



先天性甲狀腺功能低下

林口長庚醫院 兒童內分泌科 邱巧凡醫師

2017.6.2

門診常見焦急的新手父母帶著甫出生不久的小寶貝就診兒童內分泌科，原因是接獲「新生兒篩檢中心」通知，篩檢項目中「TSH」呈現陽性反應，建議進一步就醫接受檢查，確定是否為「先天性甲狀腺功能低下」。今天就來跟大家談談先天性甲狀腺功能低下常見的問題與更新最近的診療指引，供大家參考。

什麼是「先天性甲狀腺功能低下」？

先天性甲狀腺功能低下 (Congenital hypothyroidism) 是指剛出生就出現甲狀腺素不足的情形。在早期新生兒篩檢尚未普遍的年代，此疾病是造成兒童成長遲緩與智能障礙相當常見的原因之一。因此又名呆小症 (Cretinism)。全世界的發生率約每 1,500 至 3,000 位新生兒會發生 1 例。若及早接受治療，未來的成長與智力發展皆與正常兒童無異。

「先天性甲狀腺功能低下」會遺傳嗎？

大部分 (85%) 的先天性甲狀腺功能低下是「偶發性」(sporadic)，與遺傳無關。少數 (15%) 甲狀腺素製造不足的類型是自體隱性遺傳模式，下一胎發生的機率約占 25%。

什麼原因會造成「先天性甲狀腺功能低下」？

常見的原因整理如下：

原因分類	補充說明
甲狀腺發育不全 (Thyroid dysgenesis): 先天性甲狀腺功能低下最常見的原因。	
甲狀腺異位 (Ectopic thyroid)	胚胎發育時期移行失敗所致，最常異位於舌下。
無甲狀腺 (Agenesis)	指完全沒有甲狀腺組織。
甲狀腺發育不良 (Hypogenesis)	甲狀腺位於正常位置，但體積校小。
甲狀腺素合成異常 (Thyroid dyshormonogenesis)	
永久性 (Permanent)	甲狀腺素製造過程所需酵素缺損。
暫時性 (Transient)	
母親抗體影響	母親本身有自體免疫甲狀腺疾病。
母親孕期服用抗甲狀腺藥物	母親懷孕過程甲狀腺亢進服藥治療。
缺碘	母親懷孕或哺乳過程含碘食物攝取不足。
暴露於大量的碘	寶寶皮膚暴露大量碘，如接受手術消毒用碘。
中樞性甲狀腺功能低下 (Central hypothyroidism)	
相當少見。常合併其他腦垂體賀爾蒙之分泌不足，可能伴隨新生兒低血糖、膽汁鬱積性黃疸、陰莖短小，或眼睛發育的異常等。	

可能出現的症狀有哪些？

先天性甲狀腺功能低下的新生兒在剛出生時通常是「沒有症狀」的！這是由於胎兒時期，即使胎兒本身的甲狀腺功能不足，仍有時時經胎盤送來，來自母親血液中的甲狀腺素後援補給。隨著寶寶誕生，脫離母體的保護傘，若未能及早診斷及時治療，可能陸續出現症狀，如延遲性黃疸、嗜睡、餵食困難、便秘、哭聲沙啞等。其他可能伴隨的徵兆還包含：臍疝氣、大舌頭、心跳慢、囟門大與低張力等。

如何確定診斷？

新生兒篩檢

自從民國 73 年我國開始全面施行新生兒篩檢，甲促素 TSH(Thyroid-stimulating hormone) 即為其中的指定項目。一般會在寶寶出生後 2-5 天採少量足跟血進行初步篩檢。當甲狀腺素製造不足時，大部分的情形 TSH 是會上升的。國內的新生兒篩檢標準值是小於 $10\mu\text{U}/\text{m}$ 為陰性。當測得的 TSH 值大於 $10\mu\text{U}/\text{m}$ 即須接受複檢，若複檢仍大於 $10\mu\text{U}/\text{m}$ ，就須轉介至各大醫院兒童內分泌科接受進一步檢查。

新生兒篩檢有時會出現偽陽性，如寶寶在出生未滿 48 小時即採血。有些時候會出現偽陰性，如中樞性甲狀腺功能低下、早產寶寶(出生週數小於 28 週或出生體重小於 1500 克)或採血當時有嚴重疾病的寶寶。

