



1



病例简介



一般情况

➤ 男性，44岁，分别于2019-04-02、06-27、08-19三次入院

	主诉	流行病学史	既往史	个人史	家族史
肝穿 5.23	4.2~ 6.12 皮肤黄染 10天，腹 部不适3天	否认肝炎接触史，否 认传染病接触史，否 认输血及血制品史， 否认职业暴露史~~~	30年前患肺 结核，非活 动性	吸烟30年，日均20 支，偶尔喝酒，1月 前有服用保健品史	否认肝病、 传染病、 遗传病等 家族史
	6.27~ 7.15 皮肤巩膜 黄染3月余， 腹胀1周	同上	同上	吸烟30年，日均20 支； 饮酒10年，白酒 >42°，平均2两/次， 3次/周 ；4月前有服 用保健品史	同上
	8.19~ 9.8 皮肤巩膜 黄染5月， 腹胀1周	同上	同上	同上	同上



体格检查

- 发育正常，神志清，慢性面容
- 皮肤、巩膜黄染
- 肝掌阳性，无蜘蛛痣
- 心肺听诊未闻异常
- 腹胀，肝脾未触及，移动性浊音阴性，双下肢不肿
- 神经系统查体未见异常

影像检查

- **B超**：脾大，脾静脉增宽，肝右叶多发强回声—钙化？胆管结石
- **CT**：肝硬化，肝内胆管结石，腹水，食道静脉曲张，脾大，左肾结石
- **MR+MRCP**：脂肪肝，脾大，胰胆管MRCP未见明显异常



实验室检查

日期	ALT	AST	GGT	ALP	TBiI	DBiI	ALB
4.2	176.2	185.8	435.1	172	172	125	35.6
5.23	155.4	269.4	384	188	136.8	112.6	28.2
6.10	58.4	315.8	540.5	204	147.1	120.2	29.8
6.28	209.5	351.2	599.6	220	184	144.7	34.8
7.15	130.8	232.2	594.6	253	150.3	115	31.3
8.20	223.8	278.7	306.5	178	243.1	178	32.7
9.4	196.2	265.4	148.3	120	223.4	164.7	30.8



