

台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心

先天性甲腺低能症新生兒篩檢確認診斷就診說明書

這份說明書是有關於您的寶寶接受本中心新生兒先天代謝異常疾病檢驗，檢驗結果顯示懷疑患有先天性甲狀腺低能症之後續說明，可作為您與醫師討論時之補充資料。**最重要的是希望您能充分瞭解資料內容**，請您仔細閱讀，若經協調員說明後有任何疑問，請在簽名前與醫師充分討論，醫師會很樂意為您解答，讓我們一起為您的寶寶的健康而努力。

有關先天性甲腺低能症之疾病簡介：

甲狀腺素(thyroxine T4)是促進腦部和身體生長發育與新陳代謝所不可或缺的一種荷爾蒙，發育中的嬰兒若缺少甲狀腺素，會產生嚴重的代謝緩慢與生長發育遲緩現象，尤其是腦部發育受損而產生嚴重的智障。

先天性甲腺低能症(congenital hypothyroidism)在國內是很常見的一種內分泌代謝異常疾病，發生率約為1/3,000。典型的嬰兒患者臨床上有持續性黃疸、表情癡呆、哭聲沙啞、皮膚毛髮乾燥、臍疝氣、腹脹、便秘、呼吸及餵食困難、生長發育遲緩等症狀。若未能及時治療，日後將有身材矮小及智能殘障等問題。造成先天性甲狀腺低功能症的原因可分為下列幾類：

(一) 甲狀腺生長發育不良

- 1、無甲狀腺 (athyreosis)
- 2、甲狀腺發育不良 (thyroid hypoplasia)
- 3、異位性甲狀腺 (ectopic thyroid)

(二) 甲狀腺素合成異常：這是一種體染色體隱性遺傳疾病。由於甲狀腺素合成過程中之任一酵素的功能異常所導致。

(三) 下視丘-腦下垂體-甲狀腺低能症：先天下視丘或腦下垂體發生機能障礙，以致不能控制甲狀腺合成與分泌甲狀腺素，此型的甲腺低能症發生率較低，約為 1/50,000~1/150,000。目前也較難透過新生兒篩檢被檢測出來。

(四) 暫時性甲腺低能症(transient congenital hypothyroidism)

- 1、母親懷孕時碘缺乏
- 2、母親服用抗甲狀腺藥物
- 3、母親有自體免疫性甲狀腺炎
- 4、出生後因手術或處置而接受到大量的碘暴露
- 5、使用到影響甲促素或是甲狀腺素分泌之藥物
- 6、不明原因

診斷

當甲狀腺無法分泌足夠的甲狀腺素時，其血液中的甲促素(thyroid stimulating hormone；TSH)濃度會升高。新生兒篩檢是以血液中之甲促素作為指標。正常新生兒應低於 8.0 μ U/mL，若高於 8.0 μ U/mL時，則會需要複檢或進一步確認。須注意此篩檢方法是無法篩檢出下視丘-腦下垂體-甲狀腺低能症。

篩檢陽性個案需要進一步的確認診斷，主要的診斷方法為：

1. 臨床評估和身體檢查，了解是否有合併其他先天性的異常。
2. 詳細的家族史和母親的懷孕史、疾病史、用藥史等等。
3. 抽血確認血中的甲狀腺素及甲促素濃度。
4. 甲狀腺超音波檢查或甲狀腺掃描 (99mTc thyroid scan) (由臨床醫師依孩童狀況決定)。

治療方式

1. 應儘快補充甲狀腺素(L-thyroxine)，使病患到達甲狀腺功能正常狀態。
2. 新診斷的病童，初期會每2-4周回診進行臨床評估及血液甲狀腺素和甲促素的監測，以調整藥量。待抽血數值穩定後，會逐漸延長至每三個月回診進行一次臨床評估及抽血檢測。
3. 一般說來，早期發現早期治療並定期追蹤的個案預後都十分良好。若為甲狀腺發育不良的個案，則需終身服用甲狀腺素；若為其他原因，待三歲腦部發育成熟後會停藥排除「暫時性甲腺低能症」。若停藥後甲狀腺功能再次異常則需終身服用甲狀腺素。