

· 论 著 ·

# 假性甲状旁腺功能减退症 12 例诊治分析

黎茂尧, 梁 芳, 朱军艺, 毛冰凌

〔摘要〕 目的 研究并探讨假性甲状旁腺功能减退症的临床特点、诊断及临床治疗情况。方法 对 2002 年 3 月 - 2012 年 3 月 12 例假性甲状旁腺功能减退症 (PHP) 的临床诊治资料进行回顾分析。结果 本组患者男女比例为 1:2, 发病年龄 ( $22.5 \pm 8.6$ ) 岁; 所有患者的血钙、尿钙、血镁以及尿磷比正常人低, 甲状旁腺素 (PTH)、血磷、骨碱性磷酸酶 (BALP) 比正常人高; 较为常见的临床症状为手足抽搐 10 例、癫痫样发作 7 例、肢端麻木 5 例; 3 例合并遗传性骨营养不良; 2 例合并甲状腺功能减退; 所有患者均行颅脑 CT 检查, 其中 10 例发现颅内钙化; 病症误诊 5 例, 主要误诊为缺钙、原发性癫痫及脑膜炎后遗症。结论 假性甲状旁腺功能减退症发病患者多为儿童, 临床诊断易被误诊为原发性癫痫。为了降低临床误诊率, 临床医生应该注意低钙血症的临床表现。假性甲状旁腺功能减退症主要采用钙剂联合维生素 D 或是其衍生物进行治疗。对于同时合并甲状腺功能减退的患者应同时给予相应治疗。

〔关键词〕 假性甲状旁腺功能减退症; 临床症状; 误诊分析

〔中图分类号〕 R582.2 〔文献标志码〕 A doi:10.3969/j.issn.1672-271X.2014.02.017

## Diagnosis and treatment of pseudo hypoparathyroidism (12 cases report)

LI Mao-yao, LAING Fang, ZHU Jun-yi, MAO Bing-ling. The First Medical Department of People's Hospital in Huazhou City, Huazhou, Guangdong 525100, China

〔Abstract〕 Objective To investigate the clinical characteristics, diagnosis and clinical treatment of pseudo hypoparathyroidism. Methods 12 cases with pseudo hypoparathyroidism in our hospital from March 2002 to March 2012 were retrospectively analyzed. Results The male/female ratio was 1:2, and the average age was ( $22.5 \pm 8.6$ ) years in 12 cases. The urinary calcium, urinary calcium and blood magnesium phosphate levels in patients was lower than that of healthy people. PTH, phosphorus, BALP level were higher than that of healthy people. The mainly clinical symptoms were tetany (10 cases), epileptic seizures (7 cases), limb numbness (5 cases). 3 cases were combined with hereditary osteodystrophy. 2 cases were combined with thyroid dysfunction. All patients were detected by brain CT examination, and 10 cases were detected with intracranial calcifications. 5 cases were misdiagnosed, mainly misdiagnosed as calcium deficiency, idiopathic epilepsy and meningitis sequelae. Conclusion The pseudo hypoparathyroidism patients were mostly children, which was easily misdiagnosed as epilepsy. To reduce the misdiagnosis rate, clinical manifestations should be paid more attention. Pseudo hypoparathyroidism could be effective treated by calcium combined with vitamin D or its derivatives. For patients with concomitant hypothyroidism should be given appropriate treatment.

〔Key words〕 pseudo hypoparathyroidism; clinical symptoms; misdiagnosis analysis

假性甲状旁腺功能减退症 (PHP) 是一种较为罕见的遗传性疾病, 临床发病率较低。发病患者临床表现多样, 较为常见的表现为侏儒体型、肥胖、粗短身材、圆脸及短指畸形等<sup>[1]</sup>。部分患者会合并患有手足抽搐、癫痫以及高血磷和低血钙等, 极少数患者会出现假性甲状旁腺功能减退症的各种变异型<sup>[2-3]</sup>, 使得患者的临床表现以及病理症状发生较大的变化, 对临床诊治产生影响。本次研究, 笔者对我院近 10 年来收治的假性甲状旁腺功能减退症 12 例临床诊治资料进行回顾分析, 探讨假性甲状旁腺功能减退症的临床特点、诊断及临床治疗情况。

