·头颈部影像学·

假性甲状旁腺功能低下的临床影像诊断(附 8 例报告)

周文明，付维东

【摘要】 **目的**：探讨假性甲状旁腺功能低下(PHP)的临床及影像学特点，提高其影像诊断水平。**方法**：搜集 8 例经临床诊断的 PHP 患者的病例资料，对其临床表现、相关实验室及影像学检查资料进行回顾性分析。**结果**：所有患者甲状旁腺激素升高，低血钙及高血磷；7 例发现脑内对称性钙化，4 例表现为典型的 Albright 遗传性骨营养不良症(AHO)，2 例在 X 线片上出现皮下钙化结节，1 例第Ⅳ掌骨粗短。PHP 的主要 CT 表现为脑内对称性多发钙化，钙化灶于 T_1WI 和 T_2WI 上呈稍高信号或等信号。**结论**：假性甲状旁腺功能低下患者有较特殊的临床表现，其影像学表现也有一定的特征性，CT 扫描是诊断本病的有价值的影像学检查方法。

【关键词】 假性甲状旁腺功能低下；遗传性骨营养不良；钙化；体层摄影术，X 线计算机；磁共振成像

【中图分类号】R814.42；R445.2；R582$^+$.2 【文献标识码】A 【文章编号】1000-0313(2014)08-0921-03

DOI：10.13609/j.cnki.1000-0313.2014.08.020

Clinical features and imaging diagnosis of pseudohypoparathyroidism (report of 8 cases)

ZHOU Wen-ming, FU Wei-dong. Department of Radiology, the First People's Hospital of Yueyang, Hunan 414000, P. R. China

【**Abstract**】 **Objective**: To study the clinical and imaging features of pseudohypoparathyroidism (PHP). **Methods**: Eight cases with PHP in our hospital were enrolled in this study. A retrospective analysis was performed based on image findings and clinical information, and relevant literatures were reviewed subsequently. **Results**: Hypocalcaemia, hyperphosphatemia and increased Parathyroid hormone were detected in all cases. 4 patients presented Albright's hereditary osteodystrophy (AHO) characteristic, shortening of the 4th metacarpals was detected in X-ray radiograph from 1 case. The symmetrical calcification in the brain was found in 7 cases, MRI from 5 cases demonstrated that the calcification presented isointensity or slightly high signal on T_1WI and T_2WI. Calcified nodules under skin were demonstrated in 2 cases. **Conclusion**: Pseudohypoparathyroidism has some specific clinical and imaging features. CT is an useful imaging modality in the diagnosis of pseudohypoparathyroidism.

【**Key words**】 Pseudohypoparathyroidism; Hereditary osteodystrophy; Calcification; Tomography, X-ray computed; Magnetic resonance imaging

假性甲状旁腺功能低下(pseudo-hypoparathyroidism，PHP)是一种临床上比较少见的先天性疾病，发病率约为 0.79/100000[1]。文献中关于 PHP 大部分为个案报道，近年来虽然临床对本病的诊治水平有所提高，但仍容易漏诊或误诊。笔者搜集 8 例 PHP 患者的临床及相关影像学检查资料进行回顾性分析，旨在提高对 PHP 临床表现、影像诊断和鉴别诊断水平。

材料与方法

搜集本院 1999 年－2013 年经临床诊断的 8 例 PHP 患者的病例资料。其中男 5 例，女 3 例，年龄 5～34 岁，平均 17 岁。所有患者均行头部 CT 检查以及血钙、血磷、血电解质、24h 尿钙和 PTH 实验室检查，4 例行手和足 X 线检查，5 例行头部 MRI 检查。本研究中 PHP 的临床诊断标准：①血液内甲状旁腺激素(parathyroid Hormone，PTH)水平升高(＞8.43 pmol/L)；②低血钙(＜2.25 mmol/L)；③高血磷(成人＞1.61 mmol/L，儿童＞1.91 mmol/L)。其中前两项为必备条件，且排除因颈部手术、放疗等原因而导致的继发性甲状旁腺损害[2]。

结 果

1. 临床表现

8 例患者均出现了四肢抽搐症状，其中 5 例伴有癫痫、1 例伴意识障碍。2 例有轻度智力障碍。4 例具有矮胖、四肢粗短及圆脸、手足畸形等 Albright 遗传性骨营养不良症(Albright's hereditary osteodystrophy，AHO)的特殊体型，其中 2 例有家庭史，2 例在四肢皮下软组织触及质地较硬、活动度尚可的小结节。

