



# 患者信息资源

#PFICawareness #itchingforacure

**Progressive Familial Intrahepatic  
Cholestasis Advocacy and  
Resource Network, Inc.**  
(进行性家族性肝内胆汁淤积症倡导  
和资源网络公司)



# 进行性家族性肝内胆汁淤积症 (PFIC) 是一个通用术语, 代表一组罕见的遗传性疾病, 可导致渐进行性肝病并可能导致肝硬化和末期肝病。那么接下来会是什么?

就像艺术家在开始创作精美艺术作品时设置画笔和画布一样, 这是作为熟悉 PFIC 诊断对您有何意味的第一步而创建的。

将此视为理解 PFIC 诊断和术语的路线图。这是您与强大的支持网络之间的起点。

## PFIC 是什么意思?

进行性: 随着时间的推移变得更糟  
 家族性: 与基因变化有关  
 肝内: 肝脏内的疾病  
 胆汁淤积: 胆汁流动不良

跟进并与您的提供方和专科医生保持联系很重要。肝脏专家的密切监测是为 PFIC 患者实现最佳生活质量的重要部分。

## 期待事项

### 诊断测试

- 血液测试: 肝酶、 $\gamma$ -谷氨酰转肽酶 (GGT) 和胆汁酸测试可用于识别 PFIC
- 基因检测: 可以用血液样本完成并涉及从 DNA 中提取代码
- 肝活检: 提取一小块肝组织然后在显微镜下检查

## 胆汁淤积的可能表现

- 瘙痒
- 黄疸 (皮肤或眼睛呈黄色)
- 腹胀
- 黄色或棕色尿液
- 无胆色粪便 (苍白、灰色或白色的大便)
- 出血或容易瘀伤
- 生长缓慢
- 维生素缺乏

## 与维生素缺乏症相关的症状:

- 维生素 A: 会导致视力问题
- 维生素 D: 会导致骨骼形成不良并增加骨折的风险
- 维生素 E: 会导致平衡、力量和协调性问题

- 维生素 K: 会导致出血问题, 这可能非常危险, 尤其是如果出血发生在大脑

## 更晚期肝病的特征

PFIC 可能会发展为肝功能衰竭。如果不及治疗或管理, 肝功能衰竭可能会更快发生。了解胆汁淤积体征和晚期肝病体征之间的区别很重要。

- 与低血小板计数相关的瘀伤
- 腹水 (腹部有液体)
- 食管静脉曲张 (扩大的静脉可能会出血)
- 脾肿大
- 门脉高压 (通向肝脏的静脉高血压)

## 胆汁淤积性肝病可能的血液检查结果

- 肝酶升高 (AST、ALT、Alk Phos)
- 胆汁酸升高
- 胆红素升高
- 维生素 A、D 和 E 水平降低
- 凝血酶原时间国际标准化比值 (PT/INR) 增加 (由于维生素 K 减少)

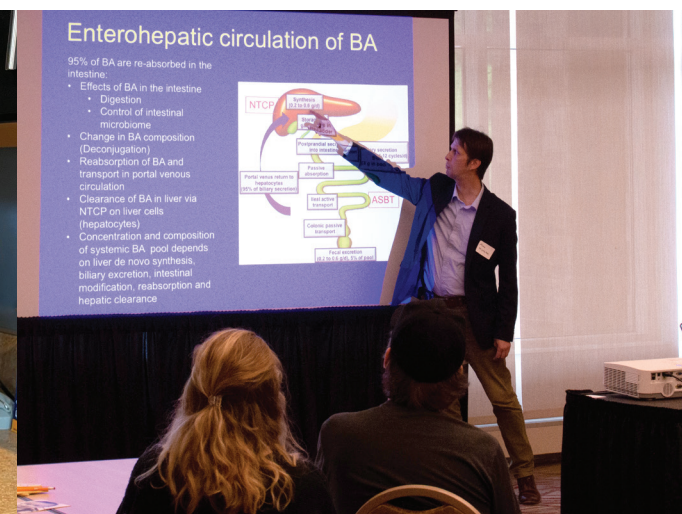
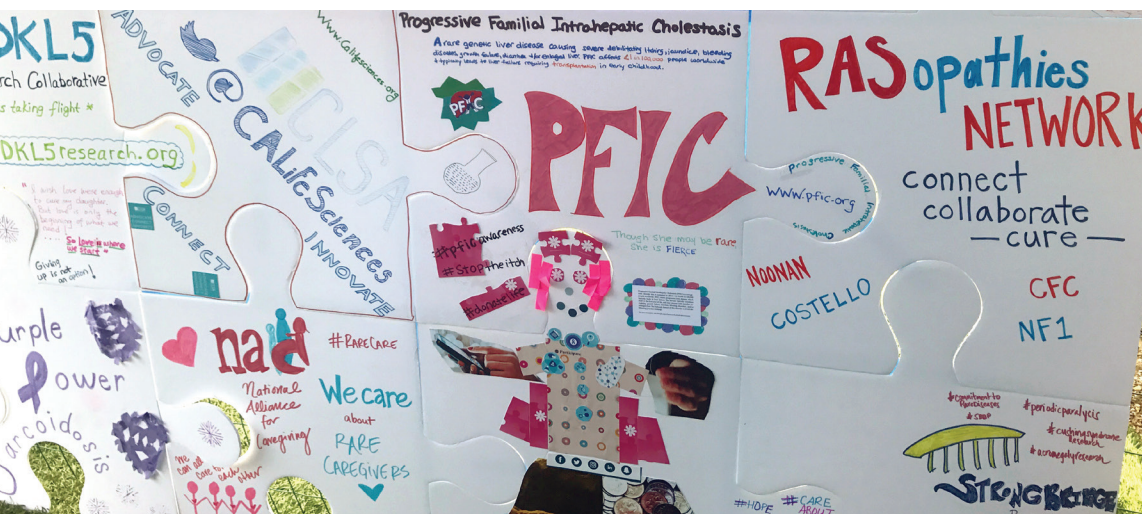
## 治疗

