2026, 51(2) DOI:10.11817/j.issn.1672-7347.2026.250432

乙型肝炎后肝硬化合并血色病诱发慢加急性肝衰竭1例并文献复习

蔡媛媛，张达坤，陈骐

(广东省中医院海南医院/海南省中医院肝病科，海南 570203)

[摘 要] 血色病是一种铁代谢异常疾病，由基因突变或继发因素导致体内铁过量沉积，造成肝脏、心脏及胰腺等器官的损伤及功能障碍。该病在中国属罕见疾病，在乙型肝炎后肝硬化基础上确诊合并血色病并诱发肝衰竭者更为少见。广东省中医院海南医院于2022年10月收治1例乙型肝炎后肝硬化合并血色病、继发慢加急性肝衰竭患者。该患者为中年男性，在长期乙型肝炎后肝硬化基础上突发肝功能急剧恶化，符合慢加急性肝衰竭的诊断标准。患者在乙型肝炎病毒DNA复制得到有效控制的情况下仍出现肝衰竭，提示存在非病毒因素参与的肝衰竭发生机制。最终经肝穿刺病理明确合并肝血色病。本研究结合该病例的诊疗过程及文献复习，发现对于慢性肝病患者，尤其是出现不明原因肝功能急剧恶化或血清铁蛋白显著升高时，应将血色病纳入常规鉴别诊断。

[关键词] 血色病；肝衰竭；乙型肝炎；肝活检；血清铁蛋白

Acute-on-chronic liver failure induced by hemochromatosis in a patient with post-hepatitis B cirrhosis: A case report and literature review

CAI Yuanyuan, ZHANG Dakun, CHEN Qi

(Department of Hepatology, Guangdong Provincial Hospital of Chinese Medicine Hainan Hospital/Hainan Provincial Hospital of Chinese Medicine, Hainan 570203, China)

ABSTRACT Hemochromatosis (HC) is a disorder of iron metabolism characterized by excessive iron deposition in the body due to genetic mutations or secondary factors, leading to organ damage and dysfunction, particularly in the liver, heart, and pancreas. This disease is relatively rare in China, and cases of hemochromatosis occurring on the basis of post-hepatitis B-related cirrhosis and subsequently inducing liver failure are even rarer. In

收稿日期(Date of reception)：2025-07-25
第一作者(First author)：蔡媛媛，Email: yuan_1984586@163.com, ORCID: 0000-0002-4593-8794
通信作者(Corresponding author)：蔡媛媛，副主任中医师，Email: yuan_1984586@163.com, ORCID: 0000-0002-4593-8794
基金项目(Foundation item)：国家自然科学基金(82260926)；海南省自然科学基金(825RC887，820MS149)；海南省重大科技专项(ZDKJ2021034)；海南省名中医传承工作室建设项目(琼卫中医函〔2025〕2号)。This work was supported by the National Natural Science Foundation (82260926), the Natural Science Foundation of Hainan Province (825RC887 and 820MS149), the Hainan Province Science and Technology Special Fund (ZDKJ2021034), and the Hainan Province Famous Traditional Chinese Medicine Inheritance Studio Construction Project (Qiongwei Traditional Chinese Medicine Letter No.2), China.
开放获取(Open access)：本文遵循知识共享许可协议，允许第三方用户按照署名-非商业性使用-禁止演绎4.0(CC BY-NC-ND 4.0)的方式，在任何媒介以任何形式复制、传播本作品(https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)。

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

October 2022, Guangdong Provincial Hospital of Traditional Chinese Medicine Hainan Hospital admitted a middle-aged male patient with post-hepatitis B cirrhosis complicated by hemochromatosis, who subsequently developed acute-on-chronic liver failure (ACLF). The patient experienced a sudden and severe deterioration in liver function on the background of long-standing hepatitis B-related cirrhosis, meeting the diagnostic criteria for ACLF. Notably, liver failure occurred despite effective suppression of hepatitis B virus DNA replication, suggesting that non-viral factors contributed to the pathogenesis of liver failure. The diagnosis of hepatic hemochromatosis was ultimately confirmed by liver biopsy. Based on this case and a review of the literature, we propose that in patients with chronic liver disease, especially those presenting with unexplained acute deterioration of liver function or markedly elevated serum ferritin levels, hemochromatosis should be included in the routine differential diagnosis.

