

# 台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心

## 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代謝異常疾病之後續說明，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，若未能及時治療，日後將有身材矮小及智能殘障等症狀。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

甲狀腺合成甲狀腺素的功能異常，這是一種體染色體隱性遺傳疾病。

#### (三) 下視丘-腦下垂體甲腺低能症

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。

#### (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、不明原因

### 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. 病患在一歲以內，應每三個月作一次臨床評估及血液甲狀腺素及甲狀腺促素的監測，以調整藥量。
3. 一歲以後改為每六個月作一次臨床評估及血液監偵。
4. 智力評估在三歲以內每半年一次，三歲以後一年一次。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。三歲腦部發育成熟時可以短暫停藥，偵測排除「暫時性甲腺低能症」的可能性。

由於原發性甲狀腺不能分泌甲狀腺素，或分泌不足時，其血中甲狀腺促素(thyroid stimulating hormone; TSH)濃度會升高，故新生兒篩檢以血中之甲狀腺促素作為指標。正常新生兒應低於 9.0 mU/L blood，若高於 9.0 mU/L 時，則以其濃度高低來作進一步處置的判定標準。但是此篩檢方法對於下視丘—腦下垂體甲腺低能症及甲狀腺促素延遲上升的甲腺低能症無法篩檢出。

篩檢陽性個案需要進一步的確認診斷，主要的診斷方法為：

- (一)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。
- (二)詳細的家族史和母親的懷孕史、疾病史。
- (三)測定血清中的甲狀腺素及甲狀腺促素濃度。
- (四)thyroid sonogram 或 99mTc thyroid scan(後者視情況需要加做)。