

临床执业医师辅导：先天性肝纤维化 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/652/2021_2022__E4_B8_B4_E5_BA_8A_E6_89_A7_E4_c22_652041.htm

先天性肝纤维化属常染色体隐性遗传性疾病。多数病人在5~20岁出现症状，但小部分病人可在出生时即出现。先天性肝纤维化是临床执业医师考试中的一部分考点，希望临床执业医师考生认真复习，顺利通过临床执业医师考试。

（一）发病原因 先天性肝纤维化（CHF）属常染色体隐性遗传性疾病，其父母任一方若为杂合子，其表型多正常，而其子女患CHF之机会均等。可一家同时有数人发病，近亲结婚者的子女可增加患本病的机会。

（二）发病机制 肝脏增大质地变硬，肝汇管区面积增宽，门静脉分支减少、闭塞或狭窄，周围纤维组织增生；肝内胆管扩张和增生，扩张胆管覆以正常的柱状上皮细胞；与小儿肝硬化的组织学改变不同的是肝细胞和肝小叶结构正常，无肝细胞坏死及再生出现。

（三）早期症状 以继发性的门脉高压症及其并发症为主要表现，部分病人合并有Caroli病（先天性肝内胆管扩张）或多囊肾，则可同时伴有此二种疾病的临床表现。多数病人在5~20岁出现症状，但小部分病人可在出生时即出现。主要表现为呕血、便血（消化道曲张静脉破裂出血）、腹部包块（肝脾肿大）、肝脾区不适或胀痛、贫血（脾亢所致）、反复发作的发热（并发胆管感染所致）。合并Caroli病时可伴有反复发作的上腹痛（并发肝内胆管结石）、发热、黄疸等。合并多囊肾者可最终出现尿毒症的症状。智力、体格发育一般正常，多数病人常同时发现有肝脾肿大，以脾大最为常见，肝脾质地均较硬，表面光滑，并发感染

时伴肝区叩痛。部分病人脐周皮下静脉曲张（海蛇头样静脉曲张），可能闻及脐旁响亮的静脉营营声（Kennedy征阳性），此即所谓Cruveilhier综合征，系门脉高压所致。与其他疾病所致门脉高压症不同，本病一般不出现腹水，亦无蜘蛛痣。合并多囊肾者，可同时扪及双肾肿块，并可有肾性高血压。肝脏组织学特征为诊断的重要依据，术中取切片可确诊。

相关推荐：[#0000ff>临床执业医师辅导：小儿急性胆囊炎](#)
[#0000ff>2010年临床执业医师考试成绩查询及合格分数线](#) [更多信息请访问：\[#0000ff>临床执业医师网校\]\(#\) \[#0000ff>百考试题论坛\]\(#\) \[#0000ff>百考试题在线考试系统\]\(#\) 100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 \[www.100test.com\]\(http://www.100test.com\)](#)