

بررسی ۱۰ ساله موارد پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم در مرکز تحقیقات غدد و متابولیسم

چکیده

پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم (PHP) به گروهی از بیماریها گفته می‌شود که با مقاومت ارگانهای هدف به هورمون پاراتیروئید (PTH) و در نتیجه، هیپوکسمی، هیپرفسفاتی و افزایش ترشح PTH مشخص می‌شود. امروزه انواع مختلف PHP (1A، 1B، 1C و ۲) شناخته شده است که شایعترین نوع آن یعنی 1A همراه با فنوتیپ آلبرایت (صورت گرد، کوتاهی متاکارپها و متاتارس‌ها و ...) می‌باشد. PHP یک بیماری ارثی است که شیوع انواع مختلف آن در جوامع مختلف متفاوت است. در اینجا این سوالها مطرح است که آیا در کشور ما نیز فنوتیپ آلبرایت در اغلب بیماران PHP دیده می‌شود؟ آیا PHP همیشه با هیپوکسمی همراه است؟ از آنجائیکه تا کنون مطالعه‌ای در مورد PHP در ایران انجام نشده و با توجه به تفاوت‌های احتمالی ویژگیهای بیماران در مناطق مختلف جغرافیایی و جهت پاسخ دادن به سؤالات فوق بر آن شدیم تا علائم بالینی و یافته‌های آزمایشگاهی و فراوانی فنوتیپ آلبرایت را در بیماران مبتلا به PHP که در ۱۰ سال اخیر به انستیتو غدد و متابولیسم مراجعه کرده بودند به صورت مشاهده‌ای - توصیفی بررسی نماییم. در این مطالعه ۱۰ بیمار مبتلا به PHP شامل ۶ دختر (۶۰٪) و ۴ پسر (۴۰٪) با میانگین سنی $13/8 \pm 2/62$ سال مورد بررسی قرار گرفتند. تظاهرات بالینی بیماران شامل تشنج (۷۰٪)، پارسازی (۳۰٪)، اسپاسم کارپوپدال (۲۰٪)، کرامپ عضلانی (۲۰٪)، کلسیفیکاسیون گانگلیون بازال (۲۰٪)، علامت شوستوک مثبت (۱۰٪)، کاتاراکت (۱۰٪)، درد شکم (۱۰٪) و ضعف و بیحالی (۱۰٪) بود. یافته‌های آزمایشگاهی شامل افزایش سطح PTH پلاسما در ۱۰۰٪ موارد (متوسط $172 \pm 85/56$ کیلوگرم در میلی‌لیتر)، هیپرفسفاتی در ۹۰٪ و هیپوکسمی در ۷۰٪ موارد (متوسط $7/3 \pm 1/23$ میلی‌گرم در دسی‌لیتر) بیماران دیده شد. آزمایشهای عملکرد تیروئید در ۹۰٪ از بیماران انجام شده بود که طبیعی بودند. فنوتیپ آلبرایت فقط در یک بیمار (۱۰٪)، کوتاهی قد در ۳۰٪ و چاقی در ۱۰٪ بیماران دیده شد. ۸ بیمار (۸۰٪) بلوغ طبیعی داشتند و در ۲ بیماری که در سن پیش از بلوغ بودند، صفات ثانویه جنسی ظاهر نشده بود. به عنوان نتیجه‌گیری کلی می‌توان گفت PHP در دختران و در سنین نوجوانی شایعتر است و شایعترین علامت بالینی و یافته آزمایشگاهی در بیماران به ترتیب تشنج و افزایش PTH سرم می‌باشد. PHP با کلسیم طبیعی در ۳۰٪ بیماران مشاهده شد که ممکن است به علت پاسخ دهی نسبی استخوانها به PTH باشد. فنوتیپ آلبرایت فقط در ۱۰٪ بیماران دیده شد که می‌تواند حاکی از عدم شیوع PHP نوع 1A در بیماران ما باشد و مطالعات وسیعتر در این زمینه ضروری به نظر می‌رسد. موردی از مقاومت به TSH یا گنادوتروپینها دیده نشد. بنابراین در هر بیمار تشنجی، اندازه گیری کلسیم خون باید از اقدامات اولیه باشد و PHP باید در تشخیص افتراقی قرار گیرد.

*دکتر فرزانه روحانی I

دکتر فرهاد کیانی‌امین II

کلیدواژه‌ها: ۱ - پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم ۲ - هیپوکسمی ۳ - هیپرفسفاتی

مقدمه

نام پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم (PHP) اولین بار در سال ۱۹۴۲ توسط آلبرایت به بیماران که هیپوکسمی و هیپرفسفاتی به علت مقاومت به هورمون پاراتیروئید (PTH) داشتند گفته شد (۱ و ۲). تظاهرات بالینی PHP شامل

پارسازی، اسپاسم عضلات، تتانی، تشنج و کلسیفیکاسیون بافت نرم و ... می‌باشد. یافته‌های آزمایشگاهی عبارتند از: سطح بالای PTH سرم، هیپوکسمی، هیپرفسفاتی و آلكالین فسفاتاز بالا (۳ و ۴). در حال حاضر انواع مختلف PHP (نوع

این مقاله خلاصه‌ای است از پایان نامه دکتر فرهاد کیانی جهت دریافت مدرک دکترای عمومی به راهنمایی خانم دکتر فرزانه روحانی، سال ۱۳۸۱.

I) استادیار گروه کودکان، فوق تخصص بیماریهای غدد کودکان، بیمارستان حضرت علی‌اصغر(ع)، خیابان ظفر، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران (*مؤلف مسئول).

II) پزشک عمومی