个案与短篇 文章编号:0253-3626(2011)01-0128-01

特纳综合征合并桥本氏甲状腺炎和马蹄肾 1 例

罗 嘉,黄 佳
(湖北省恩施州中心医院内分泌科,恩施 445000)

【中国图书分类法分类法】R58 【文献标志码】B 【收稿日期】2010-12-17

1 临床资料

患者,女性,17 岁,土家族。因原发闭经,生长发育迟缓就诊。患者自出生后身高发育速度较同龄人缓慢,智力发育正常,无精神异常,无明显视力、嗅觉、味觉异常,无乏力、怕冷、少言、纳差、易倦,无尿频、尿急、尿痛、肉眼血尿、腰痛。既往有中耳炎、急性阑尾炎病史,有阑尾切除术史,无甲状腺疾病家族史,无甲状腺手术、放射及药物治疗史,无其他遗传疾病家族史。患者为孕十月余、顺产出生,出生体重 2.7 kg,体长不详,父母非近亲结婚,患者有一非双胞胎姐姐,体格、智力、生殖发育均无明显异常。

体格检查:生命体征正常,女性外貌,身高 131 cm,体重 42 kg,眼距增宽、塌鼻、面部多发黑痣、后发际低、颈短、无明显颈蹼,双侧甲状腺 I 度肿大、质软、未扪及结节、无压痛、未闻及血管杂音,盾形胸、乳腺未发育、双乳距增宽、双肺无啰音,心率 82 次/min,律齐、各瓣膜区未闻及病理性杂音,肘外翻,通贯掌,第四指(趾)明显较短,腹平软,肝脾肋下未扪及,双肾区无叩痛,双下肢无浮肿,双下肢外旋畸形("外八字"),无阴毛、腋毛,外阴幼女型。

实验室及辅助检查:血常规正常,大便常规正常,小便常规:潜血 +、蛋白 +、白细胞 +/HP,肝功能:ALT 98 U/L、AST 正常,血浆胆红素、血浆蛋白、肾功能均正常,二氧化碳结合力正常,血糖正常,血脂:TG 1.69 mmol/L、CH 9.8 mmol/L,HAV、HBV、HCV 均为阴性,血钾 3.5 mmol/L、血钠 134 mmol/L、血氯 95 mmol/L、血钙 2.5 mmol/L、血磷 1.45 mmol/L,生长激素正常,雌二醇 0 ng/ml、孕酮 0.33 ng/ml、睾酮 0.14 ng/ml、泌乳素 14.52 ng/ml、卵泡刺激素 146.24 IU/L、黄体生成素 32.77 IU/L,FT31.9 pg/mL(正常范围 2.5 ~ 3.9 pg/ml),FT 40.10 ng/dl(正常范围 0.61 ~ 1.12 ng/dl),TSH102 IU/L(正常范围 0.34 ~ 5.6 IU/L),TgAb、TpoAb 阳性,血皮质醇、ACTH 均正常,心电图:II、aVF、V5、V6T 波低平,彩超:心脏未见明显异常,脂肪肝,双肾畸形:马蹄肾可能,子宫体积小,卵巢结构显示不清,垂体 MRI(增强)未见明显异常,骨龄片:诸骨骨骺均未闭合,相当于 13 岁左右,染色体核型分析:45,X_0。入院后诊断为:Turner 综合征.桥本氏甲状腺炎。甲状腺功能减退症、血脂异常(考虑甲减所致)、脂肪肝、肝功能不良、马蹄肾畸形。治疗经过:予左旋甲状腺素片治疗甲减,行调脂、护肝治疗将肝转氨酶降至正常后,给予人工周期治疗,因经济原因,患者放弃用生长激素治疗。