KEY WORDS hemochromatosis; liver failure; hepatitis B; liver biopsy; serum ferritin

血色病(hemochromatosis，HC)是一种铁代谢异常疾病[1]，可累及肝脏、心脏、胰腺等器官，临床上易被误诊为肝病或糖尿病。本研究报道1例乙型肝炎后肝硬化合并HC，继而诱发慢加急性肝衰竭(acute-on-chronic liver failure，ACLF)患者的诊疗过程，并结合文献复习，以提高临床医师对该病诊治及肝衰竭病因的认识。

1 病例资料

患者，男，53岁，因“右胁不适间作10余年，加重伴身目黄染3 d”于2022年10月17日入院。现病史：患者10余年前无明显诱因出现右胁疼痛，伴乏力、纳差、口干、口苦，休息后无明显缓解。曾于当地医院及广东省中医院海南医院(以下简称“本院”)就诊，诊断为“慢性乙型肝炎、肝炎后肝硬化”。8年前开始服用恩替卡韦进行抗病毒治疗，此后症状可控制。3 d前因劳累后右胁不适加重，伴巩膜及皮肤黄染、尿黄，休息后症状未见缓解，黄疸进行性加重。为求中西医结合治疗，来本院门诊，以“慢性乙型肝炎”收入肝病科。

入院情况：患者神志清楚，精神疲倦，右胁不适，全身乏力，恶心欲呕，偶有反酸、嗳气，口苦口干；身目黄染，小便色黄如茶，大便黏腻、干稀不调；偶有下腹部不适，少许胸闷，偶咳少痰；胃纳差，睡眠欠佳。近期体重减轻约2 kg。既往史：确诊“乙型肝炎后肝硬化”“腹水”“脾大”多年。个人史：否认有烟酒等特殊嗜好。入院体格检查：体温36.5 ℃，脉搏68次/min，呼吸20次/min，血压120/73 mmHg(1 mmHg=0.133 kPa)。精神欠佳，慢肝面容，表情焦虑，全身皮肤黏膜重度黄染，肝掌征(+)，巩膜重度黄染，心肺查体无特殊。腹部外形无异常，腹壁柔软，肝区叩击痛。初步诊断：ACLF(C型)、慢性乙型病毒性肝炎。

2022年10月17日检查结果如下。肝功能：白蛋白(albumin，ALB)为32.30 g/L，总胆红素(total bilirubin，T-Bil)、直接胆红素(direct bilirubin，D-Bil)、间接胆红素(indirect bilirubin，I-Bil)分别为267.80、197.20、70.60 μmol/L，总胆汁酸(total bile acid，TBA)为240.77 μmol/L，谷草转氨酶(aspartate aminotransferase，AST)、γ-谷氨酰转肽酶(gamma-glutamyl transferase，GGT)、胆碱酯酶(cholinesterase，CHE)分别为46.00、85.60、3 664.00 U/L。肿瘤标志物血清铁蛋白(serum ferritin，SF)为706.77 ng/mL。糖蛋白类抗原CA199、糖蛋白类抗原CA125、糖类抗原CA50分别为202.90、31.76、166.14 U/mL。乙型肝炎表面抗原(hepatitis B surface antigen，HBsAg)阳性。消化系统及泌尿系统彩色多普勒超声检查：肝实质弥漫性病变，符合肝硬化声像图；门静脉血流反向；胆囊壁增厚，胆囊壁息肉样病变；双肾结石；前列腺增大伴钙化。腹部增强CT：肝硬化(弥漫性再生结节)，门静脉高压伴胃底静脉曲张；慢性胆囊炎表现；双肾多发结石；前列腺钙化。予抗病毒、保肝、解毒、利胆、改善凝血功能等治疗。

