

認識「先天性甲狀腺低能症」

陳素珍 遺傳諮詢師

甲狀腺素是促進腦部和身體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。

約每 3000 個新生兒中就有一個患有此症。若新生兒體內缺乏甲狀腺荷爾蒙，症狀會在二~三個月後慢慢出現，如不及時發現加以治療，則會造成呆小症。若在出生後一、兩個月內給予治療，可使身體成長及神經發育均正常，到了六個月以後才治療，大部份會變成智能障礙、生長發育遲緩、身材矮小。

造成先天性甲狀腺低能症之原因：

- 一、甲狀腺生長發育不良
 1. 無甲狀腺
 2. 甲狀腺發育不良
 3. 異位性甲狀腺
- 二、甲狀腺素合成異常
- 三、下視丘 - 腦下垂體甲腺低能症
- 四、暫時性甲狀腺低能症
 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

主要診斷方法

- 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、測定血中的甲狀腺及甲狀腺促素濃度
- 四、甲狀腺腺超音波或甲狀腺掃瞄（後者視情況需要加做）

臨床症狀：

表情癡呆、小鼻、低鼻樑、皮膚及毛髮乾燥、哭聲沙啞、臍疝氣、腹脹、便秘、呼吸及餵食困難、持續性黃疸、生長發育障礙。

治療原則：

應儘快補充甲狀腺素，使病患達到甲狀腺功能正常狀態。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促激素的監測，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。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短暫停藥，偵測排除「暫時性甲狀腺低能症」的可能性。