

· 个案与短篇 ·

Gilbert 综合征 1 例临床分析

周 洁

(上海市第二康复医院检验科 200431)

关键词: Gilbert 综合征; 胆红素; 饥饿试验

DOI: 10.3969/j.issn.1673-4130.2016.14.068

文献标识码: C

文章编号: 1673-4130(2016)14-2046-01

Gilbert 综合征(GS)也称先天性非溶血性黄疸,最早由 Gilbert 和 Lereboullet 在 1901 年就提出,是一种肝脏无器质性的病变。因为肝细胞摄取间接胆红素(IBil)障碍,导致肝细胞微粒体内,缺乏葡萄糖醛酸转移酶,又或是与 IBil 结合的清蛋白障碍,导致血液里非结合胆红素升高,以这些为主要表现的常染色体显性遗传病,任何年龄均可发生,但临床症状多较轻微,许多病例是由体检或其他疾病求诊时,偶尔被发现的。GS 起病隐匿,症状又轻微,黄疸表现为间歇性、波动性,并可自行消退,临床并无特异性表现,易被忽视或误诊为某些治疗的副作用,造成常被误诊。因非结合胆红素是脂溶性的,故会慢慢累积,易和神经细胞结合,出现相关的神经症状,如:健忘、记忆力下降等。现将本科室化验时发现的 1 例 GS 报道如下。

1 病例资料

患者,女,30 岁,国家事业单位职工,体检发现总胆红素(TBil)和 IBil 升高,肤黄,劳累后有乏力,食欲缺乏,食油腻后肝区不适,无腹痛,无皮肤瘙痒。收集患者的一般资料、临床表现、检验数据、实验室检查、饥饿试验等结果。体格检查结果:体温 37.0℃,心率 68 次/分,血压 118/88 mm Hg。患者神智清楚,皮肤有轻度黄染,心肺肝脾正常。查三大常规,甲状腺功能,甲、丙、戊型肝炎抗体及乙肝两对半,自身免疫球蛋白、铜蓝蛋白、自身免疫抗体、抗核抗体、肾功能、心肌酶均正常。腹部 B 超正常。肝功能:TBil 26.25 mol/L, IBil 25.25 mol/L,其余肝功能指标均为阴性。家族中母亲有慢性胆囊炎、胆结石、胆红素增高。影像学检查:超声检查肝胆未见异常。饥饿试验结果:第 1 次检测, TBil 为 22.65 mol/L, IBil 为 22.48 mol/L,空腹 24 h 后行第 2 次检测, TBil 为 42.66 mol/L, IBil 为 39.43 mol/L,饥饿试验结果阳性(空腹 24 h 后,血清 IBil 比原水平增高 1 倍及以上),提示 GS。随访结果:患者服用熊去氧胆酸软胶囊 1 个疗程后(14 d), TBil、IBil 未降至正常。

2 讨 论

GS 患者中以青少年居多,临床表现为:长期、间歇性轻度黄疸,多无明显临床症状及体征,也可有乏力、右上腹不适、恶心等,饮酒、饥饿、感染或妊娠时加重,黄疸呈持续性或间歇性,可有肝大^[1-2]。GS 以 18~30 岁人群多见,发病率可达 3%~12%,男女比例为 10:1。由于 GS 诊断缺乏特异性,故误诊、

漏诊较多^[3]。目前 GS 诊断标准参考如下:(1)黄疸是此病的唯一临床表现,并常因劳累、饥饿、感染等加重;(2)多数无症状,或仅有轻度消化道症状及乏力;(3)多次血检均显示非结合胆红素水平升高,肝酶学指标正常;(4)饥饿试验阳性;(5)检测 UGT1A1 突变基因为诊断金标准;(6)苯巴比妥药物治疗有近期疗效,需于 1 年到 1 年半内随访 2~3 次,无其他检查异常,排除其他疾病,即可诊断 GS;(7)熊去氧胆酸等消炎利胆类药物无效^[4]。GS 临床特点:(1) IBil 增高,丙氨酸氨基转移酶(ALT)、天门冬氨酸氨基转移酶(AST)等肝酶检测正常,尿胆红素阴性,尿胆原不增高;肝炎病毒标志物和溶血性贫血检测无异常,肝、胆、胰影像学检查无异常;(2)可有家族史;(3)临床表现除慢性波动性黄疸外,多无其他症状,疲劳、应激、紧张、饮酒、感染等常为发生和加重的诱因;(4)肝组织病理检查可见肝小叶结构完整,部分病例可见中央区周围区域肝细胞浆内,有较细的棕褐色色素颗粒沉积,肝细胞可有轻度水样变性、脂肪变性等,小叶及窦腔内,少量炎细胞浸润,胆管轻度增生等;(4)苯巴比妥类药物可增加尿苷二磷酸-葡萄糖醛酸基转移酶(UGT)的活性,饥饿时,可促使 UGT 活性降低;(5)本病为良性疾病,预后良好,对健康无碍,治疗上解除诱因,嘱咐患者勿着凉、勿饮酒,一般无需特殊治疗^[5]。

参考文献

- [1] 陈灏珠,林果为.实用内科学[M].北京:人民卫生出版社,2009:1827-1828.
- [2] 李娟,曲金宁,张云丽,等. Gilbert 综合征 8 例临床特征分析及文献复习[J].肝脏,2015,20(2):129-131.
- [3] 许善战. Dubin-Johnson 综合征 1 例报告[J].浙江实用医学,2013,18(2):156.
- [4] 陈忠明. Gilbert 综合征一例临床分析[J].云南医药,2014,35(2):269-270.
- [5] 应灵军,戴桂萍,邵辉,等. 6 例 Gilbert 综合征临床分析及文献复习[J].中国卫生产业,2012(7):142.

(收稿日期:2016-01-19 修回日期:2016-03-30)

总体与样本

根据研究目的确定的同质研究对象的全体(集合)称为总体,包括有限总体和无限总体。从总体中随机抽取的部分观察单位称为样本,样本包含的观察单位数量称为样本含量或样本大小。如为了解某地区 10~15 岁儿童血钙水平,随机选取该地区 3 000 名 10~15 岁儿童并进行血钙检测,则总体为该地区所有 10~15 岁儿童的血钙检测值,样本为所选取 3 000 名儿童的血钙检测值,样本含量为 3 000 例。类似的研究需满足随机抽样原则,即需要采用随机的抽样方法,保证总体中每个个体被选取的机会相同。