

今 年三十四歲的吳先生是血友病患者，自兩歲開始，每月都要多番出入醫院接受治療，才能令缺乏凝血能力的他停止出血。

「據父母憶述，我在大約兩歲時，由於剛學步行，跌倒是平常事，但那時撞到手肘後，手肘腫脹嚴重，久久未消腫，父母於是抱我到急症室求診。當時醫生懷疑我患了有關凝血問題的疾病，於是安排我住院，經過檢查後，確診血友病。」吳先生說。

吳先生所患的是第八凝血因子缺損的A型血友病，會因為撞傷而出血，出血後流血不止，當時兩歲的他便是因為手肘關節內出血、腫脹引發疼痛，醫生為他注射含有第八凝血因子的血漿，幫助止血。自此之後，他便開始了三十年不斷出血，頻密進出醫院的日子。

「雖然說撞倒後容易出血，但我也會經常無緣無故，沒有碰撞下都會出現瘀傷，常見位置是關節，無論是手指關節、手腕、手肘、肩關節、髖關節、膝關節、足踝、腳趾等都會突然腫痛，有時一早醒來便發現腳腫，傍晚便手指腫，這情況每個月都

▶英國維多利亞女王是歷史上著名的B型血友病基因攜帶者。

▼古時已有記載類似血友病遺傳的歷史，例如有猶太嬰兒行割禮後流血不止。



七、八歲一次病發時，注射凝血因子後近兩星期都無法停止關節流血，經醫生追查下發現他對於外來的凝血因子產生抗體，導致無法止血，最後醫生要用一種繞道治療藥物 (bypass therapy)，繞過抑制物幫助止血。

歐洲皇室得病

甚麼是血友病？此病如何影響患者？養和醫院醫學遺傳科主任林德深醫生說，血友病 (haemophilia) 有很長歷史，「在遠古時候，猶太人已經知道部分男童接受割禮後流血不止，所以當他們知道家族中通過母系遺傳了此疾病的男童就毋須行割禮。在歐洲歷史中，皇室之間

容易出血的遺傳病

認識血友病

有一類遺傳性疾病，是由於媽媽的X染色體基因缺損，傳給下一代，但女兒多數不會發病，只有男性才會發病，血友病正是這一類。

在年幼時病發的吳先生，過去三十年不斷經歷無故出血，需要到急症室注射凝血因子才能保命，直至二〇一七年終有曙光！

撰文：陳旭英 設計：張均賢



患A型血友病的吳先生，幸運地兒子沒有遺傳到疾病。



林德深醫生說，血友病是一種X染色體聯繫的遺傳疾病。

會發生三、四次，每次一腫就知道要去急症室求診，然後由醫生安排我住院注射凝血因子。」吳先生說。

無故出血、瘀傷、關節腫痛

注射凝血因子後多久才能止血？吳先生說，視乎自己和家人是否能夠即時發現出血，有時關節腫至網球般大，即出血非常嚴重或已經出血一段時間，這情況下便要注射較多凝血因子，需要較長時間才能止血，「若能及早發現去醫院打針，腫痛一般一兩天便會消退，但有時遲了發現，打針後可能要一個星期甚至一個月才能完全消腫。基本上，我的童年便是在不斷關節出血、腫脹，不斷入院打針中度過。」吳先生說。

不幸的是，吳先生大約在

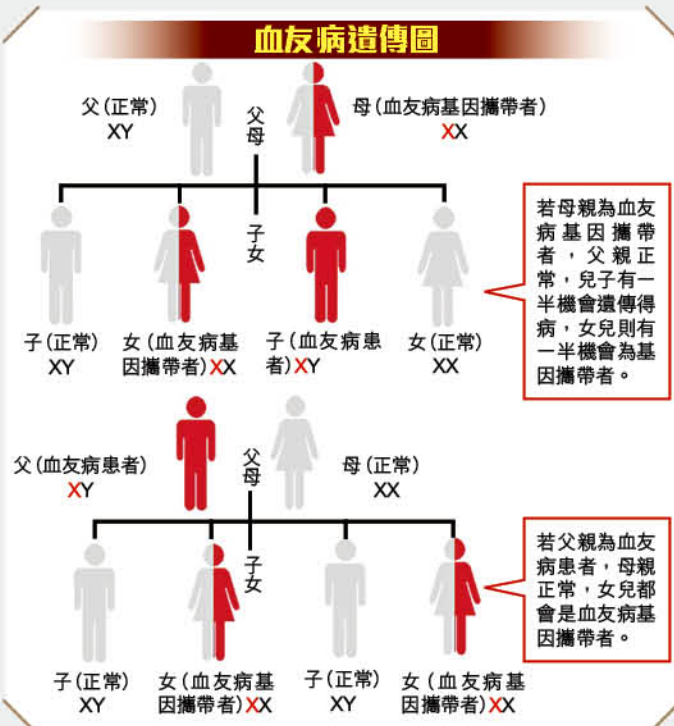
通婚把這遺傳病傳給下一代，英國維多利亞女王亦攜帶這疾病基因，由她傳開影響很多歐洲貴族及皇室成員，包括俄羅斯沙王尼古拉二世。從遠古至近代歷史，都知道這是一個容易出血的疾病。」

為何會出血呢？林醫生解釋，正常情況下當我們身體受傷時，例如割傷皮膚或撞傷至流血，身體會有停止流血機制，令我們不會繼續流血，亦不會積聚瘀血。「身體的止血機制牽涉不同因子幫助凝血，共有十幾種，互相合作便可以產生止血作用。血友病患者就是體內其中一個凝血因子因為遺傳問題而產生缺損或損壞，常見是第八及第九凝血因子缺損，第八凝血因子缺損為A型血友病，第九凝血因子缺損則為B型血友病。」

