

专家连线

肝豆状核变性的诊断误区

□张东锋

肝豆状核变性(HLD)是一种常染色体隐性遗传的铜代谢障碍性疾病。本病由Wilson(威尔逊)在1912年首先详细描述,故又称威尔逊氏症。本病由于发病年龄悬殊、起病缓急与病情进展速度不一,且各脏器受损的顺序和程度也存在差异,以及体内铜沉积的部位和数量存在个体差异,可以造成不同脏器为主的全身性功能损害。该病临床症状复杂多变,误诊比较普遍。据有关报道,患者的误诊率为24~90%,平均为43.2%,误诊时间最短1个月,最长19年,从症状出现至确诊时间大多数在一年以上。该病的治疗效果又与确诊的早晚关系十分密切,因此早期诊断特别重要。一旦诊断延误,不能及时治疗,将会严重影响患者的预后。

误诊范围



该病以肝脏损害为首发症状。无明显神经症状者易被误诊为各种肝病,如暴发性肝炎、急性或慢性肝炎、肝硬化等。小儿患者常以明显的肝脏损害为首发症状,如食欲不振、倦怠、恶心、呕吐、黄疸、肝脾肿大以及发热等。也有个别患者直到死亡也未出现神经症状,常被误诊为各型肝炎;患有渐进性肝脾肿大、腹水和食管静脉曲张的患者,易被误诊为肝硬化。

误诊原因分析

首发症状表现多样:由于临床医师对该病起病症状不熟悉,而误诊。该病的三大特征为肝损害、锥体外系损害、角膜色素环。以肝脏损害为首发症状者,其神经症状多在1~10年间出现。因时间间隔较长,当对该病起病症状不熟悉,从而未将肝脏损害症状与神经症状联系起来综合分析时,易造成误诊。如有一位患者,肝脏损害症状已存在20余年,有角膜色素环,但无神经症状及体征,被长期误诊。

过于注重表象:该病可累

及一个或多个系统,易与肝炎、肝硬化、神经系统疾病相混淆。许多医师往往只注重表象,轻易做出诊断。

询问病史不详细:患者有阴性家族史,医师有没有耐心地去详细询问;另外,不少肝硬化患者均伴有神经症状或精神症状,且均有角膜色素环,血铜蓝蛋白均低于正常值。由于医生临床经验不足,尽管出现较为典型的临床表现,但是仍被多次误诊。

对以肢体震颤为首发症状者警惕性不够。肢体震颤是该

较少遗传下一代。家族中有肝病或神经系统疾病史的患者,应作有关铜的实验检查,对早期确诊该病有重要价值。

由于儿童的肝豆状核变性首发症状多表现为肝脏损害,因

病早发而常见的神经症状之一,尤其是当伴有记忆力减退、情绪不稳等症状时,医师对该病警惕性不够,未详细询问病史,亦未作肝豆状核变性的有关实验检查,易误诊为甲亢或神经官能症等。

对肝豆状核变性的精神症状缺乏认识。该病的精神症状发生率为64.7~80%,既会有情绪障碍如淡漠、欣快、兴奋、易怒等神经官能症表现,也会有幻觉、妄想、攻击行为、自杀企图等精神症状,常使该病的锥体外系和自主神经症状加重。

此患有慢性活动性肝炎、肝硬化、不明原因肝脾肿大的儿童或少年,应警惕该病的可能。可首先考虑进行角膜色素环、彩超、铜生化等检查,并且需要进行神经系统检查。

了,于是有的孩子要把以往没睡够的时间都给补回来,这样又走向了另一个极端。

放松心情要递增
孩子考试后需要好好放松,这一点无可非议;但放松不能一下子松到底,而应该呈递增性,即逐步放松。

看法要合理
对于考试成绩的合理评估是调节心态的关键所在。有些落榜的孩子心理压力过大,会伤心难过,甚至出现极端行为。可以通过心理疏导,让孩子认识到,此次失败不等于终身失败,需要继续努力,以提振孩子

