

先天性甲腺低能症 (Congenital Hypothyroidism)

嘉義基督教醫學小兒科 黃秀莉

台中榮總兒童醫學部 徐山靜

一、簡介

甲狀腺素(Thyroxine, T₄)是促進腦部和身體生長發育與新陳代謝所必需的一種荷爾蒙，它是受甲促素(TSH)刺激甲狀腺所分泌合成而來的。所謂先天性甲狀腺低能症就是甲狀腺素分泌不足，是一種先天性甲狀腺機能障礙。罹患此病時身體的新陳代謝會變得遲緩，病人會出現昏睡、便秘、全身腫脹、體溫低、皮膚乾燥等症狀。發育中的嬰兒若缺少甲狀腺素，甚至會產生嚴重的智能和生長發育障礙，進而造成矮小與痴呆的病症。其新生兒的發生率約為 1/3,000-4,000，女嬰約男嬰的兩倍，是世界各國新生兒常見的一種內分泌代謝異常疾病。

二、病因

- (1). **甲狀腺生長發育不良**是所有先天性甲狀腺低能症最常見的病因，約佔 85%，其中包括了**無甲狀腺、甲狀腺發育不全，或異位性甲狀腺**。98%是突發性，而家族性則有 2%的報告。
- (2). **甲狀腺素合成異常**是一種體染色體隱性遺傳疾病，是指甲狀腺合成甲狀腺素的功能發生障礙，其發生率約為 1/30,000-50,000。
- (3). **下視丘、腦下垂體發育不全**，以至於造成甲促素分泌障礙，進而使得甲狀腺素分泌不足，此種型式的甲腺低能症發生率較低，約為 1/50,000 ~1/150,000。
- (4). 另外母親因素亦會造成先天性甲狀腺低能症，其中包括了**母親懷孕時碘缺乏，母親服用抗甲狀腺藥物，母親本人有自體免疫性甲狀腺炎及某些不明的原因**。這些大都是造成暫時性甲腺低能症。

三、臨床症狀

一般而言，新生兒期的症狀不易發現，未診治者，直到3~6個月以後症狀才逐漸明顯，所以應及早注意下列症狀。但已治療者，不會出現症狀。

- (1). **新生兒期症狀**：延續性黃疸、呼吸困難或有痰聲、溢奶、吸奶力弱、餵食困難、生長發育障礙、肌肉缺乏彈性、腹脹、便秘、嗜唾、食慾減低、舌頭大、嘴唇厚、頭髮粗糙、皮膚乾冷。
- (2). **嬰幼兒期症狀**：腦神經發育不良、運動智能發展遲緩、體型上半身比下半身長、舌大唇厚、兩眼距離大、鼻樑下塌、頭髮粗糙易斷、皮膚粗糙乾冷、腹部膨脹、哭聲沙啞、臍疝氣。

四、臨床診斷

- (1). 詳細的家族史和母親的懷孕史、疾病史、藥物史。
- (2). 臨床評估和病理學檢查，了解是否有合併其他先天性的異常。
- (3). 測定血清中的甲狀腺素(T_4 或 free T_4)及甲促素(TSH)濃度。
- (4). 甲狀腺超音波或核子醫學掃描(後者視情況需要加作)。

五、治療及追蹤

治療方式應儘快補充甲狀腺素(L-Thyroxine)，使病患恢復正常甲狀腺功能。在開始給藥的二至四週及調整劑量後的第四週均應追蹤血液甲狀腺素及甲促素。病患在一歲以內，應每三個月作一次臨床評估(包括了生長發育與智力發展)及血液監測，以調整藥量。一歲以後改為每六個月作一次臨床評估及血液監測。智力評估在三歲及六歲時各作一次。一般說來，早期發現早期治療，並定期長期追蹤，預後十分不錯。對於甲狀腺發育正常或甲狀腺腫的病童，待三歲腦部發育較成熟時即可先停藥一個月後追蹤血液，來排除「暫時性甲狀腺低能症」的可能性。若為暫時性甲狀腺低能症，可停藥追蹤；否則須終身持續服藥。

六、預後

依醫師指示補充適量的甲狀腺素是目前最好的治療。而且重要的是治療效果與開始治療時間的早晚、及服藥劑量的適當性有密切的關係。一般而言，如果在出生後一至兩個月內確立診斷並給予治療，生長及神經發育均會正常發展。但若未及時發現，二至三個月後症狀會慢慢出現，嚴重者將影響智能和生長發育。尤其六個月以後才接受治療者，大部份會變成智能障礙、生長發育遲緩及身材矮小。所以，早期發現、早期治療才能得到良好的預後。

七、新生兒甲狀腺篩檢

當今常用於新生兒先天性甲狀腺低能症篩檢的方法有二：(1) TSH 篩檢法，(2) T_4 篩檢法。台灣目前是採用 TSH 篩檢法。方法是在嬰兒出生三天後用針刺新生兒的足跟以採取血液，滴在濾紙上，再由濾紙上剪下血點，利用免疫分析法 (EIA) 測定甲促素 (TSH) 的濃度，正常的情況是濃度低於 10mu/L ，如果濃度高於 20mu/L ，為陽性， $10-20\text{mu/L}$ 之間者，為可疑病例。篩檢不能保證百分之百沒有漏失，事實上除了由於篩檢過程可能造成之失誤外，另有下視丘—腦垂腺—引起的甲狀腺低能症及甲促素延遲上升型甲狀腺低能症都可能從篩檢中漏失。所以除了篩檢陽性個案需要進一步的確認診斷以外，在第一線的醫師見到嬰兒出現疑似甲狀腺低能症之症狀及孩童有智能和生長發育障礙時，無論是否已做過新生兒檢篩檢，都應立即檢測其 T_4 及 TSH 濃度，期待能做到早期診斷，迅速治療。