

日本マススクリーニング学会
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
担当理事 田島敏広
理事長 大浦敏博
2022年6月25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—

日本マススクリーニング学会および日本小児内分泌学会マススクリーニング委員会の合同で、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)を2021年10月27日に公開致しました。その中に、双胎児の取り扱いについて以下のように記載されています。

2) 双胎児の取り扱いについて

双胎児の場合、NBS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CH罹患児である場合、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(81-83)。

これを受け、一部の検査センターでは、全ての双胎児の2回目のスクリーニング検査を実施しており、産科の先生や新生児の先生から、検査の必要性に関して、問い合わせを受けております。

日本小児内分泌学会マススクリーニング委員会および日本マススクリーニング学会では、この状況を踏まえ再度双胎児の取り扱いに関して、検討し、別紙追記案を作成致しました。

双胎児の取り扱いに関して、各自治体で御検討頂きますようどうぞ宜しくお願い致します。

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

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、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。

2022/6/25

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

参考文献

1. Olivieri A, Medda E, De Angelis S, Valensise H, De Felice M, Fazzini C, et al. High risk of congenital hypothyroidism in multiple pregnancies. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007;92(8):3141-7.
2. Perry R, Heinrichs C, Bourdoux P, Khoury K, Szots F, Dussault JH, et al. Discordance of monozygotic twins for thyroid dysgenesis: implications for screening and for molecular pathophysiology. *J Clin Endocrinol Metab.* 2002;87(9):4072-7.
3. Léger J, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, Polak M, Butler G; ESPE-PES-SLEP-JSPE-APEG-APPES-ISPAAE, and the Congenital Hypothyroidism Consensus Conference Group. European society for paediatric endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab.* 2014;99:363-84.
4. van Trotsenburg P, Stoupa A, Léger J, Rohrer T, Peters C, Fugazzola L, Cassio A, Heinrichs C, Beauloye V, Pohlenz J, Rodien P, Coutant R, Szinnai G, Murray P, Bartés B, Luton D, Salerno M, de Sanctis L, Vigone M, Krude H, Persani L, Polak M. Congenital Hypothyroidism: A 2020-2021 Consensus Guidelines Update-An ENDO-European Reference Network Initiative Endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. *Thyroid.* 2021;31:387-419.
5. Medda E, Vigone MC, Cassio A, Calaciura F, Costa P, Weber G, et al. Neonatal Screening for Congenital Hypothyroidism: What Can We Learn From Discordant Twins? *J Clin Endocrinol Metab.* 2019;104(12):5765-79.