简述肝豆状核变性疾病的临床表现、诊断标准及治疗原则

   1、临床表现：本病通常发生于儿童和青少年期，发病年龄多在5~35岁，少数成年期发病男性稍多于女性。病情缓慢发展，可有阶段性缓解或加重，亦有进展迅速者。①肝脏异常：大部分病例肝脏损害症状隐匿、进展缓慢，就诊时才发现肝硬化。一部分病例可发生急性、亚急性肝功能衰竭。②神经和精神症状：神经症状以锥体外系损害为突出表现，以舞蹈样动作、运动迟缓和肌张力障碍为主；疾病进展还可有广泛的神经系统损害，出现小脑性共济失调、病理征、腱反射亢进、假性球麻痹、癫痫发作，以及大脑皮质、下丘脑损害体征；精神症状表现为注意力和记忆力减退、智能障碍、反应迟钝、情绪不稳，也可伴有冲动行为或人格改变。③角膜K-F环：角膜色素环是本病的重要体征，出现率达95%以上。K-F环位于巩膜与角膜交界处，呈绿褐色或暗棕色，宽约1.3mm。④其他：肾脏受损时可出现肾功能改变如肾性糖尿、微e量蛋白尿和氨基酸尿，钙、磷代谢异常易引起骨折、骨质疏松，铜在皮下的沉积可致皮肤色素沉着、变黑。

 2、确诊标准：①不明原因肝病和（或）锥体外系症状②铜蓝蛋白<210mg/L③K-F环（+）④尿铜>100ug/24h⑤驱铜试验>1500ug/24h⑤头部影像学检查（+）

诊断指标：（1）6项中≥4项（2）铜蓝蛋白<150+①③（3）铜蓝蛋白<150+①⑥（4）无黄疸疑似病例，肝铜 >250ug/g干重 (5)高度疑似病例，诊断性治疗。

 3、治疗：

（1）饮食治疗：避免高铜食物（小米、荞麦面、糙米、豆类、坚果类、薯类、 菠菜、茄子、南瓜、蕈类、菌藻类、干菜类、干果类、软体动物、贝类、螺类、虾蟹类、动物的肝脏和血、巧克力、可可）。某些中药（龙骨、牡蛎、蜈蚣、全蝎等）。适宜的低铜食物（精白米、精面、新鲜青菜、苹果、桃子、梨、鱼类、猪牛肉、鸡鸭鹅肉、牛奶等）。勿用铜制的食具及用具。

（2）药物治疗：两大类药物：驱铜及阻止铜吸收（以驱铜药物为主）。

①驱铜药物能强力促进体内铜离子排出，如二巯丙醇、青霉胺、曲恩汀、二巯丙磺酸钠、三乙烯-羟化四甲胺、二巯丁二酸等。

②阻止肠道对外源性铜的吸收，如锌剂、四硫钼酸盐等