

# 1例血色病的个案护理

刘 金 李蓉蓉

渭南市第二医院 陕西 渭南 714000

**摘要:** 1例血色病的护理。根据其发病原因, 针对性预防和护理, 降低的发生率, 提高了患者生活质量。

**关键词:** 血色病; 糖尿病; 护理

血色病是常染色体隐性遗传疾病; 因铁代谢相关基因发生突变, 所编码的蛋白功能发生改变, 导致体内铁吸收过多、排出减少, 使组织器官中铁质进行性沉积, 导致脏器功能损害, 产生肝硬化、糖尿病、心肌病、心律失常、性功能减退、关节炎、皮肤色素沉着等临床病症。流行病学调查

发现, 20%~50%的遗传性血色病(GH)患者同时伴有糖尿病。HH通常在40~50岁发病, 在欧洲、美洲白人中常见, 男性发病率高于女性, 北欧患病率为0.2%~0.5%, 我国发病罕见。血色病护理个案报道23例, 以糖尿病为首发症状的报道则更少<sup>[1]</sup>。2022年12月6日, 收治1例血色病患者。

**Table 1 Key background information**

血色病定义	血色病是一种基因突变所致的疾病, 其特征是在没有贫血和/或网织红细胞增多的情况下, 出现TSAT增高和肝脏铁过载。在疾病早期, 肝脏铁沉积主要累及汇管区周围肝细胞, 而非Kupffer细胞。脾脏通常没有铁沉积
发病机制	血色病是由于调节铁调素(hepcidin)生成或功能的基因出现突变, 导致铁调素合成减少或功能障碍, 使得肠道铁吸收增多、巨噬细胞释放铁增多, 引起循环铁池扩大, 表现为TSAT增加, 使得体内尤其是肝脏出现进行性铁蓄积
致病基因	在欧洲起源的个体中, HFE p.Cys282Tyr纯合突变是目前最常见的导致血色病的基因突变。在非欧洲起源的个体中, 或在欧洲起源的非HFE p.Cys282Tyr纯合突变的个体中, 血色病是由HFE或非HFE血色病基因中更为罕见的基因突变所致
特别提醒	(1) TSAT在进展期肝硬化、低转铁蛋白、急性肝衰竭、急性肝损伤等状态下也会升高, 可能会与血色病的倾向性相混淆。(2) 尽管铁调素与血色病的发病机制密切相关, 但其并不是诊断血色病的必检项目, 因为TSAT的持续性升高是铁调素功能不全的足够特异的标志物

《2022年欧洲肝病学会血色病临床实践指南》

## 1 病因与发病机制

根据病因的不同, 血色病可分原发性和继发性两大类。

### 1.1 遗传性血色病

遗传性血色病的主要缺陷在于由小肠上皮细胞转运到血液中的铁过多, 患者每日的铁吸收可高达3~5mg。即使在体内铁存贮较多的情况下, 肠道内的铁吸收仍不减少。最终的结果是体内铁负荷长期过重, 患者体内的铁总量可达15~60g。过量的铁以含铁血黄素、铁蛋白和黑色素、脂褐素等形式沉积于全身的组织 and 脏器, 引起多系统病变。含铁血黄素沉积于酸性环境的溶酶体, 可释放出铁, 使溶酶体的脆性增加而发生裂解, 由此释放出的水解酶可导致细胞坏死; 铁离子使细胞器类脂膜发生脂质过氧化; 肝内铁过多可直接刺激胶原纤维合成, 形成纤维化和肝硬化。一般当体内铁的总量达到15g以上时, 即可引起血色病的临床表现。

### 1.2 继发性血色病

造成继发性血色病的原因有: ①外源性铁代谢异

常, 如长期大量输血、过量使用铁剂、经常摄入含铁量高的饮食、长期酗酒、某些血液病(反复溶血、遗传性球形红细胞增多症、恶性贫血)等。通常, 每1000ml全血约含铁500mg。一般输血量达到15L(约含铁7g)以上者, 即可产生铁质沉着病。文献报道, 本病患者输血次数最少的12次, 最多的达290次。输血次数少而发病者, 可能和输血前后长期应用铁剂有关。南部非洲黑人中本病的患者较多, 与其嗜酒, 且经常进食含铁较高的食物等有关。②体内铁の利用减少, 如再生障碍性贫血。③慢性肝脏疾病所致的铁代谢障碍, 如门-腔静脉分流术后、迟发性皮肤卟啉病等。

## 2 病例介绍

患者, 女, 27岁, 闭经8年, 糖尿病4年, 心衰5月, 患者8年前受凉后出现间断闭经, 未予重视。4年前因头晕、恶心、呕吐, 就诊于航天医院, 测血糖29.4mmol/L, 诊断为“2型糖尿病并糖尿病酮症酸中毒”, 给予胰岛素降糖、纠酸治疗, 出院后给予胰岛素(赖脯膜岛