实验室检查

全血细胞分析



WBC 5.99-6.88 E+9/L

RBC 3.38-3.83 E+9/L

Hb 93-114.0 g/L

PLT 62-120 E+9/L

自身抗体



ANA 1:100, 其余均阴性

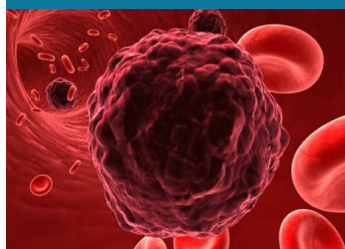
免疫球蛋白正常

凝血功能



PTA 56-82%

肿瘤指标



AFP, CA199, CA153, CEA等均阴性

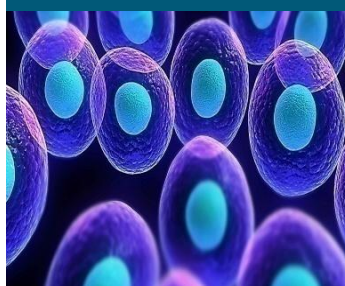
其它指标



PCT 1.3-6.73ng/ml

CRP 37.3-53.7mg/L

病毒指标



HAV, HBV, HCV, HEV, EBV, CMV等
均阴性



肝功能异常原因待查

肝内胆汁淤积

酒精性肝硬化

脾大

左肾结石

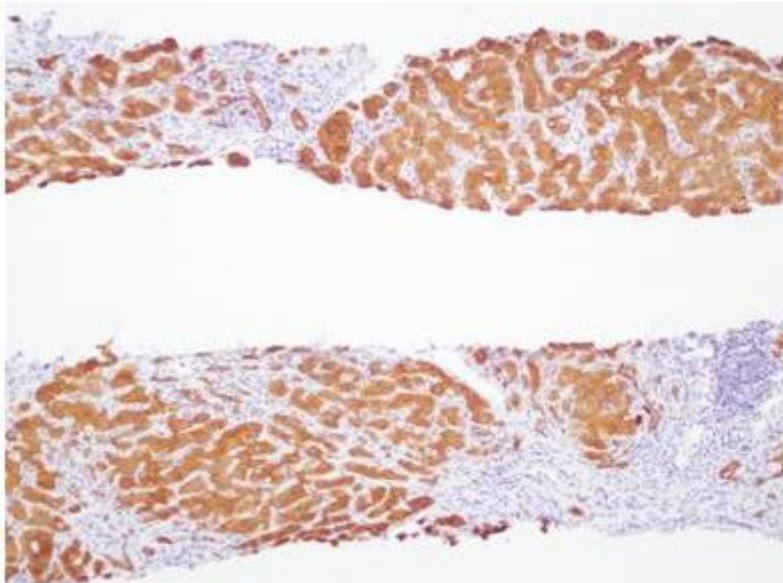


2

