

西藏地区铁过载肝受累一例报道

桑旦强措¹ 旺加² (通讯作者) 德庆³

1. 西藏大学, 西藏 拉萨 850000

2. 西藏自治区人民医院, 西藏 拉萨 850000

3. 山南市藏医院, 西藏 山南 856000

摘要: 目的: 报告西藏地区铁过载致肝受累的个案, 提高对该病症在特殊地域的认识。方法: 详细回顾并分析西藏地区一名中年藏族男性患者的临床资料, 通过实验室检查 (包括血清铁蛋白、转铁蛋白饱和度等指标测定)、影像学检查 (腹部 MRI 等观察肝脏形态、信号变化) 综合判断铁过载及肝受累情况。结果: 该患者血清铁蛋白显著升高, 转铁蛋白饱和度异常, 腹部 MRI 显示肝脏信号改变, 提示铁过载。经评估, 患者铁过载可能与西藏地区特殊的地理环境、饮食习惯及可能存在的遗传因素等相关。结论: 西藏地区存在铁过载致肝受累病例, 其诊断需结合多种检查手段综合判断, 病因可能具有地域特点或个体特殊性, 应重视该病症在当地的诊疗, 为后续临床研究和治疗提供参考。

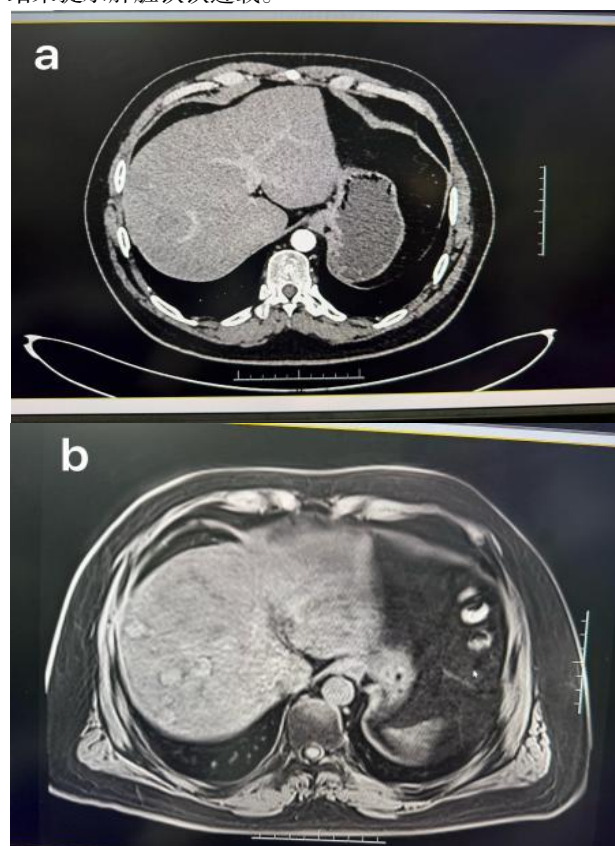
关键词: 西藏; 铁过载; 肝脏累及

1 病历资料

患者男, 56 岁, 藏族, 公务员, 已婚。患者因“发现铁蛋白异常升高 2 年”为主诉就诊于我院。患者 2 年前常规体检发现铁蛋白升高 ($>1500\text{g/L}$), 仅偶感腹胀, 无其他明显消化系统症状。患者长期服用藏药治疗, 并规律于我院健康体检, 均提示铁蛋白升高, 但无特殊症状因此未给予重视。随后于我院完善腹部增强 CT 及肝胆 MRI 平扫+MRCP 后提示肝脾脏内铁质沉积。为求进一步诊治就诊于四川省医学科学院, 四川省人民医院。既往脂肪肝、慢性咽炎和痛风病史十余年, 2013 年行鼻息肉切除术病史, 否认肝炎、结核病史及过敏性疾病病史和输血史。