2022年10月28日检查结果如下。T-Bil上升至

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

454.88 μmol/L；活化部分凝血活酶时间(activated partial thromboplastin time，APTT)为39.00 s，抗凝血酶III (antithrombin III，AT III)为47.60%；乙型肝炎病毒DNA定量阴性；抗核抗体、抗核抗体谱、自身免疫性肝炎相关抗体6项、甲型肝炎病毒抗体、戊型肝炎病毒IgM抗体、EB病毒IgA抗体、甲状腺功能指标均未见异常。患者总胆红素升高，凝血功能进行性恶化，符合肝衰竭的临床诊断标准。故于2022年10月28日、10月31日及11月8日先后行3次人工肝治疗(模式：血浆置换联合双重血浆分子吸附系统)。治疗后胆红素可下降，但数值波动较大。结合外送铜蓝蛋白、眼科会诊及血清铜等结果，排除铜代谢相关疾病。铁代谢指标：转铁蛋白(transferrin，TRF)为1.05 g/L，铁为36 μmol/L，转铁蛋白饱和度为0.9499，总铁结合力(total iron binding capacity，TIBC)为37.9 μmol/L，不饱和铁结合力(unsaturated iron binding capacity，UIBC)为1.9 μmol/L，SF为1 433.03 μg/L。

患者乙型肝炎病毒DNA阴性，暂无法解释肝衰竭病因，高度怀疑HC，遂行肝脏穿刺活检。2022年11月15日肝穿刺病理结果(图1)显示：肝小叶结构紊乱。汇管区呈不同程度扩大，伴纤维组织增生，存在桥接纤维化及局灶性假小叶形成。汇管区内少量淋巴细胞、浆细胞及中性粒细胞浸润，伴轻度界面炎；小胆管扩张、损伤，小动脉未见扩张，门静脉分支可见。肝细胞呈轻度水肿，较多呈气球样变，有点状坏死；部分肝细胞内存在淤胆性色素颗粒。大部分毛细胆管扩张、淤胆，并见胆栓。中央静脉偏位或缺如。诊断结果为淤胆性肝炎、重度淤胆、轻度活动性炎症。建议行免疫组织化学(HBsAg、CK7、CD68、MUM1、IgG、IgG4)及特殊染色以协助诊断及评估纤维化程度。后续外送病理及免疫组织化学检查，免疫组织化学结果显示，HBsAg(−)，CK7胆管上皮(+)，轻度细胆管增生，CK7阳性肝细胞约占70%；CD68标记的Kupffer细胞数量增多，细胞体积增大、胞质丰富，呈活化状态。MUM1呈少数浆细胞(+)；IgG少许(+)，IgG4(−)。Masson染色(图2A)显示桥接纤维化及假小叶形成；网状纤维染色显示肝板网状支架紊乱；淀粉酶消化后过碘酸雪夫(diastase periodic acid-Schiff，D-PAS)染色示少数Kupffer细胞内存在蜡质样物；普鲁士蓝染色(图2B)示肝细胞内铁颗粒沉积(4+)；铜染色示汇管区周围少数肝细胞内铜颗粒沉积。诊断结果为淤胆性肝炎(重度淤胆，轻度活动性炎症)、肝硬化；肝铁沉积4级，符合HC，需鉴别原发性血色病(primary hemochromatosis，PHC)和继发性血色病(secondary hemochromatosis，SHC)。

最终诊断：ACLF(C型)、慢性乙型病毒性肝炎、肝HC。综合患者临床表现及病理结果，HC诊断明确。患者因经济原因未进一步行基因检测。嘱患者严格限制铁摄入，避免食用铁质炊具，限制红肉(牛、羊、猪肉)摄入，平时多喝茶以抑制铁吸收，并维持口服中药、熊去氧胆酸、丁二磺酸腺苷蛋氨酸等药物治疗方案，建议必要时行静脉放血疗法。

2023年7月8日随访复查肝功能：总蛋白和ALB分别为55.53和28.80 g/L；T-BIL、D-BIL和I-BIL分别为81.51、37.97和43.54 μmol/L(表1)。