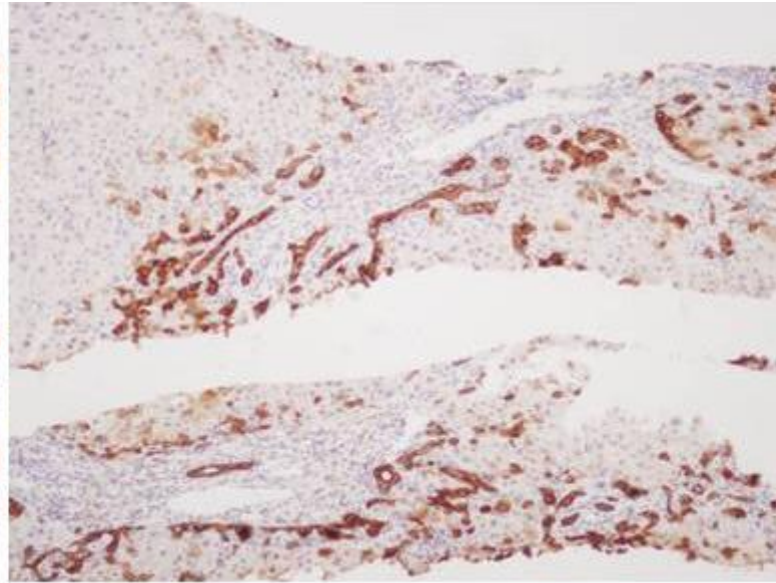
患者肝脏病理特点



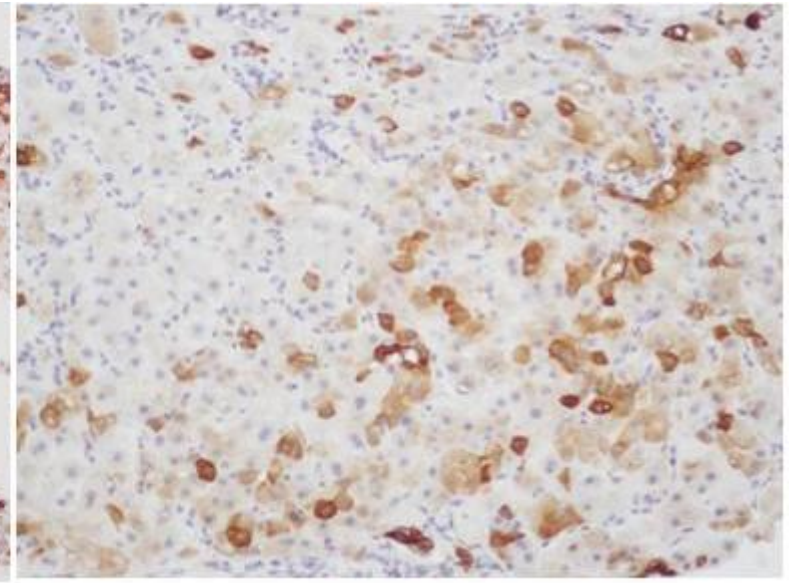
患者肝脏病理特点



CK8/18x100: 肝实质为宽窄不一的纤维间隔分隔



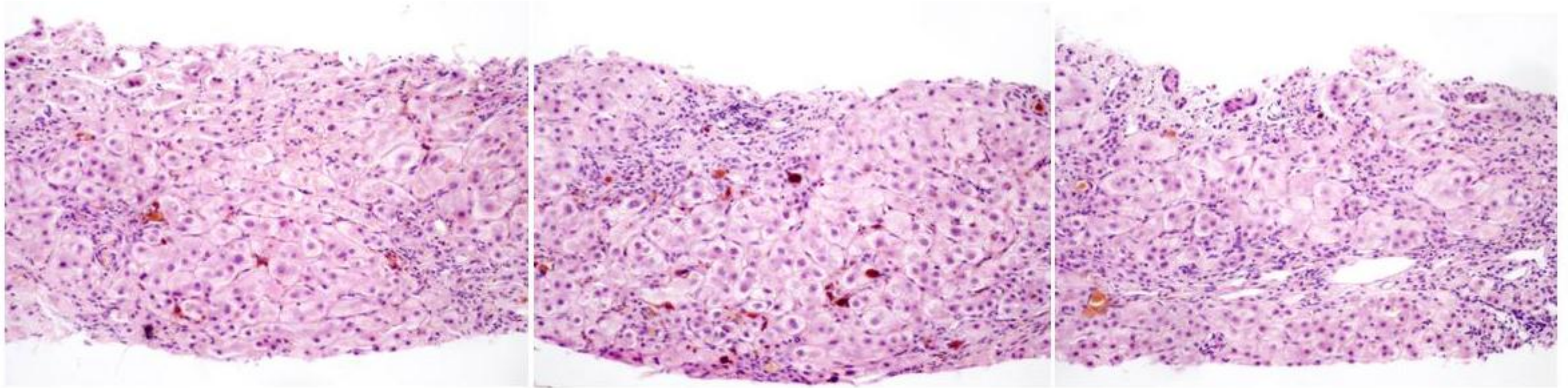
CK7x100: 汇管区及间隔盘细胆管反应增生，少数肝细胞呈阳性反应



CK7x200: 肝实质内肝细胞阳性提示淤胆



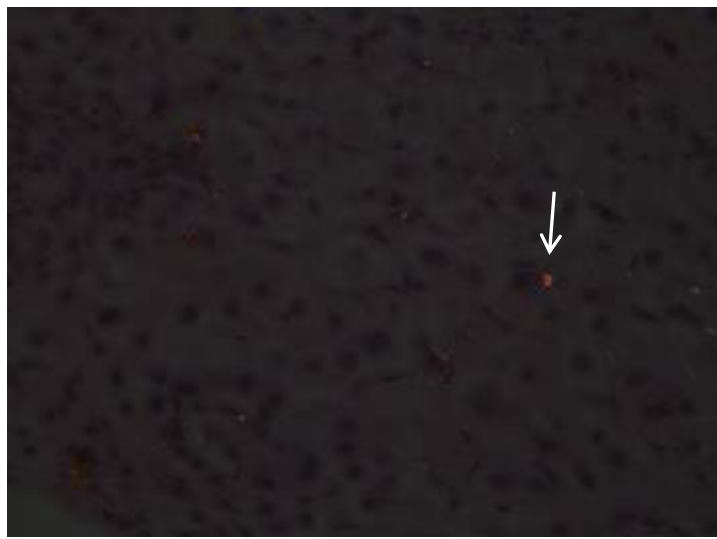
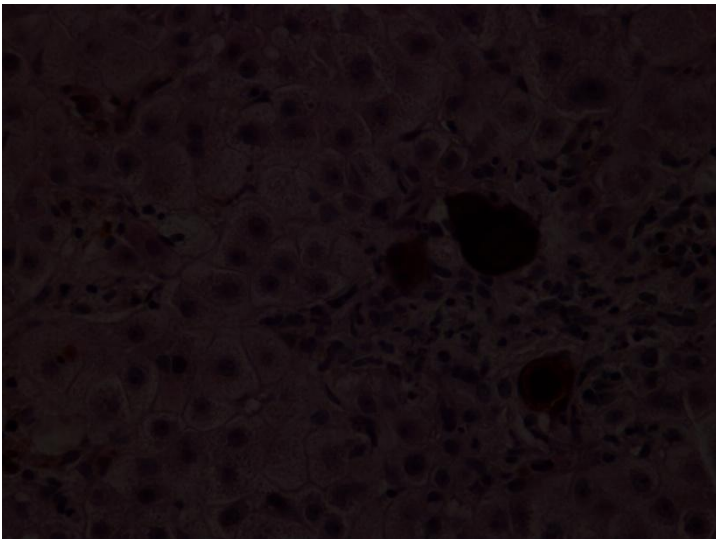
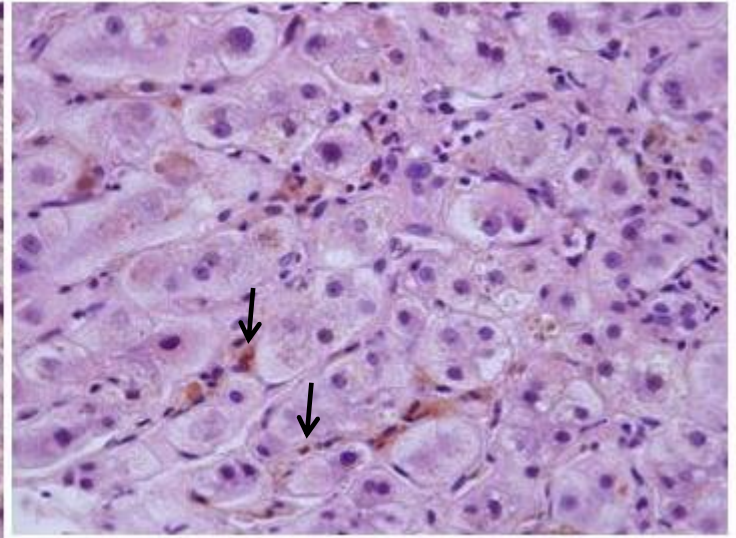
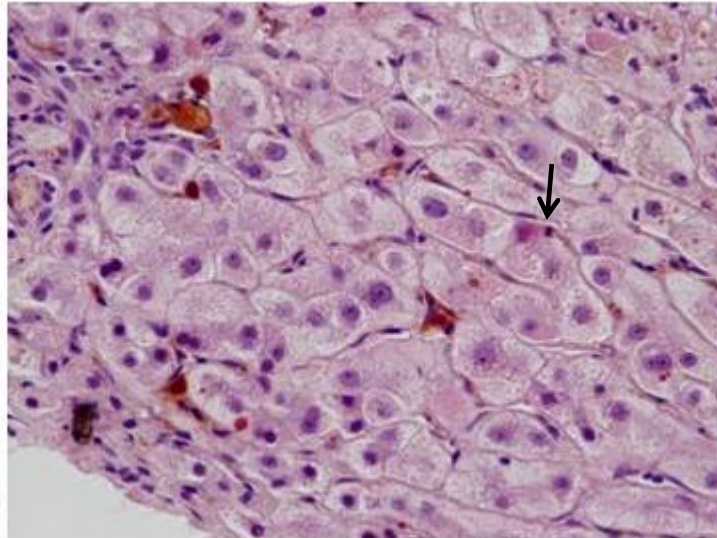
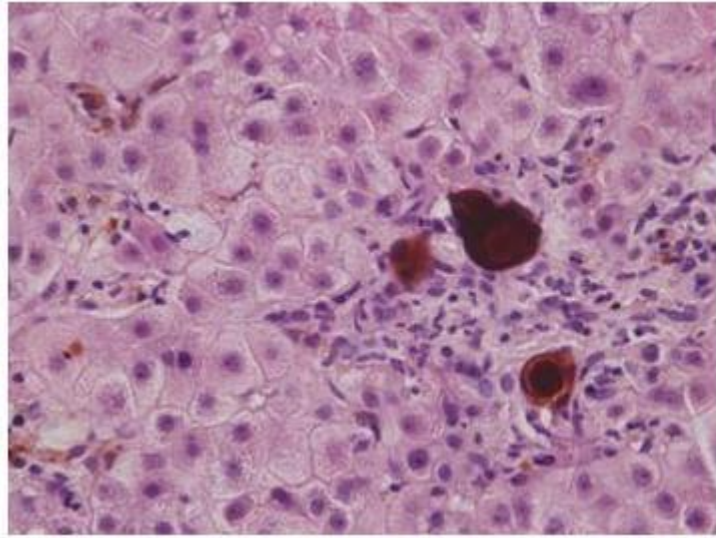
患者肝脏病理特点



