责编 朱忱飞

美编 朱忱飞

家连线

肝豆状核变性的 诊断误区



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

误诊范围



预后。

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。

患者亮亮(化名)的奶奶诉 时发现肝功能异常,当地医院诊 笨拙、书写困难等症状。亮亮在 说亮亮曾经有个姐姐,但亮亮 断为肝炎。亮亮虽然一直进行治 的姐姐在14岁时,在甘肃省某 疗,可是效果不明显,后来出现肿 市医院因"急性肝炎"治疗无效 大、腹水等症状,医院进行脾切除 明确诊断结果。经人介绍,亮亮 后死亡。

3年前,只有9岁的亮亮体检 不清、饮水呛咳、手足抖动、动作 被确诊为肝豆状核变性。

病例二

被误诊为帕金森病、小舞蹈 官能症。 病、甲亢、神经官能症等。中

锥体外系反应明显者,易 状时,常被误诊为甲亢或神经 史,患者一周前出现头痛、乏 到笔者医院就诊,经过做铜

病例分享

手术。3个月前,亮亮出现了言语 来到笔者医院就诊,经过检查,

年患者有突出的肌张力增高 育课时,突然发生双侧肢体快 舞蹈病,随后给予患者抗炎、最终诊断结果为肝豆状核变 及震颤症状,易被误诊为帕金 速、不规则、不自主舞蹈样运 免疫抑制剂等药物治疗。患 性。 森病;也有少数患儿以舞蹈症 动,且伴有挤眉弄眼、舌不自 者治疗3周后,体温恢复正常, 为临床表现,常与小舞蹈病混 主伸缩等症状,随后被送往当 但上述症状未明显改善。 淆;青年患者以震颤为主要症 地某医院。医生询问患者病

力、鼻塞、流涕感冒等症状。 患者静静,16岁,在上体 经过检查,诊断结果为感染性 24小时尿铜、肝彩超等检查,

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

患者为求进一步诊治,来 作得到了满意控制。

笔者给予患者综合驱铜治 疗1周后,口舌、肢体舞蹈样动

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。

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

豆状核变性引起的。

刘某的妈妈李女士带着他 她儿子的这些精神病症状是肝

去了多家精神病医院,均被诊断

患者以精神异常为首发症 手不自主抖动明显。刘某诊治 病或癔症。

动作笨拙等症状,半个月后,双 致"神经"了。

状时,易被误诊为精神分裂症、半年病情也无好转,最终丢掉 躁狂症、抑郁症等功能性精神 了银行的工作。失业后的刘某 为精神分裂症,经过多次住院治 脾气越来越大,动不动就骂人, 疗后,"神经"的症状没有缓解, 3年前,大学刚毕业的患者 后来发展到经常打架,思维也 反而愈来愈严重。李女士无奈 刘某进入一家银行工作。但刚 越来越混乱。身边的朋友都认 之下,将儿子送到西安某精神病 入职不久,他的手指出现打字 为刘某因疾病和失业的原因导 院。经过检查,刘某被确诊为肝 高兴地说:"儿子又能正常工作

白尿和肾功能障碍时,易被误 诊断为肾炎,给予对症处理后,

患者有肾脏损害或合并蛋 突然出现血尿,在当地医院被 疗,病情时轻时重。 王某渐渐出现皮肤暗黑、 患者王某,男,16岁,4年前 等疾病复发,均按慢性肾炎治 医院就诊,检查后被诊断为肝 得到明显改善。

豆状核变性。大夫告诉李女士, 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 诊为急性或慢性肾炎及肝肾综 血尿消失。这4年期间,患者多 双手活动笨拙、言语缓慢等症 控制。在治疗8个疗程后,患者 次因双下肢水肿、血尿、蛋白尿 状。经人介绍,患者来到笔者 的言语缓慢、动作笨拙等症状

病例五

合征。

患者有骨关节改变症状 时,易被误诊为各类关节炎、佝 统和肝脏方面的症状较少,多 以及肌营养不良等疾病。

出现双下肢无力,不固定性疼 偻病等。尤其是骨-肌型肝豆 痛,下肢以膝、踝关节为主肿胀 状核变性,均以佝偻样骨骼改 及活动受限且伴压痛感,有碾 变和肌病样症状为主,神经系 轧音,无红热。家人刚开始带 白某到当地医院就诊,医生告 院反复检查,X线结果为:骨质 被误诊为各类关节炎、佝偻病 诉家长孩子可能是生长痛,可 稀疏,皮质变薄,类似佝偻病样 给予综合驱铜治疗8个疗程后,

患者白某,男,11岁,1年前 四肢长骨周围神经和肌腱生长 四肢长骨改变为主。患者被诊 相对较慢,因而产生牵拉痛,多 给孩子补点营养就好;可是家 者对症治疗后仍无缓解,且出 述症状越明显。患者在当地医 能由于孩子骨骼生长迅速,而 改变,以双腕骨、膝、踝关节及 上述症状缓解。

断为关节炎。当地医院给予患 人越为孩子补充营养,患者上 现了双下肢呈O形改变。后经 介绍,患者来到笔者医院就诊, 诊断后确诊为肝豆状核变性,

(误诊原因分析)

