

新生児マススクリーニング検査で

陽性となった赤ちゃんのご家族の方へのご説明

「先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）」について

新生児マススクリーニングは、病気の可能性がある赤ちゃんを「拾い上げる」検査であり、「陽性」という結果の通知があっても、病気と決まったわけではありません。精査の結果「正常」と判定される「偽陽性」のこともあります。また、症状が現れてから診断される場合とは異なり、積極的な治療をしなくてもほとんど症状を示さないような「軽症例」と判断されるケースも少なからず生じます。

以下の説明内容についても、このような点を踏まえた上でご覧ください。

国立成育医療研究センター 研究所 マススクリーニング研究室

*本資料は [広島大学病院小児科HP](#) に掲載していたものを一部改めて転載しています。

まずお伝えしたいこと

★ 「マス・スクリーニング陽性＝病気」ではありません。

病気の可能性があるのか、詳しく調べましょう。

★ たとえ「先天性甲状腺機能低下症である」と診断されても、

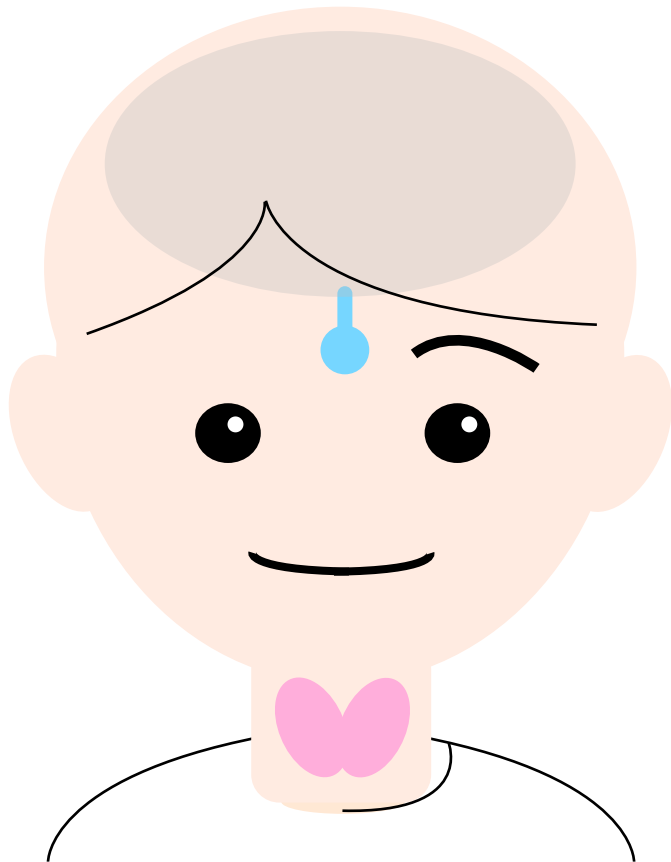
きちんと治療すれば（1日1回の内服薬のみ）

何の障害もなく正常に発育し、生活に特別な制限もなく、

ちゃんと長生きできます。

先天性甲状腺機能低下症って？

- 甲状腺の機能が低下する = 「甲状腺ホルモン」が不足する病気です。
- 原因は「生まれつき甲状腺がない／小さい」あるいは、「甲状腺はあるけど、ホルモンをうまく作れない」などです。
- 症状は 新生児期には、はっきりわかりません。
しかし**放置すると身体の成長や知能の発達が悪くなります。**
- 1979年（昭和54年）より新生児マススクリーニング対象疾患となり、陽性といわれた子には、詳しい検査（診断）が行われます。しかし、**すぐに診断することは難しく、診断確定には数年かかることもあります。**
- 治療は**甲状腺ホルモン製剤の1日1回内服**です（副作用ほとんどなし）。成長や発達の障害が進んでしまってから回復させることは難しいので、「**疑わしきは治療する**」方針が一般的です。



★正常な甲状腺機能の状態★

下垂体 → 甲状腺刺激ホルモン (TSH)



体の必要に応じて
甲状腺ホルモンの
分泌を適度に促進。

甲状腺 → 甲状腺ホルモン (T₃, T₄)