HEx200: 细胆管内肝窦内可见或深或浅的胆栓样物

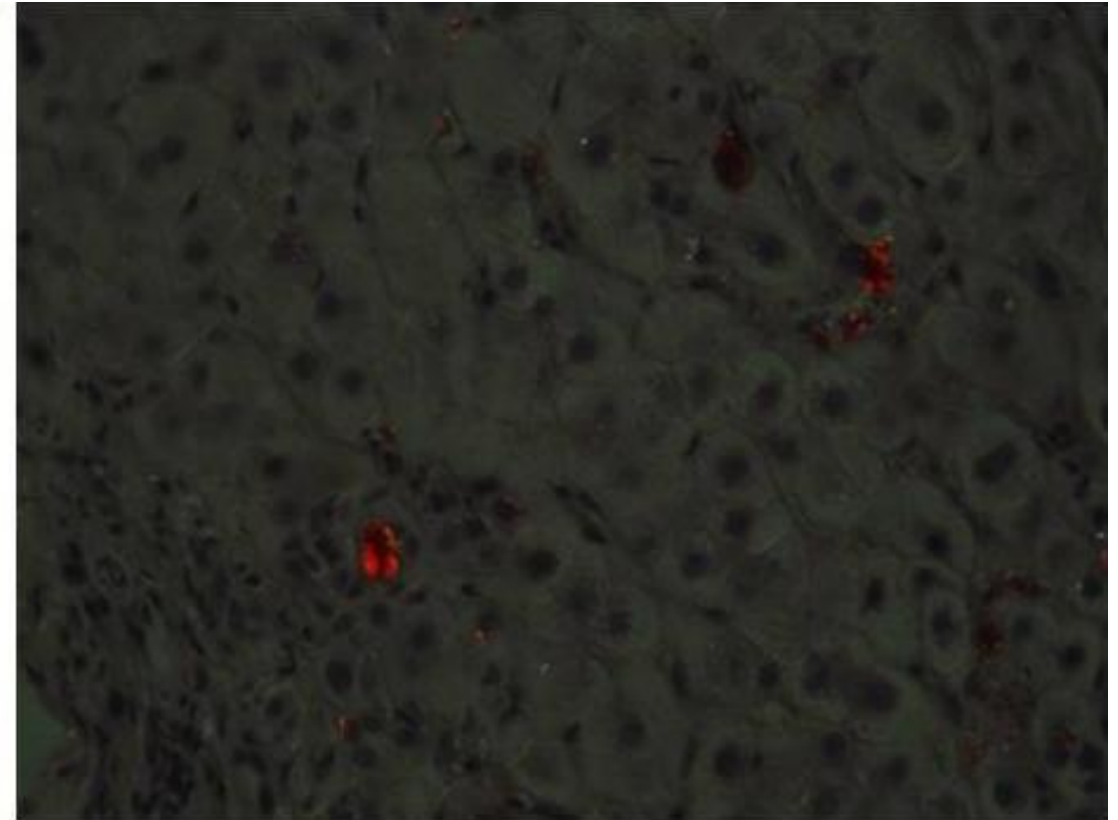
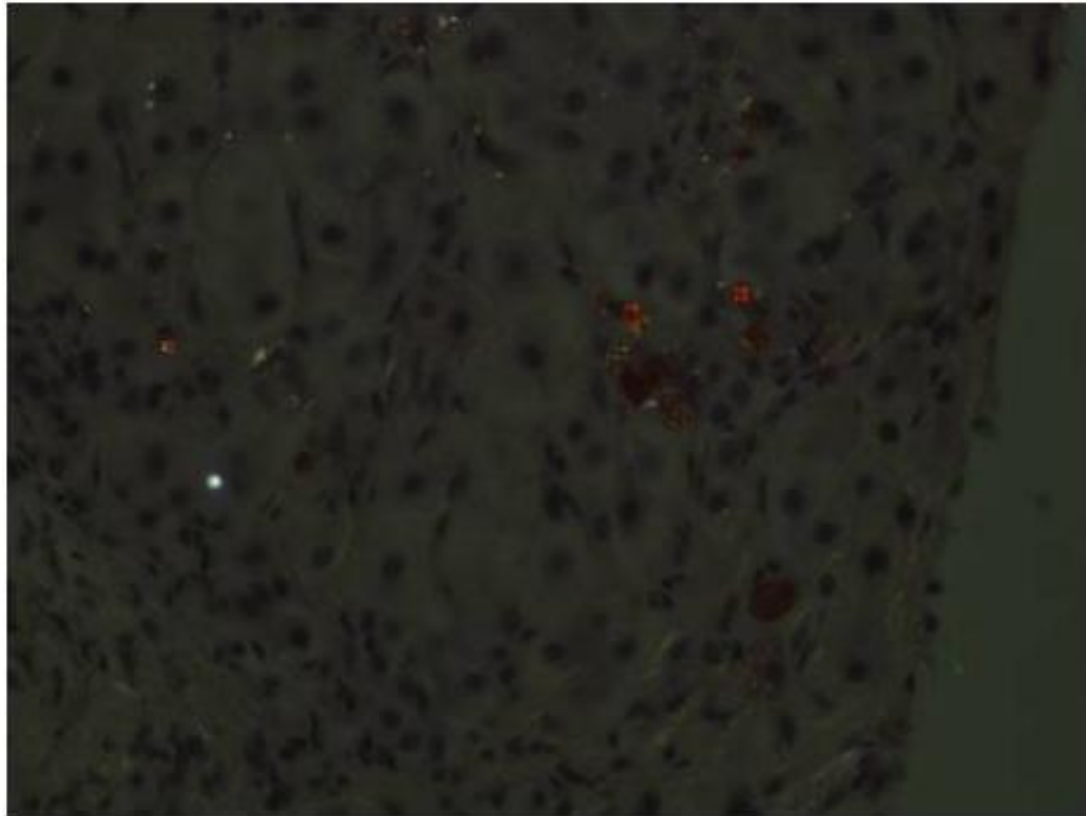