X染色體遺傳

另外亦有C型血友病，又稱為第十一凝血因子缺乏症，其遺傳方式有別於前述兩種，治療資料亦較少。根據統計，現時全球有約四十萬名血友病患者，香港大約有二百二十名。

林醫生說，這疾病與X染色體有關，屬隱性性聯遺傳



血友病嚴重程度分為三級

輕度：凝血因子濃度為正常人的5%至30%，一般只在外科手術、脫牙或嚴重外傷後流血不止，關節出血較少發生。

中度：凝血因子濃度為正常人的1%至5%，小創傷可導致出血，一年出血八至十數次不等。如凝血因子濃度在3%以下，會有長期關節疼痛。

重度：凝血因子濃度低於正常人的1%，一個月內可數次出血，甚至經常無緣無故出血，關節出血普遍。



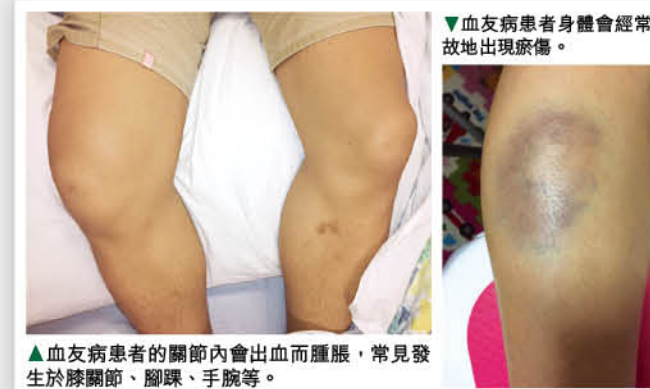
▶血友病患者如有外傷會流血不止。



▲▶血友病人組織不時舉辦活動，讓病友們學習如何自行注射藥物。（香港血友病會提供）

(X-linked recessive inheritance)。他解釋，女性有兩條X染色體，男士則是一條X一條Y染色體，如果媽媽的兩條X染色體中有一條帶有疾病基因，由於她有另一條X染色體可以修正，所以不會發病，除非因特殊情况引致發病，否則她只是一個疾病基因攜帶者。

如果她的配偶是健康人士，沒有攜帶疾病基因，X及Y染色體都正常，他們的後代有四個可能性：第一個可能性，是誕下的兒子遺傳了媽媽帶病基因的X染色體，由於沒有正常的X染色體幫助修復，他就會帶有疾病基因並會病發；第二種情況是誕下兒子，他遺傳了媽媽正常的X染色體，及爸爸健康的Y染色體，他就沒有遺傳到疾病；第三種情況，是女兒遺傳了媽媽不正常的X染色體及爸爸的正常X染色體，她就會成為疾病基因攜帶者，但不會發病，因為她有另一條來自爸爸的正常X染色體修補缺損；第四種情況，是女兒從爸



▼血友病患者身體會經常無故地出現瘀傷。
▲血友病患者的關節內會出血而腫脹，常見發生於膝關節、腳踝、手腕等。



爸及媽媽分別遺傳正常的X染色體，也不會遺傳到疾病。

注射凝血因子急救

「總括而言，如果這對夫婦的下一代是兒子，他就有一半機會健康，一半機會帶有基因並會發病。如果誕下女兒，則一半機會帶有疾病基因，但很大機會不會病發，而另一半機會是完全健康。由此可見，男性的發病率遠遠超過女性。」林醫生說。

遺傳到血友病有甚麼影響？林醫生說，由於病人缺乏凝血因子，身體會出現以下徵狀：

「一，在沒有碰撞下身體突然出現瘀傷；二，自發性出血，通常發生於膝關節、足踝關節、手肘位置等，可以突然腫脹，或感覺有點『冤痛』，因為關節正在流血，身體無法自行止血致關節充血，令患者感痛楚，較嚴重的情況是內臟出血，例如有機會導致腹腔內積血；最嚴重是腦出血，間中都會見到一些因腦出血而突然暈倒的病例，追查後發現是患了凝血因子出現問題的血友病。」

定期注射 預防發病

林醫生說，確診血友病的病人，當出血時，吳先生需要每十二小時靜脈注射一次繞道治療藥物（大樽）。近數年，吳先生開始注射新藥物「雙特異性單株抗體」（小樽），每月皮下注射一次，有助減低出血機會。



人，除了當急性出血需要到醫院注射補充所缺乏的凝血因子外，亦會教導病人在病發時盡快自行靜脈注射藥物，「當撞傷後或一感覺關節疼痛的話，就要即時注射凝血因子。如果待關節已經腫脹才注射，關節有機會受到永久傷害，無法回復正常。」

目前病人亦可採用預防性治療方法，定期自行靜脈注射凝血因子，令凝血因子維持在一定水平，減少出血機會，注射頻密程度因應患者病情而定。確診血友病後，患者要盡力避免流血機會，平日要小心受傷，避免撞擊性運動如籃球或足球；如要做手術，需要先注射凝血因子保護。

由於疾病會遺傳給下一代，患者可以進行試管嬰兒療程，並在植入胚胎前進行遺傳病基因篩查，植入不帶疾病基因的胚胎。

追查家族患病成員

吳先生在兩歲時確診，當時家



▲如想知道家族中是否有血友病基因攜帶者，可進行基因檢查追蹤。

「注射新藥至今四年多，我只出血一次。現時不用再擔心無故出血而步步為營，與兒子玩耍時也可以放心，不會怕撞傷自己而攝手攝腳。」吳先生說。