

Turner 综合征合并 2 型糖尿病与桥本氏甲状腺炎的报告 1 例

李慧梅

云南省红河州第四人民医院 661699

【中图分类号】R581

【文献标识码】A

【文章编号】1005-4596 (2019) 01-046-01

Turner 综合征又称为先天卵巢发育不全综合征, 属于一种常见的女性染色体遗传性疾病, 发病机制主要是由于 X 染色体数目或结构畸变所致^[1]。患者主要临床表现为身材矮小、卵巢早衰导致患者出现原发性或继发性的闭经, 典型患者青春期第二性征不发育^[2]。本次研究了 1 例 Turner 综合征合并 2 型糖尿病与桥本氏甲状腺炎患者, 分析了 Turner 综合征合并 2 型糖尿病与桥本氏甲状腺炎患者的病理特征, 具体报告如下:

患者, 女; 年龄: 38 岁; 患者主诉原发性闭经 20 余年; 7d 前感到颈部变粗, 压迫感, 无颈部疼痛, 自觉口干、口苦, 感乏力、疲倦; 小便次数增多, 夜尿 1~2 次; 体重下降约 3kg; 无明显烦渴、多饮、多尿; 无怕热、多汗、手抖、眼突、心悸、恶心、呕吐等症状; 为进一步诊治来我院就诊; 门诊检查甲状腺超声提示甲状腺回声改变, 测随机微量血糖为 18.6mmol/L; 门诊以闭经、颈部包块待查收住院。病程中患者精神、睡眠欠佳, 大便正常, 近一个月体重下降 3kg。①既往史: 否认患有“肝炎”“结核”等传染病史; 否认手术、外伤以及输血史; 否认食物、药物过敏史; 否认毒物接触史, 预防接种史不详; ②个人史: 患者姐姐代诉患者为第三胎足月顺产儿; 出生时无窒息与产伤; 出生后较同龄人生长发育缓慢, 12 岁身高长到 1.3m 再未增长; 生长发育中无第二性征发育; 无月经来潮; 20 岁曾到当地医院门诊就诊, 检查提示为“幼稚子宫”, 未进一步诊治, 具体诊治过程不详; ③家族史: 家族中并无此类疾病患者。

体格检查: 体温: 36.0℃; 脉搏: 90 次/分; 呼吸: 20 次/分; 血压: 100/60mmHg; 身高: 135cm; 体重: 39kg; BMI: 21.40kg/m²; 颈围: 32cm。发育异常, 体型矮小, 神志清楚, 精神差; 全身浅表淋巴结未触及肿大。全身毛发稀疏, 毛发较细软, 双眼睑无浮肿, 双侧瞳孔等大等圆, 对光反射灵敏; 耳廓较大, 耳位较低, 唇无紫绀, 扁桃体无肿大。口唇、舌质干燥, 咽无充血, 腋窝无腋毛, 颈部短宽; 双侧甲状腺 III 度肿大, 质地较硬, 无压痛, 活动较差, 未闻及血管杂音。胸廓畸形, 盾状胸, 乳房及外阴未发育, Tanner I 期, 轻度肘外翻及膝外翻, 第 4、5 掌骨、跖骨短小畸形。

入院辅助检查: 尿常规: PH6.0, 葡萄糖 3+, 潜血+, 尿比重 1.000; 大便常规 +OB: 阴性; 血常规正常; 血生化提示: ALT: 52U/L; ALP: 162U/L; GGT: 219U/L; 球蛋白: 32.1g/L; 果糖胺: 2.30mmol/L; 糖化血红蛋白: 10.06%; 总胆固醇: 3.63mmol/L; 免疫球蛋白: G17.16g/L; 免疫球蛋白 A3.69g/L; 血沉: 43mm/H; 肾功能、血电解质与肌钙蛋白正常; 尿肌酐: 1264.7umol/L, 尿微量白蛋白: 10.6mg/L, ACR8mg/mmol; 糖尿病自身抗体三项检查显示谷氨酸脱羧酶抗体 < 0.50U/mL, 抗胰岛素 IgG 抗体与抗胰岛细胞抗体均为阴性; 甲状腺功能 FT3: 5.61pmol/L, FT4: 10.25pmol/L, TSH6.148uIU/mL, Tg_Ab1015.71U/mL, TPOAb>600IU/mL, 性六项结果: LH11.61mIU/mL, FSH69.8mIU/mL, 余正常。皮质醇及 ACTH 节律基本正常。超声骨密度提示骨质疏松, T 值 -3.7, z 值 -3.4。双侧肾上腺 CT 平扫加增强未见明显异常, 下丘脑及垂体 CT 平扫加增强未见明显异常。经直肠超声提示盆腔内子宫及卵巢未探及。心脏彩超提示二尖瓣、三尖瓣