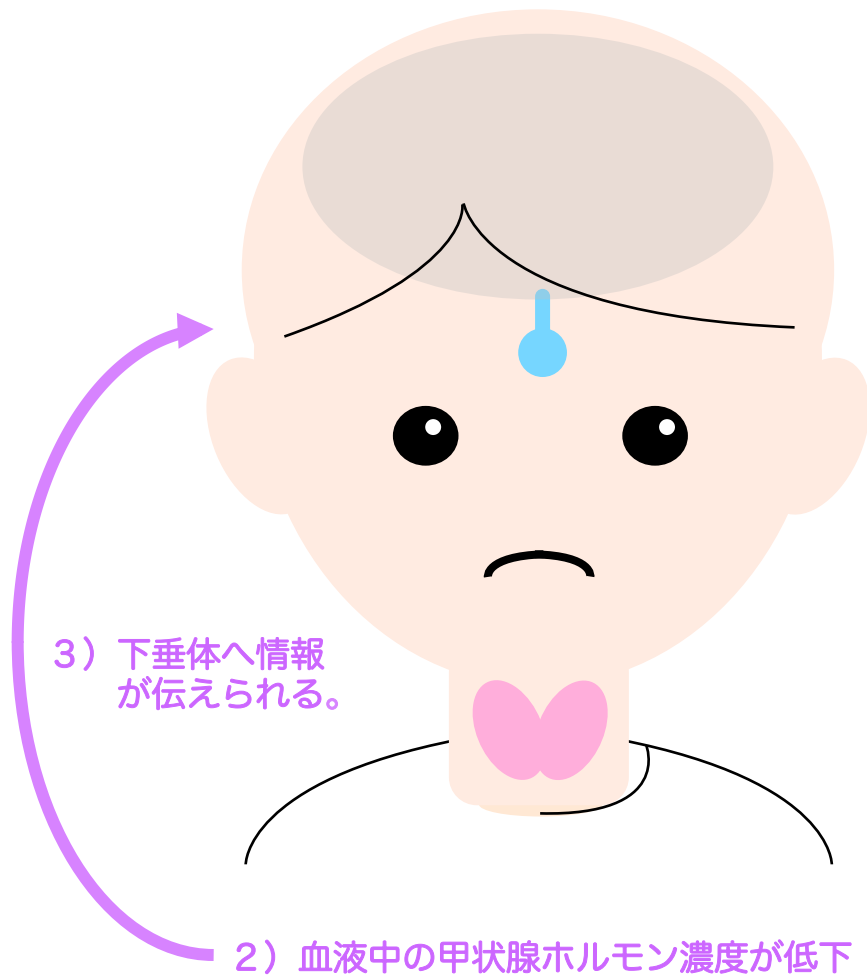


甲状腺の仕事は、
ヨウ素を原料に
甲状腺ホルモン
を作ることです。

全身の細胞で様々な作用を発揮！

たんぱく質の合成を促進し、
新陳代謝を活発にします。

★甲状腺機能が低下すると...★



下垂体 → 甲状腺刺激ホルモン (TSH)



4) 体に必要な量の甲状腺ホルモンを分泌させようとして TSH が異常に増加する。

甲状腺 → 甲状腺ホルモン (T₃, T₄)



1) 甲状腺の形成が不十分だったり、ホルモン合成経路に問題があるなどの原因で、甲状腺ホルモンの分泌が低下する。

以下のような症状が次第に出現する可能性があります。

元気がない、体重が増えない、かすれた声、手足が冷たい、むくみ、皮膚がかさかさ、黄疸が長引く、出べそが目立つ、舌がぼってり大きい、小泉門（後頭部の骨の隙き間）が大きい、など....
いろいろありますが、あてはまるものがほとんどない場合もあります。

詳しい検査ってなに？

- **血液検査**をします。
マスキングで行われるものより詳しい検査です。
検査結果は1時間程度でわかります。
- **膝のレントゲン**を撮ります。
甲状腺ホルモンが足りないと骨の発育が悪いことがあります。
そのため、骨のレントゲン写真で確認します。
- **超音波**でも調べます。
頸部の、あるべき場所に、甲状腺があるか、
大きさはどうか、などを調べます。
- **診察**：ご家族からお話も伺います。
しかし、診察だけで診断することはできません。

(※具体的な検査項目は、担当医の判断によって増減があり得ます。)

本当に病気だったらどうしよう...

- **すぐに診断することは難しいのですが、**

新生児マススクリーニングで陽性といわれた赤ちゃんのうち、本当にこの病気である方は1/3程度です。
疑わしい場合はとにかく障害を残さぬよう、まずは内服治療を開始します。
診断まで数年かかることもあります。

- **本当に病気であっても大丈夫！**

かつて、この病気は、知能への影響が出る病気としてとても有名なものでした。しかし、マススクリーニングが始まってからは、早期に治療が開始されるため、そのようなことは防ぐことができるようになりました。
残念ながら診断が確定してしまった場合、甲状腺ホルモン剤の内服を生涯行う必要がありますが、それは1日1回です。
当科には診断が確定したお兄ちゃん・お姉ちゃんたちが元気に通院しています。通院といっても年に数回ですが。
このお兄ちゃん・お姉ちゃんたちを見ても、病気だなんて、きっと誰も気づきません。見た目には何ら特徴はないし、生活上の制限もありません。
勉強もスポーツも元気いっぱいされています。

お薬のことは、この子に必要なサプリメント、メガネのようなものと考えていただくと幸いです。

「小児慢性特定疾患」の対象疾患です

「小児慢性特定疾患」であるという認定を役所で受けると、
医療費の助成が受けられます...が、

「乳幼児医療費受給者証」があれば、同様の助成が受けられるので、
一般的に各市町村の助成対象年齢である間は申請していません。

親御さんの所得の関係で「乳幼児医療費受給者証」がない場合は、
「小児慢性特定疾患」の申請をいたしますので、お知らせください。