2. 实验室检查

所有患者均有血钙不同程度降低、血磷不同程度升高，血钾、钠、氯离子水平在正常范围，血液内 PTH 16.3～28.5 pmol/L(正常值 1.13～8.43 pmol/L)，促甲状腺激素水平在正常范围。

作者单位：414000 湖南，岳阳市一人民医院影像科
作者简介：周文明(1973－)，男，湖南岳阳湘阴人，硕士，副主任医师，主要从事影像诊断工作。

3. 影像学表现

8 例颅脑 CT 检查中，有 7 例发现对称性分布的脑实质钙化(图 1、2)，主要位于双侧基底节区、小脑齿状核，但内囊区未受累及；4 例于双侧额顶叶灰白质交界处亦可见弯曲线条状钙化。发现脑内钙化的患者中有 5 例行 MRI 检查，显示脑内钙化 T_1WI 均表现为呈稍高或等信号，T_2WI 呈等信号或稍高信号(图 1)。

在 4 例 AHO 体型患者中，2 例皮下软组织触及结节者于 X 线平片上显示有钙化，1 例显示第 4 掌骨粗短、呈“掌骨征”阳性(图 2)。

讨 论

1. PHP 的临床特点

目前多认为假性甲状旁腺功能低下是一种家族性遗传性疾病，但也有报道表明部分病例没有表现出确切的遗传关系。本病是周围靶组织(肾脏及骨骼)对 PTH 抵抗或者反应低下所引起的一种临床疾病。有学者根据甲状旁腺靶器官(肾和骨)对甲状旁腺素的反应程度不同，将本病分为 3 种临床类型[3]：Ⅰ型，有典型的假性甲状旁腺机能减退表现，肾脏和骨骼对 PTH 均无反应；Ⅱ型，骨骼对 PTH 有反应，但肾脏对 PTH 无反应；Ⅲ型是 PHP 的一种特殊类型，实验室检查没有低血钙、高血磷的特征，肾脏对 PTH 有轻度反应，而骨骼对 PTH 无反应，又称假性甲状旁腺机能减退(pseudo-pseudohypoparathyroidism，PPHP)。

PHP 的实验室检查为甲状旁腺激素增高或正常，低钙血症，尿钙减低，高磷血症，因为患者肾脏对 PTH 无反应或反应降低从而影响钙磷排泄，继而因自身反馈调节导致 PTH 分泌增加。部分 PHP 患者有 AHO 特殊体型[1]，表现为矮胖、四肢粗短及圆脸、手足畸形尤其是Ⅳ、Ⅴ掌骨变短等改变，但出现率报道不一，本组中有 4 例未出现 AHO 改变，推测可能与病例的分型有关，因为Ⅰ型病例中有一亚型可不出现 AHO 体型[4,5]。然而，确切的分型需遗传学检查才能明确。PHP 患者可因缺钙引起神经兴奋性增高、脑血管壁及脑内钙盐沉着等因素而产生癫痫样症状。

