認識血友病

盧小弟出生時因產程不順利，頭上有一個很大的血腫，之後順利出院。但是打預防針時都很容易有一大片瘀青，7 個月大長第一顆牙齒時也流了一嘴的血，直到早上餵奶時才發現，之後幫他清洗牙齒時也很容易流血，所以家庭醫師建議做檢驗。

檢驗結果 aPTT 部分凝血活酵素時間大於 100 秒，第八凝血因子濃度小於 1%。診斷爲 A 型血友病，開始接受第八凝血因子製劑補充治療。

依據衛生福利部中央健康保險署公告，截至 2013 年 10 月統計領有先天性凝血因子異常（血友病）重大傷病卡的人數達到 1299 位，同時每年以新診斷約 40 位病人的速度在增加中。因此希望藉由本篇文章讓病友的家屬與一般大眾對於血友病有基本的認識。

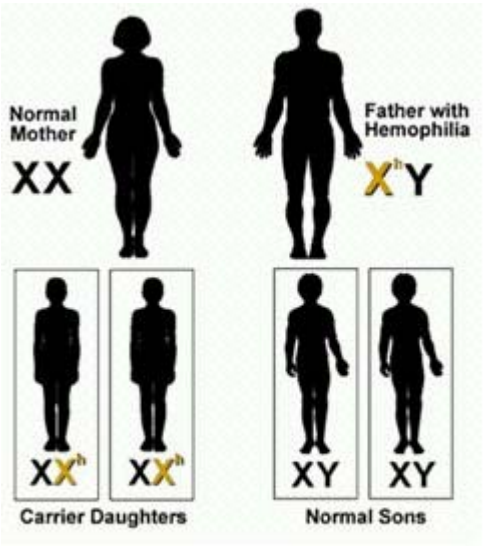
爲什麼會得到血友病

「血友病」是一種疾病，就像是高血壓、糖尿病除了該疾病外，其餘身體狀況都跟一般人是一樣的，不過因爲得到的是血友病，所以血液凝固的速度較慢。

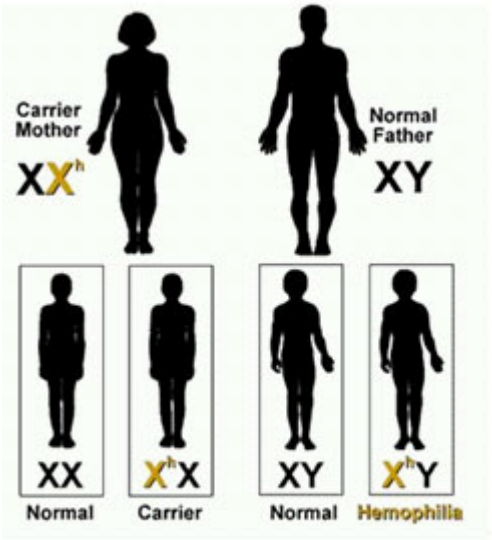
「血友病」是一種 X 染色體隱性的基因遺傳疾病，絕大多數的病友是男性，因爲男性只有一個 X 染色體，所以只要這個 X 染色體有問題就會有血友病的症狀表現；對於女性而言，因爲有兩個 X 染色體，所以必須這兩個 X 染色體都有問題，才會有血友病的症狀表現。如果只有一個 X 染色體有問題的女性，不會出現血友病症狀，稱爲「帶因者」。

那有問題的 X 染色體是怎麼來的呢？依據統計，有三分之一病友沒有血友病家族遺傳史，有問題的 X 染色體是來自於病友染色體本身的自我突變；其餘三分之二病友則是來自於家族的遺傳。

因此一位血友病的爸爸與一位 X 染色體正常的媽媽所生的兒子中，都不會得到血友病（圖 1），而女兒們則都是帶有血友病 X 染色體的帶因者女性。同理可推，如果一位 X 染色體正常爸爸與一位帶因者的媽媽結婚，則可能會有一半的機會生下血友病的兒子（圖 2）。



圖一



圖二

血友病的症狀是什麼

血友病的病友，我們從外表上是看不出來的。那到底什麼是血友病呢？簡單的說，血友病是一種血液無法正常凝集的遺傳性疾病。到目前爲止，科學上無法治癒血友病，所以它是一種一輩子的疾病。

罹患血友病的病友，因爲身體無法製造血液凝集所需要的「凝血因子」，所以無法正常止血。一般來說，依據病友所缺乏的凝血因子種類，可以將血友病初分爲缺乏第八凝血因子的「A 型血友病」及缺乏第九凝血因子的「B 型血友病」，不管哪一類型的血友病病友，皆都會表現出不正常的凝血現象，受傷後不容易止血，嚴重的患者會表現爲自發性出血。

血友病的臨床分類

類型	嚴重	中度	輕度
FVIII/FIX 活性	<1%	1% - 5%	>5% - <40%
出血頻率	24 - 48 次/年	4 - 6 次/年	不常見
出血原因	自發性出血	輕微外傷	大創傷/手術

