

现;②肾功能减退;③活动性尿路结石;④血钙水平 ≥ 3 mmol/L(12 mg/dl);⑤血完整甲状旁腺激素(iPTH)较正常增高 2 倍以上;⑥骨密度降低,低于同性别、同年龄平均值的 2 个标准差,或低于同性别青年人平均值的 2.5 个标准差(腰椎、髌部和腕部);⑦严重的精神病、溃疡病、胰腺炎和高血压等。

3. 甲状旁腺手术后可出现低钙血症,多在手术后数小时至 7 d 发生。轻者手、足、唇和面部发麻,重则手足搐搦。一般术前碱性磷酸酶很高,又有纤维性囊性骨炎者则术后会有严重的低钙血症,口服碳酸钙、乳酸钙或葡萄糖酸钙,相当于元素钙 1~3 g。手足抽搐明显者可以静脉推注 10% 葡萄糖酸钙 10~20 ml,缓慢推入。难治顽固性低钙血症可以静脉点滴葡萄糖酸钙溶于 5% 或 10% 葡萄糖液内,常可缓解症

状和体征,同时补充维生素 D₂ 或 D₃,开始剂量 3 万~5 万 U/d,以后酌情减少用量。近年常服活性维生素 D,奏效迅速而明显。1 α 羟维生素 D₃ 和 1,25 双羟维生素 D₃ 可在 24~96 h 内使血钙水平上升,3~6 d 血钙升达正常,当合并有肾功能损害时,应优先采用此类药物。

(二)预后:手术切除病变的甲状旁腺组织后 1~2 周,骨痛开始减轻,6~12 个月明显改善。骨结构修复需 2~4 年或更久。如术前活动受限者,大都术后 1~2 年可以正常活动。手术切除后高钙血症和高 PTH 血症被纠正,不再形成新的泌尿系结石,但已形成的泌尿系结石不会消失,已造成的肾功能损害和高血压也不易恢复。

(收稿日期:2006-06-09)

(本文编辑:朱丽琳)

骨软化症与佝偻病诊疗指南(讨论稿)

中华医学会骨质疏松和骨矿盐疾病分会

骨软化症和佝偻病是指新形成的骨基质不能正常矿化的一种代谢性骨病。发生在成人骨骺生长板闭合以后者称为骨软化症,发生在婴幼儿和儿童骨骺生长板闭合以前者称为佝偻病,两者的病因和发病机制基本相同。

一、病因

病因分为以下几类,可以一种或数种合并存在:

1. 饮食中摄入维生素 D 不足或日照缺乏。
2. 维生素 D 需要量增加而未及时补充(如妊娠、哺乳)。
3. 维生素 D 吸收和代谢障碍(如胃肠大部切除术后,慢性肝、胆、胰疾病,肝硬化,先天性 1 α 羟化酶缺陷和维生素 D 受体突变等)。
4. 某些肿瘤。
5. 重金属中毒。
6. 遗传性、获得性或肿瘤性低磷血症。
7. 肾病综合征、慢性肾衰竭和肾小管性酸中毒、Fanconi 综合征。
8. 其他:钙缺乏、骨基质生成障碍、高氟摄入及某些药物等。

二、临床表现

(一)症状:骨软化症的典型表现为骨痛、骨畸形和假性骨折。除腰腿痛、肌无力,行走困难等外,负重后疼痛加重特别明显,轻微损伤碰撞或跌倒后易引起肋骨、脊椎和骨盆骨折。严重病例可有长骨畸形、胸廓和骨盆畸形、驼背。部分患者有手足搐搦和麻木。

根据病因不同,佝偻病患儿的临床表现和严重程度会有差别。主要表现为骨骼疼痛、畸形、骨折、骨骺增大和生长缓

慢。佝偻病患儿的早期表现为情绪异常和发育延迟、继发性身材矮小和畸形,伴多汗、腹胀和便秘,严重者不能站立和行走。低磷性佝偻病常会表现为肌无力和肌张力减低等症状;低钙血症明显时常有手足搐搦;维生素 D 依赖性佝偻病 II 型常有秃发。

(二)体征:主要体征为骨畸形,发生部位以头部、胸部、骨盆和四肢多见。儿童典型体征为方颅、枕秃、鸡胸、串珠肋、亨利氏沟、腕部增大呈手镯样、“O”形或“X”形腿。身材较矮小,可伴贫血和肝肿大。

三、辅助检查

(一)X 线摄片

1. 骨软化症:表现为全身普遍性骨密度降低、畸形(椎体双凹变形、妇女骨盆呈三角形等)和假性骨折(Looser 线),其中以特征性骨畸形和 Looser 线的诊断意义较大,部分病例有指骨骨膜下吸收等继发性甲状旁腺功能亢进表现。

2. 佝偻病:主要表现为骨干和骨骺的普通性骨质疏松、皮质变薄、伴病理性骨折、骨骺骨化中心小、边缘模糊、骨骺生长板增厚,干骺边缘模糊呈毛刷状,可出现杯口状凹陷。长骨呈弯曲畸形、常伴膝内翻或外翻。

(二)骨密度测量:可发现普遍性骨密度降低,以皮质骨更为明显。

(三)骨代谢生化指标测定:不同原因所致的骨软化症和佝偻病的改变各异。

1. 以钙和维生素 D 代谢异常为病因者:

(1)血清钙水平明显降低,同时血磷水平也可能降低,并可伴继发性甲状旁腺功能亢进,因此血甲状旁腺素(PTH)

水平增高。

(2) 营养缺乏佝偻病常有血清 25 羟维生素 D 水平降低。

(3) 维生素 D 代谢异常(1 α 羟化酶缺乏)常会出现单纯 1,25 双羟维生素 D₃ 水平降低,维生素 D 抵抗者 1,25 双羟维生素 D₃ 的水平升高。

2. 以磷代谢异常为病因者:

(1) 血钙水平通常在正常范围,而特征性的改变为血磷水平显著降低。

(2) 血清 25 羟维生素 D₃ 水平和 PTH 水平可在正常范围,但也有部分患者血清 1,25 双羟维生素 D₃ 水平可低于正常范围。

几乎所有的佝偻病或骨软化症患者的血清碱性磷酸酶水平会显著升高。

四、骨软化症(佝偻病)的病因诊断

主要根据病史、临床表现、实验室检查确定。肝肾功能检查、血气分析等有助于诊断。怀疑为遗传性疾病或维生素 D 受体突变时,有条件者可做相应基因的突变分析,明确其分子病因。

五、预防和治疗

(一) 维生素 D: 摄入富含维生素 D 的食物,增加日照,补充适量维生素 D 制剂等。维生素 D 缺乏的预防剂量依年龄而定,一般为 400~800 U/d。妊娠及哺乳期可酌情增加,一般的预防处理时间为 3~6 个月。治疗佝偻病:每日口服维生素 D 2 000~4 000 U,待病情明显好转后可减为预防量。不能口服者或严重患者可肌内注射 20 万~30 万 U 1 次,3 个月后改预防量。必须注意在口服或肌内注射大剂量维生素 D 前和治疗中,补充钙剂 800~1 000 mg/d,并定期监测

血钙、磷和碱性磷酸酶水平,注意随时调整钙剂和维生素 D 用量。如病情不见恢复,应与抗维生素 D 佝偻病相鉴别。选用的制剂可为维生素 D₂ 胶丸、维生素 D₂ 片剂、维生素 AD 胶丸、维生素 AD 滴剂、维生素 D₂ 胶性钙注射液、骨化三醇、阿法骨化醇等。

(二) 钙剂: 婴儿 0~1 岁,母乳喂养可摄入钙 225 mg/d,适宜摄入量(AI)为 400 mg/d,人工喂养往往食物含钙更低,更应补钙使 AI 达 400 mg/d。儿童 1~3 岁、4~6 岁、 ≥ 7 岁的 AI 分别为 600 mg/d、800 mg/d、800 mg/d。如能早、晚各喝牛奶 250 ml(含钙 300 mg $\times 2$),加上其他食物含钙,可达 AI。青少年 11~14 岁, AI 为 1 000 mg/d。成人 ≥ 18 岁 AI 为 800 mg/d。老年 ≥ 50 岁 AI 为 1 000 mg/d。孕中期 AI 1 000 mg/d,孕晚期及乳母 AI 为 1 200 mg/d。成人饮食每日含钙量仅 400~500 mg,应补钙剂(按钙元素量)使之达到 AI。

(三) 其他营养素: 骨软化症(或佝偻病)患者往往同时伴有营养不良症及各种维生素缺乏症,可视需要,补充足够蛋白质及多种维生素等。

(四) 其他治疗: 积极治疗原发病。肿瘤所致者,尽早摘除肿瘤;高氟摄入者应隔离氟源并行驱氟治疗;药物引起者应停用相应药物;低磷抗维生素 D 软骨病或佝偻病,除补充活性维生素 D 和钙剂外,还应口服中性磷酸盐制剂。肾小管酸中毒者,需要给机体提供足够的 HCO₃⁻ 对抗过多的 H⁺,纠正酸中毒。可予以 NaHCO₃ 或者 Shohl 合剂,有严重骨骼畸形者在病情控制的前提下可考虑行矫形手术治疗。

(收稿日期:2006-06-09)

(本文编辑:朱丽琳)

· 消息 ·

中华医学会第七届大内科主任高级研修班通知

由中华医学会英国医学杂志(BMJ)中文版编委会和科技发展中心共同主办、广西医科大学协办的中华医学会第 7 届大内科主任高级研修班将于 2006 年 11 月在广西南宁召开。参加人员可获得国家级 I 类继续教育学分 18 分。

本届大内科主任高级研修班旨在促进广大内科医务工作者及时了解国内外临床医学最新进展,进一步提高对内科重点疾病的诊断、治疗和预防水平,为内科医务工作者的学术交流搭建平台。届时将邀请多名国内著名专家到会进行专题讲座、组织疑难病例讨论和临床问题答疑。

中华医学会大内科主任高级研修班已经连续成功地举

办了六届,第七届大内科主任高级研修班将为学员带来更加丰富多彩的医学进展信息,将有更多医学专家和临床医务工作者参与。有意参加者请报名(姓名、详细地址、联系电话或电子邮件地址),届时我们将为报名者寄上本届研修班的正式通知和专题讲座的题目等。

报名电话:010-65136547;传真:010-65289304;电子信箱:training@cdst-cma.com.cn;邮寄地址:100710,北京东四西大街 42 号,中华医学会科技发展中心。

编辑部咨询电话:010-85158315。

《英国医学杂志中文版》编辑部