素10u餐前皮下注射,地特胰岛素14u皮下注射)+阿卡波糖降糖,空腹血糖控制在6-8mmol/L,餐后2小时血糖控制在7-9mmol/L。2年6月前(2019.02.24)再次出现恶心、呕吐,就诊于我院测即刻血糖24.3 mmol/L,尿常规:葡萄糖2+体3+,3-B 7.68mmol/L,血气分析:PI! 7.079 PCO2 12.2maHgP02 160.4 mnHg BE -26.49mmol/L,诊断“糖尿病酮症酸中毒”,给予补液、纠酸、补钾、胰岛素治疗后症状较前缓解,复查血气分析:PH 7.274 PCO2:27.8mmlg P02i45.8mmHg BE-14.25mmol/L。入院后查HbA1c 12.8%;性激素:FSH 0.2mlU/ml; LH 0.1mIU/ml; Prol13.54ng/ml; E2 10pg/ml; 糖尿病自身抗体(-); OGTT+C肽释放试验:提示胰岛功能差,符合1型糖尿病诊断。腹部-泌尿系彩超示:肝回声细小、密集;胆囊壁增厚。妇科B超示:子宫体积偏小,考虑幼稚子宫; 双侧附件区声像图未见明显异常。垂体MRI平扫+增强示:垂体体积小, T2WI示垂体信号弥漫性减低,考虑矿物质沉积可能。诊断为“1型糖尿病并糖尿病酮症酸中毒; 低促性腺性性腺功能减退症”给予德谷胰岛素13u 22点胰岛素注射; 门冬胰岛素7u 8u 7u三餐前胰岛素注射出院。2022.8.2因胸闷、气短、心悸,活动时加重,求治于我院,于心内科住院治疗,诊断为“心房颤动、急性心力衰竭、1型糖尿病、低促性腺性性腺功能减退症”。入院后给予强心、利尿、复律、减轻心脏负荷、营养心肌、降糖、抗凝等治疗。患者病情好转,于2022.8.10转入我科,转入我科后查铁蛋白7551ng/ml; 结合患者心脏MR1平扫+功能成像+增强扫描示:1、亮血序列及黑血序列上心肌及室间隔、肝脏呈低信号,考虑铁质沉积,结合本院CT、垂体MRI及病史,血色病不排除,请结合临床进一步检查; 2、左心室射血分数及心输出量减低; 3、房间隔缺损; 4、心包少许积液; 及垂体核磁等辅助检查后诊断为:遗传性血色病低促性腺激素性性腺功能减退症特殊类型糖尿病(源性)肝功能损伤心肌病变急性心力衰竭心功能IV级心律失常 心房颤动 心动过速性心肌病完全性右束支传导阻滞卵圆孔未闭高尿酸血症 高脂血症。给予放血治疗后患者铁蛋白降至6516 ng/ml,病情好转后出院。现已放血治疗5次,今为求进一步放血治疗,遂来我科。以“血色病”收住我科。发病来,饮食、精神可,大小便正常,体重未见明显变化。

既往史:确诊高尿酸血症、卵圆孔未闭、完全性右束支传导阻滞、高脂血症3月。否认乙肝、结核等传染病史及其密切接触史。否认手术外伤史。否认药物、食物过敏史。否认输血史。预防接种史不详。

婚育史:26岁结婚,爱人原配,未育,配偶及子女

均体健。月经史:12岁 4-5/28-30,平素月经规律,18岁后出现月经不规律,2次/月,1次/2月,伴有痛经史。19岁-26岁8年间断闭经。此后应用药物调理(黄体酮、雌二醇等)。无家族遗传病史。体格检查:体温:36.4℃ 脉搏:87次/分 呼吸:20次/分 血压:76/59mmHg 身高:163cm 体重:53.00kg BMI:19.9kg/m。腰围70cm,臀围89cm。发育正常,营养中等,表情自然。心率87次/分,律齐,余未见明显异常。初步诊断:1、遗传性血色病 2、低促性腺激素性性腺功能减退症3、特殊类型糖尿病(胰源性)。

### 3 观察与护理

#### 3.1 病情变化观察

严密观察血糖、尿糖及酮体变化防止发生糖尿病酮症酸中毒和低血糖反应<sup>[2]</sup>本例血糖曾达16.6mmol/L有潜在发生糖尿病酮症酸中毒的可能因此每日测血糖、酮体、pH值、CO<sub>2</sub>-CP 变化2~3次发现异常及时处理。血色病所致继发性糖尿病容易发生胰岛素抵抗倾向即每日胰岛素用量需>100U血糖及尿糖方能控制在正常水平。