本研究已获得患者知情同意。

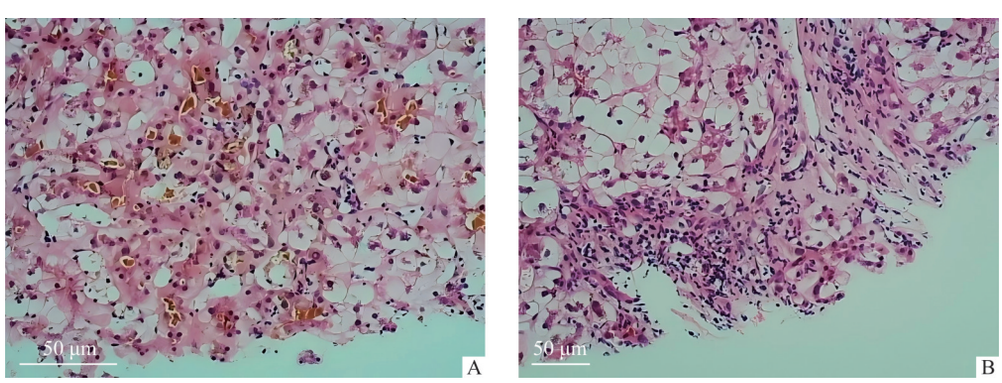


图1　肝穿刺活检HE染色结果

Figure 1　Result of HE staining of the liver biopsy

A: Cholestatic pigment granules are present in hepatocytes. B: Ballooning degeneration of hepatocytes, spotty necrosis, and mild interface hepatitis. HE: Hematoxylin and eosin.

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

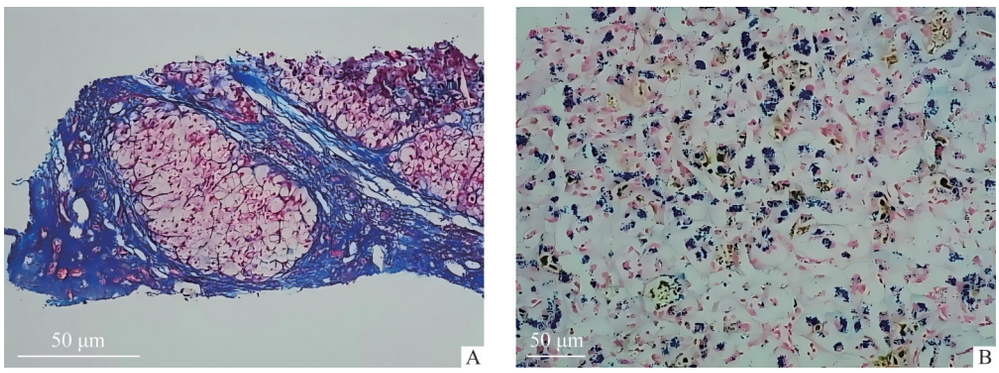


图2 Masson染色和普鲁士蓝染色结果

Figure 2 Results of Masson staining and Prussian blue staining

A: Masson staining reveals bridging fibrosis and pseudolobule formation. B: Prussian blue staining shows iron deposition in hepatocytes.

表1 患者治疗过程各项指标变化结果比较

Table 1 Comparison of the results of various indicators during the treatment of this patient

