

## 妊娠合并肝豆状核变性一例报告

Gestation combined with hepatolenticular degeneration: a case report

贺 茜, 惠 宁, 费 梅

(第二军医大学长海医院妇产科, 上海 200433)

[关键词] 妊娠; 肝豆状核变性

[中图分类号] R 575.24; R 714.255

[文献标识码] B

[文章编号] 0258-879X(2006)06-0659-01

**1 临床资料** 患者女, 27岁, 因孕 39<sup>+1</sup>周于 2005年10月15日入院。患者于18岁时无明显诱因出现构语困难, 双手发抖, 动作笨拙, 吞咽困难, 至上海华山医院就诊, 经血铜蓝蛋白(CP)测定确诊患有肝豆状核变性(hepatolenticular degeneration, HLD), 给予口服青霉胺, 4片, 1次/d治疗, 其后病情稳定。其父母为表兄妹婚配, 另育有一男孩, 为患者之弟, 也经上海华山医院确诊为携带者。患者26岁结婚, 非近亲婚配, 未避孕。因考虑青霉胺对胎儿的影响, 自行停药, 后出现肝功能的异常, 改为青霉胺, 2片, 1次/d治疗, 病情稳定。末次月经 2004-12-22, 定期我院产前检查, 未发现明显异常。入院后查体: 生命体征平稳, 发育正常, 口唇发绀, 略向右歪斜, 咬字不准, 双侧瞳孔等大等圆, 对光反射存在, 角膜边缘有铜盐沉着环(Kayser-Fleischer ring, K-F环), 腹围 96 cm, 宫高 36 cm, 胎位左枕前, 胎心规则, 心、肺、肝无明显异常, 脾界大于正常。辅助检查: 血常规正常; 腹部B超示肝豆状核变化, 脾大, 肾未见异常; CP为 0.072 3 g/L, 明显低于正常值(0.2~0.6 g/L), 血清铜为 1.0 μmol/L, 也明显低于正常值(11~24.4 μmol/L)。入院当晚出现不规律宫缩后转为规律宫缩, 胎监提示为无反应, 胎动时反应差, 评7分, 即在持续硬膜外麻醉下行子宫下段剖宫产术结束妊娠(已备血源), 娩出一男婴, 体质量 3 140 g, 评10分, 手术过程顺利, 术后胎盘送病理, 提示羊膜、脐带以及胎盘绒毛均未见明显病理改变。术后7 d拆线出院。经随访母亲无异常, 新生儿发育正常。

**2 讨 论** HLD系常染色体隐性遗传病, 是一种先天性铜代谢异常疾病。由于大量的铜沉积在肝、脑、肾、骨骼、角膜

及其他组织, 导致器官功能异常。本病的致病基因位于染色体 13q14.3, 发病率 1/16 万~1/64 万。

妊娠合并 HLD 对母儿危害极大。由于肝功能异常, 雌激素灭活作用减弱, 反馈性的促性腺激素分泌减少, 排卵功能障碍, 常表现为月经不调或不孕。一旦妊娠, 即有较高的流产率、早产率及围产儿死亡率。肝豆状核变性常使妊娠晚期的孕妇出现以下并发症: 妊高征、产后出血、产后感染。孕期由于血容量增加及增大子宫的压迫, 使门静脉系统充血, 压力升高, 致食管曲张静脉破裂。据报道此时孕产妇死亡率可达 61.5%。另外, 分娩的劳累、脱水、创伤及药物可引起肝细胞进一步损伤坏死, 重者可发生肝性脑病, 甚至死亡。

本病的治疗以促进体内铜的排泄及减少铜的吸收、保护肝脏及对症治疗为原则, 需终身服药。青霉胺能结合肝及其他组织中的铜, 并增加尿铜的排出, 其尿铜排出量能增加 5~20 倍, 但对母儿有毒副作用。硫酸锌能阻止肠道对铜吸收和促进铜的排泄, 毒副作用小, 适用于妊娠期, 但去铜作用起效较慢。该患者未使用硫酸锌是一遗憾。

HLD 近年来偶有合并妊娠的报道, 患此病产妇, 其后代均为隐性基因携带者, 为贯彻优生优育政策, 对有家族遗传史和患有本病的妇女, 应主张进行绝育。一旦妊娠, 在孕中晚期注意防止急性肝功能衰竭及产后出血, 可顺利度过分娩关。

[收稿日期] 2005-11-10

[修回日期] 2006-05-30

[本文编辑] 曹 静

[作者简介] 贺 茜, 博士, 主治医师。