

## 這種病都是銅惹的禍

2020年05月22日 來源：北京日報 人民健康網

銅是人體內一種重要的微量元素，我們每天都會通過食物攝取銅。人體內的銅經過代謝最終會排出體外，但當代謝過程出現問題時，便會導致疾病的發生。其中因銅誘發的一種典型疾病就是‘肝豆狀核變性’。

### 基因出問題導致銅代謝紊亂

在介紹肝豆狀核變性這種病之前，先瞭解銅在人體內的正常代謝過程。

食物中的銅被人體攝入後，經過腸道吸收入血，再被運輸到肝臟。95%的銅能夠與肝臟合成的蛋白質結合形成銅藍蛋白，銅藍蛋白攜帶著銅穿梭於組織及血液中發揮作用。最終，人體內的大多數銅通過膽汁經腸道排出，微量的銅會通過尿液排泄。

銅的整個代謝過程都在多個基因的調控下有條不紊地進行。但當其中一個叫做 **ATP7B** 的基因出現問題時，銅的代謝就會陷入混亂。

**ATP7B** 基因是生產銅的轉運酶的指揮官，這個酶能幫助銅在細胞內移動，將銅運送到膽道排泄，調節體內銅的動態平衡。這個基因出了問題，生產出來的轉運酶不合格，銅就不能正常轉運和排泄，使體內各組織，特別是肝、腦、腎、角膜等有過多的銅積聚，導致組織損傷和病變，進而引發臨床症狀。

### 角膜色素環是主要病徵

銅在人體內的代謝出了問題，肝豆狀核變性就登場了。這種病是 1912 年由 **Samuel A. K. Wilson** 首先描述，所以該病又稱為威爾遜病。2018 年 5 月，國家衛生健康委員會等 5 部門聯合制定的《第一批罕見病目錄》中，肝豆狀核變性被收錄其中。

這種病的患病率一般在 0.5/10 萬-3/10 萬，發病年齡多見於 5 歲至 35 歲，男性稍多於女性。70% 的患者多以肝臟症狀起病，可以表現為食慾減退、無力、肝區不適、腹水、消化道出血等。對於處於青春期的患者，因肝損害致體內激素代謝異常，內分泌紊亂，可出現青春期延遲、月經不調或閉經、男

性乳房發育等症狀。少數患者以神經症狀起病，多表現為面部表情不自然、發音不清、行動遲緩、肢體不自主的顫動等。

同時，角膜色素環是本病的重要體徵，出現率達 95% 以上。患者的角膜和鞏膜交界處可見綠褐色或金褐色的色素環，醫學上稱之為 K-F 環，這是過多的銅沉積在角膜的表現。

當發現自己有上述症狀時，應立即前往醫院。醫生會通過對人體內的銅藍蛋白、血銅、尿銅以及基因等檢查做出疾病診斷。

### 直系親屬發病自己也要篩查

既然身體不能對銅進行正常代謝，為了能夠保證體內的銅不“超載”，就要減少銅的來源，增加銅的去路。

在治療上，患者要低銅飲食、用藥物減少銅的吸收和增加銅的排出。對於堅果類、豌豆、玉米、巧克力、貝殼類、動物的肝臟及血製品等富含銅的食物要儘量避免，可以適當多吃高氨基酸及高蛋白的食物促進銅的排泄。

目前，臨床上主要應用的藥物是驅銅藥物，青霉胺作為首選藥物已經應用於臨床 40 餘年。由於該藥起效慢，患者需要耐心等待藥物發揮療效。其它的驅銅藥物還有三乙基四胺、二巰基丁二酸鈉等。患者在用藥前要做好終身服藥的思想準備，不要過於擔心藥物的副作用，因為治療的風險遠低於放棄治療造成的後果。

考慮到此病為遺傳性疾病，患者的兄弟姐妹也要進行疾病篩查，以便早診斷，早治療。基因突變引發的疾病或許不能避免，但是正規、科學的治療是能夠控制疾病進展的。

（作者單位：北京佑安醫院疑難肝病及人工肝中心）

（任豔 鄭素軍）