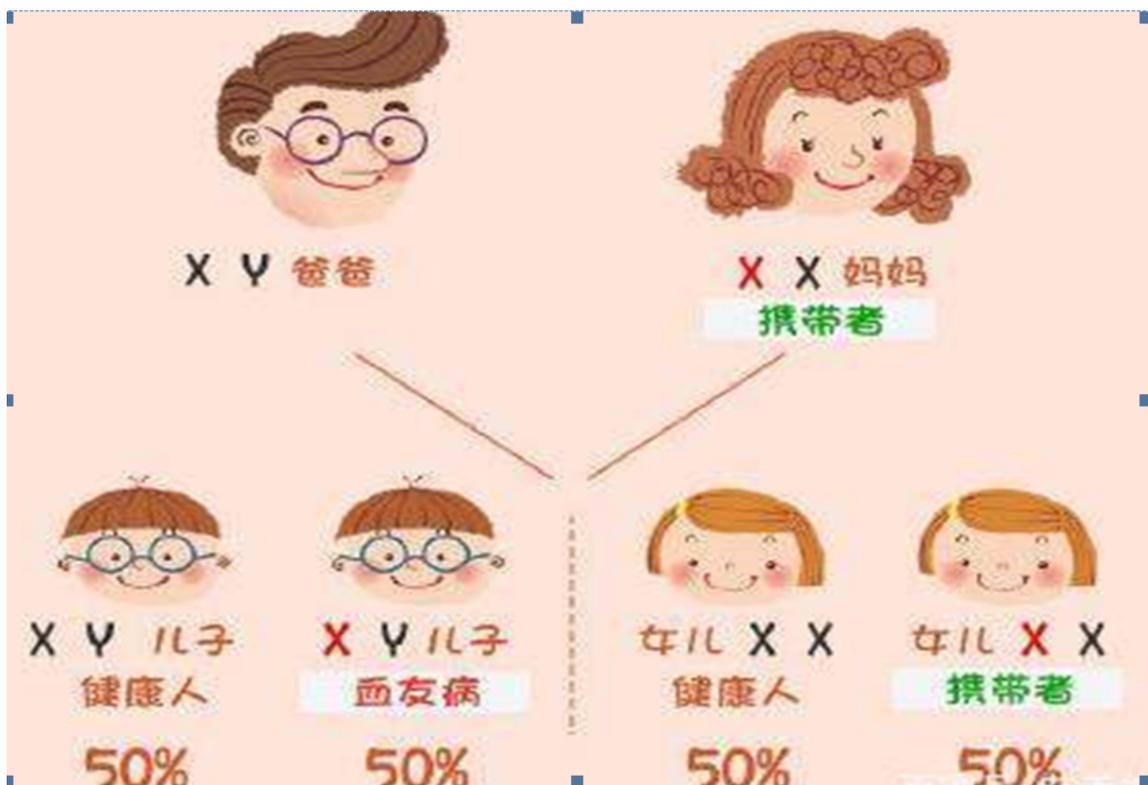






血友病

血友病因最初在欧洲皇室广泛发病，因而又被称为“皇家病”。该病是一种X染色体连锁的隐性遗传性出血性疾病，如下图所示，拥有两条X染色体的女性如为携带者，而子女中男性则有50%的可能会发病。由于既往治疗需要经常输血或补充凝血因子，治疗以血为友，因而中文名为“血友病”，但对于患者而言，这种病并不“友好”。