2 讨 论

本例具有 Turner 综合征(先天性卵巢发育不全症)的临床表现,染色体核型为 45,X_0,故诊断为 Turner 综合征是可以肯定的。Turner 综合征临床较罕见,此病在女性新生儿中的发病率为 1/2 500,大多数在胚胎期自然流产[1]。本例是我院乃至我州首例确诊病例。主要的病因系由于父体或母体在减数分裂过程中发生变异,使一方带 X 染色体的生殖细胞与另外一方不带性染色体或畸变的 X 染色体的生殖细胞结合而发病。典型的临床表现为生长障碍、性幼稚、蹼颈、肘外翻,部分患者可以合并身体其他脏器的先天畸形,典型的核型分析为 45,X_0。嵌合型患者主要由于受精卵分裂时发生"不分离"所致。X 短臂缺失可能是由于生殖细胞在减数分裂过程中,X 染色体受到了 1 次意外因素的影响,造成了短臂的断裂、断片丢失的结果。绝大多数患儿有生长迟缓, 未经治疗最终身高一般低于 143 cm[2]。Clement 等[3]的研究显示,Turner 综合征患者身矮和体格畸形是由矮小患者中矮小同源(Short stature homeobox containing,SHOX)基因突变引起[4]。部分 Turner 综合征患者还伴有生长激素缺乏、甲状腺功能低下或伴桥本甲状腺炎[5]也都导致身材矮小。患者血清 TgAb~TpoAb 的显著升高支持桥本甲状腺炎的诊断。患者的临床表现,T_3、T_4 低,TSH 高,支持甲状腺功能减退的诊断。其原因考虑由于 X 染色体的异常可影响自身免疫系统,产生自身抗体,导致自身免疫性疾病[6],本例出现甲减的原因极大可能为 Turner 综合征导致的自身免疫异常。Turner 综合征的患者除有躯体的畸形外,尚有心、肺、肾等先天畸形 - 主动脉缩窄(约 20%),肺动脉瓣狭窄, 肾畸形(约 60 %)。本征患者还常并发各种内分泌、代谢性疾病,如肥胖病、糖尿病、甲状腺机能亢进症、粘液性水肿等。部分甲状腺功能正常的患者可检查出抗甲状腺抗体和甲状腺贮备功能减退, 因此,对 Turner 综合征患者在诊治的同对,要注意检查是否有内脏的先天畸形,是否合并有其它内分泌、代谢性疾病。

Turner 综合征的治疗包括生长激素、雌激素、雄激素治疗等,生长激素治疗开始年龄宜早,以促进其身高的增长,雌激素治疗是为促进发育与月经来潮,但应在 13 ~ 15 岁以后开始,以免导致患者骨骺过早闭合而影响终身高,生长激素、雌激素等联合治疗在一些患儿可收到满意疗效。含 Y 染色体的 Turner 综合征患者,Y 染色体物质可引起性腺胚细胞瘤的发展。尽管最近许多数据显示只有 7 % ~ 10%的危险性,但也有报道超过 30% 的,且发病年龄最早可在 6 岁[7]。因此,对此类患者应进行预防性的性腺切除术。

作者介绍:罗 嘉(1981-),男,主治医师,
研究方向:内分泌代谢疾病治疗。

参 考 文 献

[1] Saenger P, Wikland K A, Conway G S, et al. Recommen-dations for the diagnosis and management of Turner syndromer [J]. J Clin Endocrirdol Metab, 2001, 86(7): 3061-3069.

[2] 陈 霖, 陈家秀, 王芬珍, 等. Turner 综合征 3 例误诊分析[J]. 临床误诊误治, 2006, 19(9): 44-45.

[3] Clement J M, Sehiler S, Rao E, et al. The short stature homeobox gene SHOX is involved in skeletal abnormalities in Turner syndromer[J]. Hum Mol Genet, 2000, 9(5): 695-702.

[4] Hampl R, Snajderova M, Lebl J, et al. Sex hormonebinding globulin as market of the effect of hormonaltreatment in Turner syndromer[J]. Endocr Regul, 2001, 35(1): 17-24.

[5] 沈 泓, 邓振霞, 卜瑞芳. 卵巢发育不全综合征并桥本甲状腺炎伴甲状腺功能减退 1 例[J]. 临床荟萃, 2005, 20(3): 160.

[6] Chang P, Tsai W Y, Hou J W. et al. Autoimmune thy-roiditis in children with Turner syndrome[J]. Formos Med Assoc, 2000, 99(11): 823-826.

[7] Gravholt C H, Fedder J, Naeraa R W, et al. Occurrence of gonadoblastoma in females with Turner syn drome and Y chromosome material-a population study[J]. J Clin Endocrinol Metab, 2000, 85(9): 3199-3203.

(责任编辑:冉明会)