## 1 对象与方法

1.1 对象 2002 年 3 月 - 2012 年 3 月内科收治确诊假性甲状旁腺功能减退症 12 例, 男 4 例, 女 8 例, 病程为 1 个月 ~ 19 ( $8.2 \pm 4.4$ ) 年, 首次发病年龄为 6 ~ 24 ( $8.2 \pm 4.4$ ) 岁, 确诊患者年龄 8 ~ 35 ( $22.5 \pm 8.6$ ) 岁, 其中有 3 例为 10 岁之前发病, 所有患者既往均未进行任何颈部手术及放射治疗<sup>[4]</sup>。在发病过程中均有焦虑、抑郁、幻觉、定向失常、记忆减退、手足低钙性搐搦、手足抽搐及癫痫发作史等症状, 但意识清楚。

1.2 方法 收集所有患者的临床诊治资料, 包括行心、脑电图、双手及双足 X 线片检查、头颅 CT 片、眼科检查相关资料、化验结果 [血磷、血钙、甲状旁腺素、

甲状旁腺素(PTH)、生长激素等],对所有患者的诊治资料进行回顾性分析,分析每位患者的临床表现、诊断及后期治疗等情况。

## 2 结果

**2.1 临床表现** 患者多以手足抽搐并癫痫样发作入院治疗,就诊前未明确诊断为 PHP,常见的临床症状:①手足抽搐 10 例、癫痫样发作 7 例、乏力 4 例、肢端麻木 5 例、昏厥 2 例;②2 例出现皮肤干燥、1 例出现牙齿萌出较迟,3 例在生长发育过程中出现身材矮胖、圆脸及短颈等症状,3 例伴随智力低下,3 例合并遗传性骨营养不良;③2 例合并为甲状腺功能减退;④9 例面神经叩击征和束臂试验阳性。

**2.2 实验室及特殊检查** ①12 例均行 PTH、血钙、血磷以及血镁等实验室检查,其中 11 例行 24 h 尿磷检查,10 例行 24 h 尿钙检查,检查结果显示,12 例血钙值在  $1.19 \sim 1.75 (1.42 \pm 0.35)$  mmol/L (正常值  $2.25 \sim 2.75$  mmol/L);血磷值在  $1.68 \sim 3.26 (1.42 \pm 0.35)$  mmol/L (正常值  $0.95 \sim 1.65$  mmol/L);血镁值在  $0.52 \sim 0.76 (1.42 \pm 0.35)$  mmol/L (正常值  $0.75 \sim 1.25$  mmol/L);尿钙值在  $0.15 \sim 1.35 (1.42 \pm 0.35)$  mmol/L (正常值  $2.45 \sim 7.35$  mmol/L);24 h 尿磷值在  $5.25 \sim 7.45 (1.42 \pm 0.35)$  mmol/L (正常值  $21.45 \sim 45$  mmol/L);PTH 在  $10.25 \sim 125 (58.45 \pm 25.36)$  pmol/L (正常值  $2.25 \sim 7.25$  pmol/L)。结果显示,本次研究 12 例的血钙、尿钙、血镁以及尿磷水平相比正常人较低,PTH、血磷相比正常人较高;②8 例行血清骨碱性磷酸酶(BALP)检查。BALP 值在  $56.2 \sim 257 (215 \pm 135)$  U/L (正常值  $0 \sim 130$  U/L)。结果表明患者 BALP 值均有不同程度增高;③12 例均行心、脑电图检查,其中出现间期延长综合征(QT)7 例,合并 ST-T 延长 2 例,3 例(25%)正常,病情发作时或正常时行脑电图检查,4 例出现中度异常,2 例出现轻度异常;④7 例行眼科检查,未见有白内障或晶状体异常情况。

**2.3 影像学检查** 12 例中 6 例行双手及双足 X 线片检查,3 例有骨质疏松,其中 1 例伴发双手软组织钙化、2 例的左第 2 掌骨见一类椭圆形低密度区,考虑骨质破坏,其余 3 例正常;所有患者均行头颅 CT 检查,其中 10 例出现颅内钙化,颅内钙化主要以双侧基底节钙化为主,其余 2 例正常;9 例行头颅磁共振检查,其中 6 例出现颅内钙化,3 例发现双侧基底节可疑性改变。