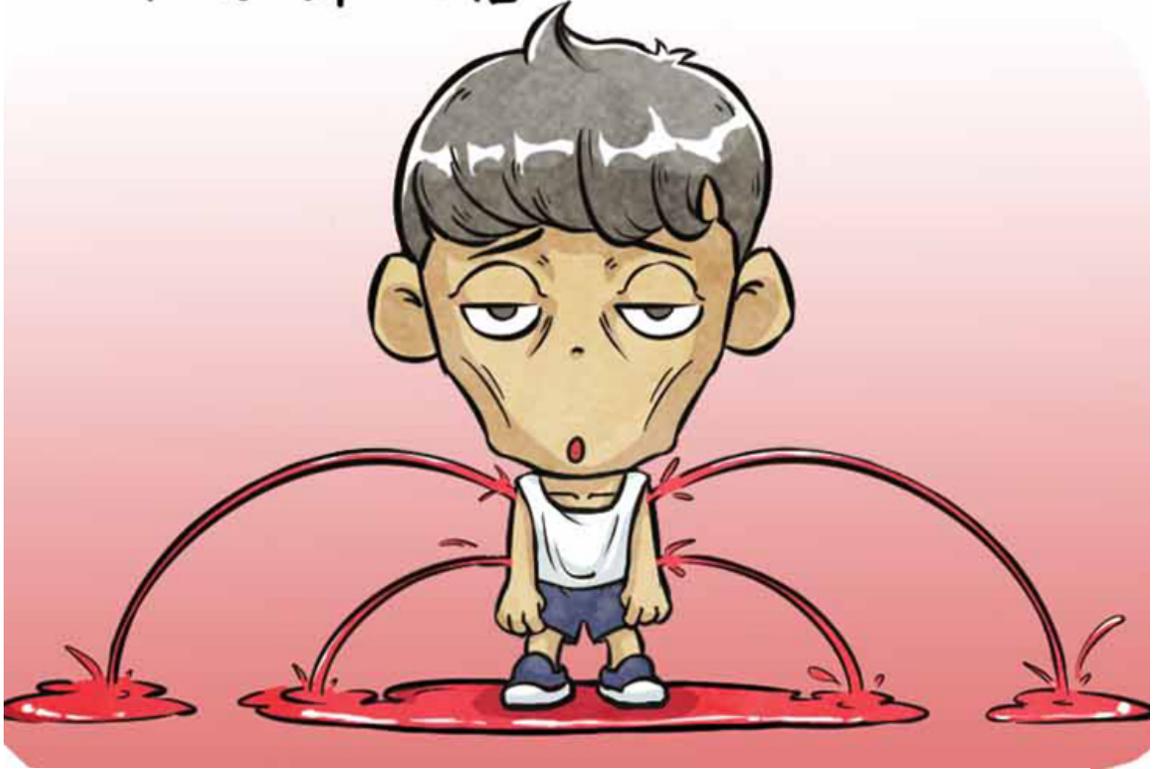
血友病 A/B 的遗传方式

由于先天性凝血因子缺乏（通常是由于体内合成凝血因子Ⅷ或Ⅸ的基因缺陷，引起相应的凝血因子缺乏），以致凝血活酶生成障碍，从而使患者终身凝血功能异常，导致患者的身体就像玻璃一样经不起碰撞，即使轻微的创伤，都可表现为受伤部位出血不止。如果是重症，还会“自发性”出血，且不经临床干预很难止住。这就是“玻璃人”的由来。