一般常見的出血位置有：關節出血、肌肉出血、外傷後出血、手術後出血、血尿、口腔出血、流鼻血、血腫。但致命性的出血常見於顱內出血與咽喉出血。

如何面對血友病

血友病的治療觀念

對於血友病的治療，基本上是一種簡單的治療觀念，因爲它只要補充病友所缺乏的凝血因子到一定的濃度，即可幫助止血。血友病的治療主要分爲即時性療法和預防性療法，前者是在出血發生時給予凝血因子輸注，進而使出血停止，而後者是定期輸注凝血因子來使病友體內的凝血因子保持在一定濃度，進而預防出血的發生。

隨著病友的成長過程，在不同階段會面臨不同的出血問題，因此醫師們在臨床上的主要治療重點與治療模式也會隨著不同的階段而異： **新生兒/嬰兒時期** --- 醫師主要是診斷出罹患哪一種類型的血友病與疾病的嚴重度，因爲新生兒或嬰兒的靜脈注射非常不容易，治療模式有可能會偏重於即時性療法。

幼童到青少年時期 --- 這時期的孩子們雖然靜脈注射依然不易，但是隨著活動的增加及進入學校團體生活，相較之下，出血的機會也較高，另外，醫師還會提醒注重關節保護，儘量不要讓關節因反覆出血及無法及早止血，而造成長期的關節破壞；因此在這個階段，即時性療法與預防性療法是醫師同時都會考量的治療模式。讓這個階段的病友學會保護自己，也是大家關注的重點之一。

成人時期 --- 在這個階段，關節功能的維持、併發症的治療、手術的進行，分娩與老化等都是臨床上治療的重點，因此，即時性療法與預防性療法都是治療的選項。

血友病友的日常生活注意事項

在病友的日常生活裡，最好能夠學會認識出血的症狀，例如：肌肉出血會有熱、腫、緊繃、跛行、疼痛（想要走路的時候更痛）、手腳沒辦法活動或者活動範圍受限等徵狀。掌握這些知識，病友就可以儘快判斷出血的發生，可以及早進行治療，這樣就能減少因爲出血治療不及時所造成的併發症。 適當的運動可以讓骨骼與肌肉的強度增加，有助於防止出血及關節損傷，運動也可以增加幸福感及滿足感，更可以維持健康體重，減少關節所承受的壓力。但並不是所有的運動都適合血友病病友，所以能夠進行何種運動，什麼時候可以運動以及運動的強度等都要諮詢專業的血友病醫護人員，以防止運動造成出血。

血友病友的醫療照護團隊與社會資源

其實對於血友病患而言，問題不僅僅只有出血問題，因爲出血而引起的後續問題，牽引著患者、家人、甚至是社會種種問題，所以想要讓一位血友病患正常生活，整體的治療是不可缺乏的。通常治療血友病的病患，可能需要從小治療，所以小兒科醫師是絕不可少的，另外，因爲血友病屬於血液專科的問題，所以也需要血液專科醫師協助，而因爲出血可能會引發的種種問題，則更需要骨科醫師、物理治療師、牙科醫師、社工或是心理醫師、以及護理人員來爲家屬講解有關於血友病的種種注意事項，這樣整體的醫療合作，爲的就是讓一位血友病患者及其家屬，能充分了解血友病，積極面對疾病讓自己的人生也能活得更好。

當罹患血友病之後，我們國家爲了減少病友的負擔，可以向衛生福利部中央健保署申請「重大傷病卡」。另外，臺灣各地也有不同的病友會團體可以提供適當的照護資訊。多從事社交活動可以培養自信心與應對技巧，還可能提高學習效率與工作表現。

血友病的遺傳諮詢

由於血友病屬於隱性的性聯遺傳，所以大多數都是男性表現出症狀，但是真正會遺傳給下一代的主要爲女性，因此想要預防血友病患的出生，可能就要從女方下手，最好的方式就是家族病史追蹤與帶因者鑑定。可能帶因的女性，包括確定帶因者與可能帶因者，所謂確定帶因的女性是擁有充分的病史，包括父親有血友病、兩位或兩位以上的血友病兒子、或者她有一位血友病兒子，且她的伯叔、兄弟或其他男性親戚患有血友病。另外，可能帶因者則是一位或多位母系親戚患有血友病，但是並沒有生下血友病兒子，或是一個兒子患有血友病，但是在家族中並未發現其他血友病成員。如果屬於確定帶因者就要有生下血友病患的心理準備，如果是可能的帶因者或是懷疑自己有血友病基因的女性，則要進行帶因者鑑定。主要用來進行血友病基因帶因者的檢查，除了傳統的血液凝固因子的測定之外，目前還有一種較爲準確的方法，就是進行基因檢查。

總結

罹患血友病並非一種絕症，只要經早期診斷，透過醫師的指示，並接受適當的治療與配合良好的照護，依然可以像一般人有正常身心發展和擁有多元的社交活動。所以，病友家屬

無需過度擔心，病友只要在爸媽與醫護人員的共同照顧下，也能健康快樂地成長茁壯。

小兒部血液腫瘤科主治醫師　盧孟佑

NTUH