

带你走进罕见病之血友病

文 / 北京市中医药研究所 张林华
北京中医药大学东直门医院 陈旭
首都图书馆 李秋辰



罕见病又称“孤儿病”，是指一类发病率非常低的疾病。根据WHO的定义，某种罕见病的患病人数约占人口总数的0.065%~0.1%。不过，罕见病的种类非常多，目前全球已确认的罕见病有7000多种，其中由遗传缺陷所致的罕见病约占80%，它们多数在出生时或者儿童时期发病。由于病情复杂，很多医疗机构往往不具备此类疾病的诊疗能力，因此误诊、误治导致的致残、致死很多。

面对这种情况，《中国罕见病

行动倡议2030》提出，要提高社会对罕见病的重视程度，提高公众对罕见病的知晓率，使大众对罕见病有正确的认知，加大罕见病的科普宣传教育力度。今天，就让我们“以点带面”，从罕见病中最常见的血友病谈起，增强对于罕见病的认识。

一、什么是血友病

血友病患者的身体非常脆弱，常被称为“玻璃人”，因为他们即便只受到小小的磕碰，也有可能血流不止，导致终身残疾甚至威胁生命

的情况发生。

血友病患者体内缺乏某些凝血因子或凝血因子功能出现异常，导致血液凝固能力下降，从而引起的一种遗传性凝血功能障碍性的出血性疾病。血友病也是2018年《第一批罕见病目录》中收录的罕见病之一，近几年国家有关部门对此高度重视。

二、血友病的遗传

血友病是一种X染色体连锁隐性遗传性的疾病。X染色体是一种

性染色体,其中女性两条性染色体均为X染色体,而男性一条为X染色体,另一条为Y染色体。

X染色体上携带了编码凝血因子Ⅷ和凝血因子Ⅸ的基因,而血友病患者则是由于X染色体上的凝血因子Ⅷ或凝血因子Ⅸ的基因存在先天缺陷,不能正常合成相应的凝血因子导致患病。有缺陷的血友病基因可以遗传给后代。患者的父母可能携带致病基因而没有发病,通过遗传将致病基因遗传给子女。比如,女性携带者的子女中,儿子可能是患者,女儿可能是携带者或患者。

三、血友病的分类

血友病主要可以分为两大类:A类和B类。其中,血友病A为凝血因子Ⅷ缺乏所致,而血友病B为凝血因子Ⅸ缺乏所致;80%的患者为血友病A,20%的患者为血友病B。

四、血友病的表现

出血是血友病主要的临床表现;出血症状与生俱来,伴随终身;出血程度和发病的早晚与血浆中FⅧ活性水平的高低有一定的关系。

出血部位多发生在关节、肌肉、皮肤和口腔等。皮肤轻微创伤后可能出现瘀点、瘀斑或血肿,黏膜出血表现为鼻出血、牙龈出血等。通常情况下患者的体表伤口引发的出血并不严重;真正严重的是内出血,一般发生在关节、肌肉和颅内或内脏。

——关节出血。关节内部血液淤积,引发关节肿胀、疼痛和活动受限,多见于膝关节;患者吸收血液常常需要数周,而反复出血更为

严重,可引发滑膜炎、关节炎,最终导致关节畸形。比如,关节强直畸形会使关节失去正常的功能,患者的生活质量受到严重影响。

——肌肉出血。肌肉出血和血肿,是由于肌肉受伤或劳累过度而诱发的,肌肉出现疼痛和肿胀,肌肉力量减弱,活动功能受限,严重的会导致肌肉萎缩。

——颅内或内脏出血。这是最严重的出血,会给患者带来生命危险。颅内出血的患者可能会有头痛、呕吐、意识障碍等症状,需要及时就医,否则可能引起死亡或者严重的后遗症。内脏出血的患者可有血尿、消化道出血、咯血、腹腔出血等,严重时危及生命。

五、血友病的诊断

1.病史采集

详细了解患者的出血史,包括出血的频次、部位、程度、诱因以及止血措施和效果。询问家族中是否有类似疾病的病史,了解遗传病史。了解患者是否有关节疼痛、肿胀等其他伴随症状。

2.体格检查

检查患者的出血部位,观察出血的严重程度和范围;检查关节功能,包括关节活动度、肿胀和疼痛情况;检查肌肉和软组织,寻找可能的出血点或血肿。

3.实验室检查

实验室检查包括凝血功能检查、凝血因子活性检测和基因检测。

(1)凝血功能检查:主要检查血浆凝血酶时间、血浆凝血酶原时间、活化部分凝血活酶时间等。通过凝血功能检查,我们可以知道患

者的凝血功能有没有缺陷。血友病患者常表现为活化部分凝血活酶时间延长,其他指标一般正常。

(2)凝血因子活性检测:即临床确诊实验,通过检测凝血因子的活性或浓度,确定缺乏的凝血因子类型。如果测得患者血浆中凝血因子Ⅷ活性降低或缺乏,可以诊断血友病A;如果测得患者血浆中凝血因子Ⅸ活性降低或缺乏,可以诊断为血友病B。

