

(2) RIA によるマス・スクリーニング

a. 先天性疾患

1. 先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)のマス・スクリーニング

千葉大小児科 猪股 弘明, 中島 博徳

先天性甲状腺機能低下症(以下クレチン症と略す)の知能障害は非可逆的であるが, 乳児早期に治療されたものの知能予後は良好であることが判ってきた。しかし, 新生児期に認められる症状は非特異的なものであり, 症状からの発見は大変難しい。そこで, 新生児におけるマス・スクリーニングによる早期発見, 早期治療が行われるようになった。

方法としては, すでにいわゆるガスリー法で用いられている血液濾紙(新生児の足底穿刺により容易に採取可能)を材料とし, 1973年にカナダの Dussault らが RIA によって濾紙血液 T_4 の測定を, 1975年には日本の入江ら, 宮井らが濾紙血液 TSH の測定をやはり RIA によって可能とした。以来クレチン症のマス・スクリーニングが実際に行われ, 各国で実績を上げている。本シンポジウムでは次の諸点を中心に発表する。

1. マス・スクリーニングで発見されたクレチン症の現況

日本では, 昭和50年頃より入江, 成瀬ら, 宮井らにより行われていたが, 昭和54年には公費による事業として全国的に拡がった。発見頻度は約 5,000~10,000 人に1人である。厚生省慢性甲状腺機能障害の疫学と予後に関

する研究班が集計した。昭和57年3月31日までの第三次全国集計を紹介する。299例の諸成績が集計され, 知能予後に関しては, IQ(または DQ) の記載のある 148 例中 IQ(または DQ) 90以上が 129例(87.2%), 89~80が 16例(10.8%), 79~70は 0例, 70未満が 3例(2.0%)であった。70未満の3例は Down 症候群 2例と Cornelia de Lange 症候群 1例であり, 合併症による知能低下と考えられる。全体として, マス・スクリーニング以前の全国 497例の調査にて, 約3分の2が知能障害を有していたことと比較すると融世の感がある。しかし, 今後微細神経症状や行動異常などに関する追跡が必要である。

2. クレチン症と鑑別が難しい周辺疾患

一過性高 TSH 血症や, 一過性甲状腺機能低下症(未熟児, TBI I によるもの, 胎児造影によるものなど)など, スクリーニング以後種々の甲状腺機能異常を示す病態が発見されてきた。

3. TBG 欠損(減少)症

T_4 によるスクリーニングにて, 本症が約 1,400 人に1人の頻度で発見された。遺伝型式, 臨床上の問題点, RIA による本症の TBG 濃度等に関して発表する。