

• 病例报告 •

正常血钙的原发性甲状旁腺功能亢进症1例误诊分析

王传彬, 董江宁, 韦树华, 张 萍
安徽省肿瘤医院影像科, 安徽合肥 230031

中图分类号: R445.1 文献标志码: A 文章编号: 1008-617X(2017)03-0238-03

原发性甲状旁腺功能亢进症(primary hyperparathyroidism, PHPT)是由于甲状旁腺分泌过多甲状旁腺激素(parathyroid hormone, PTH), 进而导致以高钙低磷为特征的一种疾病^[1]。正常血钙的PHPT是一种极为罕见的特殊类型, 且缺乏典型临床症状, 特别在仅以某种单一的并发症为首发症状时, 极易导致误诊^[2]。本文就1例血钙正常的PHPT病例进行剖析, 以期待提高对该病的认识。

资料

患者, 女性, 51岁, 以“反复全身多发性骨疼痛, 进行性加重”入住我院骨科。查体: 左锁骨、左肩部、双侧前肋、左踝压痛、左肩关节活动后疼痛, 左髌骨叩击痛, 左肩关节及左

踝活动受限。实验室检查: 血钙2.49 mmol/L, 血磷0.31 mmol/L, 碱性磷酸酶571 IU/L。多部位骨骼CT及MRI(图1)示: 骨盆及双侧股骨弥漫性骨质疏松及骨质破坏、双侧股骨干骨内膜下饼状软组织肿块、左侧髌骨及髌白纤维囊性骨炎、继发性动脉瘤样骨囊肿及病理性骨折, 双侧臀部及大腿多发肌肉萎缩, 考虑全身代谢性骨病, 建议行甲状旁腺CT检查及PTH检查。甲状旁腺CT(图2)示: 右下甲状旁腺占位, 考虑甲状旁腺腺瘤。全段PTH: 807 ng/L(正常11~67 ng/L)。转至我院头颈外科, 行甲状旁腺占位手术示: 灰黄结节1枚(右侧甲状旁腺), 大小3 cm×2.5 cm×2 cm, 剖面灰黄、质嫩, 有出血, 包膜完整。免疫组化: CgA(+), CK8(+), CK18(-), TG(-), TTF-1(-), Bcl-2(+), Ki-67(+8%)。病理诊断为右侧甲状旁腺腺瘤(图3)。

