

血友病防治健康教育核心信息 及知识要点宣传手册



血友病防治健康教育核心信息

01. 血友病是一组凝血因子缺乏导致的遗传性出血性疾病，常表现为自发性出血或轻度外伤后出血不止。
02. 血友病分为血友病A和血友病B，其中血友病A最常见。
03. 血友病属性染色体连锁隐性遗传，发病与性别有关，一般男性患病，女性多为致病基因携带者。
04. 儿童自幼反复关节肿痛是血友病的常见表现，需要高度重视。
05. 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。
06. 有孕育血友病儿风险的生育家庭，可选择胚胎植入前遗传学检测技术助孕。
07. 凝血因子替代治疗是最有效的止血和预防出血的措施。
08. 预防治疗是儿童血友病的首选治疗方法，早期持续性、个体化的规范治疗至关重要。
09. 血友病患者发生急性出血时，应及早就近接受专业救治，并坚持RICE（“冷静高压”）原则先行自我救助。
10. 血友病患者应在血友病诊疗中心接受多学科诊疗与随访管理，在医生指导下进行有计划的家庭治疗。
11. 血友病患者应做好预防接种和日常保健，保持均衡营养，适当参加运动。
12. 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。
13. 血友病已纳入多项救治保障政策，详情请到当地医疗机构和卫生健康行政部门咨询。

1/ 血友病是一组凝血因子缺乏导致的遗传性出血性疾病，常表现为自发性出血或轻度外伤后出血不止。

♥ 血友病是一组凝血因子缺乏导致凝血功能障碍的遗传性出血性疾病，也是严重危害健康的出生缺陷疾病。

♥ 血友病主要表现为自发性出血或轻度外伤后出血不止、血肿形成及关节出血。负重关节如膝、踝关节及肌肉的反复出血可导致关节肿胀、肌肉坏死，进而引发关节畸形、肌肉萎缩，甚至肢体残疾。



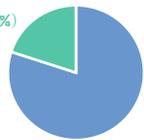
2 血友病分为血友病A和血友病B，其中血友病A最常见。

根据缺乏的凝血因子的种类不同，血友病主要分为血友病A和血友病B两类，分别为凝血因子VIII和凝血因子IX缺乏所致。临床上血友病A最常见，占比约80%~85%。

根据体内凝血因子活性水平，临床上又将血友病分为轻型（因子活性 $>5\%$ ~ 40% ）、中型（因子活性 1% ~ 5% ）和重型（因子活性 $<1\%$ ）。血友病患者的出血及并发症的严重程度与其凝血因子活性水平相关。



血友病B
(15%~20%)



血友病A
(80%~85%)



3 血友病属性染色体连锁隐性遗传，发病与性别有关，一般男性患病，女性多为致病基因携带者。

血友病是X染色体连锁的隐性遗传病，由位于X染色体上的凝血因子基因突变引起，遗传规律是女性传递、男性发病，男性传递、女性携带。

男性仅有一条X染色体，该染色体上的基因发生突变就可能出现临床症状，即为血友病患者；女性有两条X染色体，一条染色体上的基因发生突变，另一条没有突变，一般没有临床症状，即为血友病基因携带者。



患者



致病基因携带者



4 儿童自幼反复关节肿痛是血友病的常见表现，需要高度重视。

- ♥ 血友病患者常自幼年发病，不一定有明确的家族史，关节肿痛是其常见表现之一，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。



5 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。
- ♥ 在遗传咨询和知情选择的基础上，根据产前诊断结果，针对确诊孕育血友病胎儿的孕妇实施针对性医学干预措施。
- ♥ 女性血友病患者极少，怀孕后应在多学科医师指导下，制定科学的妊娠分娩计划，做好孕产期保健和健康管理，整个孕产期进行凝血因子替代治疗。



6 有孕育血友病儿风险的生育家庭，可选择胚胎植入前遗传学检测技术助孕。

- ♥ 胚胎植入前遗传学检测 (PGT) 俗称“第三代试管婴儿”，是针对携带某些已知遗传病基因的夫妇，在体外受精技术的基础上，从囊胚中选取部分细胞进行遗传学检测，筛选不携带致病基因的胚胎进行移植的辅助生殖技术。
- ♥ 有孕育血友病儿风险的生育家庭可选择胚胎植入前遗传学检测 (PGT) 技术，筛选不携带致病基因的胚胎，孕育健康宝宝，前提是父母已经明确了所携带的致病基因类型。



