

血色病_血液内科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，建议
阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/611/2021_2022__E8_A1_80_

[E8_89_B2_E7_97_85__c22_611461.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/611/2021_2022__E8_A1_80_E8_89_B2_E7_97_85__c22_611461.htm) 血色病为一种罕见的先天性代谢缺陷病，由于过多的铁质沉着在脏器组织所致，引起不同程度的基质细胞破坏、纤维组织增生及脏器功能障碍，临床表现有肝硬化、糖尿病、皮肤色素沉着、内分泌紊乱、心脏和关节病变。【诊断】对临床症状明显的患者诊断不难，如患者有 血清铁增高， 血清铁饱和度增高 血清铁蛋白增高，应进一步做肝活检确诊。应除外如下几种疾病：各种类型肝硬化、糖尿病、addison病、肝豆状核变性、发表朱萎缩。【治疗措施】应早期诊断，早期治疗。因已有肝硬化的血色病患者，预后差，寿命缩短，并发肝癌的机会高，而肝硬化前期的患者，如能及时将贮存的过多铁排尽，则不影响寿命，且不会发生肝癌。由hla分型确定的纯合子，即使无明显铁贮积过多，也应每年定期查转氨酶、血清铁、转铁蛋白饱和度和铁蛋白，及时发现早期或已有铁贮积过多患者，早期治疗。最根本的治疗方法是放血疗法以去除体内过量的铁，每500ml血含铁约250mg，每次500ml，每周或每2周1次，直至把过多铁排尽，一般需2~3年，以后根据情况，每2~4周放血1次，以维持疗效。静脉放血后，患者全身症状减轻，体重增加，皮肤色素沉着和肝、脾肿大减轻。对心力衰竭患者，可肌注铁螯合剂，如去铁敏0.5g，每日2次，待心脏好转后，再用放血疗法。对于肝硬化腹水、门脉高压、糖尿病和心力衰竭、性功能不全者，应对症治疗。【发病机理】血色病的发病机制主要是第六对染色体上基因异常，导致小

肠粘膜对食物内铁吸收增加，以致体内铁含量增加，超过正常的5~10倍以上。示踪核素检查表明，血色病患者对口服铁的吸收率可高达20%~45%（正常人为1.5%~4.4%）。体内铁沉积过多造成肝损害和肝硬化的机制有3种学说：含铁血黄素在溶酶体的酸性环境中，将铁释放出来，使溶酶体膜不稳定，其中的水解酶类进入胞质内，造成破坏；过多的游离铁使细胞器的类脂发生脂质过氧化，线粒体和细胞膜进一步破坏，使细胞死亡；肝内铁过多，直接刺激胶原纤维的合成，导致肝纤维化和肝硬化。【病理改变】最突出的病理变化是各脏器实质细胞内有不等量的含铁色素（含铁血黄素、铁蛋白）及非含铁色素（脂褐素和黑色素）的沉着，并伴有纤维化。一、肝脏肝含铁量常50~100倍于正常肝含铁量的上限，最明显异常是肝细胞内有含铁血黄素颗粒。主要分布在小管周边，晚期胆管上皮细胞、枯否细胞和巨噬细胞都有铁质沉着，非特异性的变化有脂肪变性和空泡变性。几乎所有有症状患者都存在肝纤维化或肝硬化，纤维间隔宽窄不一，纤维束起源于门静脉周围，然后延伸，包绕一个或数个小叶，其形态学变化类似慢性胆管部分梗阻。结节内铁质沉积常是在肝细胞内，而不累及纤维组织，提示结节的形成是纤维组织的包绕，而不是存活肝细胞的增生所致。二、胰腺胰腺的内分泌细胞和外分泌细胞，都有铁的过量沉积，有症状者，胰腺腺泡结构破坏，小叶内和小叶间明显纤维化，胰岛细胞减少。腺泡细胞内及纤维组织铁质沉积明显重于胰岛langerhans细胞，说明内分泌细胞对铁的毒性作用敏感。三、其他内分泌腺甲状腺腺泡、肾上腺髓质球状带、垂体前叶细胞（嗜酸细胞除外）及甲状旁腺都有含铁血黄素沉着，辜