日期	总胆红素/(μmol·L^{-1})	直接胆红素/(μmol·L^{-1})	间接胆红素/(μmol·L^{-1})	总胆汁酸/(μmol·L^{-1})	丙氨酸氨基转移酶/(U·L^{-1})	天冬氨酸氨基转移酶/(U·L^{-1})	碱性磷酸酶/(U·L^{-1})	γ-谷氨酰氨基转移酶/(U·L^{-1})
2022-10-17	267.8	197.2	70.6	240.7	37.4	46.0	187.0	85.6
2022-10-24	360.3	252.1	108.2	130.2	23.3	41.3	160.0	49.6
2022-10-28	454.8	339.2	115.6	220.4	24.1	49.0	161.2	48.5
2022-10-29	319.6	232.9	86.7	132.8	18.6	37.2	100.3	38.1
2022-10-31	339.7	247.2	92.5	110.8	21.5	40.4	116.9	41.3
2022-11-03	263.0	209.1	53.8	128.1	21.7	46.0	138.5	47.6
2022-11-08	291.9	219.2	72.7	113.0	21.3	47.9	275.3	46.3
2022-11-09	248.2	175.7	72.5	143.3	17.8	38.5	201.3	36.3
2022-11-18	224.3	186.2	38.1	211.8	18.7	59.6	190.1	68.5
2023-07-08	81.5	37.9	43.5	322.8	29.2	46.0	295.3	25.2

总胆红素、直接胆红素、间接胆红素、总胆汁酸的参考值范围分别为0~23、1.7~6.8、1.7~15.0、0~10 μmol/L；丙氨酸氨基转移酶、天冬氨酸氨基转移酶、碱性磷酸酶、γ-谷氨酰氨基转移酶的参考值范围分别为9~50、15~40、45~125、10~60 U/L。

2 讨 论

HC是一种铁代谢异常疾病，由基因突变或继发因素导致体内铁过量沉积，进而引起器官组织纤维化及功能障碍[1-2]。按病因可分为PHC和SHC。PHC又称遗传性HC，为常染色体隐性遗传病，在欧洲白种人群中高发，男性多于女性，国内罕见[3]。正常人体内铁含量为3~4 g，HC患者每日铁吸收量显著增加(可达常人的数倍至十余倍)。根据发病年龄、潜在基因突变及遗传模式，PHC可分为4类(或4型)及5种分子亚型[4-7]。SHC由非遗传性因素引起，导致网状内皮系统铁沉积过多，常见病因包括：1)铁超载性贫血(如地中海贫血、再生障碍性贫血、铁粒幼细胞性贫血)；2)铁摄入过多(如过量补铁、长期大量输血)；3)代谢性因素(如长期过量饮酒促进铁吸收)；4)肝硬化患者行脾肾或门静脉吻合术后，肠道吸收的铁直接进入肝实质细胞等[8]。

HC的诊断主要依据临床表现、实验室检查、影像学及病理组织学检查。1)临床表现主要包括：①皮肤改变，多数患者面部、颈部及肢体皮肤出现古铜色或金属灰色色素沉着[9]。②肝脏病变，铁沉积可致肝脏质地变硬、肝功能异常及肝病面容。③胰腺受累，可导致血糖代谢紊乱或糖尿病[10]。④心脏病变，可出现心律失常、顽固性心力衰竭等[11]。⑤内分泌异

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

常，表现为性欲减退、睾丸萎缩、甲状腺功能减退等。⑥关节病变，可出现关节疼痛、畸形[12]。2)实验室检查主要包括：①血清铁，单独检测诊断特异性不高。②空腹转铁蛋白饱和度(transferrin saturation，TS)，如连续2次TS>45%，需怀疑HC，并建议进一步进行基因突变检测[13-16]。③SF明显升高，对于男性，SF水平超过300 ng/mL，对于女性则超过200 ng/mL，需警惕HC，或进一步进行肝穿刺活检确诊[13]。3)影像学检查主要包括：①CT，肝内铁浓度影响CT值，典型的HC表现为“白肝症”。②MRI，肝组织铁含量1 mg/g时，MRI即可出现信号变化，典型表现为“黑肝症”[17]。由于MRI信号不受脂肪肝的影响，故MRI被认为是检测和量化内脏铁过载的可靠手段[17]。4)病理诊断，肝活检是肝HC确诊的金标准。除可定量肝铁含量外，还能评估肝内其他病变程度。但肝脏病理无法区分PHC和SHC，需进一步行基因测序[13, 18]。TS>45%，SF升高者，应检测*C282Y*及*H63D*基因；一级亲属中有确诊HC者，均应行基因检测[13]。

