

病例报告 ·

双胞胎同患 Wilson 病

黄素芳,王玮,胡孟瑛

(哈尔滨医科大学附属二院儿内科,黑龙江 哈尔滨 150086)

[中图分类号] R742.4 [文献标识码] E

例1为双胞胎之小,男,10岁,因流涎5月余,伴构音障碍、吞咽及口闭合困难入院。患儿系双胞胎,入院前5月起出现流涎,构音障碍,同时伴有四肢凉,双下肢时有震颤,反应差,表情呆板,并有跨越障碍。入院查体:T 37℃,R 25次/min,P 95次/min,意识清,反应差,肤色黑,咽部充血,双肺呼吸音清,心率95次/min,心音有力,腹平软,肝右肋缘触及2.5cm,质软,无触痛,脾可触及边缘,走路不稳,四肢肌张力高,膝腱反射及跟腱反射亢进,辅助检查:头部核磁共振示双侧豆状核、尾状核头呈明显长T2信号,T1呈稍低信号,丘脑、中脑未见异常信号,小脑脑干形态规整,腔室系统通畅无扩大。结论:双侧豆状核、尾状核变性,为猫眼样改变,考虑肝豆状核变性。肝脏彩超:肝中度弥漫性病变,慢性胆囊炎,胰腺正常范围声像图,脾大,肝脾血流频谱正常,血铜蓝蛋白<0.07g/L,肝功能:谷草转氨酶48U/L,转肽酶95U/L,总蛋白52.3g/L,白蛋白33.5g/L,总胆红素23μmol/L,胆碱酯酶3927μmol/L,肌酐32.5μmol/L,眼科检查K-F环阳性,双眼角膜周边内皮层可见棕黄色色素沉着,呈球状。临床诊断Wilson病。

例2双胞胎之大,男,也进行了相关检查,发现其皮肤黑,口闭合困难,走路不稳,肝左肋触及1cm,质软,眼科检查K-F环阳性,血铜蓝蛋白0.078g/L,-GGT 68U/L,诊断Wilson病。

Wilson病是一种常染色体隐性遗传的铜代谢缺陷病,发病率约为八十万分之一至一百万分之一,

1919年由英国神经学家Wilson首先报道^[1]。由于铜在肝、脑、眼等组织沉积引起一系列临床病变^[2],主要表现为不同程度的肝细胞损害,脑退行性病变和角膜边缘铜盐沉着环(即K-F环)。肝内铜贮积在婴儿期即已开始,在此期间,患儿除有轻度尿铜增高外,一切正常,甚少被发现,到6~8岁甚至10岁以上,出现上述肝脑损害,治疗开始愈早,预后愈好。但事实上由于本病的早期症状比较隐匿,容易延误诊断,因此对于原因不明的肝病,溶血性贫血,皮肤改变,肾脏病变或精神、神经症状的患儿都要考虑本病的可能性,采取相关的试验检查,给予及时诊断^[3,4]。本病治疗以减少铜的摄入及促进铜排出,从而减少铜的积聚为原则,包括饮食、促铜排泄药物如青霉胺和对症治疗。本两例患儿同时给与青霉胺和锌剂治疗,患儿正在治疗随访中。本两例患儿为双胞胎孪生兄弟,同时发病,临床实为罕见。

[参 考 文 献]

- [1] 洪庆成,张敏铭. 肝豆状核变性综合征[M]. 天津:天津科技出版社,1996,215.
- [2] 郭迪. 中国医学百科全书(儿科学)[M]. 上海:上海科技出版社,1988,88.
- [3] 吴瑞萍,胡亚美,江载芳. 实用儿科学[M]. 第6版. 北京:人民卫生出版社,1996,2.
- [4] 周艳,黄杰,吴中匡. 以溶血性贫血为首发症状的肝豆状核变性[J]. 中国当代儿科杂志,2002,4(3):243-244.

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期] 2002-12-30; [修回日期] 2003-04-25

[作者简介] 黄素芳(1948-),女,大学,主任医师,教授。主攻方向:病毒性疾病的研究。