

1 例肝豆状核变性(Wilson 病)患者的护理体会

何雪莲¹, 苏 尹¹, 王号双¹, 孙 倩², 陈玉辉¹, 刘 畅¹

(1. 北京医院 国家老年医学中心 神经内科, 北京, 100730;

2. 北京医院 国家老年医学中心 期刊编辑部, 北京, 100730)

摘要: 本文总结 1 例肝豆状核变性(Wilson 病)患者的护理经验。护理要点: 入院后严格执行神经内科护理常规; 系统实施跌倒、坠床及压疮风险评估与分级防控; 在多学科协作框架下制定并督导肢体功能锻炼方案; 动态监测患者心理状态, 及时给予认知行为干预; 通过吞咽功能筛查、体位管理、口腔护理等措施预防相关性肺炎和压疮; 同时密切监测肝功能指标, 落实营养支持与并发症预警。经综合干预, 患者病情趋于平稳, 顺利转入康复科行后续功能康复。

关键词: 肝豆状核变性; 神经症状; 体位管理; 压疮; 营养支持; 过敏反应

中图分类号: R 473.5 **文献标志码:** A **文章编号:** 2709-1961(2025)08-0184-05

Nursing care for a patient with Wilson's disease

HE Xuelian¹, SU Yin¹, WANG Haoshuang¹, SUN Qian², CHEN Yuhui¹, LIU Chang¹

(1. Department of Neurology, Beijing Hospital National Center of Gerontology, Beijing, 100730;

2. Journal Editorial Department, Beijing Hospital National Center of Gerontology, Beijing, 100730)

ABSTRACT: This paper summarizes the nursing process of a patient with Wilson's disease. The nursing key points include: performing general neurology nursing routines after admission; conducting risk assessments for falls, bed falls, and pressure ulcers; guiding patients in limb function exercises under the framework of multidisciplinary collaboration; monitoring psychological changes during treatment and carrying out cognitive-behavioral therapy; preventing related pneumonia and pressure injuries by swallowing function screening, body position management, oral care and other interventions; monitoring liver function indicators and enhancing nutritional support and complication warning. After active treatment and nursing care, the patient's condition stabilized and was transferred to the rehabilitation department for continued rehabilitation therapy.

KEY WORDS: Wilson's disease; neurological sign; body position sign; pressure injuries; nutrition support; anaphylaxis

肝豆状核变性(HLD), 又称 Wilson 病(WD), 是一种由铜转运 ATP 酶 β (ATP7B) 基因突变所致的常染色体隐性遗传铜代谢障碍疾病^[1]。由于 ATP7B 功能缺陷, 铜离子无法有效排出, 导致铜在肝脏、脑、肾、骨关节以及角膜等组织和脏器中大量蓄积, 继而引发肝脏损害、神经精神症状、肾脏损害、骨关节病变及角膜色素环(K-F 环)等多系统表现。现有证据表明, 在神经损害出现之前进行早期诊疗, 可显著改善患者预后并使其回归正常生活; 反之, 若未及时干预, WD 可迅速

进展, 出现严重的肝脏疾病和神经症状, 最终致残甚至死亡^[2]。本文总结 1 例 WD 患者综合救治及精细化护理体会, 旨在为同类患者的临床管理提供经验借鉴。

1 临床资料

1.1 一般资料

患者男性, 22 岁, 慢性病程, 主因“双上肢震颤 2 年余, 吞咽困难、言语不清、走路不稳 8 月余”于 2023 年 1 月 5 日收治入院。患者 2020 年出现轻

度的双上肢静止性震颤,右手症状出现早于左手,使用筷子费力,睡眠时无震颤,后症状进行性加重;2021年开始不能写字,逐渐出现言语含糊不清,进食偶有呛咳;2022年4月患者病情突然加重,四肢震颤较前明显加重,出现吞咽困难、流口水、走路不稳需搀扶,颈部强直,生活不能自理。体质量近1年下降15 kg。入院查体:神志清楚,构音不清,吞咽困难,饮水呛咳。四肢肌张力高,四肢震颤明显。患者左上肢肌力远端3级、近端4级,右上肢肌力4级,双下肢肌力4级,无法站立行走。