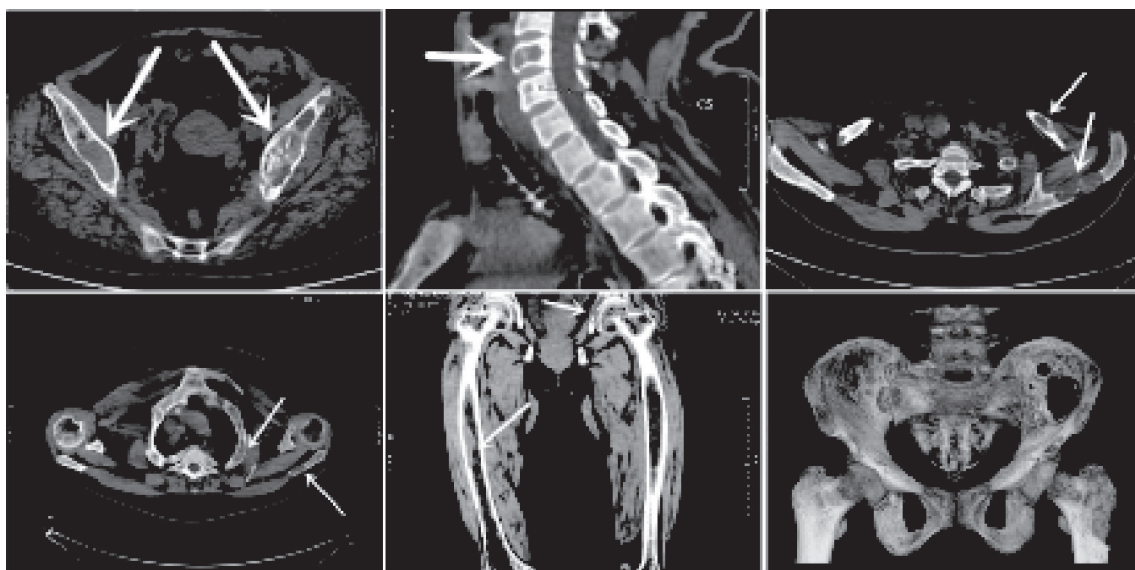


图1 多部位骨骼CT及MRI影像学表现

骨盆、颈椎椎体、左侧锁骨及肩胛骨、肋骨、左侧髌白内骨质密度不均匀减低, 见多发囊状骨质破坏影(箭头所示), 边缘无硬化边, 部分呈膨胀性改变; 右侧股骨干骨内膜下见饼状软组织肿块(箭头所示)

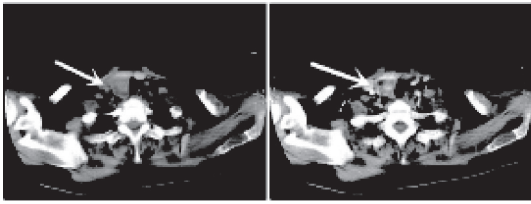


图2 甲状旁腺CT影像学表现

右侧甲状旁腺区软组织密度肿块影(箭头所示),边界尚清,增强后不均匀强化

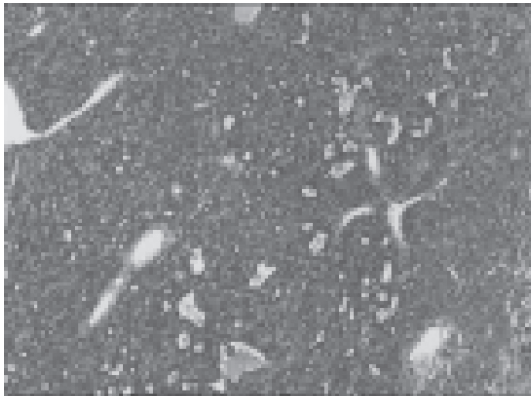


图3 右侧甲状旁腺腺瘤病理表现(HE, ×200)

大小3 cm × 2.5 cm × 2 cm,剖面灰黄、质嫩,有出血,包膜完整。免疫组化:CgA(+),CK8(+),CK18(-),TG(-),TTF-1(-),Bcl-2(+),Ki-67(+8%)

既往史1:2014年4月28日患者因“左臀部疼痛2月余”入院。骨盆CT示:双侧髂骨及左侧髌白囊性病变,倾向动脉瘤样骨囊肿。2014年5月8日行左髂骨肿瘤刮除术+植骨术。术后病理示:镜下见梭形破骨巨细胞样巨细胞增生,考虑骨巨细胞瘤,动脉瘤样骨囊肿待排。住院期间先后两次实验室检查均提示血钙正常、血磷降低、血碱性磷酸酶升高。

既往史2:2015年4月13日患者因“全身多发性骨疼痛1年,进行性加重”入院。肩关节CT示:锁骨及肩胛骨(左侧)、右侧肩关节盂、颈4~5椎体及双侧多发肋骨呈溶骨性骨质破坏,伴多发病理性骨折。髌关节MRI示:双侧股骨中上段信号异常;左踝摄片示左侧胫骨远端呈溶骨性骨质破坏。ECT示:全身多发骨代谢异常,多发骨转移不能排除。2015年4月20日及4月29日先后行左胫骨、左肱骨负重区肿瘤刮除术+植骨术。术后病理示:左胫骨及肱骨符合纤维结构不良,合并破骨巨细胞样巨细胞肉芽肿形成,部分合并动脉瘤性骨囊肿,考虑为多骨型纤维结构不良。住院

期间先后4次实验室检查均提示血钙正常、血磷降低、血碱性磷酸酶升高。

讨论

PHPT是一种内分泌疾病,甲状旁腺腺瘤是其最主要原因^[3]。临床常表现为反复发作的肾结石、消化性溃疡、精神改变及PHPT样骨病。高血钙及低血磷是诊断本病的重要指标^[4]。

