

先天性胆道闭锁诊疗指南（2025 年版）

中华人民共和国国家卫生健康委员会

【摘要】 先天性胆道闭锁（CBA）是一种以肝内/外胆管闭锁所致的肝胆系统病症，且是导致婴幼儿梗阻性黄疸的主要病因。CBA 的病因未明，可能与基因变异、病毒感染、免疫损伤相关，缺乏针对性预防手段，目前诊疗核心在于早期诊断和手术干预，但临床仍面临多重挑战。CBA 婴儿往往表现为黄疸持续不退，或在生理性黄疸消退后再次出现皮肤、巩膜黄染，伴小便颜色加深，甚至呈浓茶色；大便颜色变浅，甚至可呈白陶土色。腹腔镜或开腹胆道探查术目前被认为是临床诊断胆道闭锁的“金标准”。近年来，新生儿粪便比色卡筛查及新型生物标志物（如血清基质金属蛋白酶 7）的应用提升了早期检出率。CBA 治疗策略以肝门空肠吻合术（Kasai 手术）为首选，理想手术时机为出生后 45 天内。患儿的基本情况、胆道闭锁的类型、肝脏纤维化的程度都是影响 Kasai 手术效果的关键因素。术后需长期随访，联合熊去氧胆酸、抗生素及营养支持以延缓肝纤维化。

【关键词】 先天性胆道闭锁；黄疸；探查术；肝门空肠吻合术

Guidelines for the diagnosis and treatment of congenital biliary atresia (2025 edition) National Health Commission of the People's Republic of China

【Abstract】 Congenital biliary atresia (CBA) is a hepatobiliary system disease caused by intrahepatic/extrahepatic biliary atresia, which is the main pathogenesis of obstructive jaundice in infants. The etiology of CBA remains unknown, which may be associated with genetic variation, virus infection and immune damage. Targeted preventive measures are lacking. At present, the core of diagnosis and treatment lies in early diagnosis and surgical intervention. However, multiple challenges remain to be resolved in clinical practice. CBA infants are manifested with persistent jaundice, or yellow discoloration of the skin and sclera recurring after physiological jaundice subsides, accompanied by dark color urine and even dark tea-colored urine. The stool color became lighter, even appearing greyish-white color. Laparoscopic or open bile duct exploration is currently considered as the "gold standard" for clinical diagnosis of CBA. In recent years, use of neonatal stool colorometric scale and novel biomarkers (such as serum matrix metalloproteinase 7) have improved the early detection rate. Kasai portoenterostomy procedure is the optimal treatment for CBA, and the ideal timing is within 45 days after birth. Baseline status, type of biliary atresia and degree of liver fibrosis of CBA infants are key factors to determine the efficacy of Kasai procedure. Long-term postoperative follow-up combined with ursodeoxycholic acid, antibiotics and nutritional support can prevent the progression of liver fibrosis.

【Key words】 Congenital biliary atresia; Jaundice; Exploratory operation; Portoenterostomy

2025 年 7 月，中华人民共和国国家卫生健康委员会发布了《86 个罕见病病种诊疗指南（2025

年版）》，旨在进一步提高我国罕见病诊疗规范化水平，保障医疗质量安全，本文摘录其中与肝胆外科

DOI: 10.3877/cma.j.issn.2095-3232.2026.01.001

引用本文：中华人民共和国国家卫生健康委员会. 先天性胆道闭锁诊疗指南（2025 年版）[J/OL]. 中华肝脏外科手术学电子杂志, 2026, 15(1): 1-3. DOI: 10.3877/cma.j.issn.2095-3232.2026.01.001.

相关的先天性胆道闭锁 (congenital biliary atresia, CBA) 的相关内容,以供临床参考。

一、概述

CBA 是婴儿时期常见的严重肝胆系统疾病之一,以肝内、外胆管进行性炎症和纤维化为特征,早期表现为新生儿胆汁淤积症,晚期会出现胆汁性肝硬化、门静脉高压、肝衰竭。该病在 1813 年首次报道,随着对肝门区解剖学的广泛深入研究,直到上世纪 50 年代,日本学者 Morio Kasai 发明了肝门空肠吻合术 (Kasai 手术),胆道闭锁的预后才得到改善。如果没有及时进行 Kasai 手术,胆道闭锁患儿很少能够靠自体肝存活超过 1 岁。

二、病因和流行病学

CBA 的病因迄今尚不明确,可能有多种因素参与了胆道闭锁的发生,如基因变异、病毒感染、免疫损伤等。CBA 的发病率具有种族和地区差异。非白种人胆道闭锁发病率是白种人的 2 倍,亚洲发病率高于欧美。据统计,英国的发病率为 0.6/10 000,北美为 1/10 000,日本为 1.04/10 000,中国台湾地区的发病率为 1.78/10 000,中国上海的发病率约为 1.09/10 000。