7 凝血因子替代治疗是最有效的止血和预防出血的措施。

- ♥ 血友病与生俱来、伴随终生，目前尚无成熟的根治方法，治疗上以凝血因子替代疗法为主，预防损伤后出血尤其是颅内出血极为重要。
- ♥ 根据输注凝血因子时机的不同，替代治疗分为出血后紧急输注凝血因子的按需治疗和出血前规律输注凝血因子的预防治疗两类。



8 预防治疗是儿童血友病的首选治疗方法，早期持续性、个体化的规范治疗至关重要。

- 预防治疗又称规律性替代治疗，是出血前有规律地替代治疗，保证凝血因子维持在一定水平，以预防出血和关节损伤、降低致残率。提倡重型血友病患者接受预防治疗。
- 血友病治疗策略和目标为有效防治出血及相关并发症，治疗的关键在于早期持续性、个体化的规范治疗，以改善预后，降低致残率。



9 血友病患者发生急性出血时，应及早就近接受专业救治，并坚持RICE（“冷静高压”）原则先行自我救助。

- 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，及早就近就便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。
- 为了便于记忆，RICE原则常被业界简化为“冷静高压”四字口诀，其中“冷”表示局部冷敷、“静”表示制动静养、“高”表示抬高患肢、“压”表示加压包扎。



10 血友病患者应在血友病诊疗中心接受多学科诊疗与随访管理，在医生指导下进行有计划的家庭治疗。

- 多数省份已建立血友病分级诊疗体系和血友病诊疗中心，血友病患者应就近就便到血友病诊疗中心接受由多学科医护人员组成的综合关怀团队的规范诊疗与随访管理。
- 家庭治疗是血友病患儿在发生出血后自行或由家属输注凝血因子及在家庭完成护理康复的总称。除病情不稳定和3岁以下婴幼儿外，血友病患者应在多学科医师指导下进行有计划的家庭治疗，患者及其家属应接受相关教育和培训，熟知RICE原则等急性出血处理方法。

Rest
制动

Ice
冷敷

Compression
加压

Elevation
抬高



11 血友病患者应做好预防接种和日常保健，保持均衡营养，适当参加运动。

- 血友病患者可以常规接种各类疫苗，建议接种当天给予凝血因子预防治疗后再接种；注重牙齿和牙龈保健，防止龋齿和牙龈疾病导致出血；培养良好饮食习惯，合理膳食，均衡营养，控制体重。
- 血友病患者可适当参加体育锻炼和户外活动。运动前可预防性输注凝血因子，运动中注意保护，预防磕碰、摔伤，避免剧烈或易致损伤的运动。户外活动要随身携带紧急止血药物和物品，确保安全。



12 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。

- ♥ 血友病患者应增强自我保护意识，减少和避免拔牙、肌肉注射及外伤，禁用阿司匹林、非甾体类抗炎药及其他可能影响血小板聚集的药物。
- ♥ 血友病患者应尽量避免各种手术和有创操作，如必须手术时应主动告知医务人员，并进行凝血因子替代治疗。



13 血友病已纳入多项救治保障政策，详情请到当地医 疗机构和卫生健康行政部门咨询。

- ♥ 国家已将血友病纳入第一批罕见病目录、儿童血液病救治保障管理和大病集中救治范围，将相关治疗药物纳入国家医保目录，并建立完善全国罕见病诊疗协作网，加强血友病患者的规范诊疗、救治保障和管理。
- ♥ 中华慈善总会、中国妇女发展基金会等慈善组织积极参与宣传教育、患儿救助等相关工作，合力提高血友病患儿救助保障水平，详情请到当地医疗机构和卫生健康行政部门咨询。
- ♥ 1989年世界血友病联盟将每年4月17日设定为“世界血友病日”，旨在唤起全社会对血友病的认知和关注，并积极为血友病患者提供支持和帮助。