**2.4 误诊情况** 5 例发生误诊,误诊率 41.7%,主要为原发性癫痫、缺钙及脑膜炎后遗症。其中 3 例

被误诊为原发性癫痫,给予卡马西平等药物进行治疗;1 例临床检查发现血钙较低,被误诊为缺钙,给予补钙治疗;1 例被误诊为脑膜炎后遗症,给予吡拉西坦等药物进行治疗。

**2.5 治疗情况** 治疗无特效药物,患者需长期对症治疗,原则上与原发性甲状旁腺功能减退症治疗相似<sup>[5]</sup>。①药物治疗:本组 12 例住院期间均给予钙剂联合维生素进行治疗,如碳酸钙、维生素 D 等,具体药物用量根据患者的实际病情选择。结果仅 3 例血钙值恢复正常,9 例血钙值均在正常值下限;②10 例癫痫发作及血钙明显降低时,曾给予缓慢静脉注射葡萄糖酸钙( $10 \sim 30$  ml),病情严重时可重复治疗;低钾患者适当给予口服补钾或静脉补钾治疗;低镁患者给予 25% 硫酸镁进行治疗;对于合并癫痫的患者,可以同时服用卡马西平及托吡酯等药物进行治疗;合并原发性甲减患者,可以给予左甲状腺素钠片进行治疗。所有患者经上述方法治疗临床症状有所减轻或好转出院;③日常医嘱:嘱咐患者少食含高磷食品,如粉条、白面、豆制品及肉类。本组患者经上述治疗后手足抽搐、低钙性抽搐及癫痫发作等症状体征有所好转,有效减少了疾病的发病次数,延缓了疾病的进一步发展。

## 3 讨论

PHP 是一种显性或隐性多基因遗传性疾病,临床中比较罕见,其发病机制是由于 PTH 受体突变,对 PTH 反应减低或不反应,与 GNAS 基因的缺陷有关,男女发病率为 1:2,女性发病率高于男性<sup>[6]</sup>。自 1942 年 Albright 首次报道 PHP 以来,国内也有多位学者对该病的诊断和治疗做了相关研究,早年有报道该病有近亲家族发病倾向,该文报道一家有 6 例报告,但本文资料中无家族史发病患者,男 4 例,女 8 例,结果与相关研究略有相同<sup>[7-8]</sup>。低钙血症的症状和体征主要表现为神经肌肉应激性增加或钙沉积,神经肌肉应激性增加的主要症状为手足抽搐、癫痫样发作及感觉异常等<sup>[9-10]</sup>。本组 12 例并发病主要为手足抽搐 10 例、癫痫样发作 7 例、肢端麻木 5 例,结果表明上述症状在假性甲状旁腺功能减退症患者中较为常见。钙沉积的症状包括白内障和基底节钙化,CT 检查是发现颅内钙化较为有效的方法之一<sup>[11]</sup>,本组患者行 CT 检查有 10 例出现颅内钙化,钙化主要为双侧基底节。低钙血症会引起昏厥,本组亦有 2 例昏厥,慢性低钙血症还会影响机体发育。

(下转第 206 页)

护理队伍的主力军,其安全意识和执行意向的高低对患者安全起着至关重要的作用。因此要提高医院整体的不良事件报告执行意向,护理管理部门要给予年轻护士更多的关注。同时,营造“病人安全”的文化氛围,使医院每一位护理人员在正确的安全观念支配下规范自己的行为,放弃目前拒绝承认错误、惩罚失败的文化<sup>[6]</sup>。因为,人都有趋利避害的特点,动不动就罚款、解聘,会使问题隐藏的更深而不易发现解决<sup>[7]</sup>。建立一套规范化、制度化的护理不良事件报告系统,采用根本原因分析法分析处理护理不良事件,并提出改进措施,达到护理质量的持续改进。

患者的安全是医院管理的核心内容之一,护理管理者应了解影响不良事件上报的因素和程度,采取相应的措施。不断增强护理人员的风险意识,把安全第一作为护理活动的首要价值取向,将护理安全纳入目标管理<sup>[8]</sup>。为了提高护士主动上报护理不良事件,护理管理者应致力于不良事件报告系统本身的持续改进、护理人员安全知识的培训、完善不良事件报告系统,并构建良好的团队文化氛围、合理

