

· 病例报告 ·

成人巴特综合征致脊柱骨质疏松性骨折 1 例

辛培成, 杨圣, 芦健民

(大连大学附属中山医院骨三科, 辽宁 大连 116001)

关键词 巴特综合征; 脊柱; 骨质疏松性; 骨折

DOI: 10.3969/j.issn.1003-0034.2011.08.025

Adult Bartter syndrome causing spinal column osteoporosis fracture: a case report XIN Pei-cheng, YANG Sheng, LU Jian-min. Department of the Third Orthopaedics, Zhongshan Hospital Affiliated of Dalian University, Dalian 116001, Liaoning, China

KEYWORDS Bartter syndrome; Spine; Osteoporosis; Fractures

Zhongguo Gu Shang/China J Orthop Trauma, 2011, 24(8): 700-701 www.zggszz.com

患者, 女, 28 岁。因弯腰提重物后致腰背部疼痛 3 h, 于 2010 年 5 月 2 日凌晨 0:20 急诊入院, 急诊摄腰椎正侧位 X 线片示: L₂ 椎体压缩性骨折, 骨皮质较薄, 骨小梁结构破坏、变细和断裂(图 1a, 1b)。腰椎 MRI 示: L₂ 椎体压缩性骨折, 病变较新近(图 1c, 1d)。初步诊断: 脊柱骨质疏松性骨折。患者曾于 2009 年 6 月局麻下行经皮肾穿刺活检术确诊为巴特综合征, 入院后完善各项相关辅助检查, 支持巴特综合征诊断。于我院行巴特综合征及脊柱骨质疏松性骨折对症治疗 2 周, 纠正低血钾及代谢性碱中毒, 绝对卧床抗骨质疏松治疗, 出院时患者血钾 4.1 mmol/L, 双下肢水肿、肌无力、周期性麻痹症状较入院时缓解, 腰背部疼痛较入院明显减轻。

患者 8 年前无明显诱因反复出现双下肢水肿, 站立活动后双下肢水肿加重, 晨起后消失。症状反复, 未予以特殊处理, 8 年间患者体重出现持续性下降, 由 55 kg 降至 35 kg, 每年下降平均约 2.5 kg, 并出现牙齿脱落。2009 年 5 月 22 日, 患者因双下肢水肿休息后不能缓解, 并出现肌无力、周期性麻痹于某省级三级甲等医院泌尿内科住院诊治, 入院尿常规: 尿蛋白质: ++; 尿 pH 值: 8.50; 尿比重: 1.014; 尿白细胞: 75.0/μl, 电镜

质: 血清钠定量: 129.0 mmol/L; 血清钾定量: 2.10 mmol/L; 血清氯定量: 82.0 mmol/L; 血清钙定量: 2.75 mmol/L。肾功检查: 尿酸定量 439 μmol/L。血压 100/60 mmHg。卧位肾素 8.5 ng·dl⁻¹·h⁻¹, 血管紧张素 442.7 pg/ml, 醛固酮 250 pg/ml。血气分析: 血 pH 值 7.558。甲状腺功能检查未见明显异常, 胸部 X 线片未见明显异常, 心电图未见异常表现。为明确诊断, 于 2009 年 6 月 2 日局麻下行经皮肾穿刺活检术, 穿刺过程顺利, 并取活检送检。病理报告回示: 肾小球旁细胞增生符合巴特综合征, 合并中度系膜增生性肾小球肾炎。确定诊断: ①巴特综合征; ②慢性肾脏病 II 期。予枸橼酸铋雷尼替丁胶囊 350 mg, 每日 2 次, 餐前口服保护胃黏膜; 碳酸钙 D3 片 600 mg, 每日 2 次口服, 补充钙剂; 螺内酯片 20 mg, 每日 2 次口服, 抗醛固酮治疗; 口服 10% 氯化钾 6 g/d, 补钾; 消炎痛 25 mg, 每日 3 次口服。2009 年 6 月 12 日出院时血清钾定量: 3.9 mmol/L。双下肢水肿、肌无力、周期性麻痹症状较入院时缓解。

