$^{99}Tc^{m}$-MIBI，术中利用小型γ-探测仪实时探测核素热点，对甲状旁腺瘤准确定位，在核素热点处探查并完整切除甲状旁腺瘤，切除后再次探测术野，核素热点消失，离体探测计数与术中相符，即可判断为甲状旁腺瘤。本组术中冰冻切片及术后石蜡切片均与术中判断吻合。γ-探测仪对于异位甲状旁腺瘤可进行快速准确定位，对于多发病灶也可避免病灶遗漏。本组3例采用此法进行术中定位，均在较短时间内完成病灶的定位和切除。值得注意的是要掌握好注射$^{99}Tc^{m}$-MIBI的时间。一般在注射$^{99}Tc^{m}$-MIBI后10～15 min甲状旁腺病灶开始出现核素浓集，但浓集程度与甲状腺差别不显著，2～4 h内甲状腺内浓集的核素逐渐减少，而甲状旁腺内浓集的核素相应增多，4 h后甲状旁腺内的核素也开始减少，因此，术中探测应在注射核素后2～4 h进行。

采用γ-探测仪进行甲状旁腺定位的原理与乳腺癌前哨淋巴结探测定位相同，用于前哨淋巴结探测的小型γ-探测仪均可用于甲状旁腺瘤的探测定位。文献[7]报道有利用$^{99}Tc^{m}$-sestemibi双时相显像联合Navigator GPS γ-射线定位系统成功进行甲状旁腺瘤的定位，但$^{99}Tc^{m}$-sestemibi对甲状旁腺瘤定位的敏感性、特异性仅分别为82.5%和74.4%[8]，低于$^{99}Tc^{m}$-MIBI的敏感性(98%)和特异性(100%)[6]。结合本组病例的结果表明，只要具备同位素乳腺癌前哨淋巴结探测仪，术前注射$^{99}Tc^{m}$-MIBI，就能进行甲状旁腺瘤的术中快速定位。γ-探测仪行术中定位能简便快速准确地确定病灶，避免盲目探查和反复冰冻切片检查，有重要的临床应用价值。

参考文献：

[1] 韩恩昆，刘百宽，朱理玮，等. 原发性甲状旁腺机能亢进症101例分析[J]. 中国实用外科杂志，1998，18(3)：147－149.

[2] Kim C K, Kim S, Krynyckyi B R, *et al*. The efficacy of sestamibi parathyroid scintigraphy for directing surgical approaches based on modified interpretation criteria[J]. Clin Nucl Med, 2002, 27(4): 246－248.

[3] 李诗运，戴镭奇，刘学术，等. $^{99}Tc^{m}$-MIBI核素显像对甲状旁腺瘤术前定位诊断意义[J]. 中国医师杂志，2002，4(11)：1202－1204.

[4] 王先明，郭良峰，倪　勇，等. 原发性甲状旁腺机能亢进症的诊断与手术治疗[J]. 中国现代手术学杂志，2002，6(4)：254－256.

[5] 陈规划，王吉甫，张维磷，等. 甲状旁腺术中染色定位[J]. 中华外科杂志，1985，23(11)：690－691.

[6] 李　艳，李伏燕，吴立兵，等. $^{99}Tc^{m}$-MIBI双时相显像定位诊断原发性甲状旁腺机能亢进症[J]. 现代临床医学生物工程学杂志，2005，11(4)：305－307.

[7] 巴明臣，卿三华，黄祥成，等. γ-定位仪术中辅助定位甲状旁腺瘤切除二例[J]. 中华医学杂志，2004，84(18)：1584.

[8] Ugur O, Kara P O, Bozkurt M F, *et al*. *In vivo* characterisation of parathyroid lesions by use of gamma probe: comparison with *ex vivo* count method and frozen section results[J]. Otolaryngol Head Neck Surg, 2006, 134(2): 316－320.