- 密切监测血液检查、肝脏超声波和在您的肝病专家处频繁就诊
- 用药是第一道防线, 但如果这还不够, 则可能需要手术
- 手术选择旨在防止胆汁酸进入肝脏。它们可能包括:
  - » 部分外部胆道改道
  - » 部分内部胆道改道
  - » 回肠排斥
- 如果医疗和手术选项无效, 可能需要肝移植

PFIC的一般症状和注意事项适用于此表中的所有亚型。此表旨在突出每项诊断中的一些潜在差异。请注意，PFIC的病程或为可变而独特的，并非所有患者都会如所概述的那样经历这种疾病。

通用名称	蛋白质缺乏	突变基因	瘙痒(痒)	其他潜在表现	GGT 胆汁淤积	潜在的临床结果、治疗 和治疗并发症
<b>PFIC 1</b>	FIC1	ATP8B1	强烈	<ul style="list-style-type: none"> <li>肝外症状</li> <li>腹泻</li> <li>可能有胰腺炎</li> <li>可能有咳嗽、喘息</li> <li>可能有听力损失</li> </ul>	正常 GGT 胆汁淤积	<ul style="list-style-type: none"> <li>中等渐进速度</li> <li>可导致肝硬化和末期肝脏疾病,通常在生命的第二或第三十年</li> <li>移植后肝脂肪变性(脂肪变化)和腹泻</li> <li>肝外症状会恶化和肝移植后可能会出现新的病例</li> <li>良性复发性肝内胆汁淤积(BRIC)表象已被记录*</li> </ul>
<b>PFIC 2</b>	BSEP	ABCB11	强烈	<ul style="list-style-type: none"> <li>发展为肝细胞癌和胆管癌的可能性(肝癌)</li> <li>胆结石</li> </ul>	正常 GGT 胆汁淤积	<ul style="list-style-type: none"> <li>中度至快速进展</li> <li>外科胆道分流术的成功可能取决于特定的遗传缺陷</li> <li>PFIC 2 患者的肝移植可能导致某些抗体引起的胆酸盐外排泵(BSEP)缺乏</li> <li>再次移植的可能性</li> <li>BRIC 表象已被记录*</li> </ul>
<b>PFIC 3</b>	MDR3	ABCB4	轻度至中度	<ul style="list-style-type: none"> <li>骨密度降低</li> <li>发展为肝细胞癌和胆管癌(肝癌)的可能性</li> <li>胆结石</li> </ul>	升高的 GGT 胆汁淤积	<ul style="list-style-type: none"> <li>高度可变的渐进速度</li> <li>医疗管理:那些保留多药耐药相关蛋白3(MDR3)表达对熊去氧胆酸的反应更好</li> <li>胆汁分流可能没有如对其他形式的疾病一样有效</li> <li>肝移植可治愈</li> <li>BRIC 表象已被记录*</li> </ul>

\* (BRIC) 良性复发性肝内胆汁淤积症是一种已知或未知的 PFIC 亚型的短期表现。



**我被诊断出患有 PFIC,但他们不能告诉我是什么类型?**当在以下列出的任何基因中未发现突变时, 现正进行遗传研究以试图确定导致 PFIC 的遗传因素。这些基因的鉴定非常复杂, 需要最先进的基因研究。医生和科学家正在努力为此类患者寻找更多答案。