患者肝脏病理特点





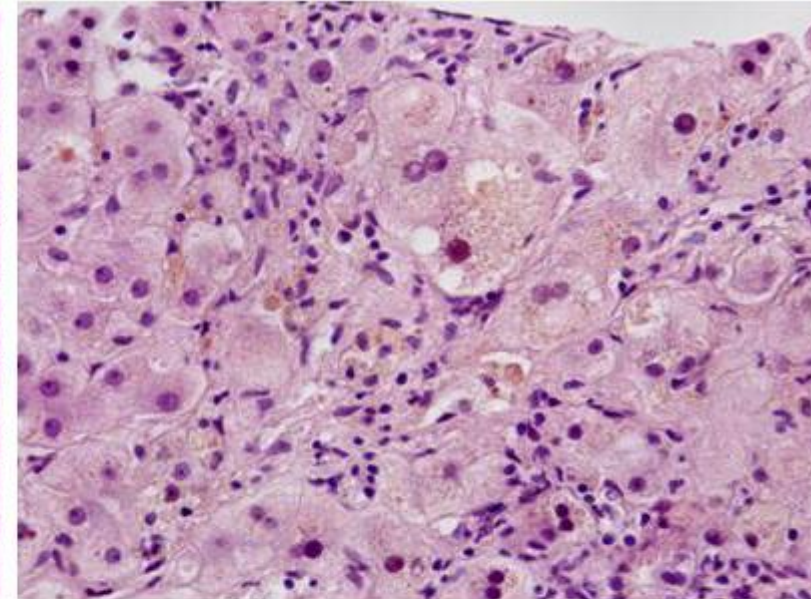
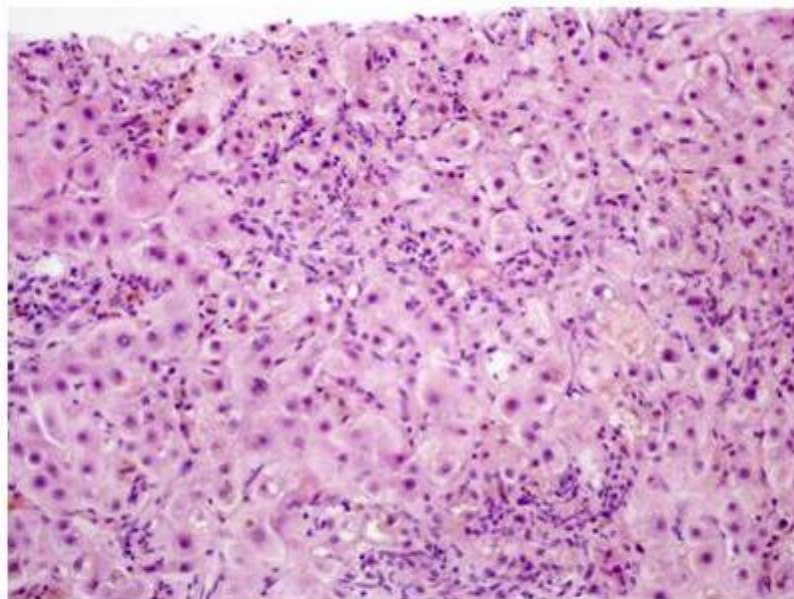
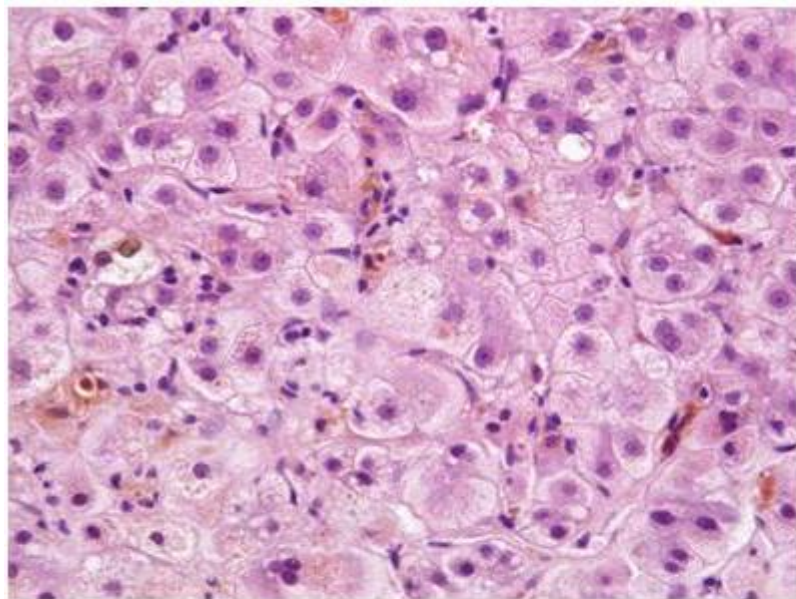
患者肝脏病理特点