患者入院后完善相关检查及化验,血、尿、便常规未见异常,肝肾功能及电解质未见异常。眼科会诊检查角膜K-F环阳性(+)。腹部B超示:肝弥漫性病变。腹部CT平扫示:肝脏形态规整,肝缘光滑,各叶比例正常,肝实质未见异常密度影。肝内、外胆管无扩张,胆囊不大,壁不厚,胆囊腔内未见异常密度影。头MRI平扫示:脑内多个区域异常信号,首先考虑代谢性疾病可能,不排除血管源性;双侧放射冠区及大脑皮层下多发斑点状异常信号,考虑少许脱髓鞘改变;脑萎缩。特殊检查:血酮0.26 mg/L,24 h尿酮201.1 $\mu\text{g}/24\text{ h}$ 。铜蓝蛋白<3.0 mg/dL。基因检测:ATP7B基因突变。最终临床确诊:Wilson病。

1.2 诊疗及转归

1月14日起遵医嘱给予青霉胺0.125 g(1次/d)起始驱铜治疗,青霉胺缓慢加量至0.375 g(1次/d),辅以巴氯芬10 mg(早午餐前各1片)、5 mg(晚餐前半片)改善肌痉挛,氯硝西泮0.5 mg QN改善肌阵挛及精神症状,以及康复训练治疗。D-青霉胺需长期维持,通常于症状稳定后仍需持续应用数年,甚至终生。治疗启动后的前3个月为药物不良反应高发期,需密切监测患者的反应,以便及时调整剂量或更换干预方案。经干预,患者住院期间未发生肝衰竭、跌倒、压疮等并发症;上肢不自主运动、震颤、走路不稳等症状明显好转;患者及家属对肝豆状核变性相关知识有基础认知,能够准确理解并复述低铜饮食原则与长期规范服药对疾病控制的重要意义。出院服药:能全力(1.5 kcal)1000 mL/d,分次鼻饲;温水1500 mL/d,分次鼻饲;青霉胺片0.125 g(每次1片,每天三餐后服用);巴氯芬片10 mg(早午餐前各1片,晚餐前半片);氯硝西泮片0.5 mg(每次1/4片,每天睡前1次);维生素B6片10 mg(1片/次,每天早饭后1次)。

2 护理

2.1 入院护理评估

患者入院时吞咽困难,饮水呛咳,洼田饮水试验为2级,存在误吸及吸入性肺炎风险;压疮评估(Braden评估表)为12分,存在压疮风险;日常生活自理能力评估(ADL)得分10分,存在生活自理缺陷。汉密尔顿抑郁量表(HAMD)得分18分,汉密尔顿焦虑量表(HAMA)得分21分,患者可能有抑郁症状,且存在明显焦虑;营养风险筛查(NRS 2002)≥3分,需要进一步进行综合评估,了解营养不良的原因及严重程度,给予营养干预。

2.2 护理措施

2.2.1 饮食指导

确诊WD病后,由医疗团队对患者及主要照护者进行系统的饮食指导。饮食建议患者采用高氨基酸或高蛋白食品(如牛奶),并严格遵循低铜饮食原则,避免食用高铜食物。低铜饮食主要包括橄榄油、鱼类、鸡肉、瘦猪肉、精白米面、浅色蔬菜(如白菜、生菜)、苹果、桃子、梨、银耳和葱等。高铜食物则包括动物内脏、血制品、贝壳类(如蛤蜊、蛏子、牡蛎)、软体动物(如乌贼、鱿鱼)、螺类、虾蟹类、坚果类(如花生、核桃、芝麻)、豆类及其制品、蕈类(如香菇)、腊肉、鸭肉、鹅肉、燕麦、荞麦、小米、紫菜、蒜、芋头、山药、百合、猕猴桃、巧克力、可可、咖啡、茶叶以及龙骨、蜈蚣、全蝎等中药。若患者存在吞咽障碍时,及时为其实施胃管鼻饲治疗,确保营养素的摄入^[3-5]。

2.2.2 心理指导

2.2.2.1 心理评估:采用深度沟通以及HAMD、HAMA量表评估,系统量化患者情绪状态、症状困扰(震颤、吞咽困难等)的心理体验、诊疗史、家族史及治疗期待与顾虑。

2.2.2.2 纠正认知:基于患者受教育程度,以图文、视频等形式,阐释肝豆状核变性病的病因(铜代谢异常)、治疗方案及长期预后,重点纠正“疾病羞耻”等错误认知,强化治疗信心。

2.2.2.3 情绪管理与行为干预:鼓励患者参与兴趣性集体活动,分散疾病关注度;同时提供情绪宣泄渠道,针对性疏导症状相关负性情绪;通过多维度工具评估患者正念水平,为个性化心理干预提供依据。

2.2.2.4 家庭-社区协同助力疾病应对:指导家属深度参与护理,强化陪伴与情感支持以减轻患者

社交怯懦及心理压力;同步向患者及家属系统宣教疾病特点、症状管理(如低铜饮食、并发症预防)、日常注意事项,并链接支持组织及社区资源,提升患者疾病应对能力与生活质量。

