文章编号:1000-5404(2010)04-0407-01

个案与短篇

肝豆状核变性合并 Graves 病周期性麻痹 1 例

王 燕,朱中桃 (550004 贵阳,贵阳医学院附属医院消化内科)

[关键词] 肝豆状核变性;Graves 病;周期性麻痹
[中图法分类号] R589.9 [文献标志码] B

1 临床资料

患者,男性,26 岁,主因复发性肢体麻痹,心慌手抖 2 年,发现肝功能异常 3 个月于 2009 年 4 月入院。查体体温 7.7 ℃,BP 100/70 mmHg,神清,皮肤巩膜无黄染,未见肝掌蜘蛛痣,心率 102/min,律齐,腹平软,肝脾肋下未及,移动性浊音(-),双下肢不肿。入院后肝功能化验示 ALT 54 U/L,AST 126 U/L,ALP 228 U/L,GGT 139 U/L,ALB 28.9 g/L,GLO 36.1 g/L,DBIL 13.10 μmol/L,TBIL 26.45 μmol/L,K 3.39 mmol/L。超敏 TSH 0.00 mIU/L,FT3:13.66 pmol/L,FT4:70.18 pmol/L,TRAb:54.4 IU/L,TGA:13.82%,TPOAb:65.27%;肝纤维化指标 HA 216.41 ng/ml,IVC 86.35 ng/ml,LN 163.52 ng/ml;乙肝五项 Anti-HBe、Anti-Hbs、Anti-HBc 阳性,HBVDNA 阴性,丙肝抗体阴性,非嗜肝病毒抗体阴性;自免肝抗体阴性,自身抗体 ANA1:160(细胞质颗粒型,斑点),抗平滑肌抗体阴性、抗线粒体抗体阴性;肝穿刺活检示:肝组织内见肝细胞水肿及桥接坏死,纤维组织及小胆管增生,其内见少量慢性炎症细胞浸润,免疫组化结果 HBs-Ag、HBc-Ag 阴性。肝脏 CT 示肝脏多发低密度影,脾大。诊断 Graves 病并发周期性麻痹,肝功能异常排除病毒性和自身免疫性肝病,考虑甲亢引起或其他因素? 患者病理切片外院会诊后行 Timm's 染色见多数铜颗粒,进一步行眼科查 K-F 环阳性,血清铜蓝蛋白氧化酶活性 9.51 U/L,24 h 尿铜显著升高 241 μg/L。故患者肝脏原发病考虑为肝豆状核变性。头颅 MRI 未见明显异常,患者手抖考虑与 Graves 病并发周期性麻痹。经青霉胺 250 mg,1/d,治疗 3 个月后复查,肝功能好转。Graves 病合并周期性麻痹经 ^{131}I 及普萘洛尔,补钾治疗,手抖,心慌症状好转,体质量增加。其女儿 K-F 环阴性,血清铜蓝蛋白正常。

2 讨论

肝豆状核变性(Wilson)病是遗传代谢病的一种[1,2],是铜代谢失调引起的疾病。大量铜沉积在脑豆状核及肝脏引起的神经系统疾病,引起神经精神症状和肝脏病变,表现为进行性加剧的肢体震颤、肌强直、构音障碍、精神症状、肝硬化、角膜色素环等[3,4],以神经系统表现为主的症状先出现,极少以肝硬化失代偿症状为首发症状,一般多有肝硬化,临床上却无明显肝脏损害的表现。Wilson 病常发生在儿童,发病年龄为 6 ~ 12 岁。本病例已成年,发现肝功能异常之前因肢体麻痹神经系统症状就诊,头颅 MRI 无异常,而甲状腺功能的相关检查超敏 TSH 0.00 mIU/L,FT3 13.66 pmol/L,FT4:70.18 pmol/L,RAb:54.4 IU/L,TGA:13.82%,TPOAb:65.27%;诊断是 Graves 病并发周期性麻痹。患者肝功异常原因不明,经肝穿刺病理切片行 Timm's 染色见多数铜颗粒,进一步行眼科查 K-F 环阳性,血清铜蓝蛋白氧化酶活性 9.51 U/L,24 h 尿铜显著升高 241 μg/L,诊断肝豆状核变性。肝豆状核变性病已发展到肝硬化,而临床上肝脏损害表现极轻微,非患者就诊主要目的。肝豆状核变性病大量铜沉积在脑豆状核,头颅 MRI 示豆状核 T_1 加权低信号,T_2 加权高信号,常以神经系统表现为主的症状先出现,但该患者头颅 MRI 未见明显异常,其神经系统不是肝豆状核变性病所致。患者神经系统及肝脏损害为两种疾病所致。回顾该患者的诊断过程,临床表现及甲状腺功能的相关检查诊断 Graves 病合并周期性麻痹,Graves 病可并发肝功能损害,但不能解释肝硬化。对于年轻起病肝硬化,应警惕遗传代谢性疾病病因。肝豆状核变性病的临床表现多样化,病情十分复杂,病死率很高[4],必须提高对此疾病的认识,以免误诊漏诊。对该病的早期诊断对预后有极其重要的意义。治疗原则是促进沉淀在体内的铜排泄和减少铜的摄入,出院后嘱其在饮食上避免摄入含铜高的食物,如豆类、坚果类、动物肝、血以及贝类、螺类、蟹类等;嘱患者坚持长期青霉胺促排铜治疗;药物治疗无效可选择肝移植[1]。

参考文献:

[1] 陈灏珠. 肝豆状核变性[M]// 陈灏珠. 实用内科学:下册. 第 12 版. 北京:人民出版社, 2005:2701-2702.
[2] 马仕坤, 汪荣泉. 肝豆状核变性误诊为药物性肝损害 1 例[J]. 第三军医大学学报,2009, 31(17):1675-1684.
[3] 戴琳, 冯筱榕. 肝豆状核变性 1 例[J]. 实用医学杂志, 2009, 25(1):30.
[4] 李剑, 李江涛, 崇恩球. 肝豆状核变性 1 例[J]. 中国误诊学杂志, 2006, 6(21):4291.
[5] 周红星, 何生松. 肝豆状核变性并发横纹肌溶解症 1 例分析[J]. 山东医药, 2009, 49(13):25.

(收稿:2009-11-15;修回:2009-12-09)

[通信作者] 王 燕,电话:(0851)6855119-3026,E-mail:gy-wangyan@163.com

(编辑 汪勤俭)