的勇气和信心。

家庭要沟通
家长与考生的沟通在考后更需加强。

充分享受假期 拓展自我爱好
在等待录取通知书的这段

等。临床大夫对此不熟悉易造成误诊。

有些患者的肝脏损害及神经症状不明显,而以其他脏器损害为首发症状,如早期出现全身浮肿、尿中有蛋白及红细胞、白细胞等。肾脏损害的病例,往往被误诊为急性或慢性肾炎或肾结核。

忽视HLD的相关检查。患者多有在多家医院长期就诊的经历,但临床大夫可能对本专业太专注,忽视了血铜蓝蛋白、双眼角膜色素环的检查,进而再次导致误诊。

可能。
青少年发生原因不明的非免疫性溶血性贫血,或血尿、蛋白尿等症状,应疑为肝豆状核变性,并进行有关该病的检查。

(作者供职于河南省人民医院)

笨拙、书写困难等症状。亮亮在多家省、市级医院检查,医生都只是发现肝功能异常,并未给予明确诊断结果。经人介绍,亮亮来到笔者医院就诊,经过检查,被确诊为肝豆状核变性。

患者为求进一步诊治,来到笔者医院就诊,经过做铜蓝蛋白、铜氧化酶、血清铜、24小时尿铜、肝彩超等检查,最终诊断为肝豆状核变性。

患者为求进一步诊治,来

史,患者一周前出现头痛、乏力、鼻塞、流涕感冒等症状。经过检查,诊断为感染性舞蹈病,随后给予患者抗炎、免疫抑制剂等药物治疗。患者治疗3周后,体温恢复正常,但上述症状未明显改善。

李某的妈妈李女士带着他去了多家精神病医院,均被诊断为精神分裂症,经过多次住院治疗后,“神经”的症状没有缓解,反而愈来愈严重。李女士无奈之下,将儿子送到西安某精神病院。经过检查,刘某被确诊为肝豆状核变性。大夫告诉李女士,

疗,病情时轻时重。
王某渐渐出现皮肤暗黑、双手活动笨拙、言语缓慢等症状。经人介绍,患者来到笔者医院就诊,检查后被诊断为肝

四肢长骨周围神经和肌腱生长相对较慢,因而产生牵拉痛,多给孩子补点营养就好;可是家人越为孩子补充营养,患者上述症状越明显。患者在当地医院反复检查,X线结果为:骨质疏松,皮质变薄,类似佝偻病样改变,以双腕骨、膝、踝关节及

笔者随后给予患者综合驱铜治疗,治疗10个疗程后,患者的手抖、动作笨拙等症状得到明显改善。根据患者的症状,笔者推测亮亮死去的姐姐可能也是肝豆状核变性患者。

到笔者医院就诊,经过做铜蓝蛋白、铜氧化酶、血清铜、24小时尿铜、肝彩超等检查,最终诊断为肝豆状核变性。

笔者给予患者综合驱铜治疗1周后,口舌、肢体舞蹈样动作得到了满意控制。

她儿子的这些精神病症状是肝豆状核变性引起的。

后经推荐,患者到笔者所在医院进行驱铜治疗。患者经过半个月治疗后,不再疯癫,手指抖动也有明显改善。李女士高兴地说:“儿子又能正常工作了。”

豆状核变性。给予综合驱铜治疗2个疗程,患者血尿症状得到控制。在治疗8个疗程后,患者的言语缓慢、动作笨拙等症状得到明显改善。



寻医问药

Xun Yi Wen Yao

专家团队 答疑解惑

■ 专家:郑州大学第一附属医院 王常印



网友:
如何对糖尿病足进行提前预防和检查?

王常印医师:

您好,糖尿病足患者需要进行下肢血管的检查,这项检查具有无创性,不会给身体带来不适。下肢血管的检查可以反映从足动脉开始向上等管腔情况,血管的阻塞情况和血流量的大小等,是糖尿病足早期很重要的检查项目。



王常印

专家:新密市第一人民医院 尚保敏



网友:
请问,幽门螺杆菌如何感染?是否具有传染性?