2.2.3 治疗过程中的护理及观察

根据上述患者入院后生命体征、各项辅助检查结果、医生诊断、开具医嘱等方面,为患者制定以下护理内容。

2.2.3.1 青霉胺治疗中病情观察及护理:青霉胺是最常用的排铜药物,也是指南推荐的WD病的首选治疗方法^[6]。但青霉胺需要在青霉素皮试阴性后才能使用,且可能出现不良反应,个体差异也较大,因此在治疗过程中应重点监测不良反应。

本例患者青霉素皮试阴性(-),于2023年1月14日起给予青霉胺0.125 g(1次/d)口服治疗。服药方法:空腹口服,避免进食影响D-青霉胺的吸收,建议餐前1 h服用,勿与锌剂或其他药物混服。由于D-青霉胺可能会影响体内吡哆醇(维生素B6)的作用,因此服用D-青霉胺期间应注意补充维生素B6。由于青霉胺主要通过清除体内的铜含量,从而减少铜在体内多个脏器的沉积,减轻对脏器的损害。在服药过程中,神经系统功能的改善可能不明显,但仍需记录神经功能在服药过程中的变化情况,包括肌张力、肌力、运动障碍等。

由于青霉胺相关不良反应发生率高,且多在服药早期出现,因此在服药时应着重观察不良反应。主要的不良反应及护理要点如下:①神经症状加重:服药早期有部分患者会出现神经症状加重,其中约半数患者加重的神经症状不可逆。因此对具有严重神经症状和(或)某些类型神经症状患者,在应用青霉胺时可造成原有神经症状加重,出现严重肢体扭转痉挛变形或口面肌张力障碍,甚至有些患者会出现精神症状出现自伤、自杀等行为。在治疗过程中,除观察神经系统功能改变,如肌张力、肌力、运动功能等,还要观察患者的情绪变化。②消化道症状、皮疹、泌尿道症状:服药早期可能会出现消化道症状,如恶心、纳差、呕吐、皮疹、发热、淋巴结肿大、蛋白尿等,在服药时需要着重观察患者是否存在这些不良反应,观察消化、胃液、皮肤、尿液等情况。③过敏反应:过敏反应是最严重的不良反应之一。患者多在用药后数日内出现高热、皮疹,偶尔皮疹会进展为剥脱性皮炎,应紧急处理。在服药开始时应着重观察患者的过敏情况,一旦出现,应立即通知医生。症状较

轻者可采用脱敏治疗,过敏症状消失后再从小剂量开始(如31.25~62.50 mg/d),同时或用药半小时前口服小剂量泼尼松15~30 mg。一般情况下,通过脱敏治疗处理后,大多数患者可继续使用D-青霉胺。

2.2.3.2 康复训练和功能维持:在物理治疗师的协同下,制定并实施个体化运动处方,涵盖平衡与协调训练、渐进性肌力强化及系统性牵伸运动,以优化运动控制、延缓肌萎缩并提升整体功能水平^[7]。

2.2.3.3 并发症的防治:①呛咳及吸入性肺炎预防:患者存在呛咳,误吸风险高,需要防治吸入性肺炎。入院后立即行洼田饮水试验,留置胃管,给予患者口腔护理,及时清除口腔内分泌物,按需吸痰,严格执行无菌技术,维持气道通畅。②压疮预防:患者消瘦,血白蛋白水平偏低,长期卧床,活动受限,属于压疮高风险人群。故在护理过程中,积极评估患者压疮风险,给予患者床单位使用电气褥子,骶尾部及左右髋关节骨突出使用泡沫辅料保护皮肤,定时协助患者翻身,开展皮肤护理,保持床单位清洁、干燥。③跌倒、坠床预防:提供安全和无障碍的环境,使用无障碍卫生间设备,加用床挡,防止坠床,协助患者进行日常生活活动,如洗漱、穿衣和进食等,全方位减少跌倒的风险。

2.3 出院指导

2.3.1 提供信息和教育

护理人员向患者及家属详细阐释肝豆状核变性的详细信息,讲解疾病进展及预后,介绍疾病特点、症状管理及日常生活注意事项,并提供支持组织和社区资源信息;重点强调低铜饮食的重要性,建议避免使用铜制食具及炊具;指导患者坚持服药,定期门诊复查;强调正念训练与兴趣活动缓解焦虑抑郁,普及常染色体隐性遗传规律以指导基因携带者避免近亲婚配并推荐产前基因咨询;告知急性加重或外伤、出血、发热时应立即就医;外出需专人陪护并随身携带疾病身份小卡片或手腕识别牌儿,防止受伤和走失;家庭近亲成员均应定期进行血清CP、血清铜、尿铜等的监测,以便及早发现病情,及时治疗^[8]。

