

兒童先天性甲狀腺功能低下症

新生命的考驗

阿傑與小慧這對新婚夫妻，終於迎來人生中第一個寶寶。嬰兒室出院那天，護理師提醒有幫寶寶採腳跟血做新生兒篩檢，可以在幾天後自行上網查詢篩檢結果。沒想到，回家不到一個禮拜，新生兒篩檢中心便主動打電話聯絡了，電話中提到，寶寶有一項篩檢數值偏高，懷疑是先天性甲狀腺功能低下，因此必須回到醫院的兒童內分泌科門診做確認，並且可能需要吃藥治療。小慧心裡覺得很疑惑，自己跟阿傑的家人當中，都沒有甲狀腺相關疾病的家族病史；而且明明是通知甲狀腺功能「低下」，怎麼會是篩檢數值「偏高」呢？阿傑上網查了一些資料，與先天性甲狀腺功能低下相關的一些症狀，包括眼周浮腫跟巨舌，這些症狀在寶寶身上都沒有發現，這樣真的有問題嗎？網路上還說，這個疾病如果沒有好好治療，可能會影響智力發展，聽起來好嚴重…。

兒童的甲狀腺功能

甲狀腺是人體最大的內分泌器官，位在頸部的正前方，大約在甲狀軟骨的位置，相當於脖子的中間。成人如果甲狀腺功能不足（如橋本氏甲狀腺炎），會有便秘、怕冷、體重上升、全身浮腫等症狀。但是在兒童，特別是新生兒，事實上這些症狀並不明顯，或是症狀輕微而不容易被發現。雖然在兒童不常聽到有甲狀腺的問題，但實際上，甲狀腺的功能對於正常的生長發育是極其重要的，尤其是嬰兒時期的腦部

發育以及骨頭成熟；若是兒童的甲狀腺功能不足未及時接受治療，小朋友會出現神經發育遲緩合併生長遲滯，呆呆矮矮的，也就是俗稱的「呆小症」。在過去未施行新生兒篩檢的年代，當父母親發現小孩長到四、五歲，呆呆矮矮的，才帶來看醫生，確診甲狀腺功能低下接受治療，雖然便秘、浮腫等臨床症狀可以矯正，但已受損的智力卻不會恢復了！原因是兒童腦部智力發展的關鍵時期在三歲之前，尤其是出生後三個月內；錯過了這個智力發展黃金期，未來就很難避免智能障礙或其他神經功能障礙。

人體的內分泌器官，都受到腦部腦垂體的調節控制，甲狀腺也不例外。腦垂體能分泌一種促甲狀腺激素（Thyrotropin），簡稱為甲促素（TSH），甲促素隨血液循環刺激甲狀腺製造甲狀腺荷爾蒙（Thyroxine），簡稱為甲狀腺素（T4）。當腦部的腦垂體感受到體內甲狀腺素濃度不足時，便會大量分泌甲促素來刺激甲狀腺，藉由回饋機制來勉強維持體內甲狀腺素的濃度。因此，在甲狀腺功能低下的病人，抽血檢查經常能發現：雖然「甲狀腺素」濃度還在正常範圍的低標，但「甲促素」濃度已經大幅上升了。新生兒篩檢也是利用甲促素的這項特性，當篩檢數值「偏高」，便能早期發現甲狀腺功能低下。

什麼是先天性甲狀腺功能低下症？

先天性甲狀腺功能低下症是一種常見的兒童內分泌疾病，按照字面上的意思，就是一出生便發現有甲狀腺功能低下的狀況。根據臺大醫院新生兒篩檢中心近年來的統計資料顯示，約每 5000 到 6000 名新生兒當中，便有一名罹患先天性甲狀腺功能低