三、临床分型

根据是否合并肝外先天异常,CBA 可分为综合征型胆道闭锁,或单纯的胆道闭锁。综合征型胆道闭锁相关的先天性异常包括偏侧畸形 (尤其胆道闭锁脾脏畸形综合征),也可能与其他异常 (泌尿生殖系统、肠道等) 有关,在西方报道占全部胆道闭锁的 10%~20%,而在我国综合征型的胆道闭锁罕见。

1. Kasai 分型:按照肝外胆管闭锁的解剖部位不同,可分为 3 型: I 型,胆总管闭锁; II 型,肝总管闭锁; III 型,肝门部肝管闭锁,占 90% 以上。

2. Davenport 分型:特发性/孤立型,巨细胞病毒相关型 (IgM)、囊肿型、综合征型 (合并多脾及内脏转位)。

3. Ohi 分型:按照 Kasai 标准分为 I 型、II 型和 III 型; III 型闭锁远端胆管形态分为通畅型、纤维条索型、发育不良型、混合型;近端胆管形态分为扩张型、发育不全型、胆湖型、纤维条索型、纤维斑块型及发育不良型。

四、临床表现

CBA 婴儿往往表现为黄疸持续不退,或在生理

性黄疸消退后再次出现皮肤、巩膜黄染,伴小便颜色加深,甚至呈浓茶色;大便颜色变浅,甚至可呈白陶土色。在发病初期的 2 个月内,婴儿的营养、身高和体重往往如常。随着病程的进展,逐渐出现营养不良、发育迟缓、腹部膨隆、腹壁静脉曲张、肝脾肿大、腹水等,最终导致肝衰竭。

五、诊断

CBA 的早期筛查至关重要,比较简单易行的筛查办法是通过新生儿常规行大便比色卡筛查胆道闭锁。目前日本、加拿大等国家和我国台湾地区已广泛开展粪便比色卡筛查,可有效降低胆道闭锁患儿 Kasai 手术日龄,提高自体肝生存率。此外,也有探索新生儿出生后行足跟血质谱检测胆红素进行初筛,阳性病例在 2 周后复测血胆红素以筛查胆道闭锁。

CBA 其他比较常用的辅助检查方法包括:①超声检查,胆囊形态不规则,小胆囊,胆囊不可见,肝门纤维块、进食后胆囊无收缩等对胆道闭锁有提示作用;②放射性核素肝胆显像,胆囊或肠道中无放射性核素显影提示胆管梗阻,该方法优点是无创,缺点是假阳性较高;③基质金属蛋白酶 7 (matrix metalloproteinase 7, MMP7) 检查,是近年新发展的诊断方法,具有较高灵敏度和特异性;④肝组织病理检查,胆道闭锁患儿肝组织病理表现为:胆管增生、胆栓形成、胆汁淤积、汇管区炎症细胞浸润、汇管区纤维化及桥接坏死等;⑤腹腔镜或开腹胆道探查术,该方法目前被认为是临床诊断胆道闭锁的“金标准”。

六、鉴别诊断

胆道闭锁需要和其他婴儿胆汁淤积性肝病相鉴别,包括胆管发育不良、进行性家族性肝内胆管淤积症、Citron 缺陷病、酪氨酸血症 I 型、 α 1-抗胰蛋白酶缺乏症、先天性胆汁酸合成障碍、其他胆汁淤积性肝病。

七、治疗

1. 手术治疗:胆道闭锁最重要的治疗手段是 Kasai 术。成功的 Kasai 术可以恢复正常胆汁流,改善肝功能,以期达到长期存活的目的。Kasai 手术の日龄和胆道闭锁的预后关系密切。目前多数观点认为手术越早效果越好,出生后 45 天内是 Kasai 手术的最佳时机,而大于 90 日龄时 Kasai 手术效果不佳。然而日龄不是影响手术效果的唯一因素,患