HC的治疗方法包括饮食疗法、间歇静脉放血疗法及铁螯合剂疗法等。1)饮食疗法：作为基础治疗，应向患者进行宣教。限制红肉摄入；多饮茶；多摄入蔬菜、豆制品及低脂奶制品；水果应单独食用，避免同时补充维生素C；避免饮酒；整体减少饮食中铁的摄入[8, 19]。2)放血疗法：作为HC的一线治疗方法，静脉放血疗法包括诱导阶段和维持阶段[13]。在诱导阶段，放血可采取每周或每2周1次的频次，每次400~500 mL(具体取决于患者的体重和耐受性)，维持阶段每1~4个月进行1次。诱导阶段的治疗目标是使SF水平降至50 μg/L，但不应低于此水平，以避免铁缺乏。维持阶段SF水平可在50~100 μg/L的范围内波动。如果血红蛋白浓度低于12 g/dL，应降低放血频率，并在特定情况下考虑减少放血量。当血红蛋白浓度低于11 g/dL时，应停止放血[13]。3)铁螯合剂治疗：可选用去铁胺、地拉罗司等药物。铁螯合剂作用较放血慢，但适用于贫血、严重低蛋白血症或不宜放血者[8, 13]。此外，与放血相比，螯合剂疗法的患者依从性更高。4)激素替代疗法：如铁调素相关制剂。

HC的预后与肝实质铁沉积量、沉积速度及治疗时机密切相关。早期诊断、早期治疗可延缓病情进展，甚至不影响正常寿命；一旦进展为肝硬化，则预后较差，寿命缩短。

本例患者为中年男性，在长期乙型肝炎后肝硬化基础上突发肝功能急剧恶化，符合ACLF的诊断标准。其特殊性及诊断难点在于：乙型肝炎后肝硬化合并ACLF主要与病毒再激活、细菌感染或消化道出血等诱因相关，但本例患者在乙型肝炎病毒DNA复制得到有效控制的情况下仍出现肝衰竭，提示存在非病毒因素参与的肝衰竭发生机制。最终经肝穿刺病理明确合并肝HC。该病例提示，在慢性肝病背景下，铁过载可作为独立的“二次打击”因素之一，参与并加剧ACLF的发生与发展。这一发现对拓展ACLF的病因认知具有一定意义。

乙型肝炎后肝硬化与HC的双向作用机制是本例病例的病理生理关键。一方面，长期肝硬化本身可继发铁代谢紊乱；同时，肝细胞坏死可导致铁调素合成障碍，使肠道铁吸收失控性增加，上述改变可造成继发性铁过载。另一方面，HC驱动的铁过载可加速乙型肝炎后肝硬化的进展：游离铁通过Fenton反应催化羟自由基生成，诱发脂质过氧化级联反应，直接损伤肝细胞膜及线粒体DNA；铁过载还可激活肝星状细胞，促进炎症因子表达，加剧纤维化形成。本例患者肝活检示“重度淤胆、轻度活动性炎症伴铁沉积4级”，提示铁过载可能作为慢性损伤的持续驱动因素，在乙型肝炎免疫耐受被打破后最终触发ACLF。本例患者所呈现的“慢性肝炎-肝硬化-铁过载”的恶性循环，可能是肝衰竭进展迅速、胆红素波动剧烈的重要内在机制。

本例凸显了在肝硬化背景下与HC鉴别的困难性。首先，在临床表现方面，乙型肝炎后肝硬化患者的肝病面容、乏力、食欲不振等症状与HC难以区分。本例患者缺乏典型的皮肤色素沉着、糖尿病及关节病变，这可能与肝硬化本身抑制性激素、影响糖代谢有关，导致临床线索隐匿。其次，在实验室指标方面，患者初次筛查SF高达706.77 ng/mL，但在活动性肝炎或肝细胞坏死时SF亦可显著升高；而TS为94.99%，TS是具有较高特异性的指标，提示铁沉积相关疾病。这提示临床实践中对高危人群进行TS筛查的重要性。最后，在影像学检查方面，本例CT未显示“白肝征”，可能与肝硬化脂肪变性抵消铁的高密度效应，或铁沉积分布不均有关[17]。MRI虽敏感，但在肝硬化背景下进行铁定量仍需依赖肝活检。本例患者通过肝穿刺病理确诊铁沉积4级，印证了肝活检作为本病诊断金标准的可靠性。然而，患者因经济原因放弃基因检测，无法进一步区分PHC与