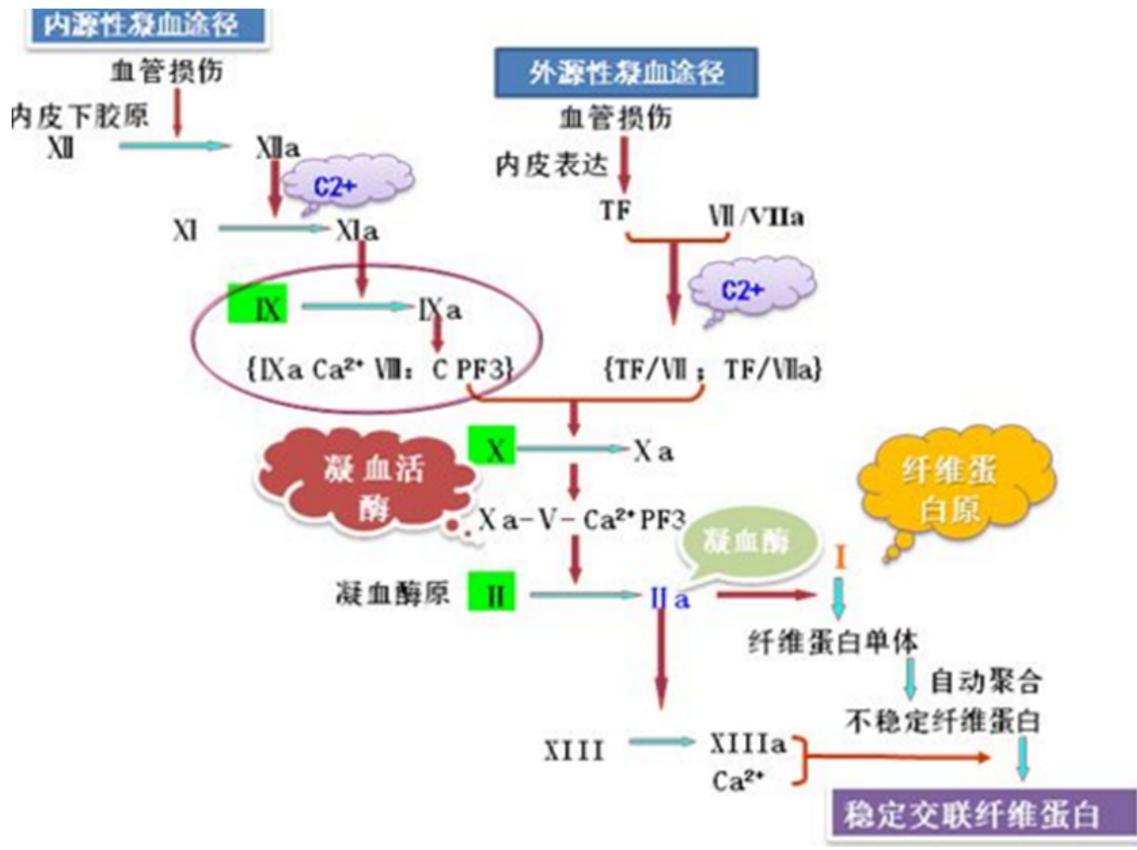


“玻璃人”示意图。

十分钟以后。。。



在临床上该病又可根据凝血因子减少的类型进一步分为血友病A（旧称甲型血友病）和血友病B（旧称乙型血友病）两种类型，因出血时完整的凝血途径不能被激活，稳定交联的纤维蛋白无法形成，从而导致出血。



正常凝血启动的瀑布反应图

其中血友病A在血友病患者中占80%~85%，血友病B仅占15%~20%。而根据患者体内残存的凝血因子活性，血友病可进一步分为：重型（活性 < 1%，以关节血肿为主要表现，主要表现为肌肉关节自发性出血、血肿），中间型（1%~5%，以关节受累为主要表现，多表现为小手术或外伤后可严重出血，偶有自发出血）及轻型（5%~40%，关节受累罕见，多在严重损伤及外科手术时出血）。



血友病的临床表现：

1、血友病患者几乎均发生在男性，血友病A/B临床表现相同，主要为关节、肌肉和深部组织出血，也可表现为胃肠道、泌尿道、中枢神经系统等内部脏器出血。

2、若反复出血，不及时治疗可导致关节畸形和（或）假肿瘤形成，严重者可危及生命。

3、外伤或手术后延迟性出血是本病的特点。



## 血友病的诊断：

血友病患者绝大多数为男性，女性罕见，通过详细的出血病史、家族史以及实验室检查可明确诊断。其中实验室检查尤为重要，主要包括筛选试验、确诊试验和基因诊断试验。

1、筛选试验：血小板计数、PT、APTT、TT、Fig、APTT纠正试验。

2、确诊试验：FⅧ:C、FIX:C、vWF: Ag检测、FⅧ:C/vWF: Ag、抑制物检测。

3、基因诊断：建议对病人进行基因检测，确定致病基因，为同一家族中的携带者检测和产前诊断提供依据。



## 血友病的治疗：

目前血友病以预防治疗和按需治疗为主。大量临床实践证实，初级预防的效果非常好，可以避免重要脏器出血、关节出血以及致畸，已被国内外广泛采用。各类凝血和非凝血因子药物相继问世，让血友病患者“零出血”成为可能。与此同时，在国家医保和慈善政策的支持下，血友病患者的报销比例大幅上升，大大减轻了患者及家庭的经济负担，这让血友病这种“不友好”的疾病变得不那么可怕。