2.3.2 支持家庭成员

肝豆状核变性作为一种终身性、可遗传的铜代谢障碍疾病,其诊疗与照护需求显著超出患者个体范畴,家庭成员同样面临长期心理负荷。因此,应将家庭视为基本干预单元,系统提供心理支

持、家庭教育和指导,并整合社会资源,如支持小组、社会服务和康复机构等,协助家庭获取持续、可及的医疗与社会支持,从而减轻照护压力,优化患者与家庭的生活质量^[9]。

2.3.3 康复训练和功能维持

在物理治疗师、职业治疗师及言语治疗师协同下,制订个性化的康复训练计划,包括运动康复、功能训练和言语识别训练,以最大限度延缓功能衰退、提升日常活动能力及整体生活质量。

2.3.4 评估安全风险

定期评估患者的安全风险,特别是在行走、洗澡和进食等日常活动中。根据患者的能力和特殊需求,提供适当的康复设备和环境休养,以减少事故风险。

2.3.5 家庭筛查与管理

家族成员筛查,对患者的兄弟姐妹和一级亲属进行血清铜蓝蛋白、24小时尿铜水平检测,必要时行ATP7B基因检测,以便早期发现无症状患者并给予干预。长期随访,WD患者需定期随访,监测病情变化,及时调整治疗方案。即使病情稳定,也需终生随访,以防止病情复发或出现新的并发症。

3 讨论

肝豆状核变性属于累及多系统的终身代谢性疾患,其护理目标不仅在于控制铜蓄积,更在于通过跨学科干预帮助患者维持最佳功能状态与生活质量^[10]。肝豆状核变性患者的护理是一个综合性的过程,旨在提供全面的支持和关怀,以帮助患者应对疾病的各种症状和挑战。本研究经验提示,通过正确管理药物、进行康复训练、提供认知支持和心理援助,可以提高患者的生活质量和功能水平。此外,提升照顾者心理弹性,与照顾者密切合作并提供相关的家庭支持和教育也是非常重要的^[11]。

WD病的全程管理依赖多学科团队(MDT)协同,护理人员在其中承担枢纽角色:一方面,需要根据患者的个体情况和需求,制定个性化的护理计划;另一方面,通过连续监测病情、即时反馈疗效数据,确保与医疗团队信息同步,以实现干预策略的精准调整。与此同时,护理人员秉持核心人文理念,以关爱、尊重和理解的态度对待患者,向患者及家庭提供身心整合支持,从而提升其安全感、舒适度与治疗依从性。

临床实践表明,肝豆状核变性患者护理的难点主要体现在以下几方面:首先,症状多样且复杂,包括肝脏损害、神经精神症状等,护理人员需要具备跨学科知识体系与灵活处置技能;其次,患者心理脆弱,容易出现焦虑、抑郁等情绪问题,需将心理疏导与认知行为干预纳入常规护理路径,帮助患者建立积极的心态,增强应对疾病的信心;此外,患者的康复训练也需要长期坚持和科学指导,包括运动功能训练、语言训练等,以最大限度地恢复患者的生活自理能力和社交能力。

与现有同类研究^[12]相比,本案例经验进一步凸显了心理干预与家庭支持在肝豆状核变性护理中的重要性。相关研究^[13]显示,患者的正念水平对其疾病和健康结果有显著影响,且正念干预可以有效缓解患者的焦虑和抑郁情绪。与此同时,系统化家庭支持有助于提升患者的康复依从性与生活质量。

综上所述,肝豆状核变性护理的核心目标在于通过系统、连续且个体化的干预,最大程度维持患者的生活质量与功能状态,并协助其积极应对疾病挑战。护理人员通过规范化的药物管理、科学的康复训练、精准的认知支持及心理援助,在跨学科团队中发挥关键枢纽作用。本案例中,护理团队积极查阅相关文献,整合最新循证证据,动态优化护理方案,与临床医师高效配合,最终获得医患双方一致认可,实现患者良好转归。