首发症状表现多样:由于 及一个或多个系统, 易与肝炎、 病 早发 而常 见的 神经症状 之 早期患者易被误诊为精神分裂 等。临床大夫对此不熟悉易造 临床医师对该病起病症状不熟 肝硬化、神经系统疾病相混 悉,而误诊。该病的三大特征 淆。许多医师往往只注重表 情绪不稳等症状时,医师对该 孤立地考虑患者的精神症状, 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 无阳性家族史,医师有没有耐 关实验检查,易误诊为甲亢或 间出现。因时间间隔较长,当 心地去详细询问;另外,不少肝 神经官能症等。 对该病起病症状不熟悉,从而 硬化患者均伴有神经症状或精 未将肝脏损害症状与神经症状 神症状,且均有角膜色素环,血 状缺乏认识。该病的精神症状 变性型、假性硬化型和腹型等 肾炎或肾结核 联系起来综合分析时,易造成 铜蓝蛋白均低于正常值。由于 误诊。如有一位患者,肝脏损 医生临床经验不足,尽管出现 绪障碍如淡漠、欣快、兴奋、易 骨骼和肌肉症状为主要表现 害症状已存在20余年,有角膜 较为典型的临床表现,但是仍 怒等神经官能症表现,也会有 的骨-肌型的肝豆状核变性; 经历,但临床大夫可能对本专 色素环,但无神经症状及体征, 被多次误诊。 被长期误诊。

象,轻易做出诊断。

发生率为64.7~80%,既会有情 3中类型。近年来,已发现以 幻觉、妄想、攻击行为、自杀企 以肾损害引起低血磷、骨骼改 业太专注,忽视了血铜蓝蛋白、 对以肢体震颤为首发症状 图等精神症状,常使该病的锥 变、佝偻病为主的类型;以急性 双眼角膜色素环的检查,进而 过于注重表象:该病可累 者警惕性不够。肢体震颤是该 体外系和自主神经症状加重。 暂时性血管内溶血为主的类型 再次导致误诊。

一,尤其是当伴有记忆力减退、症等精神疾病,其原因是大夫 成误诊。 病警惕性不够,未详细询问病 没有全面体检,从而没有将精 经症状不明显,而以其他脏器 询问病史不详细:患者有 史,亦未作肝豆状核变性的有 神症状与神经症状联系起来, 损害为首发症状,如早期出现 造成误诊。

对肝豆状核变性的精神症 识不足。该病分为肝豆状核 例,往往被误诊为急性或慢性

有些患者的肝脏损害及神 全身浮肿、尿中有蛋白及红细 大夫对各种新的病型认 胞、白细胞等。肾脏损害的病

忽视HLD的相关检查。患 者多有在多家医院长期就诊的

减少误诊的措施)

了解,提高对该病的临床表现, 作有关铜的实验检查,对早期确 尤其是少见类型的认识。

重视家族史调查。肝豆状

诊该病有重要价值。

核变性是常染色体隐性遗传病, 首发症状多表现为肝脏损害,因 经系统检查。

加强对肝豆状核变性的发 较少遗传下一代。家族中有肝 此患有慢性活动性肝炎、肝硬 病机制、临床病理和分型知识的 病或神经系统疾病史的患者,应 化、不明原因肝脾肿大的儿童或 体征表现最多的是锥体外系。 少年,应警惕该病的可能。可首 凡是以不自主运动症状为主的 免疫性溶血性贫血,或血尿、蛋 先考虑进行角膜色素环、彩超、神经系统损害患者,如有震

肝豆状核变性的神经系统 可能。

由于儿童的肝豆状核变性 铜生化等检查,并且需要进行神 颤、肌张力增高、各种不自主 性,并进行有关该病的检查。

青少年发生原因不明的非 白尿等症状,应疑为肝豆状核变

运动等症状,均应考虑该病的 (作者供职于河南省人民医院)

时间里,孩子可以充分享受假

期,可以选择健康的活动,比如

(作者供职于郑州市第八人

旅游等都是不错的选择。

高考过后,家长该怎样了解孩子的心理变化

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

前,考生因学习紧张而造成的心 时间,但是因孩子对于考试成绩 理压力会随着高考的结束而消 已进行了估计,所以会产生相应 向了另一个极端。 失;但郑州市第八人民医院主任 的情绪反应。据调查,孩子在发 医师张中发却不这么认为。在张 榜前对待考试结果的态度,大多 中发看来,高考后,孩子的心理健 数显得比较淡薄。这其实是人 这一点无可非议;但放松不能一 康更需要家长关注。考试结束并 的心理防御机制,其中隔离机制 不意味着孩子的心理压力会自然 起到了一种无意识自我减压作 即逐步放松。 消失,相反从极度紧张到极度松 用。孩子高考后心理调节不仅 弛带来的心理落差,以及对考试 是考生自己的事情,也是学校、 成绩预期与实际结果的差异,会 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 认识到,此次失败不等于终身失 孩子在考试结束后心情会 后,终于有大量时间供自己支配 败,需要继续努力,以提振孩子

现在,很多家长认为,高考 比较复杂,虽然离发榜还要一段 了,于是有的孩子要把以往没睡 的勇气和信心。 够的时间都给补回来,这样又走

放松要递增

下子松到底,而应该呈递增性,

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

家庭要沟通 家长与考生的沟通在考后体育运动、结交更多朋友、出去 更需加强。

孩子考试后需要好好放松, 充分享受假期 拓展自我爱好

在等待录取通知书的这段 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



哥医问药

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、污染水源等传 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:yiyaoweishengbao

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胆病专业委员会委员,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。

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