

DOI: 10.3969/j.issn.1005-8982.2018.011.026  
文章编号: 1005-8982 (2018) 011-0127-02

## 肝豆状核变性误诊 1 例

李琮<sup>1</sup>, 陈凡<sup>2</sup>, 刘金霞<sup>1</sup>, 孙珉丹<sup>1</sup>

(吉林大学第一医院 1. 肾病内科, 2. 神经肿瘤外科, 吉林 长春 130012)

**关键词:** 肝豆状核变性; 韦尼克脑病; 误诊分析  
**中图分类号:** R747.9

**文献标识码:** D

肝豆状核变性是一种常染色体隐性遗传病, 又称为 Wilson 病 (Wilson's disease, WD), 该病是由于铜代谢障碍导致的各器官功能损害, 无特异临床表现, 多见于豆状核变性为主的锥体外系症状和肝脏病变为主的消化道症状, 少见精神障碍起病者, 易误诊。Wernicke 脑病 (wernicke encephalopathy, WE) 是一种因维生素 B<sub>1</sub> 缺乏引起的精神错乱、眼肌麻痹及共济失调综合征。

### 1 临床资料

男性患者, 35 岁, 因脑室-腹腔分流术后 6 个月, 精神障碍 1 个月入院。患者 6 个月前于本院行脑室-腹腔分流术, 术后恢复良好。2 个月前与恋人分手后开始酗酒, 1 个月前患者出现精神异常, 表现为意识淡漠, 不愿与人交流, 言语不清, 有自杀倾向, 口服黛力新后未见好转, 为求进一步诊治入本院。入院查体: 神志清楚, 查体不配合。意识淡漠, 言语欠流利, 眼球震颤, 心肺检查无异常。四肢肌力正常, 病理反射未引出。辅助检查: 血常规、凝血常规、尿常规、便常规、生化、外科综合、自身免疫及血脂未见明显异常。天门冬氨酸氨基转移酶 (aspartate transaminase, AST) 150 U/L。MRI 提示双侧丘脑、中脑、大脑脚、乳头体及视神经交叉见对称性异常信号, T<sub>1</sub> 像稍低信号 (见图 1), T<sub>2</sub> 像 (见图 2) 和 FLAIR 像 (见图 3、4) 呈高信号, 增强后无明显强化。结合患者症状、体征及辅助检查, 诊断为 WE, 治疗上给予维生素 B<sub>1</sub> 100 mg 肌注, 1 次/d, 患者症状未见好转。查铜蓝蛋白 0.07 g/L, 行裂隙灯检查双眼角膜色素环 (kayser-fleischer ring, K-F) 阳性, 诊断为肝豆状核变性, 给予二巯丙磺钠