(3)基因检测:对于某些疑似血友病但常规检查未能明确诊断的患者,通过基因检测可以知道是否存在血友病致病基因,方便确诊。

血友病的诊断需要综合考虑病史、体格检查、实验室检查等多方面因素,确保诊断的准确性和有效性。准确的诊断是制订有效治疗方案的基础。

六、血友病的治疗

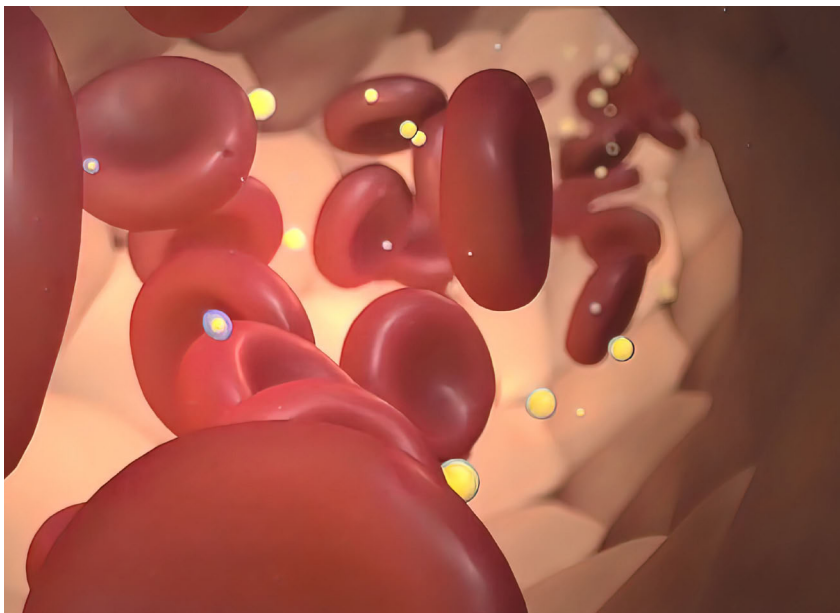
目前,血友病还不能根治,所以患者需要延续一生的规范治疗。但是,在坚持药物治疗的同时,我们更应该追求改善患者的卫生水平,最终改善他们的生活质量。

1.一般治疗

针对血友病患者的一般治疗包括避免肌肉注射,避免形成外伤。禁用阿司匹林、肝素、华法林等药物,因为这些药物可能会对血小板的功能造成影响。患者应尽量避免可能导致出血的检查、处理或手术;如果必须,则应充分采取替代治疗手段。

2.替代治疗

针对患者体内缺乏的凝血因子,通过静脉注射的方式给予补



充。临床上,可以根据患者出血情况及凝血因子水平调整输注的剂量和次数。

3.手术治疗

对于严重出血或关节功能障碍的患者,可以考虑进行手术治疗,如关节置换术、滑膜切除术、假肿瘤切除术、关节融合术等。手术前应充分补充凝血因子,以保证手术过程中的止血效果。

4.基因治疗

有艾美赛珠单抗、抗凝血酶抑制剂等可供选择,临床上具有良好的抗凝血酶作用。

七、血友病的护理

(1)为降低出血的风险,患者在日常生活中应注意安全,不做任何剧烈的体力活动,同时尽量避免跌倒撞击等意外事件的发生。

(2)保持良好的口腔卫生,对于预防口腔出血具有十分重要的意义。为达到这一目的,建议在保证

定期刷牙的基础上,使用牙线和漱口水。

(3)保持皮肤的清洁与干燥,避免感染。

(4)对凝血因子进行检测,定期了解凝血功能的情况,并据此及时对治疗方案进行调整。

(5)向心理咨询师寻求帮助,学习应对压力、处理情绪的方法,解决困扰自身的问题,提高自己的生活质量。

(6)准备充足的应急药物,在出血症状出现时能够及时对出血情况进行有效控制,防止并发症。

八、血友病的预防

1.遗传咨询

对于有血友病史的家族成员,建议在婚前或怀孕前进行基因咨询。医生可以协助患者及其家属提供血友病的遗传规律、评估后代罹患疾病的风险、提供生育意见及策略等。

2.基因检测

通过基因检测可以确定个体是否为血友病基因携带者,这对于预测后代患病的风险具有重要意义。对于基因检测发现携带血友病基因的个体,需要提前做好相关预防措施。

3.产前诊断

女性妊娠期间,腹中胎儿是否患有血友病可以通过产检技术检测(如羊水穿刺、脐血取样等)。如果发现胎儿带有血友病基因,孩子出生后,父母可以事先制订好护理方案,及时进行医学护理。

4.避免近亲结婚

近亲结婚可能导致血友病的遗传概率增加。为降低血友病的遗传风险,应该尽量避免近亲结婚。

5.孕期保健

为了保障胎儿正常发育和降低遗传性疾病发生的风险,妊娠期女性在孕期要采取良好的营养摄入途径,坚持健康的生活方式,并定期进行产前检查。

总之,血友病是一种长期的慢性疾病,需要规范化的长期治疗。正确的治疗方案、精心的日常护理,同时也在心理上给予支持与疏导,相信在患者及其家属的通力合作下,通过积极的应对措施,我们能够患者的生活质量得到改善。另外,为降低血友病的遗传风险,我们应该进一步加强遗传咨询与产前诊断,而且这对家庭的未来生活也可以起到保障作用。从这一点看,加强对血友病的防治工作,不仅有益于患者自身的康复与生活质量的提高,对全社会的健康发展也会起到促进作用。**赛博5A**