轻度返流。甲状腺超声描述: 甲状腺最大横切面, 右侧叶大小约 33.0mm×31.9mm; 左侧叶大小约 36.3mm×34.3mm; 提示: 甲状腺体积增大, 回声改变, 建议进一步检查; 治疗后复查甲状腺超声提示: 甲状腺最大横切面, 右侧叶大小约 29.8mm×29.1mm, 左侧叶大小约 30.0mm×29.4mm, 提示为甲状腺弥漫性增大, 回声改变。染色体核型: 45, x。

诊断结果: ① Turner 综合征; ② 自身免疫性甲状腺炎并亚临床甲减; ③ 2 型糖尿病; ④ 骨质疏松; ⑤ 高脂血症。

治疗措施: ① 胰岛素泵持续皮下泵入胰岛素降糖; 三餐前大剂量, 早、中、晚各 6IU; 胰岛素泵停用后皮下注射门冬 30 注射液, 早 18IU, 晚 16IU。② 给予患者口服 0.5g 盐酸二甲双胍肠溶片, 3 次/d; ③ 给予患者口服 20mg 醋酸泼尼松片; 1 次/d (逐渐减量, 4 周后停用); ④ 给予患者口服 20mg 奥美拉唑肠溶液胶囊, 2 次/d; ⑤ 给予患者口服 50ug 左旋甲状腺素片, 1 次/d; ⑥ 给予患者口服 0.25ug 骨化三醇软胶囊, 2 次/d; ⑦ 给予患者口服 500mg 碳酸钙 D3 片, 2 次/d。

讨论

Turner 综合征是女性常见的性染色体遗传病, 也是唯一能够存活的单体综合征。Turner 综合征最为常见的临床表现为体型矮小, 生殖器与第二性征发育障碍。同时还表现为颈蹼、肘外翻以及血管畸形等^[3]; 2 条 X 染色体完整是女性维持卵巢功能正常与身体正常发育的前提, 异常核型所占比重越小临床症状越轻。大部分 Turner 综合征患者通常会伴有一到二种自身免疫疾病; 其中最为常见的便是 2 型糖尿病; 目前 Turner 综合征合并自身免疫疾病的发病机制尚不明确, 主要原因可能为 X 染色体上存在自身免疫性相关基因有关。也有学者提出^[4], Turner 综合征合并免疫系统疾病主要是因为 X 染色体上基因单倍剂量不足, 或与患者 X 染色体核型有关, 如伴有臂染色体 Xq 核型的女性患者出现溃疡性结肠炎的风险越增加了 10 倍以上。此外, Turner 综合征常合并自身免疫性甲状腺炎; 发病率约在 40%~50% 左右; 随着患者病程延长, 合并自身免疫性甲状腺炎的发病率也会逐渐增高。Turner 综合征合并 2 型糖尿病的特点目前尚不明确; 通常患者发病时以三多一少症状较为明显, 需要依赖胰岛素进行治疗, 但不以酮症为首表现; 患者无反复酮症、低血糖表现, 血糖波动幅度较大, GAD 抗体及抗胰岛细胞抗体阴性。

综上所述, 通过对 Turner 综合征合并 2 型糖尿病与桥本氏甲状腺炎患者病理报道的回顾性研究, 强调了早期诊断 Turner 综合征与及时使用生长激素与雌激素进行替代治疗的重要性, 并需要监测患者的血糖与甲状腺功能, 以此来提高患者的生活质量。

参考文献

- [1] 钟霓, 苏俊蕾, 盛春君. Turner 综合征合并 1 型糖尿病、桥本甲状腺炎及严重骨质疏松症一例 [J]. 中华内分泌代谢杂志, 2016, 32(11):85-86.
- [2] 王吉英, 徐勇, 朱建华. Turner 综合征合并 Graves 病、Graves 眼病、甲状腺功能亢进性心脏病一例 [J]. 中华内分泌代谢杂志, 2016, 32(11):963-964.
- [3] 孙焱, 刘靖芳, 汤旭磊. 15 例 Turner 综合征患者临床特征和染色体核型分析 [J]. 临床荟萃, 2017, 16(8):48-49.
- [4] 郭晓宇, 高宇, 王杏茶. Turner 综合征伴桥本甲状腺炎 1 例 [J]. 疑难病杂志, 2016, 15(1):88-88.

作者简介: 李慧梅 (1982 年 4 月 2 日 -), 籍贯: 云南泸西, 民族: 汉族, 职称: 主治医师, 学历: 本科, 主要从事: 内分泌糖尿病工作。