



形形色色的肝病



退休查出肝硬化系罕见遗传病

病例:江苏扬州的葛先生今年62岁,两年前从单位退休,在退休前的体检时,B超显示:“肝硬化、肝囊肿、肾囊肿”,这让没有任何症状的他非常纳闷。为了找到引起肝硬化的原因,葛先生在当地医院做了很多检查,乙肝、丙肝、酒精性肝病、药物性肝损伤等常见原因被一一排除。几个月后,葛先生常感觉腹胀不适,并伴双下肢水肿,南京市第二医院肝病专家接诊后,根据葛先生的病情,进行了肝组织病理和影像、血液等检查,诊断葛先生患有先天性肝纤维化,后经病理组织学检查确诊。

解读:先天性肝纤维化是一组少见的常染色体隐性遗传,发病率约为1/4万-1/2万,和PKHD1基因突变引起胚胎期胆管板发育畸形相关。临床以门脉高压和肝功能基本正常为特点,多合并常染色体隐性遗传性多囊肾和(或)肝内、外胆管发育异常。临床表现差异明显:可表现为门脉高压及其并发症、复发性胆管炎,或终生无症状,尸检时才偶然发现。病理组织学检查是确诊的金标准。

通常认为遗传性疾病多见于儿童,但事实并非如此。近几年的研究认为,遗传性疾病发病和基因突变引起相关蛋白的功能降低有关。重症者在儿童期即可发病,轻症者发病过程隐匿,可能在成年甚至中老年时期才出现典型临床表现。

高三女生肝硬化染色体有异常

病例:19岁的少女小戴来自安徽,是一名高三学生,成绩非常优秀,她憧憬着能考入理想的大学。谁知高考前的一次体检打乱了她的学习和生活,在这次体检中,她被查出有肝硬化。然而当地医院把引起肝硬化的常见原因全部查了,却查不到病因。南京市第二医院专家接诊后,根据小戴的病情,进行了肝组织病理检查和影像、血液等检查。根据肝组织病理的特征,将小戴可能的病因限定在少数的几个疾病,其中肝豆状核变性的可能性最大。随后经过铜蓝蛋白、尿铜、ATP7B基因变异等系列检查,最终确定小戴肝硬化的原因是肝豆状核变性。

解读:肝豆状核变性又叫Wilson病,发病率为0.5/10万-3/10万,是常染色体隐性遗传疾病。由于该病罕见且发病隐蔽,很容易被误诊或漏诊。该病的发病机制是调控铜代谢的ATP7B基因突变,引起体内铜代谢障碍,铜不能排出体外,从而积聚在肝组织和神经系统的豆状核部位,临床上引起肝脏和神经系统损伤。

肝豆状核变性典型的表現可有神经系统表现、肝损害和眼部K-F环,典型患者通过常规的检查可确诊,但绝大多数患者临床表现很不典型,很多仅表现肝损伤,很容易漏诊。像本例患者,无任何神经系统症状,眼部也未见K-F环,仅表现为肝损伤、肝硬化,经肝脏病理、基因检测、血液和尿液检测等多项检查才最终得以确诊。

编者按:凡病皆有因,也必有外在的表现,对临床医生来说,就是要从每个病人的经历中去找到因和果。下面5个肝病病例均来自一线临床,他们的经历或许不同,但其就诊和医生确诊揭秘的过程,对于我们防病治病,都有不少的启示和提醒。



急性乙肝感染祸起修脚

病例:今年3月,来自江苏镇江市的董先生在当地医院体检,结果显示肝功能正常,但乙肝两对半的表面抗原(HB-sAg)阳性、e抗原(HBeAg)弱阳性,HBV-DNA定量也比较高。当地医生对这种既非“大三阳”、又非“小三阳”的结果很是不解,建议他到大医院检查。南京市第二医院专家在详细分析病情资料后,认为这种乙肝两对半结果是病毒感染初期的表现,诊断董先生是急性乙肝感染。经详细了解,董先生在2015年曾做过体检,当时的乙肝五项都是阴性,传染的途径可能来自于董先生5个月前在足疗店的一次修脚。幸运的是,经过精心治疗,董先生恢复很顺利,复查乙肝表面抗原已转为阴性,转氨酶也基本降到正常。