（编辑　薛国文）

个案与短篇

文章编号：1000-5404(2007)02-0172-01

土家族迟发性脊椎骨骺发育不良一家系报告

郭　洪，章　波，许雪青，王　燕，白　云　（第三军医大学基础医学部医学遗传学教研室，重庆 400038）

脊椎骨骺发育不良(spondyloepiphyseal dysplasia)是一种罕见的X性连锁隐性遗传病，脊柱发育障碍会引起短躯干性侏儒，患者智力正常，头面部无畸性。国内曾有报道[1,2]，但土家族中尚少见报道。

1　临床资料

我们对该家系进行了详细的调查，绘制了家系图谱，本家系中有17名男性患病，均来自母系，见图1。对先证者进行了详细的病史询问及体格检查，对其他患者也进行了询问，症状及体征与先证者相同。

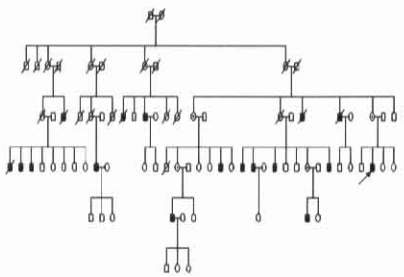


图1　X-连锁迟发性脊椎骨骺发育不良家族系谱图

1.1　一般情况

症状体征：先证者，37岁，未婚。出生时正常，10岁时发现身材较同龄儿童矮小，30岁左右时出现踝关节、膝关节以及髋部疼痛，以右侧明显。

查体：头颅面容形态无异常，颈短，桶状胸。身高135 cm，

（下转175页）

作者简介：郭　洪(1982－)，男，重庆市南川人，硕士研究生，检验医师，主要从事遗传病相关基因方面的研究。电话：(023)68753925，E-mail：guohong02@gmail.com

通讯作者：白　云，电话：(023)68752258

收稿日期：2006-10-03；修回日期：2006-11-10

底，严格控制手术时间在1 h以内，尽可能减少出血及水中毒，术中监测生命体征，了解患者神志、血压、脉搏、呼吸等情况，糖尿病患者术中血糖监测，观察是否有恶心、呕吐、神志不清等电切综合征临床表现。定期行血红蛋白、红细胞比积，血钠的测定，血钠如降低10 mmol/L，应给予利尿及高渗盐水处理。当高龄、高危患者腺体较大时，前列腺尖部的两侧叶会超出精阜，尿道黏膜下外括约肌因受压发生扭曲，在此区应域避免使用大电流。本组最后切割精阜周围时，换用普通电切电极，修整铲状电极形成的粗糙面，清除附着的絮状坏死组织。术后未发生永久性尿失禁。对术前估计前列腺质量较大者，不强求彻底切除增生腺体，手术时间一般不超过1 h。对于极高危患者，手术尽量控制在30 min内，只要形成一个较大的通道即可，因为对于高龄患者而言，让患者能够恢复较为满意的排尿功能尤为重要。研究表明我国成人前列腺增生速率为每年0.5 g，从理论上讲，如果仅切除5.0 g前列腺组织，就意味着自然病程推迟10年，所以术后患者在未来生存期内不存在前列腺增生复发的可能。本组患者术后排尿通畅，随访期内未有再次腺体增生梗阻。

只要充分了解老年人各脏器生理功能和应激潜能，积极治疗并发病，预测手术和麻醉的风险，进行个体化的术前准备，作好妥善的术前和术后处理，控制手术时间，TUVP是治疗高龄、高危良性前列腺增生患者安全、有效的方法。

参考文献：

[1] Berry S J, Coffey D S, Walsh P C, *et al*. The development of human benign prostatic hyperplasia with age[J]. J Urol, 1984, 132(3): 474-479.

[2] Disantostefano R L, Biddle A K, Lavelle J P. The long-term cost effectiveness of treatments for benign prostatic hyperplasia[J]. Pharmacoeconomics, 2006, 24(2): 171-191.

[3] Minardi D, Gabusi A B, Yehia M, *et al*. Transurethral resection versus minimally invasive treatments of benign prostatic hyperplasia: results of treatments. Our experience[J]. Arch Ital Urol Androl, 2004, 76(1): 11-18.

