

假性甲状旁腺功能低下症所致骨质疏松症二例报告

黄 薇

假性甲状旁腺功能低下症(Pseudohypoparathyroidism, PHP)是一种家族性疾病,具有特异的骨骼表现型,血液化学与甲状旁腺功能低下症相似,但甲状旁腺激素(PTH)正常或偏高。此病临床上少见,本文报告二例。

1 病例报告

病例1:患者女性,19岁,因突发双手鹰爪样抽搐伴眼皮跳动,嘴歪,面肌紧张1月收入院。1月中需隔日静脉补钙,才能避免抽搐发作。查体:圆脸,左右脸型不对称,左侧稍大,干釉质色泽差,齿尖不整齐,双手小指第二指骨短小,足趾粗短,Chvostek test 阳性,Trousseau test 阳性。实验检查有低钙血症(1.0mmol/L)和高磷血症($2.23\sim 2.75\text{mmol/L}$),碱性磷酸酶正常($43\sim 47\text{U/L}$),血清尿素氮(2.33mmol/L)及血清肌酐正常($88.4\mu\text{mol/L}$),头颅CT片基底节未见钙化,PTH升高,为 73.3ng/ml (正常值范围 $6.5\sim 27\text{ng/ml}$)诊断为PHP Ia型。X线片头颅骨质结构完整,蝶鞍骨质正常,双侧尺桡骨远端、腕骨及双手掌指骨轻度骨质疏松,骨小梁粗大,骨皮质白线清楚,软组织无明显肿胀,腰椎各椎体前缘略呈“磨角”样改变,椎间隙不宽,椎间孔不小。诊断为轻型骨质疏松症。

病例2:患者男性,16岁,因反复发作四肢抽搐9年入院。既往间断血钙降低,血磷升高,并伴有碱性磷酸酶升高,尿中钙磷正常高限或升高。不规律补钙及维生素D,症状可缓解。入院后查体:发育正常,营养中等,精神抑郁,少语,口吃。实验检查血总钙正常($2.30\sim 2.57\text{mmol/L}$),游离钙降低($0.89\sim 1.05\text{mmol/L}$),血磷($1.70\sim$

2.05mmol/L)及碱性磷酸酶($135.3\sim 159.3\text{U/L}$)升高,血清尿素氮($2.94\sim 5.04\text{mmol/L}$)及血清肌酐正常($61.2\sim 70.5\mu\text{mol/L}$),PTH升高,两次结果分别为 $61.1, 90.5\text{ng/ml}$ 。肾小管磷回吸收率为94%(正常人 $85\pm 10\%$),为正常高限,说明肾对PTH无反应。诊断为PHP Ib型。X线片提示双手双足骨质纹理及密度正常,骨盆对称,诸骨骨密度降低,骨小梁稀疏、模糊,骶髂关节间隙模糊,髋关节间隙稍狭窄。颈、腰椎骨小梁稀疏、模糊,椎体呈双凹变形。骨质疏松较明显,诊断为骨质疏松症。

2 讨论

PHP是一种临床上少见的疾病,包括几种类型,均表现为靶器官对PTH缺乏正常的反应,故有与甲状旁腺功能低下症类似的临床和生化表现,但血PTH并不减少。大部分患者的骨和肾对PTH无反应,少部分患者只有骨或肾对PTH无反应^[1]。本文中二例均为骨对PTH有反应故引起骨质疏松。Ia型又称Albright's 遗传性骨营养不良症(Albright's hereditary osteodystrophy, AHO),此型具有特殊性体型如矮,圆脸,假颈蹼,短宽指(趾),掌骨短粗,软组织有钙化。病例1除表现为低钙血症及高磷血症外,还具有上述部分表现,符合Ia型特征。其发病机制是因为PTH的受体蛋白功能缺陷,造成PTH无生物学效应而致血钙降低,尿磷排出减少^[2,3]。Ib型介于Ia型及II型之间,无特殊体型。病例2患者为正常体格表现型,伴有低钙血症及高磷血症且PTH增高。故诊断为PHP Ib型。