患者知情同意:病例报告公开得到患者或家属的知情同意。

利益冲突声明:作者声明本文无利益冲突。

参考文献

- [1] GANARAJA V H, HOLLA V V, PAL P K. Current management of neurological Wilson's disease [J]. Tremor Other Hyperkinet Mov, 2025, 15: 17.
- [2] 曾艺, 李亭, 张洁, 等. 中国肝豆状核变性诊疗临床指南: 药物治疗与外科干预的结合[J]. 国际神经病学神经外科学杂志, 2024, 51(5): 1-13.
ZENG Y, LI T, ZHANG J, et al. Chinese clinical guidelines for the diagnosis and treatment of hepatolenticular degeneration: The combination of pharmacotherapy and surgical intervention [J]. J Int Neurol Neurosurg, 2024, 51(5): 1-13. (in Chinese)
- [3] 杨悦, 杨文明, 汪瀚, 等. 肝豆状核变性中西医结合研究进展[J]. 中国实验方剂学杂志, 2024, 30(4):

- 209–217.
- YANG Y, YANG W M, WANG H, et al. Wilson's disease in traditional Chinese and western medicine: a review [J]. *Chin J Exp Tradit Med Formulae*, 2024, 30(4): 209–217. (in Chinese)
- [4] 邢珊珊, 金艳, 许翠萍, 等. 基于营养风险评估的优化护理在肝豆状核变性患者中的应用[J]. *安徽医学专报*, 2024, 23(5): 61–63, 66.
- XING S S, JIN Y, XU C P, et al. Application of optimized nursing based on nutritional risk assessment in patients with Wilson's disease [J]. *J Anhui Med Coll*, 2024, 23(5): 61–63, 66. (in Chinese)
- [5] 方微园, 王建设. 肝豆状核变性的饮食和药物治疗[J]. *中国实用儿科杂志*, 2023, 38(4): 297–300, 306.
- FANG W Y, WANG J S. Diet and drug therapy for Wilson's disease [J]. *Chin J Pract Pediatr*, 2023, 38(4): 297–300, 306. (in Chinese)
- [6] 中华医学会肝病学会遗传代谢性肝病协作组, DUAN Z P, ZHENG S J, et al. Guidelines for diagnosis and treatment of hepatolenticular degeneration (2022 edition) [J]. *Chin J Hepatol*, 2022, 30(1): 9–20. Chinese)in 中华医学会肝病学会遗传代谢性肝病协作组, 段钟平, 郑素军, 等. 肝豆状核变性诊疗指南(2022 年版) [J]. *中华肝脏病杂志*, 2022, 30(1): 9–20.
- [7] 花代平, 汪瀚, 孙兰婷. 274 例儿童肝豆状核变性临床分析[J]. *医学研究杂志*, 2024, 53(5): 98–101, 107.
- HUA D P, WANG H, SUN L T. Clinical analysis of 274 cases of Wilson's disease in children [J]. *J Med Res*, 2024, 53(5): 98–101, 107. (in Chinese)
- [8] 中华医学会神经病学分会神经遗传学组. 中国肝豆状核变性诊治指南 2021 [J]. *中华神经科杂志*, 2021, 54(4): 310–319.
- CHINESE SOCIETY OF NEUROGENETICS. Chinese guidelines for diagnosis and treatment of Wilson's disease 2021 [J]. *Chin J Neurol*, 2021, 54(4): 310–319.
- [9] 王文伶, 林斯革. 肝豆状核变性误诊精神分裂症一例[J]. *海南医学*, 2023, 34(11): 1635–1637.
- WANG W L, LIN S G. A case of hepatolenticular degeneration misdiagnosed as schizophrenia [J]. *Hainan Med J*, 2023, 34(11): 1635–1637. (in Chinese)
- [10] 陈慧, 许翠萍. 精准护理联合 A 型肉毒毒素治疗肝豆状核变性继发肌张力障碍的干预效果[J]. *吉林医学*, 2023, 44(5): 1408–1411.
- CHEN H, XU C P. Intervention effect of precise nursing combined with botulinum toxin A on dystonia secondary to hepatolenticular degeneration [J]. *Jilin Med J*, 2023, 44(5): 1408–1411. (in Chinese)
- [11] European Association for Study of Liver. EASL clinical practice guidelines: Wilson's disease [J]. *J Hepatol*, 2012, 56(3): 671–685.
- [12] WU Z Y, LIN M T, MURONG S X, et al. Molecular diagnosis and prophylactic therapy for presymptomatic Chinese patients with Wilson disease [J]. *Arch Neurol*, 2003, 60(5): 737–741.
- [13] 刘广华, 张倩, 钱磊. 短程正念认知团体心理干预对抑郁障碍患者负性思维和正念水平的影响[J]. *中国医师杂志*, 2024, 26(5): 758–760.
- LIU G H, ZHANG Q, QIAN L. Effect of short-term mindfulness cognitive group psychological intervention on the negative thinking and mindfulness levels of patients with depressive disorders [J]. *J Chin Physi*, 2024, 26(5): 758–760. (in Chinese)