其中一些新基因不会出现在这个版本的表格中, 即LSR和PLECTIN。

通用名称	蛋白质缺乏	突变基因	瘙痒(痒)	其他潜在表现	GGT 胆汁淤积	潜在的临床结果、治疗和治疗并发症
以下亚型在报道的文献中极为罕见(尽管被更多人认识到)。						
此信息仅基于每组中的少数患者, 应考虑到这一点。						
<b>PFIC 4</b>	TJP2	TJP2	不清楚/可变	· 听力损失 · 神经系统症状 · 呼吸系统症状	正常 GGT 胆汁淤积	· 中度至快速进展 · 一些关于肝细胞癌的报告
<b>PFIC 5</b>	FXR	NR1H4	不清楚/可变	· 非维生素K依赖性凝血症 · 可以模仿 BSEP 缺乏症	正常 GGT 胆汁淤积	· 进展非常迅速 · 移植后肝脂肪变性 · 非常罕见(仅报告了 8 例病例, 截至 2020 年 12 月)。
<b>PFIC 与 MYO5B 缺陷相关</b>	MYO5B	MYO5B	轻度至中度	· 潜在的先天性腹泻	正常 GGT 胆汁淤积	· 进展减缓 · 可能出现微绒毛包涵体疾病 (MVID) · 终身全胃肠外营养 (TPN) 并伴有 MVID · 联合肠道肝移植可能预防移植后胆汁淤积
	USP53	USP53	轻度至中度	· 听力损失 · 患者报告出心力衰竭	正常 GGT 胆汁淤积	· 缓慢进展 · 发病年龄可变 · 需要对所有患者进行持续随访 · 首次发表于 7 名患者, 2020 年 9 月
	MRP9	ABCC12	强烈	· 肝内胆管缺乏	正常 GGT 胆汁淤积	· 进展缓慢 · PFIC 是否发生于 (1) ABCC12 杂合突变的不确定性 · 截至 2021 年 3 月仅公布一例

#### 术语的 PFIC 定义

**ALT 和 AST:** 肝损伤的标志物。

**抗体诱导的 BSEP 缺乏症 (AIBD):** 一些 PFIC 2 患者移植后可能出现的胆汁淤积与 BSEP 抗体的发展有关。

**常染色体:** 任何非性染色体的染色体。

**良性复发性肝内胆管淤积症 (BRIC):**

是一种已知或未知的 PFIC 亚型的短期表现。

**胆汁:** 胆汁是一种黄色液体, 含有多种化合物, 包括胆汁酸、磷脂、胆固醇和体内废物。

**胆汁酸/胆汁盐:** 胆汁酸是肝脏从胆固醇中产生的化学物质。在健康的人体中, 胆汁酸从肝脏运输到肠道, 在那里它们有助于吸收脂肪、脂溶性维生素和其他脂溶性营养素。然后将它们循环回肝脏, 以便可以重复使用。

**胆汁淤积:** 意味着胆汁流动不良和肝脏中物质的积聚, 这些物质通常会从肝脏进入胆汁, 然后进入肠道。

**胆汁淤积性瘙痒症:** 是肝病引起的痒感。

**染色体:** 染色体是主要由 DNA 组成的大分子。

**显性:** 显性疾病是基因的单一缺陷复制, 可导致疾病。有缺陷的副本的影响相对另一个健康的副本占优势。

**家族性:** 最初在家族中描述并与基因变化有关。

**伽玛 GT (GGT):** 一种可能有助于区分 PFIC 类型的肝酶。

**基因:** 基因是染色体的短部分, 包含遗传特征的遗传密码。身高等一些特征受许多基因的影响, 而有些则仅受单一基因的影响。人类有大多数基因的两个副本, 包括与 PFIC 相关的基因。

**肝脂肪变性:** 肝脏脂肪变化。

**肝细胞:** 肝细胞, 负责制造胆汁。

**肝病专家:** 专攻肝病的医生。

**黄疸:** 皮肤、嘴巴、舌头等发黄。

**肝内:** 涉及肝脏内部的疾病。

**黄疸:** 皮肤变黄。

**肝:** 肝脏是人体最大的实体器官。它在许多不同的身体功能中发挥着重要作用, 例如从血液中去除有毒物质, 或产生消化和生长所必需的蛋白质和生物化学物质(胆汁)。

**微绒毛包涵体病:** 由小肠中的结构变化引起的疾病, 通常(但并非总是)导致严重腹泻。

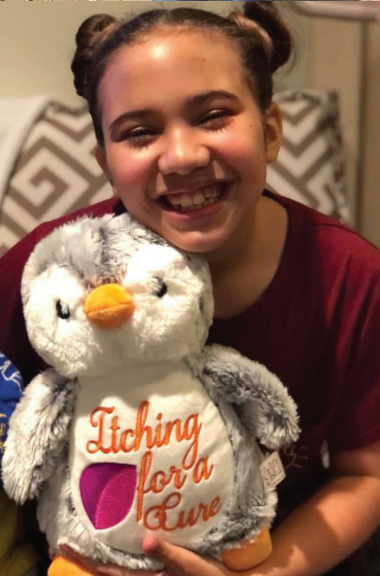
**突变:** 遗传密码的改变。

**后代:** 一个人的孩子。

**进行性:** 随着时间的推移, 情况会变得更糟。

**隐性:** 会出现疾病的一个基因的两个异常副本。

**巩膜黄染:** 眼睛发黄。



[pfic.org](https://pfic.org)

#PFICawareness  
#itchingforacure

