

## 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<sup>1)</sup>。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<sup>1,2)</sup>。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<sup>3,4)</sup>。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<sup>5)</sup>。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。

## 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-ISPAE, 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.