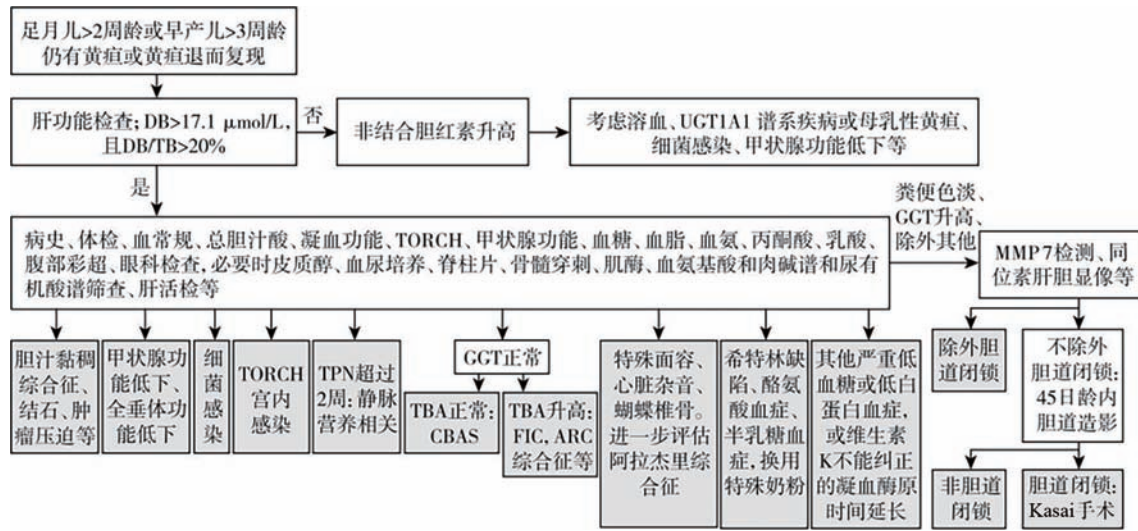


图 1 CBA 和其他婴儿胆汁淤积诊断流程

儿的基本情况、胆道闭锁的类型、肝脏纤维化的程度都是决定 Kasai 手术效果的关键因素。

对于错过最佳手术时机,发展到晚期肝硬化的患者,或虽经 Kasai 手术,但仍出现肝衰竭或肝功能失代偿者,需考虑进行肝移植。胆道闭锁肝移植的适应证包括:失代偿期肝硬化,肝衰竭,门静脉高压导致的反复消化道出血,慢性肝病引起的生长迟缓、严重瘙痒症、肝肺综合征、反复发作的胆管炎、肝肾综合征、肝脏恶性肿瘤(如胆管细胞癌)。

2. 营养和支持治疗:胆道闭锁患儿的能量需求可达正常婴儿的 130%~150%,因此必须提供足量的营养支持,包括夜间加餐。胆道闭锁患儿因胆汁分泌减少,造成其对食物中脂肪的消化和吸收能力减弱,对于胆红素水平升高的患儿,推荐使用富含中链甘油三酯(MCT)的奶粉喂养,或在食物中添加 MCT。MCT 不需要胆汁酸的作用就能被吸收利用,有助于改善胆道闭锁患儿的能量营养状态。胆汁淤积时由于胆盐排泄障碍,胆道闭锁患儿脂肪吸收较差,脂溶性维生素吸收不良;因此还需要根据胆汁淤积的严重程度补充并监测脂溶性维生素的水平。

3. 药物治疗:虽然 Kasai 术可以延长 CBA 患儿的生命,但是不能逆转肝脏的损伤以及进行性肝硬

化,应用药物治疗可以延缓肝硬化的发生时间。术后通常需用熊去氧胆酸每日两次,每次每千克体重 10 mg 口服来改善胆汁的排放情况。当血胆汁酸明显升高时可使用阻断胆汁酸肠肝循环的药物,然而阻断肠道重吸收的 iBAT 或 ISBT 抑制剂 III 期临床试验并没有得到阳性结果。此外, Kasai 术后容易发生反流性胆管炎,需要及时使用微生物敏感的抗生素治疗。CBA 的 Kasai 术后激素应用,以及反流性胆管炎的最佳预防方案,目前尚不确定。

八、诊疗诊断流程

CBA 和其他婴儿胆汁淤积诊断流程见图 1。

参 考 文 献

- [1] 中华医学会儿科学分会感染学组,中华医学会儿科学分会消化学组,中华儿科杂志编辑委员会. 婴儿胆汁淤积症诊断与治疗专家共识[J]. 中华儿科杂志, 2022, 60(10): 990-997.
- [2] 陈功,姜景滢,杨悦,等. 胆道闭锁诊断与治疗循证实践指南[J]. 中国循证儿科杂志, 2022, 17(4): 245-259.
- [3] 中华医学会儿科学分会肝胆外科学组,中国医师协会器官移植医师分会儿童器官移植学组. 胆道闭锁诊断及治疗指南(2018版)[J]. 中华小儿外科杂志, 2019, 40(5): 392-398.

(收稿日期:2025-07-18)

(本文编辑:杨江瑜)