

小儿肝豆状核变性_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式
，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E8_82_9D_E8_c22_609108.htm 肝豆状核变性又称wilson病，是一种先天性铜代谢障碍疾病，病因与体内合成铜蓝蛋白减少有关。为常染色体隐性遗传。由于大量的铜沉积在肝、脑、肾、角膜及其他组织，因而出现各种临床症状，其中常以神经系症状较为明显。【诊断】（一）临床表现1. 肝损害 各年龄均可见到，发病年龄越小，越容易出现肝损害。表现为肝大、黄疸、肝功能异常，常被误诊为病毒性肝炎。肝病可暂时缓解或反复发作，或开始即表现为肝硬化甚至肝昏迷，并迅速恶化。2. 神经系统损害 主要是锥体外系症状，有时还可有大脑皮层、间脑、小脑、延髓的症状。早期症状为动作不协调，精细动作退步，肢体震颤，发音、吞咽困难，流口水，自主动作减少，动作笨拙等。病初症状不明显，数月之内逐渐加重。精神症状也是本病另一特点，小儿多表现为行为异常、情绪障碍、智力低下、学习退步等。3. 其他系统症状 本病有肝损害的病人大部分有轻度溶血现象，可造成溶血性贫血。肾脏损害可出现蛋白尿、血尿或范可尼综合征。角膜部位由于铜的沉着可形成k—f环(kayser - fleischer ring)，在角膜边缘可见棕绿色或黄绿色极细颗粒形成的色素环，有时须用裂隙灯检查才能发现。很多病人有程度不等的骨质疏松或其他骨骼的改变，临床可表现为关节痛、骨骼畸形、自发骨折等。（二）实验室检查 血清铜蓝蛋白减低，It.0.1光密度(正常值0.15~0.60).尿排铜增多，24小时尿排铜>正常值15~30 μg/24h (0.24~0.47umol/24h).血清总铜量

正常或稍低于正常(正常值13.34 ~ 29.83 μ mol/l)。【治疗】饮食中减少铜的摄入，不食或少食含铜多的食物如肝、贝类、硬果类、巧克力、可可、蘑菇、蚕豆、豌豆、玉米、鱿鱼等。为抑制铜的吸收可给予硫酸锌或醋酸锌口服，锌能抑制铜的吸收，硫酸锌成人量为100 ~ 400mg，每日3次，小儿酌减。为促进铜排泄可给予青霉胺，用量为每日20mg/kg，分3次服用。同时加服维生素 10 ~ 20mg，每日3次。青霉胺需长期服用。青霉胺的不良反应有食欲不振、恶心、呕吐、腹部不适、发热、关节痛、淋巴结肿大、皮疹等，均在用药5 ~ 10天后出现，停药3 ~ 5天后即消失，然后再从半量开始，逐渐加量，必要时可加用强的松或抗组织胺药物1 ~ 2周，大部分病人不再出现反应。 100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com