

肝豆状核变性误诊 1 例

沈伟钢 张菁

(浙江省绍兴市第二医院 绍兴 312000)

关键词:肝豆状核变性;误诊;病例报告

中图分类号: R 742.4

文献标识码: B

文献编号: 1671-4040(2005)05-0075-01

1 临床资料

患者,男性 20 岁,未婚,农民,浙江绍兴人。2000 年 7 月出现双膝关节僵硬,屈曲困难,活动时疼痛,当地医院双膝关节 X 线未见异常,诊断为生长发育引起的关节疼痛,建议休息。半年后关节疼痛僵硬自愈。2002 年 7 月出现语言模糊,讲话不流利,在绍兴某医院五官科诊断为慢性咽喉炎,与消炎润喉治疗,无效。转投多家医院五官科检查治疗,行副鼻窦 CT 未见异常。2003 年 11 月到上海某医院五官科求诊,诊断为精神性构音障碍,建议心理治疗。因家在农村,无条件而未作治疗。2003 年底出现排尿不畅,但一直未作诊治。2004 年 7 月语言模糊日益明显,在绍兴二院行头颅 CT 未见异常。11 月排尿不畅加重到内科治疗。B 超示:肝硬化,脾肿大,双肾轻度弥漫性病变。门诊护肝治疗,效果不理想而于 2004 年 12 月以肝硬化、脾肿大收住入院。查体:神志清楚,五官端正,语言不清,表情呆板,四肢肌力正常,病理反射未引出,腹平软,肝肋下未及,脾肋下 3cm,无压痛,双下肢瘀点瘀斑,色素沉着。实验室检查:白细胞 $4.2 \times 10^9/L$,血红蛋白 146g/L,血小板 $58 \times 10^9/L$,谷草转氨酶 38U/L,碱性磷酸酶 186U/L,肝炎全套正常。

针对患者肝硬化原因详细询问病史后发现该病人有以下特点:青年男性,肝硬化,脾肿大,肾损害,骨关节损伤,神经系统损害。家属否认近亲结婚,否认有家族性遗传病史,否认嗜酒史。多系统病变以肝硬化为主,从一元论出发肝豆状核变性可能。首先眼科会诊在裂隙灯下检查发现不典型 K-F 环。然后予头颅 MR:两侧基底节区对称性 T_1 加权低信号, T_2 加权高信号,边界清晰。符合肝豆状核变性表现。最后神经内科会诊查血铜蓝蛋白 $<0.02g/L$,诊断为肝豆状核变性,继发

性肝硬化、脾肿大。予青霉胺和硫酸锌口服,同时服用维生素 B_6 片等治疗,治疗后症状好转。

2 分析

该病人误诊有以下几个方面原因:(1) 患者首发症状为双膝关节僵硬,无其他表现,而且半年后自愈,使患者产生了麻痹思想。在相当长的时间内一直未到医院求诊,延误了疾病的诊治。(2) 病人一直以单个症状为治疗目的影响医生的判断。患者首先因双膝关节病变在骨科求诊,后因语言模糊至五官科治疗,两者缺乏特异性而且相隔 2 年,在求诊时未将病史全面叙述,导致医生只注意局部脏器病变而没有将他们联系起来综合考虑。(3) 专科医学在诊治过程中,诊断思路狭窄,对本病认识不足,如骨科医生单只考虑骨关节病变而未考虑神经系统损害所致;五官科医生在本科检查无明显异常情况下也考虑其他疾病可能。以上医生均未行腹部 B 超检查或血生化、脑电图等检查,未能诊断本病。(4) 放射科医生对肝豆状核变性的 CT 改变特征不熟悉也影响本病的诊断。(5) 发现肝硬化、脾肿大后首先考虑为肝炎性或酒精性肝硬化,未明确病因的情况下盲目地对症治疗,延误了疾病的诊治。

3 经验教训

肝豆状核变性临床表现复杂多变,可为脑、肝、肾、骨关节等不同损害,缺乏特异性。且进展缓慢,可在相当长的时间内仅出现 1 个脏器受累的表现,极易误诊。临床发现青少年有不明原因脑、肝、肾、骨关节、神经系统损害时,应全面考虑进行眼科及铜代谢、腹部 B 超、头颅 MR 等检查,以利于早期诊断,早期治疗,改善肝豆状核变性的治疗效果。

(收稿日期: 2005-03-28)

上更多见一过性轻微肝脏损害或仅表现为 ALP、LDH、GGT、TBA 异常,不经处理或稍加治疗,肝功即得到改善的病人,对有个体差异、合并严重肝脏损害者易于忽视,从而造成不良后果。

2.2 治疗肾病综合征可能引起肝脏损害的药物 据资料报道,有明确肝脏损害作用的药物有环磷酰胺、硫唑嘌呤、先锋必等。强的松未有用损肝作用,但因经肝脏代谢,加重负担,故以直接发挥效用的甲基强的松龙更为适宜。火把花根片未见损肝报道,但因系免疫抑制中成 药,亦宜慎用。霉酚酸脂是一种新型的免疫抑制剂,主要通过抑制嘌呤代谢途 径中的次黄嘌呤单核苷酸脱氧酶而抑制细胞的增殖。该药主要影

响 B 和 T 淋巴 细胞,强有力地抑制抗体生成,抑制免疫细胞表面分子的合成,抑制细胞毒性 T 细胞的产生,调节亢进的体液及细胞免疫,无肝肾损害作用。但目前临床上已有引起肝功能改变的散在报道。在已发生肝脏损害的情况下,除必需药物一律停用,此时,中草药的使用亦应慎重。

2.3 对于肾病综合征合并药物性肝病者应及时处理 本文病例肝细胞损伤和胆道损伤均存在,经选用还原型谷胱甘肽、补充维生素及葡萄糖,并停用相关药物,使病情得到一定程度的缓解。

(收稿日期: 2005-02-28)