

血友病

疾病簡介

血友病是一種遺傳性基因缺陷的疾病，會影響血液的凝血功能而使出血時間延長，幾乎專門發病於男性，並無種族或區域性的差別。與正常人相比，血友病患者流血並不會比較快，而是出血時間較常。血友病至今並無治癒的方法，但若不予以治療，出血將可能造成大量失血或因關節或體內積血而內部損傷。

盛行率

血友病發生的機率有如生三胞胎一樣少，可是卻影響了全球上萬人，其盛行率大約為十萬個男性中會有六至九位得病，至今估計美國約有 15,000 至 20,000 人有血友病，在台灣則約有 900 多人。

基因遺傳

常見的血友病有兩種類型：A 型血友病及 B 型血友病。

A 型血友病是凝血過程中第八因子蛋白缺乏或不正常，而 B 型血友病則為第九因子蛋白缺乏或不正常，兩者皆屬於性聯隱性遺傳疾病。製造第八及第九因子蛋白的基因位於 X 染色體上，一般而言，隱性特徵的表現需要兩個受影響的基因皆存在。然而 X 染色體關聯的隱性疾病，其特徵會表現於男性，因男性只有一個 X 染色體，女性因為有兩個 X 染色體，該疾病特徵就不會表現出來，相反地，卻會成為帶因子而遺傳給後代子女。若女性遺傳到兩個受影響的基因，則血友病的病徵就會顯現，但這種情況極為少見，在有些血友病帶因子的女性，可能會因為凝血因子濃度較正常低而有點症狀。

下列情節是根據家族基因遺傳史，說明生出血友病小孩的可能性。

一、正常母親+血友病父親

每次懷孕生出帶因子女性的機率為 50%，正常男性的機率為 50%，因此血友病父親與正常母親不會生出血友病兒子。

二、帶因子母親+正常父親

每次懷孕生出正常女性的機率為 25%，帶因子女性的機率為 25%，正常男性的機率為 25%，血友病男性的機率為 25%。

三、帶因子母親+血友病父親

每次懷孕生出帶因子女性的機率為 25%，血友病女性的機率為 25%，正常男性的機率為 25%，血友病男性的機率為 25%。

四、血友病母親+血友病父親

每次懷孕生出血友病女性的機率為 50%，血友病男性的機率也是 50%。（確實發生的機率非常少）

五、血友病母親+正常父親

每次懷孕生出帶因子女性的機率為 50%，血友病男性的機率也是 50%。（確實發生的機率非常少）

基因突變

先天性血友病是一種基因疾病，但它並非都是經由遺傳而來，即使是經由遺傳，也可能沒有家族病史，血友病可以是自發性的基因突變造成的。有很多理由可使正常基因經歷改變，而這種改變則被稱為自發性突變，這些自發性突變可以導致不正常積因而變成基因疾病的原因。血友病基因自發性突變成不正常基因的機率高，若血友病男孩出生於無家族病史的夫婦，自發性突變不是發生在發展過程中嬰兒的第八或第九因子基因，就是在母親的第八或第九因子基因傳給她兒子時，一旦自發性突變發生，它將可以傳給世代的子孫。

約有 25%至 30%的血友病患者沒有相關的家族病史。

疾病類型

常見的血友病類型有兩種：A 型血友病及 B 型血友病

A 型血友病	B 型血友病
第八凝血因子異常或缺乏	第九凝血因子異常或缺乏
X 染色體性聯隱性遺傳，主要病發於男性	X 染色體性聯隱性遺傳，主要病發於男性
盛行率 1:10,000	盛行率 1:60,000
約 70% 的病人屬嚴重型缺乏	約 50% 的病人屬嚴重型缺乏
女性可能為帶因子	女性可能為帶因子

疾病嚴重度之典型分類

疾病嚴重度	輕度	中度	重度
凝血因子濃度(相較於正常值之百分比)	5 - 50%	1 - 5%	< 1%
出血症狀	重大外傷後引起的肌肉關節出血及少有中樞神經系統出血	輕微外傷後引起的肌肉關節出血有中等危險性之中樞神經系統出血	自發性肌肉關節出血有高危險性之中樞神經系統出血
診斷時間	較晚期發現(成人時期)	1 至 2 歲	極早發現(通常在 1 歲以內)

出處：血友病防治及研究中心