

世界血友病日

2023年4月17日是第35个“世界血友病日”，活动主题——“人人可及，预防出血”，旨在提高全社会对血友病的关注和支持，科学防治出血，优化治疗策略，提高规范诊疗能力和照护管理水平，促进人人享有的治疗机会。在“世界血友病日”到来之前，辽沈晚报健康学院邀请三甲医院血液科医生为您讲讲血友病的话题。

关于血友病你到底知道多少

血友病这种疾病很多人并不熟悉 /

关于血友病这类疾病很多人都感到很陌生，中国医科大学附属盛京医院第二血液内科副主任医师姚鲲告诉记者，正常人体内凝血过程依靠三大因素：正常收缩功能的血管、数量和功能正常的血小板、数量众多的凝血因子共同参与。凝血因子共有14个，是人体内参与止血非常重要的因素。

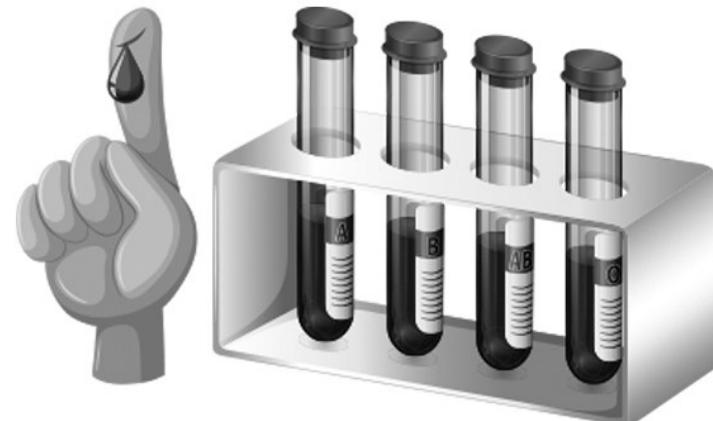
血友病是一种X染色体连锁的先天性出血性疾病，其发病率很低，它的发生是染色体异常，导致凝血因子Ⅷ（血友病A）或凝血因子Ⅸ（血友病B）缺乏所致，以血友病A较为多见。患者由于缺乏凝血因子Ⅷ或Ⅸ，凝血过程无法顺利完成从而导致出血发生。

血友病患者可能无诱因自发性出血 /

姚鲲医生表示，在日常临床工作中接待的血友病患者，最常出现的症状就是出血。这些患者终身都伴随着出血的症状，严重影响患者的正常生活。依据患者体内的凝血因子Ⅷ或Ⅸ水平，血友病分为轻、中、重型，其出血严重程度也有不同。血友病的轻症患者看起来与常人无异，但中、重型血友病的患者，会因为一点点小伤而出血不止，甚至危及生命。

由于是先天性凝血因子的缺乏，所以有很多情况下会表现为无任何诱因、自发性的出血，如牙龈渗血、鼻腔出血、关节肿胀等。肢体关节出血是血友病最常见、最具特征的出血方式，也是血友病患者致残的主要原因。最容易出血的关节是身体的负重关节，如膝关节、踝关节、肘关节。有些特殊部位出血可能危及生命，如咽喉部、髂腰肌、胃肠道及颅内出血等。

姚鲲医生说，血友病患者发生关节或肌肉急性出血时，应在自我救助的同时，及早就近前往医疗机构接受专业救治或进行家庭治疗，尽早有效处理出血，避免并发症的发生。“RICE”原则是急性出血时进行凝血因子替代治疗的重要辅助处理措施，也是先行自我救助必须坚持的基本原则。具体为：“Rest”（制动）受伤后立即停止运动，让受伤部位静止休息，防止重复损伤和加重损伤；“Ice”（冷敷）受伤部位马上冰敷，以减轻炎症反应和肌肉痉挛，缓解疼痛、抑制肿胀；“Compression”（加压）对受伤部位使用弹力绷带等进行适当加压包扎，减少出血渗出，缓解肿痛；“Elevation”（抬高）抬高受伤部位，利于血液回流，减少出血渗出，减轻肿痛。



医生简介：

姚鲲，中国医科大学附属盛京医院第二血液内科副主任医师。

血友病患者应该注意哪些事情 /

姚鲲医生提醒，血友病患者应尽量避免肌肉注射和外伤、手术，禁服阿司匹林或其他非甾体类抗炎药及其他可能影响血小板聚集的药物。另外，血友病患者应增强自我保护意识，减少和避免剧烈运动、拔牙，避免有创性操作，如必须手术时应主动告知医务人员自身病情，并提前进行凝血因子补充替代治疗，有效减少出血的发生。

辽沈晚报记者 王鹏

血友病的发病和病因有哪些 发病是否与性别有关 专家为你揭开血友病的神秘面纱

为什么血友病在男性中多见？

王吉刚主任介绍，血友病绝大多数患者为男性，女性血友病患者罕见。因为最常见的血友病类型A型和B型血友病均为X连锁隐性遗传病，系X染色体上凝血因子Ⅷ(FVIII)基因或凝血因子Ⅸ(FIX)基因缺陷，导致FVIII或FIX缺乏而引起的出血性疾病。女性通常有两条X染色体，男性有一条X染色体。因此，如果X染色体存在基因缺陷，男性一定会发病，女性通常仅携带该致病基因，将其传递给后代。故血友病的遗传规律是女性传递、男性发病，男性传递、女性携带，其遗传方式有如下三种：1. 男性患者与正常女性婚配，所生男孩均正常，而女孩均为携带者；2. 女性携带者与正常男性婚配，所生男孩50%概率为血友病患者；所生女孩50%概率为携带者；3. 患病男性与携带者女性婚配，所生男孩50%概率为血友病患者；所生女孩50%概率为携带者，50%概率患病。

