

日本マススクリーニング学会
日本小児内分泌学会
先天性甲状腺機能低下症のマススクリーニング(2021年改訂版)作成委員会
日本マススクリーニング学会・日本小児内分泌学会担当理事 田島敏広
日本マススクリーニング学会理事長 大浦敏博
日本小児内分泌学会理事長 長谷川奉延
2023年7月20日

先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン(2021年改訂版) —多胎児のマススクリーニングの取り扱いについて—

「先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン(2021年改訂版)」(日本マススクリーニング学会、日本小児内分泌学会マススクリーニング委員会、2021年10月27日)において、双胎児の取り扱いについて以下のように記載したところです。

2) 双胎児の取り扱いについて

双胎児の場合、新生児スクリーニングで偽陰性となる場合があるので、2回目のスクリーニングを行う。なお、双胎児の一方が先天性甲状腺機能低下症罹患児である場合、他方は新生児スクリーニングが陰性であっても、後にTSHが上昇し先天性甲状腺機能低下症の診断に至る場合があるため、慎重にフォローアップする必要がある。(2021年改訂版15頁)

その後、検査の必要性に関して、問い合わせを受けたことから、2022年6月25日、2022年12月25日に別紙のとおり追記をお示ししたところですが、引き続き、検査の必要性に関して問い合わせがあることから、改めて、日本マススクリーニング学会・日本小児内分泌学会内で多胎児のマススクリーニングの取り扱いについて議論を行いました。その結果、以下のように見解をとりまとめましたので、お知らせします。

2021年改訂版の追記 (ver.3)

- 多胎児の2回目以降のスクリーニングの取り扱いについてはエビデンスを集積中であり、日本マススクリーニング学会・日本小児内分泌学会として、積極的に検査を推奨する状況ではないこと。
- 日本マススクリーニング学会・日本小児内分泌学会としては、今後、多胎児の再採血を先行して実施している地域と連携してデータの収集及び分析を行い、次回以降のガイドライン改訂の参考にしていく予定であること。
- 多胎児のマススクリーニング検査を含むマススクリーニングの実施に関しては、引き続き、地域の先天性代謝異常等検査事業連絡会議等でご検討いただき、各自治体にて方針を決めていただくことが重要であること。
- 多胎児は、単胎児に比べて先天性甲状腺機能低下症の発症リスクが高いことが報告されていることから、検査結果にかかわらず、先天性甲状腺機能低下症の症状の発現について、注意深く経過観察を行っていただくことが重要であること。

先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン

(2021年改訂版)の追記 (ver. 2)

多胎児のマススクリーニングの取り扱いについて

- 一卵性（1絨毛膜双胎）または性別一致の多胎児は、日齢 14 までに 2 回目の採血を行うことを考慮する。
- 先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングの結果が不一致の多胎児の場合は、精査医療機関において、スクリーニング陰性の児の甲状腺機能検査を行うことを考慮する。

【解説】

多胎児は、先天性甲状腺機能低下症（以下 CH）の一致率は高くないが、単胎児に比べて CH の発症リスクが 3 倍高いことが報告されている¹⁾。また 1 絨毛膜双胎では、胎盤の吻合血管を介して血液が相互に行き来することがあるため、CH 罹患児の TSH が希釈され、新生児スクリーニング（以下 NBS）で陽性とならないことが報告されている^{1,2)}。日本産科婦人科学会と日本産婦人科医会による産婦人科診療ガイドライン-産科編 2017 では絨毛膜数の診断は妊娠 10 週までに行うことが推奨されているが、膜性診断により、二絨毛膜性であることが確認されていれば、胎盤の吻合血管は存在しないため TSH の希釈は起こらない。しかし、産科受診の遅れにより膜性診断が困難な場合もあるため、海外のガイドラインでは性別が一致している多胎児の場合に、再採血することが推奨されている^{3,4)}。また一卵性か二卵性かに関わらず、双胎児の一方が CH である場合、他方は NBS 陰性であっても、後に TSH が上昇し CH の診断になることが報告されている⁵⁾。従って、出生体重 2000g 以上の一卵性（1 絨毛膜双胎）または性別一致の多胎児は、日齢 14 までに 2 回目の採血をおこなうことを考慮する*。また、NBS の結果が不一致の多胎児の場合は、精査医療機関において、NBS 陰性の児の甲状腺機能検査を行うことを考慮する。

*、2000g 未満の児に対しては、新生児マススクリーニングにおける低出生体重児の採血時期に関する指針（日本マススクリーニング学会誌 16(3)：6-7, 2006）に準じて行う。

2022/12/25

先天性甲状腺機能低下症マススクリーニングガイドライン(2021年改訂版)作成委員
担当理事
田島敏広