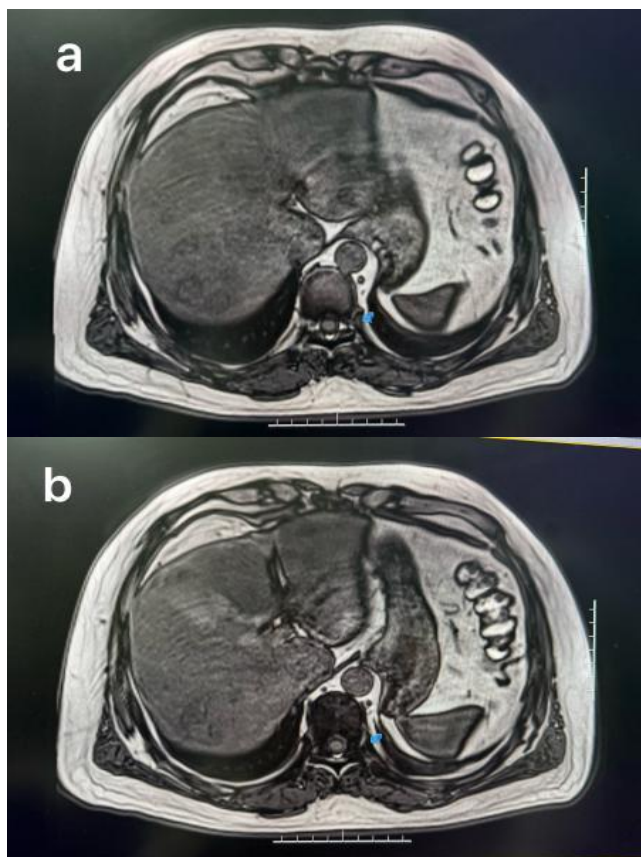
入院查体: 一般情况可, 神志清, 精神可, 无特殊阳性体征。实验室检查: 血液常规: 白细胞 $11.1 \times 10^9/\text{L}$, 中性粒细胞数 $7.44 \times 10^9/\text{L}$, 血红蛋白量 176g/L 。血生化检查: 铁蛋白 2604.57ng/mL , 未饱和铁结合力 $17.8\mu\text{mol/L}$, 血清总铁结合力 $43.6\mu\text{mol/L}$, 转铁蛋白饱和度 59.2% , ALT 94U/L , 总胆固醇 7.87mmol/L , 甘油三酯 3.03mmol/L , 高密度脂蛋白 0.94mmol/L , 低密度脂蛋白 4.10mmol/L , 尿酸 $511\mu\text{mol/L}$, 自身免疫性肝病抗体谱阴性, 抗核抗体谱阴性, 消化道肿瘤标志物除铁蛋白外均阴性。全腹部增强 CT: 肝内多发小片状略低密度影, 轻度强化: 占位性病变? 或其他; 肝左叶及尾叶饱满, 见图 1。肝胆 MRI 平扫+MRCP: 肝内多发结节, 再生结节? 肝岛? 不均匀脂肪肝; 肝脾脏内铁质沉积, 见图 2。电子胃镜检查: 慢性非萎缩性胃炎 (中度); 粗糙型十二指肠球炎; 反流性食管炎。MRI

心铁肝铁检测普通扫描: 肝铁测量值: $\text{T2}^*: 2.989\text{ms}$ (正常 $>6.5\text{ms}$), $\text{R2}^*: 499.5\text{Hz}$ (正常 $<153.8\text{Hz}$); 心铁测量值: $\text{T2}^*: 23.58\text{ms}$ (正常 $>15\text{ms}$), $\text{R2}^*: 49.3\text{Hz}$ (正常 $<66.7\text{Hz}$); 结果提示肝脏铁质过载。



a. 肝内多发小片状略低密度影; b. 肝左叶及尾叶饱满

图 1 全腹增强 CT



a.肝内多发结节；b.肝脾脏内铁质沉积

图2 肝内多发小片状略低密度影

2 讨论

铁过载是一种由于体内铁含量过多而导致多器官功能损害的病理状态。在西藏地区，由于特殊的地理环境、饮食习惯及可能存在的遗传因素等，铁过载病例可能具有其独特的临床特征。在正常生理状态下，机体通过各种调节机制使得铁代谢处于平衡状态，从而满足机体最佳的生理活动需求。铁在体内没有明显的排出机制，而且可反复利用，虽然肝释放的铁调素可以控制肠粘膜对铁的吸收，但这种控制能力非常有限^[1]。因此随着年龄的增长，细胞内的储存铁会越来越多，铁储存的速度加快。铁过载普遍危害着人类的健康，例如在肝脏方面可引起肝纤维化、肝硬化、甚至肝癌；对于内分泌系统可造成糖尿病、性功能障碍；对于血液系统来讲会影响骨髓的造血功能等。铁过载的诊断，根据2011年美国肝病研究协会发布的血色病诊断和治疗指南，定义患者的转铁蛋白饱和度 $>45\%$ ，血清铁蛋白 $>500\mu\text{g/L}$ 即发生铁过载^[2]。而目前最新的指南中，2023年欧洲肝脏病学会发布的最新指南把铁过载定义为血清铁蛋白浓度升高（女性 $\text{SF}>200\mu\text{g/L}$ ，男性 $>300\mu\text{g/L}$ ）和转铁蛋白饱和度升高（TS-女性 $>45\%$ ，男性 $>50\%$ ），以及不明原因的持续转铁蛋白饱和度升高的

个体，应进行血色病基因检测^[3]。

2.1 病因分析

1.饮食因素（药物因素）：某些藏药可能含有较高的铁元素，长期服用可能促使铁在体内蓄积。2.遗传因素：虽然本病例未明确遗传性色素沉着症等相关基因突变，但不能完全排除遗传因素在铁代谢异常中的潜在作用，尤其是在家族史中有类似肝病史的情况下，可能存在尚未被发现的遗传易感因素。近年来由于检查手段的深入西藏地区铁过载患者人数越来越多，是否有遗传因素起作用，值得探讨。3.疾病因素：有项研究显示西藏高原藏族人群的铁代谢紊乱可能与代谢综合征有关^[4]。患者既往的脂肪肝病可能影响肝脏的正常代谢功能，进而干扰铁代谢平衡，导致铁在肝脏等器官的沉积。