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

SHC，此为本次诊断的局限，也反映了罕见病在临床实践中的诊断困境。

本例患者虽未行基因检测，无法精确分型，但不影响后续治疗方案的制订。本团队采用在抗病毒基础上联合人工肝治疗，并结合病因追溯与综合评估治疗的模式。其治疗特殊性在于：1)ACLF期不宜行放血疗法，可能加重循环不稳定及凝血功能障碍。因此，在10月28日至11月8日行3次人工肝治疗期间，本团队未对患者进行去铁治疗，而是优先清除胆红素及炎性介质，同时指导患者进行饮食及生活调理。2)肝衰竭进入代偿期后，仍需权衡放血疗法的获益与肝硬化门静脉高压、贫血等风险。这提示在HC合并晚期肝病时，铁螯合剂(如地拉罗司)可能较放血疗法更具安全性，但需警惕其肝肾毒性，并综合评估患者经济承受能力。

总之，对于慢性肝病患者，尤其是出现不明原因肝功能急剧恶化或SF显著升高时，应将HC纳入常规鉴别诊断。提高对此类复合病因肝病的认知，有助于实施精准干预，改善患者预后。

作者贡献声明：蔡媛媛　数据收集，论文设计、撰写与修改；张达坤、陈骐　数据采集，论文修改。所有作者阅读并同意最终的文本。

利益冲突声明：作者声称无任何利益冲突。

参考文献

[1] Cathcart J, Mukhopadhya A. European Association for Study of the Liver (EASL) clinical practice guidelines on haemochromatosis[J]. Frontline Gastroenterol, 2023, 14(4): 282-286. https://doi.org/10.1136/flgastro-2022-102296.

[2] 中华医学会肝病学分会. 中国遗传性血色病诊疗指南[J]. 中华肝脏病杂志, 2024, 32(9): 787-798. https://doi.org/10.3760/cma.j.cn501113-20240712-00319.
Chinese Society of Hepatology, Chinese Medical Association. Chinese guidelines for the diagnosis and treatment of hereditary hemochromatosis[J]. Chinese Journal of Hepatology, 2024, 32(9): 787-798. https://doi.org/10.3760/cma.j.cn501113-20240712-00319.

[3] 范宪双, 赵少俐, 莫朝晖. 1例以糖尿病酮症酸中毒为首发症状的β-地中海贫血继发性血色病[J]. 临床与病理杂志, 2022, 42(7): 1769-1774. https://doi.org/10.3978/j.issn.2095-6959.2022.07.038.
FAN Xianshuang, ZHAO Shaoli, MO Zhaohui. A case of diabetic ketoacidosis caused by β-thalassemia secondary hematochromatosis[J]. Journal of Clinical and Pathological Research, 2022, 42(7): 1769-1774. https://doi.org/10.3978/j.issn.2095-6959.2022.07.038.

[4] Moyer TP, Highsmith WE, Smyrk TC, et al. Hereditary hemochromatosis: laboratory evaluation[J]. Clin Chim Acta, 2011, 412(17/18): 1485-1492. https://doi.org/10.1016/j.cca.2011.04.007.

[5] 韩悦, 张欣欣. 遗传性血色病的基因诊断[J]. 临床肝胆病杂志, 2019, 35(8): 1673-1679. https://doi.org/10.3969/j.issn.1001-5256.2019.08.004.
HAN Yue, ZHANG Xinxin. Genetic diagnosis of hereditary hemochromatosis[J]. Journal of Clinical Hepatology, 2019, 35(8): 1673-1679. https://doi.org/10.3969/j.issn.1001-5256.2019.08.004.