2. PHP 的颅脑影像学表现

具有 AHO 体型者可出现“掌骨征”阳性，但 PHP 的主要影像学改变表现为脑内钙化。其特征性 CT 表现为脑实质内钙化对称性分布，受累区主要为双侧基

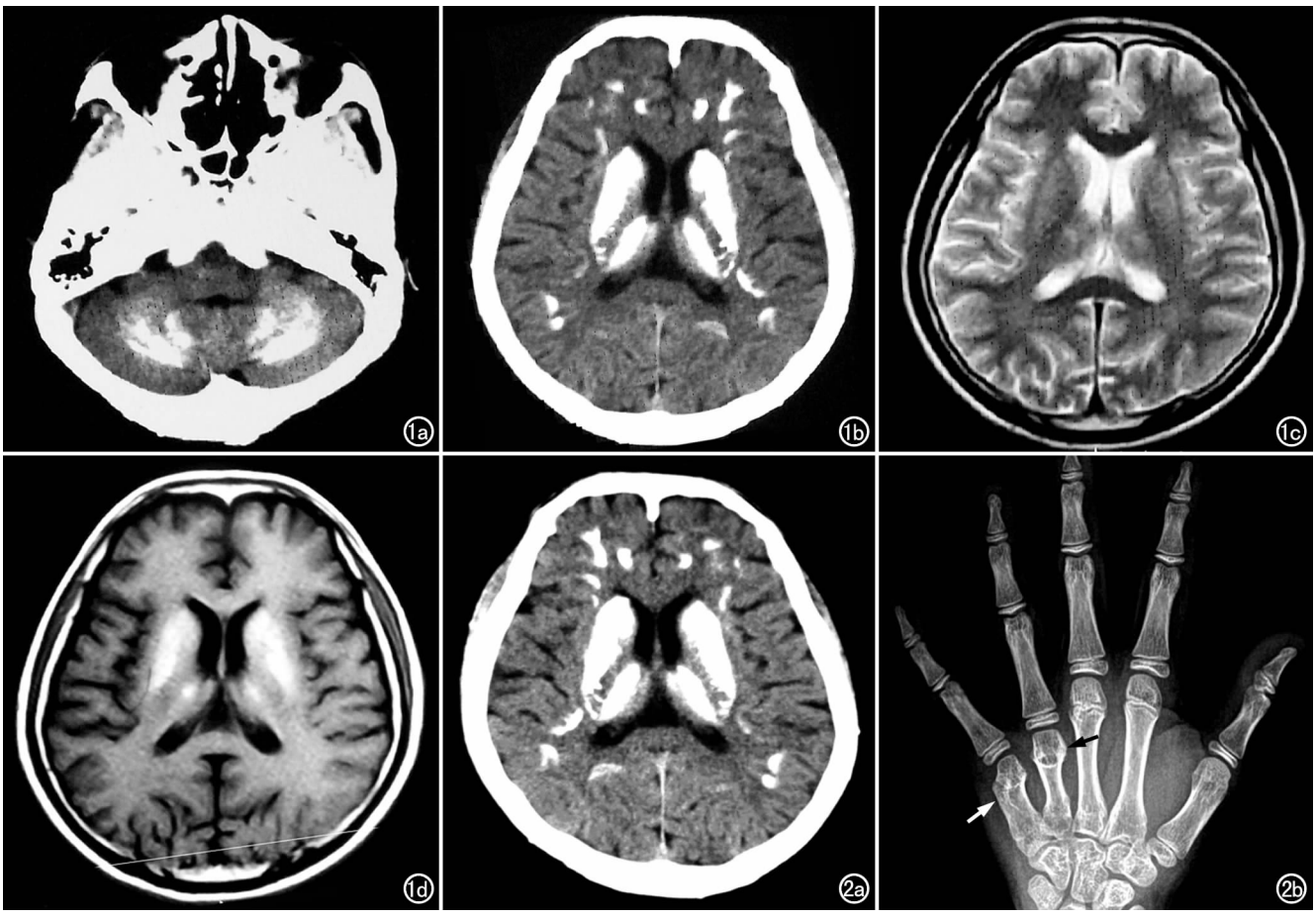

图 1 男，24 岁。a) CT 平扫示双侧小脑齿状核对称性钙化；b) CT 平扫示双侧基底节呈“八”字形钙化，但内囊基本不受累，双侧额顶叶钙化则位于灰白质交界区，呈弯曲线状；c) T_2WI 示钙化呈等信号或稍高信号；d) T_1WI 示钙化呈等信号或稍高信号。 **图 2** 男，15 岁。a) CT 平扫示脑内多发对称性钙化；b) X 线片示右手第Ⅳ～Ⅴ掌骨粗短(箭)。

底节区(但内囊区不受累)、丘脑、小脑齿状核,两侧额顶叶皮质下或灰白质交界区也可有多发对称性钙化灶。PHP 脑内钙化的出现率较高,但文献报道不一[5,6],本组 8 例中有 7 例出现了钙化。本病亦可出现脑外的钙化,本组有 2 例观察到了皮下软组织内钙化,1 例出现 4 掌骨掌粗短,还有患者出现纤维囊性骨炎及手足畸形。

目前还没有一致的病理学机制来解释 PHP 患者的颅脑 CT 表现。有文献指出变,持续低钙血症、血管通透性增高或钙磷代谢异常致血脑屏障功能障碍引起钙质在小血管壁及周围的沉积[7,8]。还有一个可能的原因是基底节区排列密集且纵横交错的丰富毛细血管对钙盐亲和力高,而内囊区毛细血管稀少、钙化不易出现[7]。

