（congenital hypothyroidism：以下、CH）は、胎児期または周産期に生じた何らかの病因により、甲状腺ホルモン産生不足または作用不全をきたす疾患の総称である。甲状腺機能低下症の持続期間により永続性先天性甲状腺機能低下症と一過性先天性甲状腺機能低下症に大別され、さらに障害部位が甲状腺自体である原発性（あるいは甲状腺性）甲状腺機能低下症、下垂体や視床下部が障害される中枢性甲状腺機能低下症、甲状腺ホルモン作用不全による末梢性甲状腺機能低下症に区分される。

「16 から 18 に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症」としては、永続性原発性先天性甲状腺機能低下症（permanent primary congenital hypothyroidism：以下、原発性CH）の中で、下記の病因があげられる。

1. 甲状腺形成異常のうち低形成、片葉欠損
2. 甲状腺ホルモン合成障害

3. 機能喪失型 TSH 受容体遺伝子変異

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。正常位置の場合「正所性」甲状腺と称し、位置異常を来したものを「異所性」甲状腺と称する。異所性甲状腺や、甲状腺の欠損等は甲状腺の発生過程の障害によると考えられており、甲状腺形成異常（thyroid dysgenesis）と総称される。

甲状腺ホルモン合成障害は、甲状腺ホルモンの重要な構成要素であるヨード（ヨウ素）が、血液中から甲状腺濾胞細胞中に取り込まれ、甲状腺ホルモンとなって血液中に放出されるまでの一連の過程の障害により甲状腺ホルモン合成・分泌が低下することで発症する。大部分は関係する酵素などの遺伝子変異により生じ、主に劣性遺伝形式をとる。

症状

甲状腺ホルモン合成障害は、出生時に著しい甲状腺機能低下症がある場合、比較的柔らかく腫大した甲状腺腫を認めることがある以外は、甲状腺形成異常による甲状腺機能低下症の非特異的的症状とは違いはない。非特異的の症状：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、嗄声、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

「16 から 18 に掲げるもののほかの、先天性甲状腺機能低下症」は、サブクリニカル CH から重度の甲状腺機能低下症を示す場合まで様々なので、治療開始基準としては、日本小児内分泌学会の新しいガイドライン（先天性甲状腺機能低下症の診断・治療のガイドライン（2013 年改訂版））で次のように提案されている。

すなわち、CH のチェックリスト ≥ 2 点、または大腿骨遠位端骨核出現の遅れ、または超音波検査にて甲状腺が同定できない場合、腫大甲状腺を認めた場合は、血清検査結果を待たずに、直ちに治療を開始すること推奨する。またこれらの所見のない場合やこれらの検査を行っていない場合でも、血清検査の結果で血清 TSH ≥ 30 mIU/L または、血清 TSH 15 ~ 30 mIU/L かつ FT4 1.5 ng/dL 未満の場合あるいは各精査機関で FT4 が正常児に比較し、低下していると判断した時には、治療することを推奨する。

臨床症状がなくかつ血清 FT4 は正常範囲であるが、血清 TSH が正常値より高く (5 mIU/L 以上) かつ 15 mIU/L 未満の場合の方針については、エビデンスレベルの高い研究はない。生後 3~4 週で TSH が正常化しない場合には治療を行うことが多い (エキスパートオピニオン)。しかし、無治療で甲状腺機能検査を行い、慎重に経過する観察することもある。

この場合サブクリニカル CH、一過性高 TSH 血症、あるいは永続的 CH との鑑別が困難である。慎重に経過観察し、生後 6 ヶ月未満で TSH ≥ 10 mIU/L、生後 12 ヶ月で TSH ≥ 5 mIU/L の場合には治療を行うことを考慮する。但し生後 12 ヶ月で TSH ≥ 5 mIU/L の場合治療を行うかについては世界的にも結論は得られていない。

CH の治療はレボチロキシンナトリウム (L-T4、商品名：チラーゼン S 錠、レボチロキシン Na 錠、チラーゼン 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 (商品名がチラーゼ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 μ g/kg/日 (分 1) で治療を開始する。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 μ g/kg/日、1-5 歳で 5-7 μ g/kg/日、5-12 歳で 4-6 μ g/kg/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_20.html