[4] Leveillee R J. Minimally Invasive Urologic Surgery[J]. J Urol, 2006, 176(1): 415.

[5] Kaplan S A, Te A E. Transurethral electrovaporization of the prostate: a novel method for treating men with benign prostatic hyperplasia[J]. Urology, 1995, 45(4): 566-572.

[6] Talic R F, Al-Rikabi A C. Transurethral vaporization-resection of the prostate versus standard transurethral prostatectomy: comparative changes in histopathological features of the resected specimens[J]. Eur Urol, 2000, 37(3): 301-305.

[7] 曾子健，康颂东，陈新辉. 经尿道电气化术联合电切术治疗前列腺增生症(附46例报告)[J]. 中国内镜杂志，2003，9(12)：41-42.

(编辑　王小寒)

(上接172页)

上部量50 cm，下部量75 cm；指间距155 cm，双手自然下垂可至膝关节。智力评分74分，无角膜混浊，眼底检查正常。全身毛发分布、外生殖器、心肺均正常，肝脾不大，四肢关节无畸形。

1.2　实验室检查

血钙、血磷和碱性磷酸酶、血清总T_3、T_4、血清促甲状腺激素、生长激素均正常。骨密度检查结果显示其骨质疏松。

1.3　影像学检查

头部MRI：头颅形态无异常，大脑皮质信号无异常，脑内未见异常信号影。侧脑室两侧对称，脑室、脑池系统无扩张。脑干及小脑结构完整信号无异常，中线无移位，蝶鞍无扩大，亦未见异常信号。

X线平片：脊柱椎体呈扁平状，椎体横径增大，两侧缘低平，中央部膨突；侧位，腰椎间隙变窄并呈低密度改变，椎体前部上下缘各呈凹陷状改变，镶嵌于椎体中后部上下缘"驼峰状"骨隆起中；两侧髋关节间隙变窄，伴有不规则低密度影，两侧股骨颈变短，髋外翻。

2　讨论

迟发性脊椎骨骺发育不良是一种X连锁的隐性遗传性疾病，女性传递，男性患病，多于5～10岁后开始出现发育迟缓，青春期后更明显，形成短躯干性侏儒，颈短，桶状胸，骨盆发育小，四肢相对较长。随着年龄的增加，骨骼改变逐渐明显，出现退行性骨关节病，波及到踝关节、膝关节及髋关节等部位，并出现疼痛症状。本病影像学检查有特征性改变，主要表现为普遍性椎体变薄，椎间隙中后部显著狭窄，椎弓根发育正常，下胸椎和腰椎改变明显，椎体中后部上下缘呈"驼峰状"隆起，前部低下，前后缘延长及椎间隙变窄，使椎体呈牛奶瓶外观[2]。本病例的家系符合X连锁隐性遗传，结合先证者的临床表现及其影像学检查结果，可诊断为迟发性脊椎骨骺发育不良。

迟发性脊椎骨骺发育不良是一种进行性不可逆的疾病，目前还无有效的治疗办法，应以预防为主。由于尚未发现生化代谢异常，故不能用生化方法进行产前诊断。但可根据其为性染色体隐性遗传的规律，通过产前预测胎儿性别，舍去男胎，达到防止患病个体的出生。

关键词：脊椎骨骺发育不良；遗传性疾病；家系

中图法分类号：R596.1　　**文献标识码**：B

参考文献：

[1] 王怀立，罗　强，高建波，等. 迟发性脊椎骨骺发育不良一家系报告[J]. 中国综合临床，2000，16(8)：612-613.

[2] 郭辰虹，郭琼行. 迟发性脊椎骨骺发育不良一家系[J]. 中华医学遗传学杂志，1999，16(2)：69.

[3] 徐爱德，曹来宾，柳祥庭，等. 脊柱骨骺发育不良(晚发型)15例报告[J]. 中华放射医学杂志，1983，17(4)：283-285.

(编辑　王　红)