近年来,随着对PHPT研究的不断深入和对血钙、血PTH普查的重视,PHPT的检出率越来越高,无症状患者的比例也逐渐增高;同时,越来越多的学者开始意识到少数PHPT患者可出现PTH升高而血钙正常的现象^[5]。但血钙正常的机制尚不清楚,部分学者认为血钙正常是机体对疾病的一种代偿反应,部分学者认为血钙正常是长期骨骼脱钙导致钙库枯竭引起的^[5],还有部分学者认为血钙正常的PHPT是高钙血症的前期^[6]。

绝大多数血钙正常的PHPT患者缺乏典型临床症状,通过详细询问病史有可能发现情绪低落、容易疲劳、社会适应能力差等非特异征象。仅极少数患者可伴随典型症状,如Emin等^[7]于2004年报道了1例正常血钙的PHPT患者合并典型骨骼病变棕色瘤,郑全增^[5]于2018年报道了3例正常血钙的PHPT患者发生骨病,与本病例相仿。

PHPT患者发生骨病仅占5%~15%,病理上表现为广泛的骨质疏松、骨质破坏、骨质软化、纤维囊性骨炎、软组织钙化及病理性骨折等,其中广泛的骨质疏松是其最常见的表现,而纤维囊性骨炎则是其最具有特征性的影像学表现^[1,4-5]。结合X线片和高血钙、低血磷、PTH升高等实验室资料,一般能作出准确诊断。但对于少数血钙正常的PHPT患者,影像学检查往往误诊为其他骨病。

本病例临床长期诊断不明,主要有以下原因:①对血钙正常的PHPT缺乏认识;②受血钙水平正常的影响而忽视了血磷减低和碱性磷酸酶升高的重要性;③患者多次手术的目的均为解除承重部位的病变,因此所获取的病理结果内容较为局限,不能反映全部信息;④最重要的是临床科室、影像学科室、病理科及相关科室等缺乏合作,导致诊疗的单一性。

结合本病例资料,我们认为当遇到多骨病变、多骨畸形和病理性骨折时,即使血钙水平正常,也应考虑PHPT的可能,应紧密结合血磷、碱性磷酸酶的变化情况,进一步行甲状旁腺和PTH检查以明确诊断,从而避免或减轻多个系统不必要的损害,尽快尽好地促进预后。

此外,通过本病例误诊分析,我们认为特殊疾病的诊治离不开多学科医师之间的共同探讨,多学科间程序化诊疗模式的实施定能实现科室之间的知识互补,从而更好地为患者服务,满足患者和医师的需求^[8]。

参考文献

- [1] 李焕军,丁承宗,韩景超,等.原发性甲状旁腺功能亢进性骨病的影像学表现[J].中国中西医结合影像学杂志,2013,11(1):68-69.
- [2] 赵琳,刘建民.正常血钙的原发性甲状旁腺功能亢进[J].内科理论与实践,2008,3(1):64-66.
- [3] SUH J M, CRONAN J J, MONCHIK J M. Primary hyperparathyroidism: is there an increased prevalence of renal stone disease [J]. AJR, 2008, 191(3): 908-911.
- [4] 王勇,胡新杰,任伯绪.影像学对原发性甲状旁腺功能亢进骨病的诊断价值[J].医学影像学杂志,2014,24(2):205-208.
- [5] 郑全增.血钙正常的甲状旁腺功能亢进骨病3例[J].医学影像学杂志,2008,3(1):1358-1362.
- [6] LOWE H, MCMAHON D J, RUBIN M R, et al. Normocalcemic primary hyperparathyroidism: further characterization of a new clinical phenotype [J]. J Clin Endocrinol Metab, 2007, 92(8): 3001-3005.
- [7] EMIN A H, SÜOĞLU Y, DEMIR D, et al. Normocalcemic hyperparathyroidism presented with mandibular brown tumor: report of a case [J]. Auris Nasus Larynx, 2004, 31(3): 299-304.
- [8] 邓先兆,伍波,钟春林,等.原发性甲状旁腺功能亢进的多学科联合诊治120例[J].上海医学,2012,35(11):931-933.

(收稿日期:2016-05-14 修回日期:2016-06-14)