

· 短篇论著 ·

以肝脏病变为首发的肝豆状核变性 12 例误诊分析

姜靓珂 姜丽丽 王东 张林鹏

肝豆状核变性(wilson disease, WD)临床表现复杂,常以肝脏病变为首发症状而不易被认识,易误诊为肝炎、肝硬化,失去了治疗的最佳时机。现将误诊为肝炎、肝硬化的 12 例 WD 病例资料报告如下,为早期诊断早期治疗提供依据。

一、临床资料

一般资料:12 例均为太原市传染病医院的住院患者,男性 4 例,女性 8 例;年龄 6~14 岁,平均年龄 9.17 岁。入院前发病时间 20~60 d,平均 34 d。其中误诊为急性黄疸性肝炎 1 例,重症肝炎 2 例,肝硬化 9 例。

实验室检查:12 例患者均采用彩管比试法检测铜蓝蛋白(CER),试剂由美国 QM300 原装试剂提供;血清均用酶联免疫吸附试验(ELISA)检测抗-HAV IgM、乙型肝炎病毒标志物(HBV-M)、抗-HCV、抗-HEV。ELISA 检测试剂盒由北京福盈生物工程有限公司提供;肝功能采用生化自动分析仪检测总胆红素(TBil)、直接胆红素(DBil)、ALT、A/G、甲胎蛋白(AFP),同时检测凝血酶原时间等指标。

二、结果

12 例患者的临床表现及实验室检查结果见表 1。

表 1 12 例患者临床表现及实验室检查结果

	性别	年龄 (岁)	家 族 史	入院前发 病时间 (d)	发热	TBil (μmol/L)	ALT (U/L)	Hb (g/L)	尿 蛋 白	铜 蓝 蛋白	K-F 环	超 声		诊 断	预后
												肝 脏	腹 水		
1	女	6	有	30	有	32	143	9.15	+	低	+	大	-	急性黄疸 性肝炎	死亡
2	男	11	有	20	有	125	150	10	++	低	+	大	+	重型肝炎	死亡
3	男	6	有	22	有	175	120	9	++	低	+	大	+	肝硬化	好转
4	女	7	无	40	无	45	210	8	+	低	+	大	+	肝硬化	好转
5	女	14	有	45	有	75	160	10	+	低	+	大	+	肝硬化	好转
6	女	9	无	30	无	145	75	10	-	低	+	大	+	肝硬化	好转
7	女	12	无	60	无	50	135	11	-	低	+	大	+	肝硬化	好转
8	男	7	有	20	有	380	480	9	+	低	+	大	+	肝硬化	死亡
9	女	13	无	60	无	92	185	11	-	低	+	不大	+	肝硬化	好转
10	男	8	有	35	有	120	250	9	+	低	+	不大	+	肝硬化	好转
11	女	9	有	20	有	320	378	6.8	+		肝穿	大	+	重型肝炎	死亡
12	女	8	有	28	有	284	284	7.5	+	低	+	不大	+	肝硬化	死亡

由表可见,有 WD 家族史者占 66.7% (8/12),发热者占 66.7% (8/12),出现腹水者占 91.7% (11/12);除了 1 例患者未查外,其他 11 例铜蓝蛋白均低于正

作者单位:030013 太原,山西中医学院中西医结合医院感染性疾病科(姜靓珂);山西太原市传染病医院肝病 3 科(姜丽丽、王东、张林鹏)

通讯作者:姜靓珂 Email:lj_k_56@163.com

常;12 例中 11 例 K-F 氏环阳性,另 1 例经肝脏穿刺证实;12 例患者全部出现黄疸,ALT 均增高,Hb 不同程度的下降,尿蛋白出现者占 75% (9/12);诊断为急性黄疸性肝炎者占 8.3%,重型肝炎者占 16.7% (2/12),肝硬化占 75% (9/12);好转 58.3% (7/12),死亡 41.7% (5/12)。

讨论 肝豆状核变性又称 Wilson 病,是一种常染色体隐性遗传病,因某些基因突变不能有效表达基因产物导致铜代谢障碍,使铜过量积聚于肝脏、肾脏、角膜等组织,过量铜沉积对组织产生毒性作用而引起病变。WD 首发症状多种多样,可以为神经系统病变,表现出精神症状而易误诊为精神疾病;也有以肾脏损害、骨骼肌肉表现及肝脏病变为首发症状,极易误诊。本组 12 例患者均以肝脏症状就诊,其中诊断为急性黄疸性肝炎者 1 例、重型肝炎 2 例、肝硬化 10 例。据报道 WD^[1]首诊误诊率为 49.3%,其中以肝损害为首发症状的占 51.9%^[2],本研究提示儿童肝损害病变时警惕 WD。本组患者出现肝损害同时发热者占 66.6%,有肾损害出现蛋白尿者占 75%,有家族史者占 66.6%,且 12 例均有不同程度的贫血。12 例患者黄疸出现率为 100%,腹水为 91.9%,死亡的 4 例患者均出现腹水且黄疸较重(如表所示,TBil 在 125 ~ 380 $\mu\text{mol/l}$)。研究标明,黄疸和腹水是评价 WD 肝型患者预后最有价值的两个指标,黄疸和腹水同时出现的患者预后较差^[3],与本组报道一致。

WD 经早期诊断和治疗后,多数病人可存活至正常寿命。通过对 12 例误诊患者的临床分析提示我们对于儿童急性肝炎、肝硬化、重型肝炎病程较长,有家族史,伴有贫血、肾损害等体征者,应进一步检查其血清铜蓝蛋白(CER),进行血清铜、尿铜检测,裂隙灯下检查角膜 K-F 环,必要时通过肝活检进行铜测定,做到全面筛查,明确诊断,避免误诊。

参 考 文 献

- 1 孙青,申德林,许丽芝. 肝豆状核变性诊断治疗研究进展. 实用肝病杂志,2005,8:126-127.
- 2 邓洪,邓红珠,林国莉,等. 肝豆状核变性的临床表现及其与误诊的关系分析. 中国误诊学杂志,2007,7:668-670.
- 3 黄丽,李洵桦,梁秀龄,等. 影响肝豆状核变性患者预后及疗效因素的研究. 中国神经精神疾病杂志,2006,32:11-14.

(收稿日期:2007-05-21)

(本文编辑:兰孟东)