

不罕见的罕见病——儿童血友病

重庆大学附属三峡医院 欧容 田友春

每年的4月17日为“世界血友病日”。为了纪念世界血友病联盟发起人——加拿大籍的法兰克·舒纳波先生(Mr.Frank Schnabel)对于血友病患者的贡献,以及唤醒大众对于血友病的正确认识,自1989年起,特别选中他生日4月17日作为“世界血友病日”。

一、什么是血友病?血友病是一种X染色体连锁的先天性隐性遗传出血性疾病,可分为血友病A(凝血因子缺乏)和B(凝血因子缺乏)两种。2018年5月,血友病正式收录到《第一批罕见病目录》之中,成为121种罕见病之一。但是罕见病并不罕见,最早流行于欧洲皇室,英国维多利亚女王及其数量庞大的后代是最著名的血友病家族,此病一度被称为“皇族病”。数据显示,我国血友病的总患病率为2.73/10万,血友病A占80%~85%。

二、为什么会得血友病?血友病为X连锁的隐性遗传性疾病,为男性发病,女性为携带者。临床上血友病A约70%有家族史,部分为基因突变。而血友病B的遗传倾向更明显。

三、血友病的临床表现。出血是本病的主要症状,出血早晚、出血严重程度与凝血因子缺乏的严重程度有关,发病越早,病情越重。轻微外伤即可引起长期甚至致命的流血不止,重症患者没有明显外伤也可发生“自发性出血”。常见的出血部位有皮肤粘膜出血和关节肌肉出血。危及生命的严重出血有颅内出血、颈部/咽喉部出血和胃肠道出血。

四、得了血友病怎么办?本病为遗传性疾病,目前尚无有效的根治方法,预防是关键。(1)预防出血:患儿从小加强护理,避免剧烈运动,防止碰撞,避免外伤,避免有创性操作。让家长、患儿、学校了解患儿出血的原因和预防出血的重要性。从小培养患儿安静生活、学习和工作的习惯。(2)治疗出血:血友病相应缺乏的凝血因子替代治疗仍是重要且有效的治疗方式。可输注含凝血因子、的血液制品如新鲜全血、血浆、冰冻血浆。但血液制品有输血相关风险,随着医学发展,目前有重组的凝血因子可供选择。

五、出血后的紧急护理措施知多少?血友病患儿出血后应该如何护理呢?我们要做到“RICE”原则。(1)休息(Rest):将出血肢体用枕头或绷带抬高置于舒适体位休息,限制出血关节活动。(2)冰敷(Ice):急性期用毛巾包住冰块或冰袋,敷在出血部位,持续15分钟,间隔20分钟,交替进行,禁用热敷。(3)加压(Compression):用弹性绷带或弹性袜包扎出血部位,对于肌肉出血,如怀疑神经受损,则慎用加压法。(4)抬高(Elevate):将受伤部位抬高至心脏高度以上减缓出血。

六、如何避免血友病的发生?血友病作为遗传性疾病,如何从源头上减少血友病的发生,遗传咨询少不了。血友病家族中的孕妇,应进行基因分析及产前诊断,如确定为血友病患儿,及时终止妊娠,预防重型血友病患儿出生。

让我们走进血友病,提高全社会对血友病的认识和关注,达到科学预防和规范化诊疗护理血友病患儿,避免重型血友病患儿的出生,让血友病患儿更好地融入社会,不再是碰不了、伤不起的玻璃人。