讨论

(1) 巴特综合征的特点。巴特综合征是一种难治性疾病, 是常染色体隐性遗传疾病, 1962 年由 Bartter 等^[1]首先提出,



图 1 患者, 女, 28 岁, L₂ 椎体压缩性骨折 1a, 1b. 腰椎正侧位 X 线片示 L₂ 椎体压缩性骨折, 骨皮质较薄, 骨小梁数量减少 1c, 1d. 腰椎 MRI 示 L₂ 椎体变扁, 长 T1 信号(1c), 长 T2 信号(1d), L₂ 椎体压缩性骨折, 病变较新近

Fig.1 Female, 28-year-old, compression fracture of L₂ vertebrae 1a, 1b. Preoperative medial(1a) and lateral(1b) X-ray showed compression fracture of L₂ vertebrae, the attenuation of bone cortex, the decline of the quantity of bone trabeculae 1c, 1d. MRI of lumbar vertebrae showed L₂ vertebrae becoming flat, long T1(1c) and long T2(1d) signal, L₂ vertebral compression fracture, fresh lesions

以低钾、低氯性代谢性碱中毒和血浆肾素-血管紧张素-醛固酮增高而血压正常或偏低为特点的临床综合征。因肾小球旁细胞增生,分泌大量的肾素引起继发性醛固酮增多。见于儿童,成人少见,但成人可因基因突变而后天获得。临床表现主要为肌无力,周期性麻痹,心律失常,肠麻痹等低钾症状及烦渴、夜尿增多等。

(2) 巴特综合征的鉴别诊断。①盐皮质激素分泌过多也会产生低钾性碱中毒,但一般同时伴随高血压,肾素活性低。②其他原因引起的周期性瘫痪,如原发性周期性瘫痪、甲亢、I 型慢性肾小管性酸中毒、棉酚中毒等,这些疾病均无血浆肾素活性和醛固酮升高,甲亢者有 T3 和 T4 升高。③假性巴特综合征,通常是由于滥用利尿剂或神经性厌食、习惯性呕吐等所致机体水电解质紊乱。④远曲小管性酸中毒,是由于远曲小管分泌 H⁺功能障碍,导致远曲小管分泌 K⁺增多, HCO₃⁻丢失,临床表现为低钾低血容量,尿浓缩功能降低导致的多饮、多尿及低比重尿,但与巴特综合征不同的是有明显的代谢性酸中毒。

(3) 巴特综合征的治疗措施。①替代疗法,口服及静脉补钾为主,使用潴钾利尿剂。②抗醛固酮类药,如螺内酯、氨苯蝶啶。③前列腺素酶抑制剂及血管紧张素转换酶抑制剂,吲哚美辛、卡托普利等。④对症治疗,伴低镁血症者给予补充镁盐。

(4) 骨质疏松症的病因分类。骨质疏松症是在遗传因素和环境因素的共同作用下,影响高峰骨量以及骨量丢失并最终发展到骨质疏松,分为以下几型:① I 型或称为绝经后骨质疏松症。妇女绝经后雌激素分泌停止,体内雌激素含量明显下降,雌激素在骨代谢中能维持成骨细胞的正常功能及减弱破骨细胞的活性^[2]。该型骨量丢失的最主要原因是破骨细胞活性增加,及骨吸收速度超过骨形成,结果是导致骨小梁减少,容易出现 Colles 骨折和椎体骨折。② II 型或称老年性骨质疏松症。老年人由于维生素 D 来源不足、活性转化、功能下降和靶器官效应减弱等原因导致肾脏合成 1,25-(OH)₂D₃ 降低^[3],上述生理变化的结果是引起骨皮质以及骨小梁的丢失,增加了髌骨、长骨以及椎骨的骨折发生危险性。③ III 型骨质疏松症继发于药物。尤其是糖皮质激素^[4],或是其他各种能增加骨量丢失的病变。