尚保敏医师:

幽门螺杆菌感染率随年龄增长而上升。一旦感染,如果未采取正规干预措施,可能会终身受累,并且自愈率接近为零。

幽门螺杆菌的传染力很强,传播方式一般是经口、粪、污染源等传播。幽门螺杆菌感染有明显家庭聚集现象,如果父母感染了幽门螺杆菌,其子女的感染概率比其他家庭高。



尚保敏

《寻医问药》栏目旨在为广大患者与医生、医生与医生之间搭建起咨询交流的平台。该栏目专家团队由全省各科专家组成。

如果您想寻医问药,我们可以邀请相关专家在栏目中为您一对一答疑解惑。欢迎读者朋友联系我们,积极参与该栏目的互动交流。同时,请关注“医药卫生报”官方微信公众号,可以在线咨询专家,也可以加QQ(一种流行的中文网络即时通信软件)进行咨询。

微信公众号:yyjyaweishengbao QQ:5615865

河南省中医药研究院 消化研究室主任侯留法:

中医药治疗肝硬化



扫码看视频

专家名片:

侯留法,主任中医师,任河南省中医药研究院消化研究室主任,河南省中医药研究院附属医院肝胆脾胃科主任;中国中医药学会内科肝病专业委员会委员,中国中西医结合学会肝病专业委员会委员;任《中国中西医结合肝病杂志》编委,发表论文40余篇,取得科研成果7项,出版专著7部。

擅长领域:

侯留法擅长中西医结合治疗脂肪肝、病毒性肝炎、肝硬化、肝癌、胃肠道疾病及消化道肿瘤等。

征 稿

为了更好地为基层医生的日常诊疗工作提供帮助,本版对内容进行了调整,设置了《专家连线》《实用验方》《误诊误治》《经验之谈》《临床提醒》《急救技巧》等栏目。请您关注,并提供稿件或建议。

稿件要求:尽量原创,言之有物,具体可行;需要1000字以内;可以用小故事开头,以增加趣味性。

联系人:朱忱飞

电话:(0371)85967338

投稿邮箱:5615865@qq.com

邮政编码:450000

地址:郑州市金水东路与博学路交叉口东南角河南省卫生计生委8楼医药卫生报社编辑部

本版未署名图片均为资料图片

高考过后,家长该怎样了解孩子的心理变化

□陈启迎

现在,很多家长认为,高考前,考生因学习紧张而造成的心理压力会随着高考的结束而消失;但郑州市第八人民医院主任医师张中发却不这么认为。在张中发看来,高考后,孩子的心理健康更需要家长关注。考试结束并不意味着孩子的心理压力会自然消失,相反从极度紧张到极度松弛带来的心理落差,以及对考试成绩预期与实际结果的差异,会让许多考生有不同程度的心理冲突和心理紊乱,这可能给孩子的身心健康带来严重影响。

重视孩子高考后的心理疏导
孩子在考试结束后心情会

比较复杂,虽然离发榜还要一段时间,但是因孩子对于考试成绩已进行了估计,所以会产生相应的情绪反应。据调查,孩子在发榜前对待考试结果的态度,大多数数显得比较淡薄。这其实是人的心理防御机制,其中隔离机制起到了一种无意识自我减压作用。孩子高考后心理调节不仅是考生自己的事情,也是学校、家庭、社会都应该关注的事情。

后高考期心理减压方法
合理安排作息时间
高考前考生都会起得早,睡得晚,睡眠严重不足。考试结束后,终于有大量时间供自己支配

了,于是有的孩子要把以往没睡够的时间都给补回来,这样又走向了另一个极端。

放松心情要递增
孩子考试后需要好好放松,这一点无可非议;但放松不能一下子松到底,而应该呈递增性,即逐步放松。

看法要合理
对于考试成绩的合理评估是调节心态的关键所在。有些落榜的孩子心理压力过大,会伤心难过,甚至出现极端行为。可以通过心理疏导,让孩子认识到,此次失败不等于终身失败,需要继续努力,以提振孩子

的勇气和信心。

家庭要沟通
家长与考生的沟通在考后更需加强。

充分享受假期 拓展自我爱好
在等待录取通知书的这段

时间里,孩子可以充分享受假期,可以选择健康的活动,比如体育运动、结交更多朋友、出去旅游等都是不错的选择。

(作者供职于郑州市第八人民医院)



协办:郑州市精神卫生中心 郑州市第八人民医院
心理热线:(0371) 68953120