PHP 患者的颅脑 MRI 表现很少有文献报道。以往认为钙化在 MRI 时表现为低信号,但临床工作中发现钙化可表现为高、等、低信号[9]。本组资料显示,脑实质钙化于 T_1WI 上呈稍高或等信号,笔者认为可能是钙化的成分、含量、钙质微观结构及分布特点决定的。PHP 脑实质钙化的主要成份是结晶状的磷酸三钙或羟基磷灰石,其特殊的微观结构会使钙化在 T_1WI 序列上产生较高的信号,但也受钙化大小及钙质含量的影响[10]。另外,PHP 患者脑实质的 MR 信号强度的不同可能反映了脑组织内不同阶段的钙质沉积情况[11]。然而,PHP 患者小脑齿状核即使未显示有钙化,仍可出现上述类似信号[12]。总之 PHP 患者颅内钙化在 MRI 图像上并不仅仅表现为低信号或无信号,其原因目前缺乏一致的解释观点、有待更深入的研究。

3. PHP 的影像诊断和鉴别诊断

PHP 的特征性体征及对称性分布的基底节区钙化具有特殊的诊断价值[3],根据 PTH 水平、钙磷代谢等相关内分泌检查可明确临床诊断,确诊与进一步的分型尚需遗传基因学检测。影像学上其虽有特征性的脑内钙化,但需结合其它临床资料才能诊断为 PHP。本组有 3 例得到了正确的影像诊断,其他因就诊时资料不全仅诊断为钙磷代谢异常,甚至有 2 例因资料不全、颅内钙化相对较少及经验不足而诊断为生理性钙化,漏诊了 PHP 的诊断。

本病特征性的脑内钙化主要应与以下情况相鉴别[11]。甲状旁腺功能低下:其颅脑 CT 及 MRI 表现与 PHP 基本相同,鉴别手段主要是实验室查,甲状旁腺功能低下患者血 PTH 水平明显降低。特发性家族性脑血管亚铁钙沉着症:钙化主要分布于基底节、小脑齿状核、丘脑,虽有手足抽搐、癫痫、生长障碍和智力低下等,但无手足生长缺陷,生化检查 PTH、血钙及血磷水平正常而,这些特点可与 PHP 鉴别。生理性钙化:常常发生于中老年人,对称性钙化常见于基底节、小脑齿状核尤其是苍白球区,但没有相关的钙磷代谢异常及临床症状。

参考文献:

[1] Mantovani G. Pseudohypoparathyroidism: diagnosis and treatment [J]. J Clin Endocrinol Metab, 2011, 96(10): 3020-3030.

[2] Bhadada SK, Bhansali A, Upreti V, et al. Spectrum of neurological manifestations of idiopathic hypoparathyroidism and pseudohypoparathyroidism[J]. Neurol India, 2011, 59(4): 586-589.

[3] 张黎黎,刘白鹭,王海波. 假性甲状旁腺功能减低症一例[J]. 放射学实践,2011,26(6):685.

[4] 朱燕. 假性甲状旁腺功能减退症的临床与遗传学研究[D]. 北京:协和医学院,2011:9-10.

[5] 韩毅. 假性甲状旁腺功能减退症 5 例临床分析[D]. 杭州:浙江大学,2009:2-7.

[6] 陶美姣. 假性甲状旁腺功能减退症 14 例临床分析[D]. 南宁:广西医科大学,2009:8-9.

[7] 鱼博浪. 中枢神经系统 CT 和 MR 鉴别诊断[M]. 西安:陕西科学技术出版社,2005:509-510.

[8] 沈天真,陈星荣. 神经影像学[M]. 上海:上海科学技术出版社,2003:348-350.

[9] 舒红格,漆剑频,朱文珍,等. 颅脑钙化灶的 MR 磁敏感成像[J]. 放射学实践,2008,23(11):1187-1189.

[10] 龚向阳,李森华,李蓉芬,等. 钙化磁共振信号演变规律的实验研究[J]. 中华放射学杂志,1999,33(10):708-712.

[11] 彭洋,王仁法. 假性甲状旁腺功能减退的影像学诊断一例[J]. 放射学实践,2013,28(11):1184-1185.

[12] Kasahara S, Miki Y, Kanagaki M, et al. Hyperintense dentate nucleus on unenhanced T_1-weighted MR images is associated with a history of brain irradiation[J]. Radiology, 2011, 258(1): 222-228.

(收稿日期:2014-04-21 修回日期:2014-06-11)