偏振光下见马耳他（Maltese）十字结构



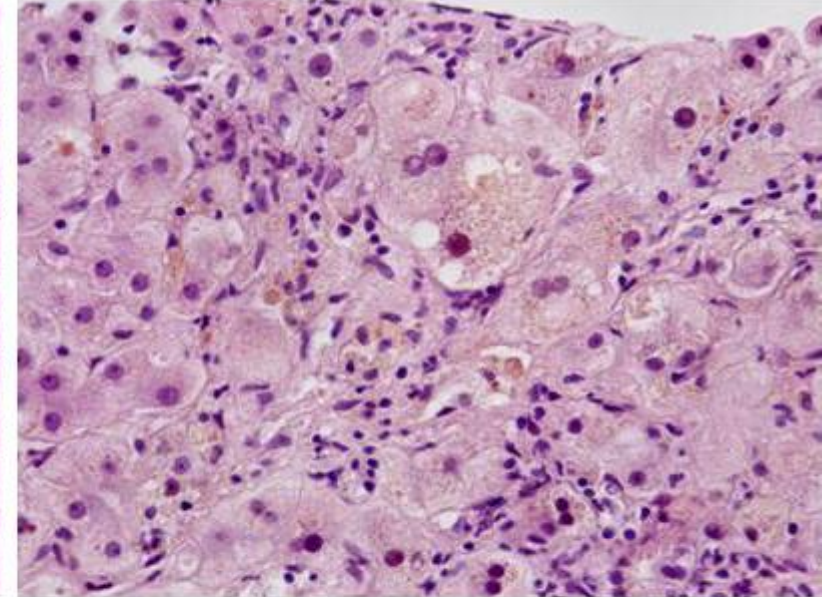
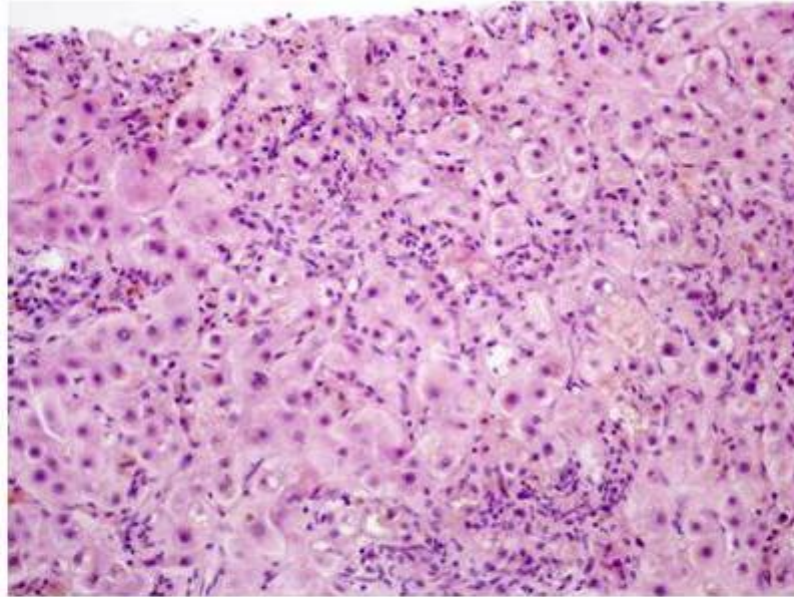
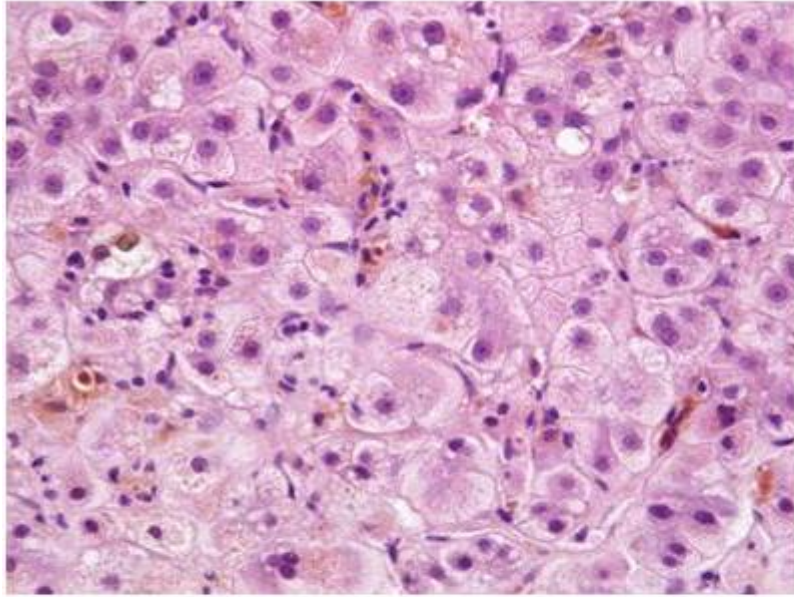
患者肝脏病理特点



