

21-OHD,尤其是症状轻微的非经典型21-OHD,临床疑诊者及时进行血清17-OHP和基因检测,争取做到早诊断、早干预、改善患者的预后。应重视对新生儿及高危人群的筛查,必要时可进行基因检测以筛查患者及杂合子携带者。值得注意的是,国内至今未见对于成人21-OHD的临床指南报道,内分泌科应联合儿科、妇产科、泌尿外科等多学科,深入研究并规范成人21-OHD的诊治方法。

参 考 文 献

[1] Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline[J]. J Clin Endocrinol Metab, 2018, 103(11): 1-46. DOI: 10.1210/je.2018-01865.

[2] Mass Screening Committee, Japanese Society for Pediatric Endocrinology, Japanese Society for Mass Screening, et al. Guidelines for diagnosis and treatment of 21-hydroxylase deficiency (2014 revision) [J]. Clin Pediatr Endocrinol, 2015, 24(3): 77-105. DOI: 10.1297/cpe.24.77.

[3] 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢病学组. 先天性肾上腺皮质增生症 21-羟化酶缺陷诊治指南[J]. 中国儿科杂志, 2016, 54(8): 569-576. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2016.08.003.

[4] De Crecchio L. A case report of masculine appearance in a woman [J]. Morgagni, 1865, 7: 154-188.

[5] 陆召麟, 卢琳. 先天性肾上腺皮质增生症: 非经典型 21 羟化酶缺陷症的研究进展[J]. 内科急危重症杂志, 2010, 16(1): 1-3.

[6] Jayle MF, Weinmann SH, Baulieu EE, et al. Virilisme post-pubertaire discret par deficiencia de l'hydroxylation en C21 [J]. Eur J Endocrinol, 1958, 29(4): 513-524. DOI: 10.1530/acta.0.0290513.

(收稿日期: 2019-12-23)

(本文编辑: 饶颖)

· 外刊拾贝 ·

大剂量维生素 D 对体积骨密度和骨强度的影响: 一项随机临床试验

探讨摄入大剂量维生素 D 对体积骨密度和骨强度的剂量依赖性影响, 选取 311 名 55~70 岁、血清 25-羟基维生素 D [25-(OH)-D] 基线水平为 30~125 nmol/L 的非骨质疏松症社区健康成年人, 随机分为 3 个不同维生素 D 剂量干预组: 400 IU 组 ($n=109$)、4 000 IU 组 ($n=100$) 和 10 000 IU 组 ($n=102$)。3 组受试者每天口服维生素 D₃ 滴剂 5 滴 (剂型分别为 80 IU/滴、800 IU/滴和 2 000 IU/滴, 由加拿大 Ddrops 公司提供), 连续服用 36 个月。要求受试者每天服用不超过 200 IU 的额外维生素 D, 且随机分配到 400 IU 组的受试者每天接受额外的 600 IU 推荐膳食, 并向每日膳食钙摄入量低于 1 200 mg 的参与者提供钙补充剂 (通过食物频率问卷评估钙摄入量)。在基线、6 个月、12 个月、24 个月和 36 个月时, 采用高分辨率外周定量 CT (HRpQCT) 测定桡骨和胫骨的骨密度, 通过有限元分析评估桡骨和胫骨的骨强度。结果发现, 接受随机分配的 311 名受试者中 [53% 为男性, 平均年龄 (62.2 ± 4.2) 岁], 有 287 名 (92%) 完成了研究。400 IU 组的基线、3 个月和 36 个月的 25-(OH)-D 水平分别为 76.3、76.7 和 77.4 nmol/L; 4 000 IU 组的基线、3 个月和 36 个月的 25-(OH)-D 水平分别为 81.3、115.3 和 132.2 nmol/L;

10 000 IU 组的基线、3 个月和 36 个月的 25-(OH)-D 水平分别为 78.4、188.0、144.4 nmol/L, 体积骨密度有显著的组 × 时间交互作用 ($P \leq 0.01$)。试验结束时, 与 400 IU 组相比, 4 000 IU 组 (-3.9 mg HA/cm^3 , 95% CI: $-6.5 \sim -1.3$) 和 10 000 IU 组 (-7.5 mg HA/cm^3 , 95% CI: $-10.1 \sim -5.0$) 的桡骨骨密度更低, 平均骨密度变化率分别为 -1.2% (400 IU 组)、 -2.4% (4 000 IU 组) 和 -3.5% (10 000 IU 组)。与 400 IU 组相比, 4 000 IU 组的胫骨骨密度差异为 -1.8 mg HA/cm^3 (95% CI: $-3.7 \sim 0.1$), 10 000 IU 组为 -4.1 mg HA/cm^3 (95% CI: $-6.0 \sim -2.2$), 平均变化率分别为 -0.4% (400 IU)、 1.0% (4 000 IU) 和 -1.7% (10 000 IU)。骨强度的变化无显著性差异 (桡骨 $P=0.06$, 胫骨 $P=0.12$)。与常规剂量相比, 每日大剂量维生素 D 连续摄入 3 年, 可导致健康成年人的桡骨骨密度显著降低; 且每日 10 000 IU 的维生素 D 摄入 3 年还可导致胫骨骨密度显著降低。综上所述, 大剂量维生素 D 摄入对健康成人骨骼健康无益。

[江艳娟, 赖晓阳供稿, 原文见: Burt LA, Billington EO, Rose MS, et al. Effect of high-dose vitamin D supplementation on volumetric bone density and bone strength: a randomized clinical trial. JAMA, 2019, 322(8): 736-745. DOI: 10.1001/jama.2019.11889.]