#### 3.2 心力衰竭的护理

由于铁的沉积,病人心脏已受损害,加上去铁胺有致低血压、心悸、惊厥、休克的副反应,所以病人心力衰竭的护理异常重要<sup>[1]</sup>。护理要点如下:①严密监测病人的生命体征,观察血压、呼吸、血氧饱和度、心率是否发生变化。②避免诱发心力衰竭的因素。③心理护理:恐惧和焦虑可导致交感神经系统兴奋性增高,使呼吸困难加重,从而加重心脏的负担;避免在病人面前讨论病情,以减少误解,加强家庭的支持作用。

#### 3.3 心功能不全护理<sup>[3,4]</sup>

患者入院时心脏功能低下,严重威胁患者的生命安全。心电监护示房颤给予氧气吸入并遵医嘱给予强心、利尿、扩血管治疗,复律治疗后病情逐渐好转。治疗过程中,应嘱患者绝对卧床休息 减少活动,避免情绪激动,防止发生心功能衰竭;限制探视加强空气消毒、防止感染。经治疗后,患者心率为62次/分,复查心电图为窦性心律,未再次发生心力衰竭。

#### 3.4 基础护理

患者全身皮肤色素沉着感觉过敏告知患者注意个人卫生保持皮肤清洁避免日晒避免使用刺激性肥皂穿宽松的棉布衣服注意口腔护理避免受凉感冒进行适当的锻炼增加机体的抵抗力减少并发症的发生。<sup>[5]</sup>

#### 3.5 环境护理

环境要保持安静整洁,温度保持在28~32℃,湿度在50%~60%,利用中央空调和除湿机维持适宜的温湿

度,减少人员走动。使用医用空气消毒机代替传统的紫外线消毒,一天两次。<sup>[6]</sup>

### 3.6 加强饮食管理<sup>[1,7]</sup>

相当多的血色病患者嗜酒,而酒能刺激铁吸收和加重肝功能损害。故让患者禁酒,忌食含铁丰富的食物,避免用铁制器皿盛放或烹煮食物,以减少食物中铁的来源、治疗期间,给予病人低铁饮食,食物应柔软少渣,易于消化吸收。病人患糖尿病4年余,目前血糖控制良好,给予糖尿病饮食,减少糖类的摄入,饮食应定时定量。提醒患者及家属尽可能减少含铁食物的摄入,如香蕉、蘑菇、鱼、蛋黄、绿色菜、西红柿、芹菜、大豆制品、油菜、芝麻、动物肝脏、血豆腐等。可指导病人茶,茶叶中的鞣酸能阻止铁的吸收。因病人伴有心功能损害,故宜进食低钠饮食。由于维生素C的促氧化作用可加重铁对人体的损害,应严格禁用大、中剂量的维生素C。

### 3.7 放血治疗时护理

行心电、血压、氧饱和度监护严密观察患者的意识、心率、血压、氧饱和度变化情况。注意有无胸闷头晕、防止发生休克及肝性脑病。严格无菌操作一般取肘正中静脉穿刺放血,放血速度20~30mL/min每次放血250mL左右。放血完毕拔除穿刺针局部压迫至不出血为止放血时一般取平卧位放血结束后1~2h,生命体征稳定时可起床轻度活动<sup>[8]</sup>。

## 4 讨论

血色病临床上极少见,患者入院时初诊为2型糖尿病酮症酸中毒,但完善相关检验检查后明确诊断为遗传性血色病。这是1例比较罕见的以糖尿病酮症酸中毒首诊的遗传性血色病。护理患者时关注患者病情变化的同时应多与患者沟通,了解患者心理问题并及时干预,对患者家属亦要做好健康宣教,给与患者心理及生活上的支持与帮助。

### 参考文献

- [1]李思敏,刘素珍.1例遗传性血色病继发心功能不全病人的护理[J].护理研究,2014,28(23):2939-2940.
- [2]王书会.血色病合并糖尿病酮症1例的护理[J].齐鲁护理杂志,2001(07):535-536.
- [3]王倩,赵淑萍,宋淑然.1例血色病患者的观察与护理体会[J].中国药业,2008,17(23):54-55.
- [4]林苏.2例遗传性血色病患者并发心功能不全的护理[J].天津护理,2018,26(02):204-205.
- [5]陈德芝,金秋,王东友,等.一例遗传性血色病静脉放血治疗的护理体会[J].护士进修杂志,2007(20):1918.
- [6]万安娜,杨丽芳.1例遗传性血色病继发糖尿病患者的护理[J].当代护士(下旬刊),2019,26(06):159-160.
- [7]李芬.一例特发性血色病患者的护理体会[J].中华护理杂志,1995(03):174.
- [8]张健,项崇悟.放血疗法治疗血色病的护理体会[J].现代中西医结合杂志,2008(25):4032-4033.