血液甲狀腺功能檢驗

當新生兒篩檢初檢、複檢皆為陽性，轉介至兒童內分泌科，醫師將會安排血液檢驗，主要檢驗項目有 Free T4(游離甲狀腺素)、TSH(甲促素)、Thyroglobulin(甲狀腺球蛋白)。若媽媽本身或媽媽家族中有人罹患自體免疫甲狀腺疾病，可檢測媽媽本身之甲狀腺抗體，確認甲狀腺抗體對寶寶甲狀腺功能影響的可能性。

本人在臨床實務上，偶爾也會遇到寶寶因新生兒篩檢發現有甲狀腺功能異常，甲狀腺抗體陽性，進一步幫媽媽做檢查，意外幫原先不知自己罹病的媽媽診斷為自體免疫性甲狀腺疾病，並開始接受治療的案例。

甲狀腺影像檢查

包含「甲狀腺超音波」與「甲狀腺掃描」。「甲狀腺超音波」可以了解是否有甲狀腺的構造及甲狀腺的大小，輔助診斷無甲狀腺或甲狀腺發育不良。但相對於甲狀腺掃描，其準確性較差，不容易偵測甲狀腺異位。「甲狀腺掃描」除了可以確定甲狀腺是否有發育，還可以診斷甲狀腺異位。因此現在很多醫療機構都以甲狀腺掃描作為第一線檢查工具。

甲狀腺掃描有可能受服用甲狀腺素藥物的影響，應該在尚未服藥或服藥一週內完成檢查，否則會干擾檢查的結果。

如何治療？

治療的方式很簡單，只要口服補充甲狀腺素即可。一般建議確定診斷即開始補充。治療的過程中，醫師將定期抽血檢驗甲狀腺功能，以利適時調整藥物劑量，使甲狀腺素維持在最適當的濃度。

甲狀腺素的建議起始劑量，建議為 10-15mcg/kg/day，每天服用一次即可。餵藥的方式，是將藥物錠劑以湯匙研磨成粉狀，加入少量水、牛奶或母乳拌勻以滴管或小湯匙餵食。不建議事先將長時間的藥物都先磨成粉狀以免受潮或變質影響療效。即使在美國，目前也無穩定的懸浮液劑型甲狀腺素供嬰幼兒服用。

服藥注意事項

1. 應在餵奶前先餵甲狀腺素。
2. 如餵藥後半小時內嘔吐，應再補足當日劑量。
3. 某些藥物與食物會與甲狀腺素產生交互作用，影響藥物的吸收與效果，如鈣片、鐵劑、豆奶。建議應間隔至少兩個小時再服用。

治療目標

開始治療兩週內讓甲狀腺素 (Free-T4 或 T4) 回到正常範圍，一個月內讓甲促素 (TSH) 回到正常範圍，並讓甲狀腺素 (Free-T4 或 T4) 盡量維持在常範圍的上半段。

多久追蹤一次甲狀腺功能？

一般會在開始治療後，每兩週追蹤甲狀腺功能，直到甲促素 (TSH) 濃度回到正常範圍。接著在一歲內，每 1-3 個月抽血追蹤甲狀腺功能。1-3 歲之間每隔 2-4 個月追蹤。3 歲到成年，應每半年至一年追蹤。每當調整藥物劑量，應 4-6 週追蹤甲狀腺功能。女患童將來長大懷孕期間應主動告知婦產科醫師，懷孕期間必須定期檢驗甲狀腺功能，以免影響胎兒健康。

何時可以嘗試停藥？

若為暫時性甲狀腺功能低下的族群，建議足三歲後，再由醫師嘗試停藥。三歲以前是幼兒腦部智力發展最重要的時期，千萬不要自行嘗試停藥！

藥物副作用

甲狀腺素口服錠本身與正常人體製造的甲狀腺素結構相同，不須特別擔心藥物毒性。惟須注意切勿不慎讓兒童服用過多劑量，造成甲狀腺功能亢進（可能症狀有心跳加速、怕熱、多汗、手抖、腹瀉、體重下降、失眠等）。若有規律就醫追蹤，依照醫囑服藥不太會發生此狀況。

預後

從新生兒篩檢全面實施後，大多數病童都能在新生兒時期即被診斷出並接受治療，生長與智能發展與一般正常兒童並無差異。