---

日常生活中，血友病患者可按如下建议进行相关护理，以减少或避免血友病患者出血的风险。

- 1.注意居家及周围环境的安全；避免剧烈运动，避免从事易受伤的工作和劳动，在无出血的情况下做适量运动。
- 2.口腔护理：保持良好的口腔卫生。
- 3.保持良好的日常生活习惯、均衡饮食及体重管理（多进食绿叶蔬菜、高钙低盐平衡膳食）；
- 4.家庭用药指导：日常用药需避免抑制血小板和具有抗凝作用的药，避免肌肉注射，同时避免对胃肠道刺激较大的药物。

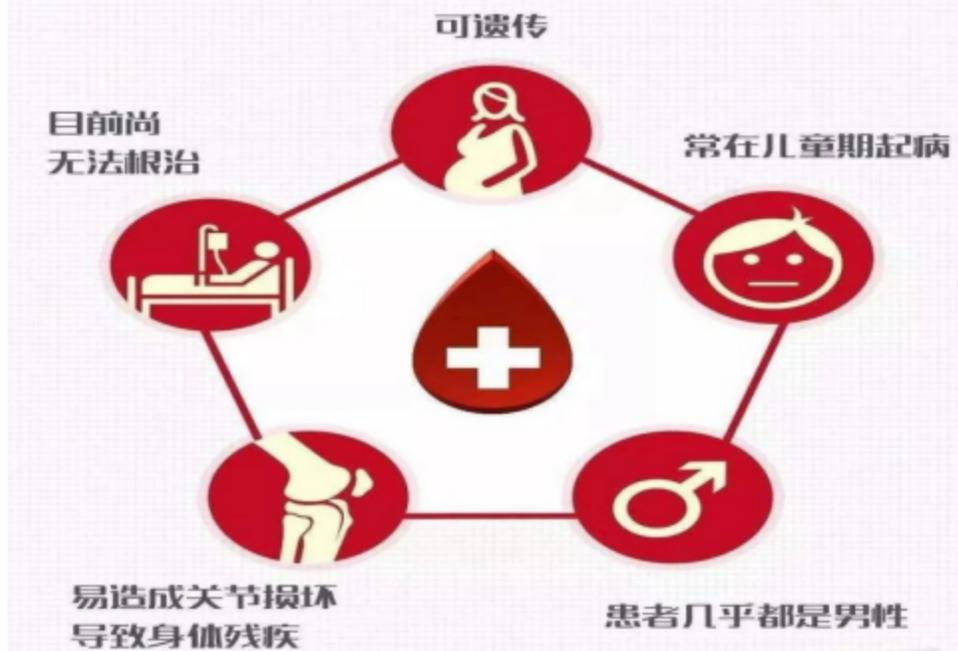
5.定期门诊检测凝血因子的浓度及抑制物，定期输注凝血因子；如有出血，及时就诊。



意大利自行车赛赛段冠军 Alex Dowsett (重度血友病患者)

希望每一位血友病患者都像意大利自行车赛赛段冠军 Alex Dowsett (见上图) 一样能接受正规的预防治疗，创造生命的奇迹。

## 血友病的主要特征



## 指导专家



## 向永胜

### 主任医师、血液科负责人

血液学硕士，从事内科临床工作二十余年，对恶性血液病、出凝血疾病等诊治有一定的临床经验；曾获“抗疫先进个人”的荣誉称号，在SCI、统计源核心期刊发表论文二十余篇。

## 郑大林

副主任医师、血液科副主任

1995年毕业于泸州医学院，从事并主持我院血液内科工作多年，对血液病的诊断及治疗有着丰富的临床经验，并经常参与疑难、少见病例的会诊。



文章作者

## 余金

住院医师 硕士研究生

2021年研究生毕业于大连大学，熟练掌握了贫血性疾病、恶性血液病、出凝血疾病的诊治。参与多项院级课题，完成市级课题1项，已发表多篇专业论文，其中核心期刊1篇，SCI收录3篇。





扫码关注我们

攀枝花市中心医院  
官方微信



扫描二维码，关注我的视频号

扫码关注我们

攀枝花市中心医院  
官方视频号

精选留言

---

暂无...