2.2 诊断过程

1.实验室检查的重要性：铁蛋白是反映体内铁储存状态的重要指标，本病例中患者铁蛋白显著升高，结合未饱和铁结合力、血清总铁结合力及转铁蛋白饱和度等指标，为铁过载的诊断提供了有力依据。2.影像学检查的意义：全腹部增强CT及肝胆MRI平扫+MRCP与腹部超声相比更能够检测到肝脾脏内的铁质沉积，为铁过载的定位诊断提供了关键信息。MRI心铁肝铁检测则进一步精确测量了肝脏及心脏的铁含量，对判断铁过载的严重程度及评估预后具有重要价值。

2.3 鉴别诊断

1.肝脏肿瘤性疾病：患者肝内多发结节样病变需与原发肝癌、肝转移瘤等鉴别。通过肿瘤标志物检查、影像学特征及病史询问，可进行初步鉴别，本病例中患者肿瘤标志物无明显异常，且无典型肿瘤病史及影像学特征，暂不支持肿瘤性疾病。2.其他肝脏疾病导致的铁沉积：如病毒性肝炎、自身免疫性肝病等虽可伴有肝脏铁沉积，但本病例患者无肝炎病毒感染证据，自身抗体阴性且无自身免疫性疾病的典型临床表现，可排除此类疾病。

2.4 治疗与随访

1.治疗方案：放血疗法可直接减少体内铁含量，但新指南建议将红细胞单采术作为治疗中心诱导阶段的公认替代方案。此外红细胞分离术也可能更适合某些患者群体，例如心脏病患者，因为与静脉切开术相比，血液动力学变化减少，以及由于其他血液成分返回循环而导致的小血小板减少症或低蛋白血症患者^[5]。在西藏地区可建议患者了解藏医放血疗法，该疗法是藏医长期的治疗方法，从而达到更好的临床疗效^[6]。去铁药物如去铁胺等可促进铁的排泄，

但需注意药物的不良反应及长期使用的依从性。同时,针对患者的脂肪肝、胃炎等合并疾病,应给予相应的饮食调整、保肝及抑酸等治疗。2.随访策略:患者需定期复查铁蛋白、肝功能、血常规及肝脏影像学检查等,以监测铁过载的治疗效果及评估肝脏、心脏等器官的功能状态。观察肝脏结节的变化情况,警惕肝脏肿瘤的发生发展。同时,在严重铁超负荷的情况下,心脏问题是常见的发现,建议通过心电图和超声心动图进行筛查。如果怀疑心脏受累,不应延误治疗,应进行心脏 MRI 检查以量化心脏铁水平^[7]。并且应调整饮食习惯,减少铁摄入,增加抗氧化维生素(如维生素 C 等)的摄入,以辅助铁的代谢与排泄。

2.5 结论

本病例展示了西藏地区一例铁过载患者的详细诊疗过程。通过综合分析其病史、临床表现、实验室及影像学检查结果,明确了铁过载的诊断,并对病因、诊断要点、鉴别诊断、治疗及随访进行了深入探讨。该病例提示在西藏地区对于铁蛋白异常升高的患者应高度警惕铁过载的可能,全面评估病情,制定个体化的诊疗方案,并加强长期随访,以提高患者的生活质量及预防并发症的发生。

参考文献:

[1] 堉榜琴,任武贤,韩应兵,等.在分子水平上认识铁过载[J].中国组织化学与细胞化学杂志,2020,29(03):278-281.
[2] Bacon BR, Adams PC, Kowdley KV, Powell LW, Tavill AS; American Association for the Study of Liver Diseases. Diagnosis and management of hemochromatosis:2011 practice guideline by the American Association for the Study of Liver

Diseases. Hepatology. 2011 Jul;54(1):328-43.

[3] Liu Yin J, Cussen C, Harrington C, Foskett P, Raja K, Ala A. Guideline Review: European Association for the Study of Liver (EASL) Clinical Practice Guidelines on Haemochromatosis. J Clin Exp Hepatol. 2023 Jul-Aug;13(4):649-655.

[4] 孙舒瑶,王溯源,孙曾梅,等.西藏高原地区铁过载患者铁调素的水平变化[J].中国实验血液学杂志,2020,28(04):1406-1409.

[5] Rombout-Sestriekova E, Winkens B, Essers BA, Nieman FH, Noord PA, Janssen MC, van Deursen CT, Boonen A, Reuser-Kaasenbrood EP, Heeremans J, van Kraaij M, Masclee A, Koek GH. Erythrocytapheresis versus phlebotomy in the maintenance treatment of HFE hemochromatosis patients: results from a randomized crossover trial. Transfusion. 2016 Jan;56(1):261-70.

[6] 索朗玉珍,旺加.西藏地区肝血色病 1 例报道[J].西藏医药,2024,45(03):162.

[7] Smith K., Fife-Schaw C., Dibb B.G.W. Haemochromatosis UK; 2018. Living with the Impact of Iron Overload: Report from a Large Survey of People with Haemochromatosis.

作者简介: 桑旦强措(2000—),女,藏族,硕士研究生在读,研究方向为消化内科。通讯作者:旺加(1968—),男,藏族,硕士研究生,研究方向为消化内科。