使用激励机制、倡导人文关怀理念,为患者创建安全和谐健康的就医环境,确保患者安全。

【参考文献】

[1] 李 漓,刘雪琴. 我院护理不良事件报告制度的建议与实施[J]. 中国护理管理,2007,7(11):54-55.  
[2] 练 敏. 护理人员不良事件报告认知与态度的调查与分析[D]. 南京:南京中医药大学,2012.  
[3] 郝二美. 护理不良事件报告管理的研究进展[J]. 中国医药指南,2012,10(34):424-425.  
[4] 马先明,姜丽红. 态度及其行为模式评述[J]. 社会心理学,2006,21(85):263-266.  
[5] 时蓉华. 社会心理学概论[M]. 东方出版社,1998:1.  
[6] 戴慧珊,施 雁,毛雅芬. 护理不良事件报告系统的研究现状及思考[J]. 护理研究,2009,23(8):2137-2138.  
[7] 苗京亚. 护理缺陷管理的文献分析研究[J]. 东南国防医药,2009,11(4):360-362.  
[8] 李 健,张 颖,岑爱萍,等. 加强护理安全管理的实践[J]. 东南国防医药,2010,12(5):448-449.

(收稿日期:2013-11-12;修回日期:2014-01-20)

(本文编辑:潘雪飞)

(上接第 167 页)

假性甲状旁腺功能减退症的临床误诊率较高<sup>[12-13]</sup>,本组研究 12 例既往有 5 例存在不同情况的误诊,被误诊为原发性癫痫患者 3 例。结果表明,临床上对于假性甲状旁腺功能减退症的临床诊断主要依据低血钙以及高血磷,医师在诊断的同时应该检查患者的肾功能,排除甲亢的可能性,为进一步降低患者的临床误诊率,诊断人员在临床检查时应将患者的各项临床症状与肾功能不全、维生素 D 缺乏以及原发性癫痫等病症的临床症状进行对比分析,尽可能地降低误诊率。

对于假性甲状旁腺功能减退症患者的治疗,主要的治疗目标是纠正患者体内钙磷异常以及激素抵抗,对于伴有不同症状的患者应该采取不同的药物及方法进行治疗,治疗过程中还需时刻注意患者病情的变化,及时调整药物的用量。

【参考文献】

[1] 李振华,尹世杰. 以癫痫样发作为首发症状的内科疾病 31 例分析[J]. 安徽医学杂志,2013,34(8):1173-1174.  
[2] 高 欢,徐家立. 以多种癫痫发作为主要表现的假性甲状旁腺功能减退症(附 1 例报告)[J]. 临床神经病学杂志,2011,24(2):128-129.  
[3] 王 双,袁长红. 假性甲状旁腺功能减退症 1 例报道[J]. 中华

全科医学,2013,11(1):165.  
[4] 洪志发,汪再生. 头颅 CT 及血生化检查在诊断甲状旁腺功能减退中的价值[J]. 放射学实践,2011,16(4):260.  
[5] 曲 玲,张婷婷,母义明,等. 15 例假性甲状旁腺功能减退症的临床分析[J]. 南方医科大学学报,2012,32(5):685-686.  
[6] 梁华晟,薛耀明,钟宇华. 特异性针对大鼠甲状旁腺激素受体 1 基因 SiRNA 表达载体的构建、鉴定及对高糖状态下 INS-1 细胞周期的影响[J]. 南方医科大学学报,2010,30(9):2093-2096.  
[7] Albright F, Burnett CH, Smithp H, et al. Pseudo-hypoparathyroidism: an example of Seabright-Bantam syndrome, report of three cases[J]. Endocrinology, 1942, 30:922-933.  
[8] 董培贤,龚福太,申淑珍. 假性甲状旁腺功能减退症(附一家系六例报告)[J]. 中华内分泌代谢杂志,2001,4(170):123.  
[9] 赵大江,薛双峰. 甲状旁腺功能减退症诊断与治疗进展[J]. 中华实用诊断与治疗杂志,2011,25(12):1145-1147.  
[10] 蒋大勇,王 坚. 女性中枢性甲状腺功能减退症的临床分析[J]. 东南国防医药,2011,13(3):197-200.  
[11] 李洪涛,张 健. CT 在颅内钙化性病变中的鉴别诊断价值[J]. 黑龙江医药科学,36(3):111.  
[12] 王转锁,任 艳,田浩明. 20 例假性甲状旁腺功能减退症临床分析[J]. 四川大学学报(医学版),2011,42(1):139-140.  
[13] 贾玉梅,赵铁耘,刘玉平,等. 假性甲状旁腺功能减退症 9 例临床分析[J]. 华西医学,2008,23(4):739-740.

(收稿日期:2013-12-10;修回日期:2013-12-30)

(本文编辑:黄攸生; 英文编辑:王建东)