[6] 王帅, 张威, 张帆, 等. 遗传代谢性肝病患者临床和基因突变特征分析[J]. 实用肝脏病杂志, 2022, 25(1): 70-73. https://doi.org/10.3969/j.issn.1672-5069.2022.01.018.
WANG Shuai, ZHANG Wei, ZHANG Fan, et al. Clinical features and gene mutation in patients with inherited metabolic liver diseases[J]. Journal of Practical Hepatology, 2022, 25(1): 70-73. https://doi.org/10.3969/j.issn.1672-5069.2022.01.018.

[7] 库尔班江·阿布都西库尔, 王建设. 遗传性肝病之“百变面孔”[J]. 临床肝胆病杂志, 2019, 35(8): 1657-1662. https://doi.org/10.3969/j.issn.1001-5256.2019.08.001.
ABUDUXIKUER KEBJ, WANG JS. Myriad faces of genetic liver disorders[J]. Journal of Clinical Hepatology, 2019, 35(8): 1657-1662. https://doi.org/10.3969/j.issn.1001-5256.2019.08.001.

[8] Brissot P, Cavey T, Ropert M, et al. Genetic hemochromatosis: Pathophysiology, diagnostic and therapeutic management[J/OL]. Presse Med, 2017, 46(12Pt2): e288-e295[2025-07-01]. https://doi.org/10.1016/j.lpm.2017.05.037.

[9] Akbarialiabad H, Jamshidi P, Callen JP, et al. Dermatologic manifestations of hereditary hemochromatosis: a systematic review[J]. J Eur Acad Dermatol Venereol, 2025, 39(5): 976-986. https://doi.org/10.1111/jdv.20098.

[10] Barton JC, Acton RT. Diabetes in *HFE* hemochromatosis[J]. J Diabetes Res, 2017, 2017: 9826930. https://doi.org/10.1155/2017/9826930.

[11] Gera P, Oliveira V, Frishman WH, et al. Cardiac manifestations of hemochromatosis[J/OL]. Cardiol Rev, 2024[2025-07-01]. https://doi.org/10.1097/crd.0000000000000762.

[12] Calori S, Comisi C, Mascio A, et al. Overview of ankle arthropathy in hereditary hemochromatosis[J]. Med Sci(Basel), 2023, 11(3): 51. https://doi.org/10.3390/medsci11030051.

[13] European Association for the Study of the Liver. EASL Clinical Practice Guidelines on haemochromatosis[J]. J Hepatol, 2022, 77(2): 479-502. https://doi.org/10.1016/j.jhep.2022.03.033.

[14] Kawabata H. The mechanisms of systemic iron homeostasis

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

and etiology, diagnosis, and treatment of hereditary hemochromatosis[J]. Int J Hematol, 2018, 107(1): 31-43. https://doi.org/10.1007/s12185-017-2365-3.

[15] Allouni S, Ala A. Rare but relevant: Genetic liver disease in the general medical setting[J]. Clin Med, 2025, 25(6): 100535. https://doi.org/10.1016/j.clinme.2025.100535.

[16] Cabrera E, Crespo G, VanWagner LB. Diagnosis and management of hereditary hemochromatosis[J]. JAMA, 2022, 328(18): 1862-1863. https://doi.org/10.1001/jama.2022.17727.

[17] Pušeljić M, Stadlbauer V, Ahmadova N, et al. Impact of body fat composition on liver iron overload severity in hemochromatosis: a retrospective MRI analysis[J]. Radiol Med, 2025, 130(2): 179-189. https://doi.org/10.1007/s11547-024-01930-8.

[18] Norlén MM, Pedersen KB, Havelund T. Hereditary haemochromatosis due to hepcidin resistance[J]. Ugeskr Læger, 2025: 1-3. https://doi.org/10.61409/v12240897.

[19] Girelli D, Marchi G, Busti F. Diagnosis and management of hereditary hemochromatosis: lifestyle modification, phlebotomy, and blood donation[J]. Hematology, 2024, 2024 (1): 434-442. https://doi.org/10.1182/hematology.2024000568.

(责任编辑 郭征)

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.