

肝豆状核变性 防治知识早知道

在临床上,许多病因不明的肝病并不少见,仍是肝病科医生的一大挑战。

郑某,女性,33岁,因“反复头晕、头痛2个多月”就诊,曾经在外院神经内科经过详细检查,排除了神经系统病变,症状反复,辗转多家医院,仍未查明病因,医院重症肝病科团队医生在与患者的交谈过程中发现,患者反应比一般人迟钝。

这种以神经系统病变为表现的患者,我们接诊了不少,首先排除有无肝性脑病表现,经过筛查排除上述可能性,让我们想到了一种并不是很常见的肝病——肝豆状核变性,于是建议筛查遗传代谢性疾病,发现血清铜蓝蛋白明显降低,尿铜明显升高,进一步到眼科做眼底镜检查角膜K-F环阳性,最后通过基因检测证实了肝豆状核变性的诊断,至此诊断明确,于是进行相关治疗后病情好转出院。

肝豆状核变性,又称 Wilson

病,是一种常染色体隐性遗传的铜代谢障碍疾病,其致病基因ATP7B编码是一种铜转运P型ATP酶,该基因的致病变异导致ATP酶的功能缺陷或丧失,造成胆道排铜障碍。大量铜蓄积于肝、脑、肾、骨关节、角膜等组织和脏器,出现肝脏损害、神经精神表现、肾脏损害、骨关节病及角膜色素环(K-F环)等表现。

临床症状包括神经损害、精神异常、肝脏损害、肾脏损害、骨关节病、心肌损害、肌病等。女性患者可出现月经失调、不孕或反复流产等。

该病防治措施主要采用促进铜排泄的药物,如D-青霉胺等。另外采用低铜膳食以减少铜的摄入量是一项必要措施。低铜膳食中铜的含量尚无明确规定,一般认为不应超过每日2.0毫克,儿童患者0.1毫克/公斤体重以下。

原则:

1. 维持理想体重,避免肥胖。
2. 常伴肝硬化,蛋白质应充

食物中铜的含量(mg/100g):

食物	铜	食物	铜	食物	铜	食物	铜
精白米	0.19	牛奶	0.02	炒花生仁	0.89	草鱼	0.05
糙白米	0.28	奶粉	0.12	炒葵花子	1.95	带鱼	0.08
精白面粉	0.26	酸奶	0.03	炒西瓜子	1.82	鲫鱼	0.08
标准面粉	0.42	猪肉(肥瘦)	0.06	香蕉	0.14	鲢鱼	0.06
挂面	0.40	猪肉(瘦)	0.11	西瓜	0.04	鲤鱼	0.06
燕麦片	0.45	猪血	0.10	苹果	0.06	对虾	0.34
白玉米面	0.23	猪肝	0.65	梨	0.06	河虾	0.64
黄豆	1.35	牛肉(肥瘦)	0.13	柑	0.04	南豆腐	0.14
牛肉(瘦)	0.16	橘子	0.10	北豆腐	0.22	羊肉(瘦)	0.12
西红柿	0.06	豆浆	0.07	鸡	0.07	茄子	0.10
豆腐丝	0.26	肉鸡	0.08	圆白菜	0.04	鸭	0.21
油菜	0.06	鸡蛋	0.06	黄瓜	0.05	蛋白	0.05
冬瓜	0.07	蛋黄	0.28	红苋菜	0.07	松花蛋	0.12
莴笋	0.07	鸭蛋	0.11	韭菜	0.08	菜花	0.05
大白菜	0.04	土豆	0.12	萝卜	0.03	胡萝卜	0.03

足,奶类铜低,可适当应用。可根据肝肾功能,必要时调整蛋白质的摄入量。

3. 使用促铜盐排泄的药物D青霉胺时,容易引起VitB6和锌的缺乏,故应多摄入绿叶蔬菜、土豆、鱼、奶等含VitB6丰富的食物和肉、鱼、禽等含锌丰富的食物。

4. 避免食用含铜高的食物,不用铜制器皿烹调食物,选用精白细粮作为主食。

Wilson病作为少数可治的神经遗传病之一,经过长期规范的排铜治疗或肝移植治疗,Wilson病患者的寿命可大幅延长。尤其是在疾病早期,神经症状出现之前进行干预,大部分患者可回归正常的工作和生活。

(作者:马华哲 福建医科大学孟超肝胆医院 重症肝病区副主任医师)

