

- 13 黄志强. 现代腹部外科学. 第1版. 湖南: 湖南科学技术出版社, 1994:475
- 14 吴一武. 纤维胆道镜理论与实践. 第1版. 山西: 山西科学技术出版社, 2000:69-70

- 15 冉瑞图. 肝内胆管结石病外科治疗沿革. 中国普外基础与临床杂志 2000;7:103-104
- 16 贺瑞麟. 胆系结石的排石疗法. 见:《中国实用外科杂志》编辑部编著. 中国外科专家经验文集. 第1版. 沈阳: 沈阳出版社, 1993:593-595

ISSN 1009-3079 CN 14-1260/R 2004 年版权归世界胃肠病学杂志社

• 临床经验 •

肝豆状核变性临床误诊 24 例

周 兰, 孙桂华, 黄小让, 宋 鸿

周兰, 孙桂华, 黄小让, 宋鸿, 广州军区广州总医院消化内科 广东省广州市 510010

项目负责人: 周兰, 510010, 广东省广州市, 广州军区广州总医院消化内科. 电话: 020-84360607

收稿日期: 2003-03-05 接受日期: 2003-03-24

摘要

目的: 对肝豆状核变性24例临床误诊进行分析.

方法: 24例肝豆状核变性患者(男16例, 女8例, 年龄4-27岁, 平均16.3岁) 分析找出误诊原因.

结果: 24例患者中均有误诊, 起病至确诊时间为6 mo-18 a.

结论: 肝豆状核变性临床容易误诊.

周兰, 孙桂华, 黄小让, 宋鸿. 肝豆状核变性临床误诊 24 例. 世界华人消化杂志 2004;12(1):232-233

<http://www.wjgnet.com/1009-3079/12/232.asp>

0 引言

肝豆状核变性(又称Wilson病)是一种可治的铜代谢障碍引起脑、肝病变为主的全身性疾病, 系一种常染色体隐性遗传性疾病. 本病少见, 多为隐匿起病, 临床表现多样, 诊断困难, 易漏诊、误诊, 为加深对本病的认识, 现将我院 1990-1997 年收治的肝豆状核变性 24 例临床资料分析如下

1 临床资料

本组共 24 例, 占同时期住院人数的 11.2 人/10 万, 其中男 16 例, 女 8 例, 男:女=2:1, 发病时年龄 4-27(平均 16.3)岁其中 41.7% 的发病在 15 岁前. 有肝豆状核变性家族史 14 例(58.3%), 其中有一患者姐姐及其 2 个儿子均患本病. 主要临床表现包括高热 19 例, 震颤和肌强直 17 例, 眼黄尿黄 15 例, 共济失调 12 例, 行走不稳 10 例, 腹胀、腹水 8 例, 双下肢水肿 6 例, 血尿、尿少 13 例, 脾大 5 例. 儿童神经系统症状少见, 而成人以神经症状为主, 神经症状主要是震颤和肌强

直, 语言障碍、精神症状. 根据 Scoh 与 Lange 分型为: 脑神经型或称肝状型 8 例(33.3%)肝型或腹型 6 例(25.0%)神经型或假性硬化型 10 例(46.6%). 首发症状为神经系统, 锥体外系统 12 例(50%), 肝功异常者 9 例(33.3%), 另 3 例以浮肿尿常规改变为首发. 角膜色素环(Kayser-Feisches 环): K-F 环阳性 20 例(83.3%). 仅 4 例未见到. 实验室检查: 尿异常 17 例(66.6%), 肝功能异常 12 例(50%), 有 4 例出现异常的脑电图, 2 例患者头颅 CT 有脑萎缩改变, B 超或 CT 示肝大的有 4 例. 所有病例均作 2 次以上血铜蓝蛋白检查, 均明显低于正常值(0-13 mg/dl), 平均值为 7.4±0.3 mg/dl. 1.7 起病至确诊时间: 6 mo-18 a, 中位确诊时间 5.5 a, 超过 10 a 者 7 例(29.9%). 误诊主要疾病: 震颤麻痹 11 例, 肝炎、肝硬化 10 例, 共济失调 4 例, 急慢性肾炎 3 例, 癫痫及植物 N 功能紊乱各 1 例, 肾结石, IgA 肾病, 乙肝肾, 蛛网膜炎及恶性淋巴瘤各 1 例, 甲状脉机能亢进症 2 例.

2 讨论

各地发病率差异较大, 本组为 11.2/10 万人, 德国为 3/10 万人, 英国为 2/10 万人, 美国为 1/10 万, 我国缺乏流行病学资料, 北京协和医院 53 a 间(1921-1980, 1942-1948 除外)收治 80 例, 占同时期住院患者 0.02% 和神经科住院患者 0.52%, 而后 10 a 即 1980-1990 年收治 56 例. 可能与医师诊治水平提高有关. 以往认为本病系肝-基底神经节-角膜三联征. 近来随着人们对本病认识的不断深入, 现在已认识到本病几乎可累及全身各个系统, 所以临床表现复杂, 尤其是早期症状多样化, 缺乏特异性易致误诊, 本组中期误诊时间为 5.5 a, 说明本病的早期确诊比较困难, 误诊的主要疾病可归纳以下 3 类: 锥体外系疾病, 最为常见, 其中以震颤麻痹及共济失调最为多见; 其次为肝脏疾病, 包括肝炎和肝硬化; (3)泌尿系统及其他系统的病. 包括癫痫, 植物神经功能紊乱, 恶性淋巴瘤、甲亢、蛛网膜炎等. 误诊的主要原因: (1)本病为少见病, 医生对本病认识不足; (2)本病早期临床表现多样化, 例如本组 1