下症。這些寶寶臨床上常見的症狀包括皮膚乾燥、便秘、眼周浮腫、後凶門較寬、新生兒黃疸、餵食困難、臍疝氣、巨舌、身材矮小、發育遲緩等，但這些都不算是很特殊的表徵，所以這些病人以往很少在出生兩、三個月內被發現。根據臺大醫院在篩檢實施之前的經驗，先天性甲狀腺功能低下症患者，大約有四分之三是在出生六個月後才被發現而開始治療，而這些小孩當中，有七成的智商都在 85 以下。所以對先天性甲狀腺功能低下症的患童來說，早期診斷並治療，預防智能障礙的發生，是極為重要的！但臨床上面臨的困難是，早期症狀都相當輕微而且無特異性，所幸由於檢驗醫學的進步，於 1970 年代美加地區率先推行先天性甲狀腺功能低下症的新生兒篩檢，臺灣也自 1984 年起推行全國性的篩檢：當新生兒從嬰兒室出院前，採檢腳跟血做成血片，送到篩檢中心測定甲促素數值，若數值高於標準值即判定為疑陽性個案，並轉介至確診中心來確診。

若篩檢呈疑陽性，是否表示甲狀腺一定有問題？

事實上，許多因素可能影響新生兒篩檢時的甲促素濃度，包括以下原因：(1) 母親患有橋本氏甲狀腺炎，其抗甲狀腺抗體可能通過胎盤而影響胎兒；(2) 母體缺乏碘攝取；(3) 母親因為甲狀腺亢進服用抗甲狀腺藥物，通過胎盤影響胎兒；(4) 新生兒因手術或醫療照護而使用大面積碘酒消毒，接觸大量的碘；(5) 新生兒使用老一輩退胎毒的紅嬰水、八寶粉等可能含有重金屬成分，干擾甲促素的檢驗；(6) 新生兒服用含有抗多巴胺成分的腸胃藥，如 metoclopramide。因此，並非所有新生兒篩檢疑陽性個案均為先天性甲狀腺功能低下症患者，需有賴兒童內分泌科醫師專業的判斷，才能得到正確的診斷。確診中心的醫師根據理學檢查、甲狀腺功能、甲狀腺抗體、甲狀腺同

位素掃描、及甲狀腺超音波等檢查，來判斷被轉診的寶寶是否罹患先天性甲狀腺功能低下症，必要時也會同時安排母親抽血做甲狀腺抗體檢查，以排除母體對胎兒的影響。甲狀腺同位素掃描可以顯示病人體內是否有甲狀腺組織，以及其位置是否正常；雖然使用放射線同位素有輻射的疑慮，但目前使用的方法，病人接受到的放射線輻射量很低，而且此項檢查是判斷甲狀腺位置的重要檢查，國際上仍建議使用。根據臺大醫院新生兒篩檢中心的經驗，篩檢所發現的永久性先天性甲狀腺功能低下症病童，其甲狀腺問題以甲狀腺異位占 67% 為最常見，甲狀腺發育不良或無甲狀腺者占 13%，而這些病童大多都是偶發性的案例，並非家族遺傳。

先天性甲狀腺功能低下症該如何治療？

一旦確診為先天性甲狀腺功能低下症，即應接受口服甲狀腺素 **Levothyroxine** 的補充治療，起始劑量根據小朋友的體重決定，一天吃一次藥就可以了。在治療期間，醫師會定期追蹤患童生長發育狀況，並抽血檢驗甲狀腺素與甲促素濃度。由於新生兒篩檢工作的推廣，罹患此疾病的寶寶能及早接受治療，使他們的智商在五到七歲時，與正常兒童並無顯著差別。根據臺大醫院的經驗，早年非篩檢發現的病童，平均智商約為 80；而近年來經由新生兒篩檢發現而早期接受治療的病童，平均智商都在 100 以上。事實上，臺大醫院新生兒篩檢中心所抓出的第一位罹患先天性甲狀腺功能低下症的病患，學業表現也在臺北市直升私立中學，並且在幾年前出國留學回來。很顯然地，針對先天性甲狀腺功能低下症的新生兒篩檢工作，已達到預防智能障礙的目標，並且讓這些早期接受治療的孩子，未來的表現能夠跟正常兒童一樣好。

兒童醫院小兒部內分泌科主治醫師 劉士曉

NTUHF