关于血友病预防是关键，如何做到有效预防？

王吉刚主任解释说：血友病目前尚无根治的方法，实施替代治疗增加相应凝血因子的活性水平是血友病最主要的治疗手段，也是防治血友病出血最重要的措施。预防治疗是指有规律的输入相应凝血因子，保证血浆中的凝血因子活性长期维持一定的安全水平，最大限度地保持关节功能，避免致命性出血，降低致残率，提高患者的生活质量。预防治疗是血友病的一种现代治疗模式，儿童患者，尤其是重度血友病患者，提倡尽早开始预防治疗。另外，为了避免孩子是“玻璃人”的情况，产前检查真的十分重要！王吉刚主任提醒：高风险人群应在孕前、产前主动接受遗传咨询、基因检测和产前诊断等服务。血友病患者、致病基因携带者及有血友病孕产史或家族史的夫妇应在孕前到有资质的医疗机构，接受遗传咨询及生育指导，进行基因检测和妊娠风险评估，怀孕后尽早进行产前诊断，明确胎儿是否携带血友病致病基因，评估胎儿患病风险。

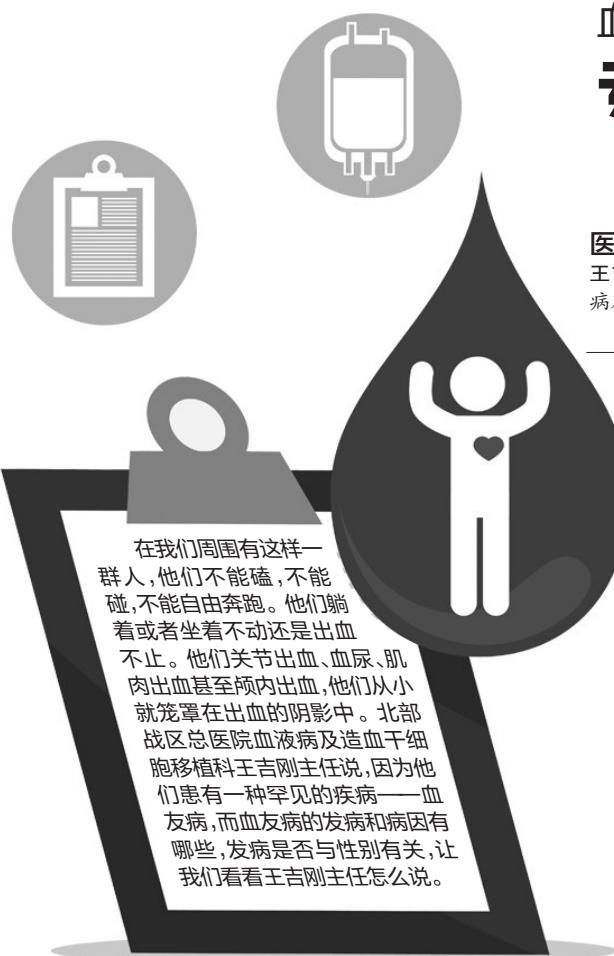
血友病患者日常生活中需注意预防磕碰、摔伤，避免剧烈或易致损伤的运动。一旦出现危险部位的出血，比如脑出血、内脏器官出血及关节出血等，建议立即注射高剂量的凝血因子及相应处置。另外，接受有创操作时需慎重，如需要进行手术或者拔牙等，术前需补充充足的凝血因子，术后需维持一定的凝血因子活性。

儿童自幼反复关节肿痛是血友病的常见表现 家长们要注意

王吉刚主任介绍，因为人体关节是受力较大的部位，血友病患者在活动的时候产生摩擦损伤，容易导致肌肉肿胀或者组织出血而引起关节疼痛的症状。当血友病患者出现关节疼痛时要引起重视，如果处理不及时的话，很可能导致出血甚至残疾的后果出现。

因血友病患者常自幼年发病，不一定有明确的家族史，容易因认识不足被误诊。儿童特别是男性儿童反复出现不明原因的关节肿痛及活动障碍，尤其是活动后发作，要高度重视，及时就医，避免漏诊和误诊。

辽沈晚报记者 王鹏



在我们周围有这样一群人，他们不能磕，不能碰，不能自由奔跑。他们躺着或者坐着不动还是出血不止。他们关节出血、血尿、肌肉出血甚至颅内出血，他们从小就笼罩在出血的阴影中。北部战区总医院血液病及造血干细胞移植科王吉刚主任说，因为他们患有一种罕见的疾病——血友病，而血友病的发病和病因有哪些，发病是否与性别有关，让我们看看王吉刚主任怎么说。

医生简介：

王吉刚，北部战区总医院血液病及造血干细胞移植科主任。

血友病的发病情况是怎样的？

北部战区总医院血液病及造血干细胞移植科王吉刚主任表示，血友病(Hemophilia)是一组由于血液中某些凝血因子缺乏而导致患者产生严重凝血障碍的遗传性出血性疾病。血友病分A型(缺乏Ⅷ因子)、B型(缺乏Ⅸ因子)和C型(缺乏Ⅺ因子)三种类型，其中A型占血友病80%-85%，B型占15%-20%，C型仅为极少数。

血友病患者终身具有轻微创伤后出血倾向，重症患者没有明显外伤也可发生“自发性”出血。常见于膝、踝、肘关节内出血，而组织和肌肉出血也非常常见。如果出血发生在重要器官，如颅内、腹腔等可危及生命，因此需要避免磕碰、创伤，而被称为“玻璃人”。我国血友病患病率为2.73/100000人口。



辽沈晚报记者王鹏

你的心愿就是我出发的起点