例以腹痛为首发症状的患者,被误诊为肾结石,以肝脏损害为首发症状因精神、神经疾病出现较晚而长期被误诊为肝炎、肝硬化,部分患者合并肝炎、肝硬化更容易被误诊。本组1例因合并肝硬化长期被误诊为肝硬化长达18a,直至出现共济失调后才被确诊。还有1例因反复癫痫大发作为主要临床表现长期被误诊,直至出现肝硬化腹水才被确诊。(3)询问病史不详细。本组3例肝硬化患者均伴有神经或精神症状,而且均有角膜K-F环,血铜蓝蛋白均低于正常,由于医生临床经验不足,尽管出现较为典型的临床表现,但仍被多次误诊。所以我们认为青少年肝损害、锥体外系或精神症状者应警惕本病的可能,若有本病家族史者,应高度怀疑本病,及时查角膜K-F环及血清铜蓝蛋白等。目前国内研究已达到基因诊断水平,可以早期诊断,早期治疗。

本病治疗包括3个方面:(1)低铜饮食;1961年以来,schouwink报道用硫酸锌200mg 3次/d口服,治疗肝豆状核变性的患者,收到良好效果,主要作用是降低

胃肠道吸收铜,并使铜从粪便中排除,长期服用可使体内铜达到负平衡。此种方法已被多数学者认可,长期服用,无明显副作用;目前与D-青霉胺是可供选择的两种有效方法。(2)排铜治疗;二巯基丙醇,二巯基丙磺酸钠;(3)对症治疗。目前仍以D-青霉胺效果最佳为首选药。应予以长期治疗,中途停药可能导致病情恶化,以至死亡。本组1例患者坚持服药6a后自行停药,结果病情恶化,于次年死亡。对本药过敏者,不应轻易放弃此药,可予脱敏疗法。若因严重的副作用而不能坚持治疗的患者可改用乙烯四胺或乙烯二胺四醋酸治疗^[1-3]。

3 参考文献

- 1 王丽娟,刘萍.应用PCR-SSCP技术检测肝豆状核变性基因突变及多态.中华神经内科学杂志 1997;30:8
- 2 许月芳,张琳.PCR直接测序在wilson病基因第8外显子检出一个突变热点.中华医学遗传学杂志 1978;15:284
- 3 梁扩寰.肝脏病学.第3版.北京:人民卫生出版社,1994:P907

ISSN 1009-3079 CN 14-1260/R 2004年版权归世界胃肠病学杂志社

• 临床经验 •

老年SARS患者41例消化系统损害的临床分析

田耕,张泰昌,杨惠青

田耕,张泰昌,杨惠青,首都医科大学宣武医院消化内科 北京市 100053
项目负责人:田耕,100053,北京市长椿街45号,首都医科大学消化内科.
tg3030330@sina.com
电话:010-63013355-2432
收稿日期:2003-08-07 接受日期:2003-09-24

摘要

目的:探讨老年SARS患者消化系统损害的临床特点,加深对该疾病的认识。

方法:我院2003-05-06/2003-06-26住院SARS患者215例,对患者的基础疾病构成、消化系统临床症状和体征、实验室检查的肝功能、并发症和预后进行统计。

结果:老年SARS患者消化系统损害的主要表现为腹泻(19.5%)、腹痛(7.3%),较中青年组腹泻(15.5%)、腹痛(5%)常见,部分老年患者表现为恶心、呕吐、呕血和血便。在老年组ALT(764 ± 730 nka⁺/L),AST(563 ± 813 nka⁺/L),TBIL(7.3 ± 14.8 umol/L),DBIL(6.9 ± 6.9 umol/L)和TBA(3.9 ± 3.2 umol/L)和中青年组ALT(959 ± 813 nka⁺/L),AST(583 ± 578 u/L),TBIL(12.6 ± 7.2 umol/L),DBIL(4.8 ± 4.6 umol/L)和TBA(4.9 ± 6.1 umol/L)水平无显著性差异,其中两组患者ALT均数水平高于正常。老年SARS患者的并发症为MODS(17.1%)、感染(17.1%)高于中青年

组患者MODS(1.72%)和感染(4.02%)。老年组SARS患者的死亡率为26.8%,中青年患者的死亡率为4%($P < 0.0005$)。

结论:老年SARS患者存在消化系统的损害且有自身的特点,而老年患者较高的死亡率可能与SARS病毒的直接作用、其基础疾病和并发症有关。

田耕,张泰昌,杨惠青.老年SARS患者41例消化系统损害的临床分析.世界华人消化杂志 2004;12(1):233-235

<http://www.wjgnet.com/1009-3079/12/233.asp>

0 引言

严重急性呼吸道综合征(severe acute respiratory syndrome, SARS)由一种新的冠状病毒引起^[1-3],主要以近距离空气飞沫和密切接触传播,其传染性强,病情较重,进展快^[4-6],在家庭和医院有显著的聚集现象。老年SARS患者消化系统损害的临床特点国内外少有报道,我们对2003-05-06/2003-06-26在我院诊治的SARS病例215例进行回顾性分析,探讨老年SARS患者消化系统损害的临床特点如下。

1 临床资料

在215例SARS患者中,老年(大于或等于60岁)41例,