肺里的“小疙瘩”要不要紧

随着医学技术的进步和人们健康意识的增强。很多时候我们可以看到胸部CT检查报告提示,肺内可见结节存在。那肺结节严重吗?可怕吗?该怎么处理呢?今天我们就来一起学习一下这个肺结节。

肺结节是指在肺部X光或CT扫描中边缘清楚或模糊、直径小于等于3cm的局灶性圆形或类圆形高密度影。中国专家组2024年制定了肺结节规范化诊治专家共识。

肺癌是一种发病率和死亡率都较高的肺部恶性肿瘤,有小部分肺结节可能是早期肺癌,及早发现高危肺结节对提高肺癌患者的生存率具有重要影响。低剂量CT扫描的普及和人群健康意识的提高,使得肺结节的早诊早治逐步成为现实。合理管理肺结节,及时诊断恶性结节及早期肺癌,选择合适的治疗时机,对患者及社会具有极大的卫生效益和经济效益。

肺结节不是病,但可能是健康警报

当胸部体检报告上出现“肺结节”三个字,很多人会瞬间联想到肺癌。但事实上,肺结节只是影像学上的一个描述性术语,指肺内直径 ≤ 3 厘米的圆形或类

圆形高密度影。根据最新数据,我国成年人通过CT检查发现的肺结节检出率高达20%~30%,但其中超过95%都属于良性病变。

肺结节从何而来

肺结节的形成原因复杂多样:

感染痕迹:肺炎、肺结核、病毒感染愈合后的瘢痕、真菌感染遗留的肉芽肿;

血管病变:肺内血管畸形或血管瘤;

免疫因素:自身免疫性疾病(如类风湿性关节炎、系统性红斑狼疮等);

先天因素:支气管囊肿等发育异常;

环境暴露:长期接触粉尘(如矽肺)、二手烟;

肿瘤性病变:包括良性肿瘤(如错构瘤)和恶性肿瘤。

CT报告单上的关键信息

1. 大小:直径 < 5 mm的微小结节恶性概率 $< 1\%$;小结节(5~9mm),恶性概率为2%~6%;20mm $>$ 直径 ≥ 10 mm的结节恶性概率则为15.2%;直径 ≥ 20 mm的结节恶性概率则为64%~82%;即使是直径 < 6 mm的肺结节也应该每年复查1次CT。

2. 形态:分叶状、毛刺征、胸膜牵拉、血管聚束、中度强化等特征提示恶性风险增高。

3. 密度:
实性结节(风险中等);
磨玻璃结节(风险低,需警惕原位癌可能);
混合性结节(恶性概率最高)。

诊断“三步走”策略

1. 影像评估:低剂量CT最常用,PET-CT评估代谢活性(适合 ≥ 8 mm实性结节)。

2. 肿瘤标志物:癌胚抗原(CEA)、细胞角蛋白19片段(CYFRA21-1)、胃泌素释放肽前体(Pro-GRP)及鳞状细胞癌抗原(SCC-Ag)等辅助判断。

3. 精准诊断:穿刺活检病理确诊。

科学应对不焦虑

根据国内外指南建议:
低危结节(< 6 mm):年度CT随访;

中危结节(6~8mm):6~12个月CT复查;

高危结节(> 8 mm或进展性):3个月CT复查或手术切除。

微创手术新选择:

胸腔镜下肺段切除术能在彻底切除病灶的同时,最大程度保留健康肺组织,早期肺癌患者5年生存率可达92%以上。如果您有肺结节的疑问或担忧,请咨询专业医生以获得个性化的诊断和治疗。

预防很重要

1. 戒烟并远离二手烟;
2. 接触粉尘作业时规范佩戴防护口罩;
3. 厨房安装强力油烟机,减少煎炸烹饪;
4. 适当体育锻炼,提高身体抵抗力,提升肺功能;
5. 40岁以上人群建议每年做低剂量CT筛查;40岁以下人群每2~5年完善肺部低剂量CT筛查。

肺结节就像肺部的“胎记”,多数人终身无须处理。保持健康的生活方式和定期检查是预防肺癌的关键。同时规范的随访观察至关重要,既能避免过度治疗,又能抓住早期干预的黄金时机。记住:定期复查不是小题大做,而是对生命负责的科学态度,请咨询专业医生以获得个性化的诊断和治疗。

(作者:李忠明 福建医科大学附属第一医院 医学影像科 主治医师)