解读:乙肝是血液传播疾病,主要传播途径是母婴传播、输血、通过破损皮肤黏膜等,其中通过破损皮肤黏膜传播易被忽视。董先生的传播途径是在修脚过程中,修脚的器具消毒不严格,通过破损的皮肤黏膜造成病毒传播。除修脚外,不正规的纹身、纹眉、打耳洞等可能引起皮肤黏膜破损的操作也会造成传播。这些途径传播除传播乙肝外,还会引起丙肝、艾滋病等其他血液疾病的传播。

很多人为乙肝病毒一旦感染就无法清除,这其实是个误区。乙肝感染后是否转为慢性主要取决于感染者的年龄,如果是儿童(6岁以下)感染,很多会转为慢性病长期携带病毒,年龄越小转为慢性的可能性也越大;如果是成年人感染,95%以上都可以像董先生这样通过自身的免疫完全清除病毒。因此,公众大可不必谈乙肝色变。

南京市第二医院肝病科主任医师 杨永峰
(熊清芳 周慧 整理)

肝硬如磐石 静脉阻塞引起

病例:21岁的江苏苏州女子王某两年前开始出现上腹疼痛、恶心、呕吐,久之甚至出现了呕血、黑便等症状,前往当地医院就诊,无法明确诊断。两年来,她辗转于多家大型医院,均无有效改善。近日,她到南京市肿瘤医院时像有“3个月身孕”,肚子上血管粗大、颜色深沉,医生最终诊断王某为混合型布加综合征(肝静脉闭塞、严重肝硬化门脉高压、下腔静脉狭窄)。该病引起王某出现严重肝硬化,肝脏坚如磐石、腹水。王某接受颈内静脉肝内分流术(TIPS术)后,原本隆起的肚子恢复基本正常,且腹壁异常血管消退,饮食正常,肝功能恢复为A级,不久康复出院。

解读:布加综合征,是指各种原因所致肝静脉和其开口以上的下腔静脉阻塞性病变引起的,常伴有下腔静脉高压为特点的一种肝后门脉高压症。简言之,就是正常血管通路被堵塞后,下端压力增高,血液从“旁门左道”回流,但这种脆弱的交通支循环无法承受如此巨大的压力,最终引发破裂出血危及生命。

布加综合征的主要表现为上腹剧痛、恶心、呕吐、腹水、黄疸、肝肿大、消化道出血、下肢水肿和色素沉着,晚期导致肝硬化。该病较为罕见,目前常规治疗方法包括内科治疗、外科治疗和介入手术治疗。

南京市肿瘤医院介入科主任医师 王涌臻
(薛晨祺 整理)

脸色不好看 查出乙肝

病例:最近一段时间,55岁的老王黑眼圈越来越严重了,原先红润的脸色也不见了,取而代之的是一种暗灰的颜色。老王自己也觉得近来总是有种无力的感觉。家里人不敢放心,把他送到医院检查。门诊医生让他抽血化验并做了其他一些辅助检查,检查结果显示,老王得了乙肝疾病,需要住院接受治疗。

解读:临床上,很多肝脏疾病的患者,脸色和正常人不一样。他们的脸色偏黑,随着病情的发展,脸色会变得越来越暗,越来越黑。长期携带乙肝病毒的乙肝患者,特别是肝硬化患者,面色通常是黝黑晦暗的。那是由于这些患者的肝脏长期处于异常状态,无法发挥正常的功能,从而引起肝脏对体内雌激素的灭活障碍,导致血液中的雌激素不断累积。增多的雌激素可降低对酪氨酸酶的抑制作用,使酪氨酸转变为黑色素的量增多,以致皮肤色素暗沉,面部呈现暗灰色,皮肤干燥、粗糙,失去正常应有光泽和弹性。有的患者颜面部或鼻尖部还会出现细小的毛细血管扩张,尤其是眼眶周围的色素沉着更为明显,医学上将肝病患者颜面部出现的这些特征性的改变称为“肝病面容”。

在此提醒大家,如果感觉自己的脸色突然有变黑现象,应尽早到医院检查一下肝功能和B超,以查明自己是否患有肝病,早诊断早治疗。

广西医科大学附属医院主任医师 周一海