驱铜治疗, 治疗 3 周后, 患者精神症状好转, 可与人正常交流, 眼球震颤消失。

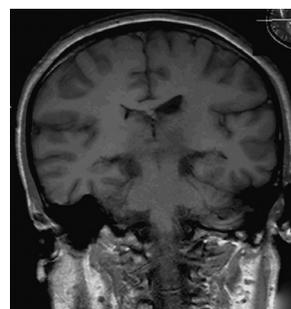


图 1 双侧丘脑 T<sub>1</sub> 像呈等及稍低信号

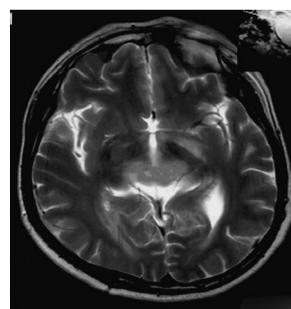


图 2 双侧丘脑、中脑 T<sub>2</sub> 像呈对称性高信号

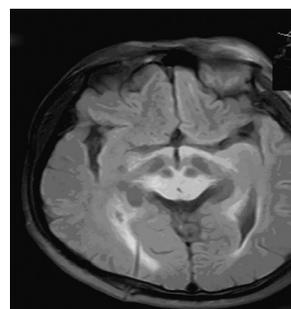


图 3 双侧丘脑、中脑、大脑脚 FLAIR 呈对称性高信号

收稿日期: 2017-06-21

[通信作者] 孙珉丹, E-mail: mindansun@sina.com; Tel: 15943027539

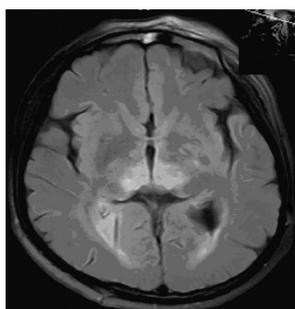


图 4 双侧丘脑、乳头体 FLAIR 呈对称性高信号

## 2 讨论

WD 作为一种常染色体隐性铜代谢遗传病, 发病率为 1/10 万 ~ 1/3 万, 以青少年多见, 临床表现较为复杂, 多以肝脏症状为首表现, 由 13 号染色体上的腺嘌呤核苷三磷酸 (adenosine triphosphate, ATP) ATP 7 $\beta$  基因变异引起, 其编码肝细胞内金属转运蛋白 ATP 酶。当其缺失或功能减退时, 引起铜蓄积于肝脏并进入血液<sup>[1]</sup>。WD 可累及多个器官, 包括肝脏、神经系统、骨骼及肾脏等, 临床缺乏特异症状, 易诊<sup>[2]</sup>。

WD 分为肝型、脑型、其他类型及混合型, 临床上以肝型及脑型较为常见。其中脑型一般表现为帕金森综合征、运动障碍、口 - 下颌肌张力障碍及精神症状<sup>[3]</sup>。WD 患者 MRI 多表现为豆状核、尾状核、中脑、脑桥、丘脑、小脑及额叶皮质 T<sub>1</sub> 低信号和 T<sub>2</sub> 高信号。

WE 是维生素 B<sub>1</sub> 缺乏引起, 常见于慢性酒精中毒, 也可见于营养不良、呕吐、恶性肿瘤及厌食症等<sup>[4]</sup>。WE 累及第三四脑室旁、乳头体、四叠丘脑、脑桥、中脑、尾状核及大脑皮层等, MRI 一般表现为病变部位在 T<sub>1</sub> 呈对称性低信号、T<sub>2</sub> 呈对称性高信号, FLAIR 呈明显高信号。

误诊分析如下, ①患者有酗酒病史: WE 由各种原因导致的维生素 B<sub>1</sub> 缺乏引起, 最常见于长期酗酒; ②临床症状不典型: WE 的典型三联症是精神障碍、眼部症状、共济失调, 本例患者以精神障碍起病; ③病史核磁表现与 Wernicke 脑病相似: WE 可有乳头体、四叠丘脑, 也可累及脑桥、中脑、尾状核及大脑皮层等病变部位在 T<sub>1</sub> 呈对称性低信号, T<sub>2</sub> 呈对称性高信号, FLAIR 呈高信号。本例患者核磁表现与 WE 相似; ④入院后未行裂隙灯及铜蓝蛋白检查: 裂隙灯检查双眼角膜 K-F 环阳性及铜蓝蛋白较高可确诊肝豆状核变性<sup>[5]</sup>。

对于精神障碍起病的中青年患者, 头 MRI 提示豆状核、脑干、尾状核及丘脑等部位异常信号, 应考虑 WD 的可能。有家族史的需仔细采集病史, 高度怀疑 WD 者需行血清铜蓝蛋白、尿铜及裂隙灯检查有无角膜 K-F, 其中裂隙灯下双眼角膜出现对称性 K-F, 对本病诊断意义重大。

## 参 考 文 献:

- [1] ALA A, WALKER A P, ASHKAN K, et al. Wilson's disease[J]. *Lancet*, 2007, 369(9559): 397.
- [2] 刘雁, 彭忠田, 周斌. 肝豆状核变性误诊为“肾炎”1 例[J]. *中华肝病杂志*, 2016, 24(4): 310-311.
- [3] 中华医学会神经病学分会帕金森病及运动障碍学组. 肝豆状核变性的诊断与治疗指南[J]. *中华神经科杂志*, 2008, 41(8): 566-569.
- [4] LING L, CAI X D, JIAN B, et al. Total parenteral nutrition caused Wernicke's encephalopathy accompanied by wet beriberi[J]. *American Journal of Case Reports*, 2014, 15: 52-55.
- [5] YOUNG-JAI C, KYU-HO Y, KWAN-SOO P, et al. Wernicke's encephalopathy in a patient with masticator and parapharyngeal space abscess: a case report[J]. *Journal of the Korean Association of Oral & Maxillofacial Surgeons*, 2016, 42(2): 120-122.

(李科 编辑)