

关注血友病：预防出生缺陷，守护“脆弱”生命

文 / 广州医科大学附属妇女儿童医疗中心 冯婉华

医院康复室一隅，10岁的小宇正专注地跟着物理治疗师练习行走，脸上洋溢着属于这个年纪的灿烂笑容。若不是膝盖上几处淡淡的疤痕，谁也想不到，这个活泼的男孩竟是一名重型血友病A患者。

“从他学会翻身起，我们的心就一直悬着。轻微磕碰就会造成大半个多月的淤青，学走路时膝关节反复肿痛，3岁那年还因自发性颅内出血紧急抢救……那段时间，医院成了我们‘第二个家’。”小宇妈妈的声音里透出往日的艰辛。

2025年9月12日是第21个中国预防出生缺陷日。我们常说的“出生缺陷”，并不仅限于肉眼可见的身体结构异常，也包括血友病这类疾病。作为一种可防可控的遗传性出血性疾病，血友病却因公众认知不足、筛查机制不完善，使许多家庭陷入诊治延误的困境。唯有提高认识、完善防治体系，才能帮助更多像小宇这样的孩子重新拥抱健康完整的人生。

一、认识血友病：远不止“容易出血”

血友病是一种X染色体连锁隐性遗传性出血性疾病，主要由凝血因子缺乏或功能障碍导致。根据缺乏

的凝血因子种类，可分为血友病A（凝血因子Ⅷ缺乏）和血友病B（凝血因子Ⅸ缺乏）。其中，血友病A约占所有患者的80%~85%，血友病B约占15%~20%。

该病多在儿童期发病，典型表现为关节、肌肉、深部组织或内脏的自发性出血，或轻微外伤后出血不止。严重者可发生颅内出血、消化道大出血，甚至危及生命。根据凝血因子活性水平，血友病可分为重型、中间型和轻型。重型患者出血频繁，婴幼儿期即可出现症状；轻型患者常在外伤或手术后因异常出血被发现，但容易发生漏诊或误诊。

值得注意的是，由于致病基因位于X染色体，患者绝大多数为男性，女性多为携带者，但少数女性携带者也可能出现明显出血症状。

对于血友病常见的症状，家长需要做到早期识别。若孩子反复出现以下情况，则需高度警惕，并及时前往血液科排查：

- 不明原因的皮肤瘀斑，且消退速度明显缓慢；
- 关节（尤其膝、踝、肘等大关节）无故出现肿胀、疼痛；
- 小伤口出血时间显著延长，远超正常情况；
- 肌肉深部可触摸到硬结，且伴随明显疼痛；



- 婴幼儿接种疫苗或采血后，针眼处持续渗血不止。

二、科学治疗：从“被动止血”到“主动防出血”

过去，对于血友病的治疗常陷入“出血—治疗—再出血”的被动循环。如今，治疗理念已前移至“出血前预防”，这成为疾病管理的重大突破。

1. 预防治疗：守住健康第一道防线

预防治疗是血友病管理的核心策略，通过定期、规律补充患儿体内所缺的凝血因子，使其在多数时间维持一定因子水平，从而有效减少出血。

预防治疗的重要意义主要包括以下几点：

- 最大程度减少关节出血，避免关节因反复出血出现不可逆损伤或残疾。
- 让孩子能正常参与活动、运动，顺利融入集体生活。
- 改善生活质量，帮助孩子建立自信心。
- 降低因出血导致的急诊、住院频率，减轻家庭的经济与精神负担。

2. 药物：守护生命的“关键因子”

- 凝血因子制剂：直接补充体内缺乏的凝血因子，是目前最有效的治疗方法。
- 艾美赛珠单抗：新型预防治疗药物，每周仅需皮下注射一次，可显著提升用药便利性，减少治疗负担。
- 辅助药物：氨甲环酸对控制口腔、鼻腔等黏膜

部位的出血有良好辅助效果。

3. 家庭治疗：把握健康主动权

经专业培训后，家长可在家为孩子注射凝血因子，不仅能第一时间控制出血，还能避免频繁往返医院的奔波。小宇妈妈表示：“学会家庭注射后，我们再也不用半夜赶去医院，孩子出血能及时处理，心里踏实多了。”

三、预防为要：构筑“孕前一产前一出生后”三级防线

血友病虽无法根治，但完全可防可控。建立完善的三级预防体系，是降低发病率、改善预后的关键。

1. 孕前预防

有家族史的夫妇应在计划怀孕前接受遗传咨询，通过基因检测明确突变类型与遗传风险，科学评估生育选择。

2. 产前预防

高风险孕妇可通过绒毛活检、羊水穿刺等产前诊断技术，早期明确胎儿是否患病，为家庭提供知情选择与医疗准备的时间。

3. 出生后预防

高风险新生儿出生后应立即进行凝血功能筛查与因子活性测定，实现早诊断。一旦确诊，尽早启动规范预防治疗，从生命起点守护健康，避免靶器官损伤。



四、血友病儿童的日常生活管理

不少家长因过度担心而限制孩子活动，这其实是一大误区。在科学预防与保护下，适当运动不仅能增强肌力、保护关节，还有助于心理健康。

1. 适度运动，安全第一

- 推荐运动（低风险）：游泳、散步、骑自行车，以及非高强度对抗的羽毛球、乒乓球。
- 避免运动（高对抗、易碰撞）：足球、篮球、摔跤、拳击、体操等。
- 注意事项：运动前遵医嘱补充凝血因子，佩戴护膝、护肘等防护装备，避免过度劳累，运动后及时休息。

2. 打造安全居家环境

- 家具边角加装防撞条，地面铺设软质地毯或防滑地垫。
- 选择圆角设计的桌椅、柜子，避免尖锐边缘。
- 保持家中过道畅通，不堆放杂物，防止孩子绊倒。
- 玩具优先选择软质、无棱角的，避免金属或硬质玩具。

3. 建立健康生活习惯

- 使用软毛牙刷，避免用力刷牙导致牙龈出血，定期做牙齿检查。
- 保持营养均衡，避免食用辛辣、坚硬食物，防止损伤消化道黏膜。
- 穿宽松、柔软的衣物，避免过紧衣物摩擦皮肤引发瘀斑。

五、儿童血友病预防教育要点

1. 学会识别出血信号

家长需留意孩子关节突然发生的红、肿、热、痛情况，或无故哭闹、拒绝行走、刻意保护某部位等异常行为。

2. 建立健康日记

详细记录孩子的出血情况、运动表现、饮食情况、用药剂量与反应，这些信息有助于医生调整治疗方案。

3. 重视心理支持

鼓励孩子发展力所能及的爱好，建立自信。与学校老师充分沟通，争取理解与支持。帮助孩子认识到，血友病只是生命的一部分，并不定义他的人生。

4. 就医时的特别提醒

每次就医需主动告知孩子的血友病史，避免肌肉注射及使用阿司匹林、布洛芬等影响凝血功能的药物。

在系统、规范的预防治疗支持下，小宇已连续三年未出现严重出血，并顺利加入学校游泳队。“以前连抱他都小心翼翼，现在看他与队友在泳池里嬉笑打闹，终于觉得他和其他孩子没什么两样。”小宇妈妈的笑容里满是欣慰与希望。

2025年预防出生缺陷日的主题是“关注孕期营养，孕育健康未来”。对血友病这类遗传性疾病而言，科学预防和规范管理至关重要。依托完善的防治体系，患者完全能突破疾病限制，正常学习、工作、组建家庭，拥有完整而丰盛的人生。愿每一个孩子都能摆脱“脆弱”的标签，无畏、无痛地奔跑在阳光之下。