骨质疏松症是以低骨量和骨组织的显微结构退化为特征,其结果使骨质脆性增加和骨折

易感性增加的疾病^[4]。病理上主要表现为骨内膜侧的骨小梁和骨皮质丢失,骨更新活跃。骨质疏松 X 线片主要表现为骨密度降低,骨皮质变薄,骨内膜骨质吸收,髓腔变宽,纵行骨小梁稀疏,横行骨小梁减少或消失,椎体骨可见骨质稀疏,骨小梁减少,骨变形。本文二例患者 X 线片均可见椎体变形,骨盆诸骨骨小梁稀疏,椎体骨小梁稀疏、模糊,有不同程度的骨变形表现。

PTH 对骨主要是作用于破骨细胞,促进骨的吸收。对肾脏的作用是增加钙的重吸收,增加磷的排泄及 25(OH)₂D₃ 向 1,25(OH)₂D₃ 的转变。本文二例患者 PTH 虽然升高,但由于靶细胞对 PTH 反应完全或不完全消失,导致 PTH 缺乏生物学效应。而其对骨和肾脏的作用又是不同的,PTH 对肾脏无反应,造成钙重吸收减少及磷的重吸收增加引起低钙血症和高磷血

症。PTH 对骨有反应,则作用于破骨细胞,造成骨吸收增加。PTH 对骨和肾脏的作用是相互配合的。血钙降低又可促进 PTH 的分泌,而引起骨吸收的进一步增加,这种综合作用造成骨吸收增强,可逐渐导致骨质疏松症。

参 考 文 献

- 1 池芝盛. 内分泌学基础与临床. 第 1 版. 北京:北京科学技术出版社,1992:225-227.
- 2 Bresau NA, Notman DD, Canterbury JM, et al. Studies on the attainment of normocalcemia in patients with pseudohypoparathyroidism. *Am J Med.* 1980;68:856.
- 3 Silve C. Pseudohypoparathyroidism syndromes; the many faces of parathyroid hormone resistance. *Eur J Endocrinol.* 1995;133:145.
- 4 刘忠厚. 骨质疏松症. 第 1 版. 北京:化学工业出版社. 1992:1.

原发性甲旁亢误诊为多发性骨髓瘤 1 例

唐明武 肖 慧 马秀萍

患者男,29 岁。5 年前因腰痛诊断为“肾结石”,3 次碎石治疗,近 2 年来尿中仍有颗粒物排出;11 个月前摔倒致右股骨颈骨折,4 个月前又左股骨干中段骨折,查血 Ca⁺⁺ 3.18mmol/L,骨髓示浆细胞 >20%,按“多发性骨髓瘤”用长春新碱、马法兰、环磷酰胺、强的松治疗三个疗程无好转,乃转我院诊治。体检:右面颊有一 4cm×5cm 肿块,质中,轻度压痛,无活动,鼻向左偏;颈部气管右侧触及一边界不清肿块;心肺(-),双肾叩痛(+),双下肢活动受限,左下肢石膏外固定。多次查血:Ca⁺⁺ 3.79~4.19mmol/L, P⁺⁺⁺ 0.6~0.9mmol/L, Cl⁻ 113.62~121.50mmol/L, BUN 4.8~5.1mmol/L, Cr 80~92mmol/L, ALP 1899~1929

U/L(<110U/L), PTH >1200pmol/L(24.3~71.9pmol/L), α 58.0%, α₁ 3.6%, α₂ 12.1%, β 11.1%, γ 15.1%; IgG 9.64, IgA 1.78, IgM 1.01; KAp 8.29, LAM 4.51。尿: P⁺⁺⁺ 9.45~15.75mmol/d, Ca⁺⁺ 11.62~12.72mmol/d, Cr 6.9mmol/d, 本周氏蛋白(-), X 射线片有双手、胸廓、骨盆普遍骨质稀疏,骨密度减低,骨皮质变薄,右胸 8,9,10 及左胸 5,6 后肋见囊状骨质吸收破坏,左股骨粗隆下及上段骨皮质连续性中段,见多发囊状骨破坏, B 超有左肾结石,彩色多普勒有甲状腺右叶后方 26mm×20mm 边界尚清形态规则的实质性包块,呈低回声。CT 亦右甲状腺下极后方软组织结节影,增强扫描右侧叶后下部低密度块影;右上颌窦前下壁内侧密度均匀之块影伴骨皮质吸收。查骨髓为部分稀释骨髓象。左胫骨包块活检为小块出血性巨细胞纤维骨组织。诊为原发性甲旁亢,行