维普资讯 http://www.cqvip.com

文章编号：0253－3626(2005)01－0160－01

假性甲状旁腺功能减退症合并甲状腺功能亢进 1 例

张 璐，周 波

（重庆医科大学临床学院内分沁科，重庆 400016）

【中国图书分类法分类号】R581.1 【文献标识码】B 【收稿日期】2004－10－08

1 资 料

患者女性，15 岁，因“反复跌倒发作，双手僵硬 1 年多，加重 1 月多”入院。入院前 1 年多无明显诱因出现反复跌倒发作，发作时意识清楚，持续 30 秒，频率 1 次/周，伴双手僵硬，以第 4、5 指强直为主，为典型“鹰爪”状，发作时指间关节疼痛。1 月多前上述症状发作频率增加。入院查体：圆脸，体型矮小，身高 144cm，智力减低，计算力差，晶状体无浑浊。甲状腺Ⅰ°肿大、质软，无压痛，无血管杂音。心肺腹无阳性体征。耳前面神经叩击征（－），束臂加压试验（－）。辅查：血钙低，两次分别为 1.27mmol/L、1.30mmol/L，血磷升高，两次分别为 2.47mmol/L、2.52mmol/L，肾功能正常，PTH 明显升高，前后三次分别为 121pmol/L、192pmol/L（放免法正常值＜70.5）537pg/mL（化学发光法正常值 8－74pg/mL）。TPOAb53.7%，TGAb 46.47%（放免法）无明显升高。尿钙 0.55mmol/L，尿磷 6.27mmol/L。甲状腺功能查两次均明显升高，$FT_4$1.96ng/dL、1.96ng/dL，$FT_3$5.19pg/mL，5.48pg/mL，$T_3$2.34ng/mL，2.08ng/mL，$T_4$123.4ng/mL，96.7ng/mL，TSH0.15mIU/mL、0.07mIU/mL。CT 示：基底节多发钙化灶，双手第 4、5 掌骨正位片：双手第 4、5 掌骨无明显缩短，骨质未见明显异常。脑电图：中至重度异常。既往史及家族史无特殊，父母非近亲结婚。诊断：假性甲状旁腺功能减退症合并甲状腺功能亢进。治疗：发作时可静注 10% 葡萄糖酸钙，平时予以钙尔奇 D600mg2 次/日，药友立庆（活性维生素 D3）0.5μg 1 次/日，另用他巴唑 5mg 3 次/日，调整药物剂量。随访半年，患者未再发作，血钙、血磷基本正常，血钙：2.12mmol/L，血磷：1.6mmol/L，甲状腺功能好转，查 FT_3：2.4pg/mL，FT_4：0.9ng/dL，TSH2.5mIU/mL。

2 讨 论

假性甲状旁腺功能减退症（PHP），又称 Seabrignt—Bantams 综合症，为一种少见的显性性联遗传疾病。男女发病率为 1∶2，通过女性遗传给下一代，主要障碍为周围靶器官对甲状旁腺激素缺乏反应，如肾或骨。临床表现与甲状旁腺功能减退症相似，如有类似癫痫发作，手足搐搦、血钙低、血磷高，但血中 PTH 浓度正常或增高。且常伴矮小、智力障碍、圆脸、第 4、5 掌骨短等（AHO）PHP Ⅰ型是靶细胞的膜受体不能结合甲状旁腺激素，不能生成环磷酸腺苷（CAMP）以发挥作用。Ⅱ型是靶细胞可接受 PTH 产生 CAMP，但缺陷是发生在细胞内，对 CAMP 无反应，尿无排磷，且无 AHO 改变。本例患者有跌倒、手足搐搦、血钙低、血磷高、肾功好，CT 示基底节多发钙化灶，甲状旁腺功能减退症诊断无疑，但要区分是特发性还是假性甲状旁腺功能减退症。该患者 PTH 浓度高，虽手掌骨无明显缩短畸形，但有圆脸、身材矮小、智力减低、骨发育差等体征，且左足第 4 跖骨似较右侧细小。因此假性甲状旁腺功能减退症的诊断成立。因患者两次甲状腺功能均高，所以系假性甲状旁腺功能减退症合并甲状腺功能亢进症（GD）。二者关系不明确，相关可能性小。GD 的发病与甲状腺兴奋性自身抗体的关系很密切，而假性甲状旁腺功能减退症是否存在自身抗体还有待研究。本病十分罕见，但治疗除不能做甲状旁腺移植以外，其余与特发性甲状旁腺功能减退症一样。

作者介绍：张 璐（1967－ ），女，副主任医师，
主要研究方向：甲状腺疾病的治疗