丸生精上皮萎缩，但铁质沉着相对少。四、皮肤临床所看到的皮肤色素沉着多是由于表皮基底的黑色素沉着，但是，在萎缩了的真皮和表皮上，可看到含铁血黄素沉着到汗腺、血管内皮和真皮结缔组织而呈现出来的灰色色素沉着。五、心脏心脏明显肥大，心肌受累严重，肌纤维数减少，心室肌有含铁血黄素沉着，心内膜下、收缩肌细胞含铁血黄素沉着程度转传导组织重，心肌细胞核周围可见贮铁蛋白，这些细胞变性、坏死，代之以纤维组织。六、关节滑膜细胞内有大量含铁血黄素沉着，相关纤维组织内有大量含铁血黄素沉着，超微结构显示在合成细胞、纤维细胞和软骨细胞内有铁质沉积，而巨噬细胞则几乎不含铁，软骨细胞和周围的软骨组织有继发性退行性变、钙化，有软骨下囊肿形成。脾脏、骨髓、脑和神经组织受累较轻。【临床表现】血色病患者当体内铁贮积量达25~50g时才出现临床症状。出现症状的平均年龄为50岁，但由血色病所致的早期临床表现往往被忽视，因而通常拖延4~5年后才能确立诊断。本病男性多见，男女比例为8:1。血色病最主要的症状为皮肤色素沉着，糖尿病、肝硬化和性腺功能减退。由于近代诊断方法的改进，一些无典型症状或甚至尚未出现症状的纯合子均可被发现。最近，对163例患者分析表明，83%有无力和嗜睡，58%有腹痛，43%有关节痛，38%有性欲减退和阳痿，15%有心功能衰竭症状。69%有肝硬化，83%肝肿大，13%脾肿大，20%体毛丢失，8%男性乳房发育，75%皮肤色素沉着，55%有临床糖尿病。

一、肝脏肝脏肿大先于肝硬化，其肿大程度与铁质沉积程度有关，血色病非肝硬化患者69%有肝肿大，肝硬化者中90%肝肿大，提示铁沉积本身对肝脏病变起主要作用。肝硬化形

成后，多出现肝功能不全和门脉高压，肝功能试验可有血清白蛋白降低，凝血酶原时间延长，转氨酶可轻度升高，肝硬化其他非特异性表现有性欲减退、阳痿、闭经、男性乳房发育。导致肝硬化和肝纤维化的肝内铁沉积阈值为22mg/g干重，在肝硬化基础上易发生肝癌，血色病肝硬化的癌发生率高于正常人的200倍，主要是原发性肝细胞癌，大部分可起源于肝内胆管，肝外癌发生率不高。右上腹痛多为慢性，但有时为急性，急性腹痛很剧烈，有时可致疼痛性休克，其原因尚不十分明了。

二、糖尿病血色病肝硬化患者，71%有显性糖尿病，其中60%为胰岛素依赖型，31%为非胰岛素依赖型；非肝硬化患者，20%有临床糖尿病，其中60%为非胰岛素依赖型。其余非显性糖尿病的血色病患者，31%有糖耐量异常，对于经过治疗而长期存活的血色病糖尿病患者，其并发症如视网膜病变、神经病变、肾脏病变和周围血管病变与其他糖尿病相似。

三、皮肤色素沉着几乎所有患者均有皮肤色素沉着，尤其是裸露部位，但由于进展隐匿，患者及其亲属往往不会注意。

四、心脏1/3患者有心律不齐，15%患者可出现心力衰竭，心电图示低电压、t波变化、早搏、心房和心室颤动、束支传导阻滞、超声心动示全心扩大。

五、关节病变发生率为43%~57%，其中仅55%有关节疼痛症状，检查可见关节病变，有些关节不痛，物理检查也正常者，x线可发现有病变，如囊性变和关节边缘硬化改变，多见于第二、三掌指关节，膝、髋关节也可受累。关节病变发生率与有否肝硬化无关，可作为首发现或唯一表现。

六、内分泌腺异常男性患者可出现性欲减退和阳痿，并伴有第二性征改变，这些改变常与肝脏受累有关，但多出现在肝硬化之前，女性闭经与有无肝

硬化无关，男性乳房发育的发生率低于其他原因所致肝硬化患者，且与有无肝硬化无关，性腺功能低下的大多数患者都存在有促性腺激素分泌低下、黄体激素低下、促卵泡生成素低下及对促性腺激素释放激素反应低下。一般垂体-肾上腺和垂体-甲状腺功能均正常。 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