HEx400: 肝细胞肿胀，含胆色素，中性粒细胞坏死灶



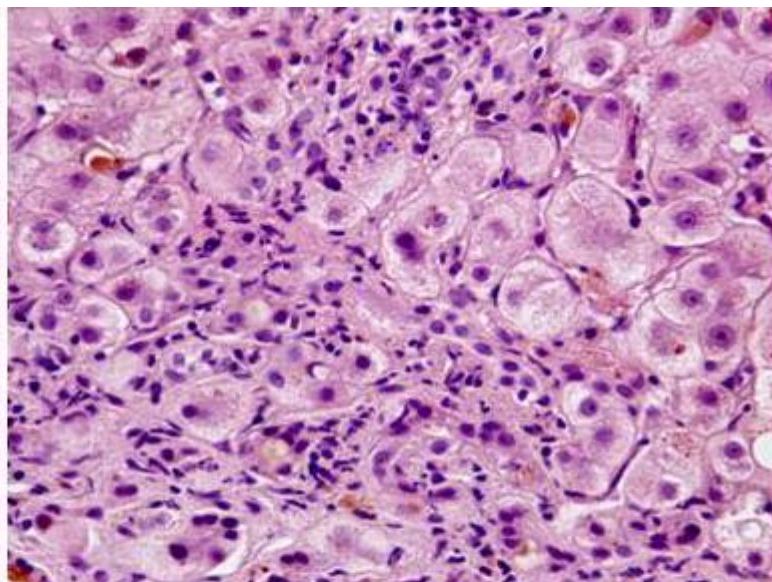
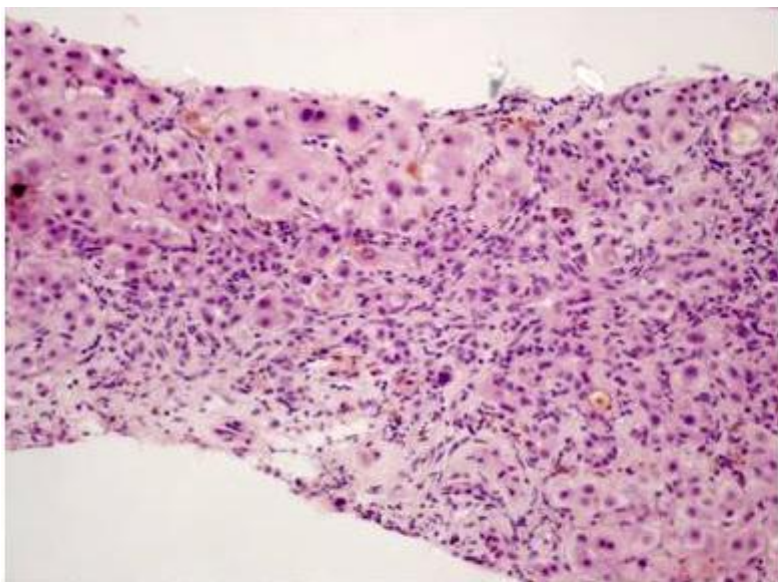
患者肝脏病理特点



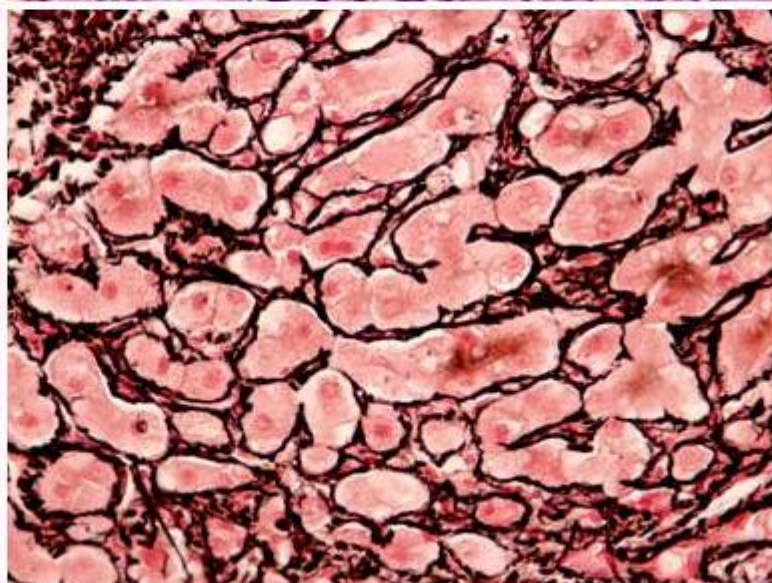
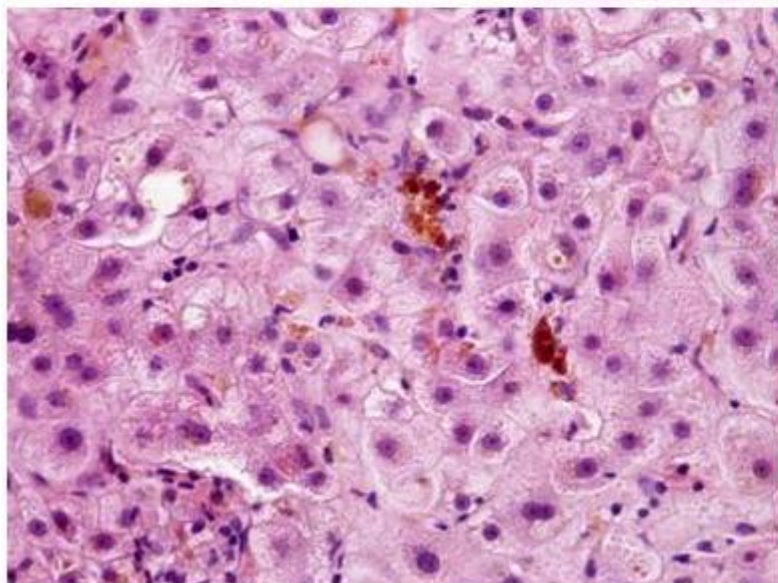
HEx400: 肝细胞肿胀，含胆色素，中性粒细胞坏死灶