(5) 本例患者的特点。① 8 年前反复出现双下肢水肿,体重持续下降。由于肾功能异常变化而发生尿酸盐代谢异常,尿酸清除率下降,尿中尿酸盐排出减少,血液尿酸水平升高,尿酸定量:439 μmol/L,导致肾源性痛性水肿。② 2009 年 6 月于某省级三级甲等医院确诊为巴特综合征,诊断依据:尿蛋白++,尿比重降低,碱性尿;低血钾,低血钠,低血氯,高血钙,代谢性碱中毒;血压正常偏低;肾素、血管紧张素、醛固酮均高于正常参考值,出现与醛固酮升高有关的顽固性水肿;肾活检符合巴特综合征,合并中度系膜增生性肾小球肾炎。③ 该例患

者口服前列腺素酶抑制剂、消炎痛以及抗醛固酮药物螺内酯等治疗巴特综合征药物有效。④ 出现骨质疏松性骨折,腰椎正侧位 X 线片示 L₂ 椎体压缩性骨折,骨皮质较薄,骨小梁结构破坏、变细和断裂。腰椎 MRI 示 L₂ 椎体压缩性骨折,病变较新近。

本例患者发病年龄较晚,临床症状较轻,除轻度双下肢水肿、肌无力、周期性麻痹、骨质疏松外,无肌肉麻木、手足搐搦等。临床存在低血钾,碱中毒,血浆肾素-血管紧张素-醛固酮升高,血压无升高。巴特综合征最多见表现为水盐代谢失常,低钾性碱中毒和以肾脏病为主要表现类型。也常表现为血管活性激素平衡失调,巴特综合征有高前列腺素、肾素、血管紧张素和醛固酮,其血尿 PGA₂、PGE、PGF、PGI 都可升高,主要是 PGE 升高。但巴特综合征致骨质疏松、牙齿脱落、骨质疏松性骨折尚鲜有相关文献报道,该例患者骨质疏松发病机制不符合上述 3 种类型。考虑巴特综合征可同时导致脊柱骨质疏松性骨折以及牙齿脱落的可能,机制可能与巴特综合征致肾功能减退,致 1,25-(OH)₂D₃ 生成减少,引起骨皮质以及骨小梁的丢失,导致骨质疏松,进而引起脊柱骨折,具体机制尚不明确。

临床上经常遇到脊柱骨质疏松性骨折,如患者有不明原因的周期性麻痹、低钾低氯性碱中毒,在排除致脊柱骨质疏松性骨折常见病后,应考虑到巴特综合征所致合并症,降低巴特综合征的漏诊率。本例巴特综合征致脊柱骨质疏松性骨折为巴特综合征的诊断以及相关合并症的诊断治疗做出了补充,拓展了对巴特综合征的临床认识。

参考文献

- [1] Bartter FC, Pronove P, Gill JR jr, et al. Hyperplasia of the juxtaglomerular complex with hyperaldosteronism and hypokalemic alkalosis. A new syndrome[J]. Am J Med, 1962, 33: 811-828.
- [2] 乐杰. 妇产科学[M]. 第 7 版. 北京: 人民卫生出版社, 2008: 13-24.
Le J. Obstetrics and gynaecology[M]. 7th Edition. Beijing: People's Medical Publishing House, 2008: 13-24. Chinese.
- [3] 王洪复. 老年性骨质疏松症病理机制与防治原则[J]. 中国保健医学杂志, 2010, 12(1): 1-4.
Wang HF. Pathological mechanism and prevention principles of old people osteoporosis[J]. Zhongguo Bao Jian Yi Xue Za Zhi, 2010, 12(1): 1-4. Chinese.
- [4] 唐烽明, 王景贵. 激素药源性股骨头坏死及骨质疏松 50 例分析[J]. 职业与健康, 2008, 24(11): 1107-1108.
Tang FM, Wang JG. Analysis of 50 cases of hormone drug-induced femoral head necrosis and osteoporosis[J]. Zhi Ye Yu Jian Kang, 2008, 24(11): 1107-1108. Chinese.

(收稿日期: 2011-03-14 本文编辑: 王宏)