患者肝脏病理特点



汇管区中度混合性炎
细胞浸润；



有的肝细胞内脂泡形
成，网织染色见明显
窦周纤维化



病变特点



1

肝细胞、毛细胆管、Kupffer细胞
内见致密、深褐色胆栓样物沉积

2

偏振光下见红色双折光性，中心有特征性的暗黑色马耳他（Maltese）十字结构

3

明显胆汁淤积、肝纤维化

4

脂泡形成、窦周纤维化

病理诊断

**红细胞生成性原卟啉病，胆汁性肝纤维化；
慢性酒精性肝病**



鉴别诊断



鉴别诊断

1

大胆管阻塞

2

脓毒症

3

酒精性肝炎肝纤维化

鉴别要点：偏振光下见马耳他十字架



4



临床病理联系



进一步的实验室检查

北京协和医院

血

- ✓ 2019年7月9日
红细胞游离原卟啉
31ug/gHb (正常0-4.7)
- ✓ 2019年9月1日
红细胞游离原卟啉
43.5ug/gHb

尿

- ✓ 尿原卟啉 (-)
- ✓ 尿卟胆原 (-)
- ✓ 尿卟啉 (-) 7月9日
- ✓ 尿卟啉 (-) 9月1日

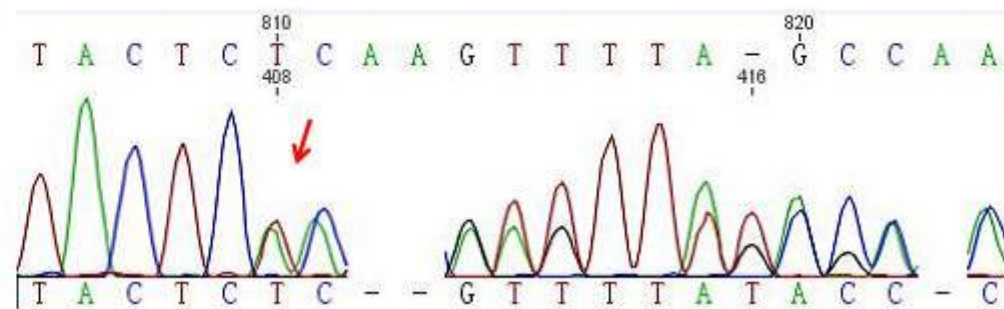


患者及亲属基因检测结果

先证者检测结果

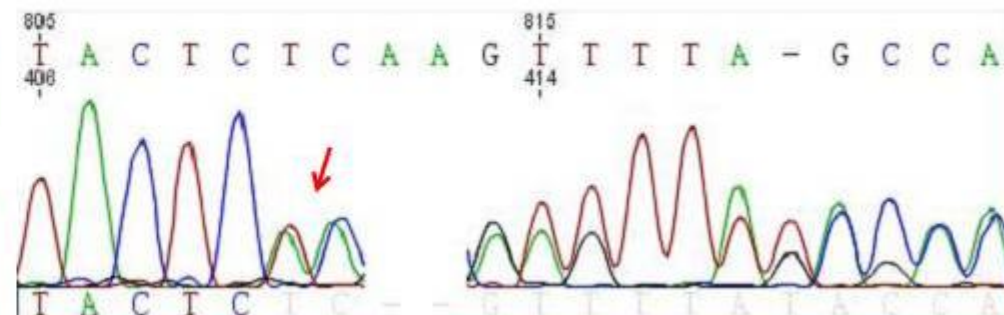
变异基因	染色体位置	核酸/氨基酸变化	RS/HGMD-ID	Hom/Het/Hemi*	ACMG 分类等级	参考文献
FECH NM_000140 exon9	chr18:55221509	c.1059_1060delT C p.Q354Sfs*9	CD1010124	Het	pathogenic	[1]

*Hom: 纯合突变; Het: 杂合突变; Hemi: 半合子



家系验证结果

家系成员	变异基因	染色体位置	核酸/氨基酸变化	RS/HGMD-ID	Hom/Het/Hemi*	ACMG 分类等级
姐1	无	-	-	-	-	-
姐2	FECH NM_000140 exon9	chr18:55221509	c.1059_1060delT C p.Q354Sfs*9	CD1010124	Het	pathogenic



追问病史，该患者曾被诊断日光性皮炎，平日抑郁焦虑



卟啉病

血红素生物合成途径中酶的缺乏引起卟啉或其前体浓度异常升高，并在组织中蓄积的一组疾病，分2类共8种，以下3种常见。

急性间歇性卟啉病

迟发性皮肤卟啉病

红细胞生成性原卟啉病（EPP）

- ✓ 大部分为常染色体显性遗传病
- ✓ 亚铁螯合酶（FECH）基因突变
- ✓ FECH先天缺乏或活性不足，体内原卟啉不能与FECH结合生成血红素，引起原卟啉在红细胞、血浆、肝脏和皮肤的蓄积
- ✓ 临床症状：皮损、腹部症状、神经精神症状



诊断依据

★ 皮肤光敏性损伤

★ 组织学改变

- 皮肤病理：PAS阳性物质沉积
- 肝脏病理：原卟啉沉积

★ 红细胞、血浆和粪中游离原卟啉的浓度增高

★ 基因检测

- FECH基因突变：常染色体显性遗传



The background features a series of flowing, wavy lines in various shades of blue, creating a sense of movement and depth. The lines originate from the left side and curve towards the right, eventually fading into a light blue background.

欢迎讨论
共同学习