

不同年紀血友病患者 需要的服務

王紹明醫生

香港中文大學內科及藥物治療學系血液科主任

成年血友病患者常見的併發症和問題

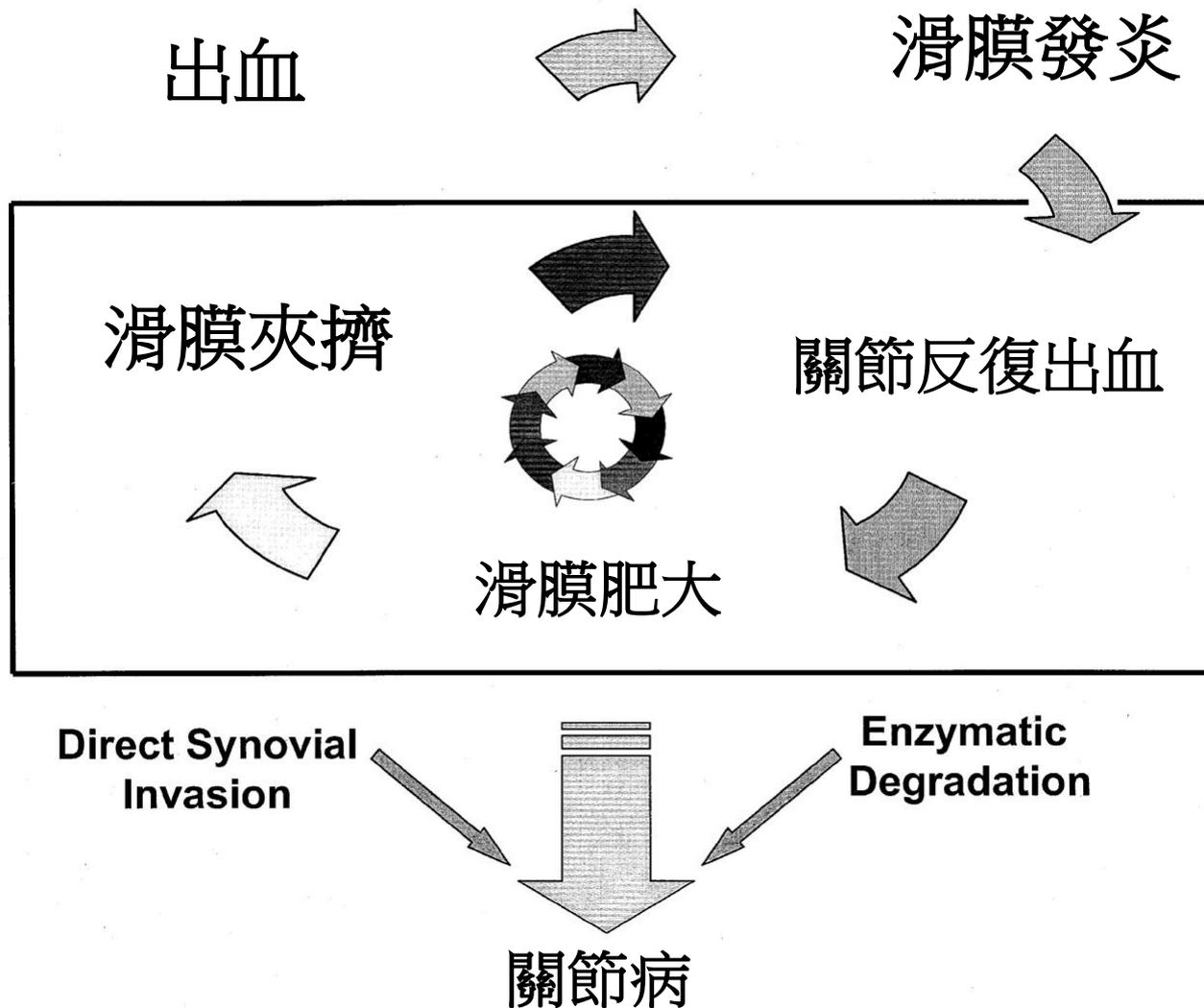
- 關節病
 - 滑膜炎
 - 放射性同位素滑膜切除術
 - 關節病
- 肝炎
 - 丙型
- 生育及遺傳

慢性血友病性關節問題(1)

滑膜炎

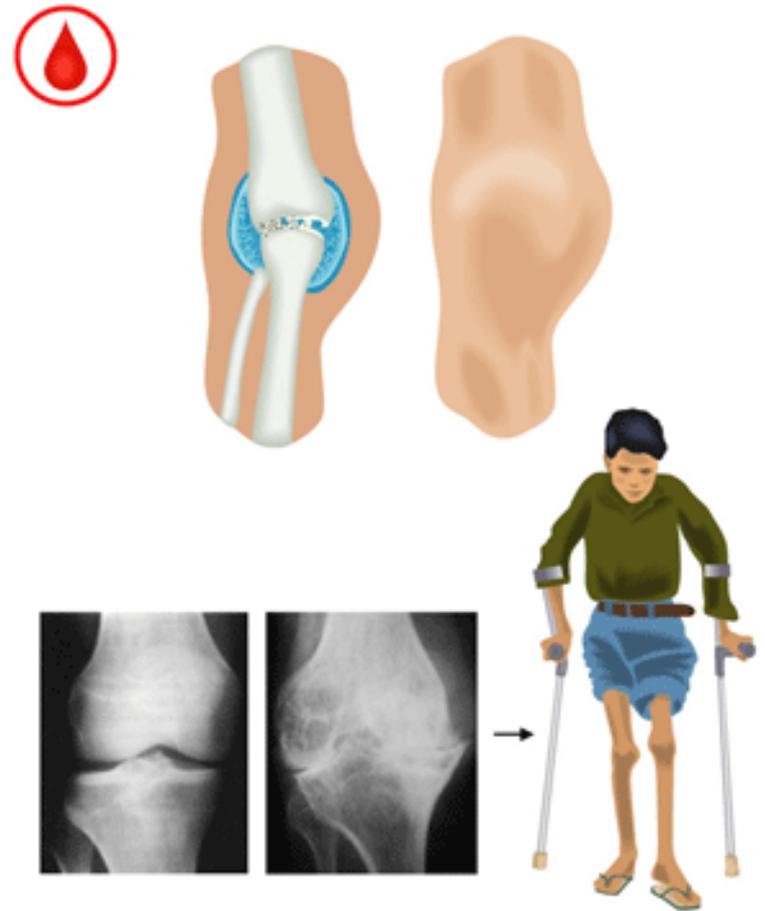
- 發生急性關節血腫後，滑膜發炎、充血，會變得十分脆弱。
- 如果反復出血，滑膜會長期發炎和肥大，關節出現腫脹（這種腫脹通常不僵硬，也不特別疼痛）；這種屬於慢性滑膜炎。

慢性血友病性關節問題(2)

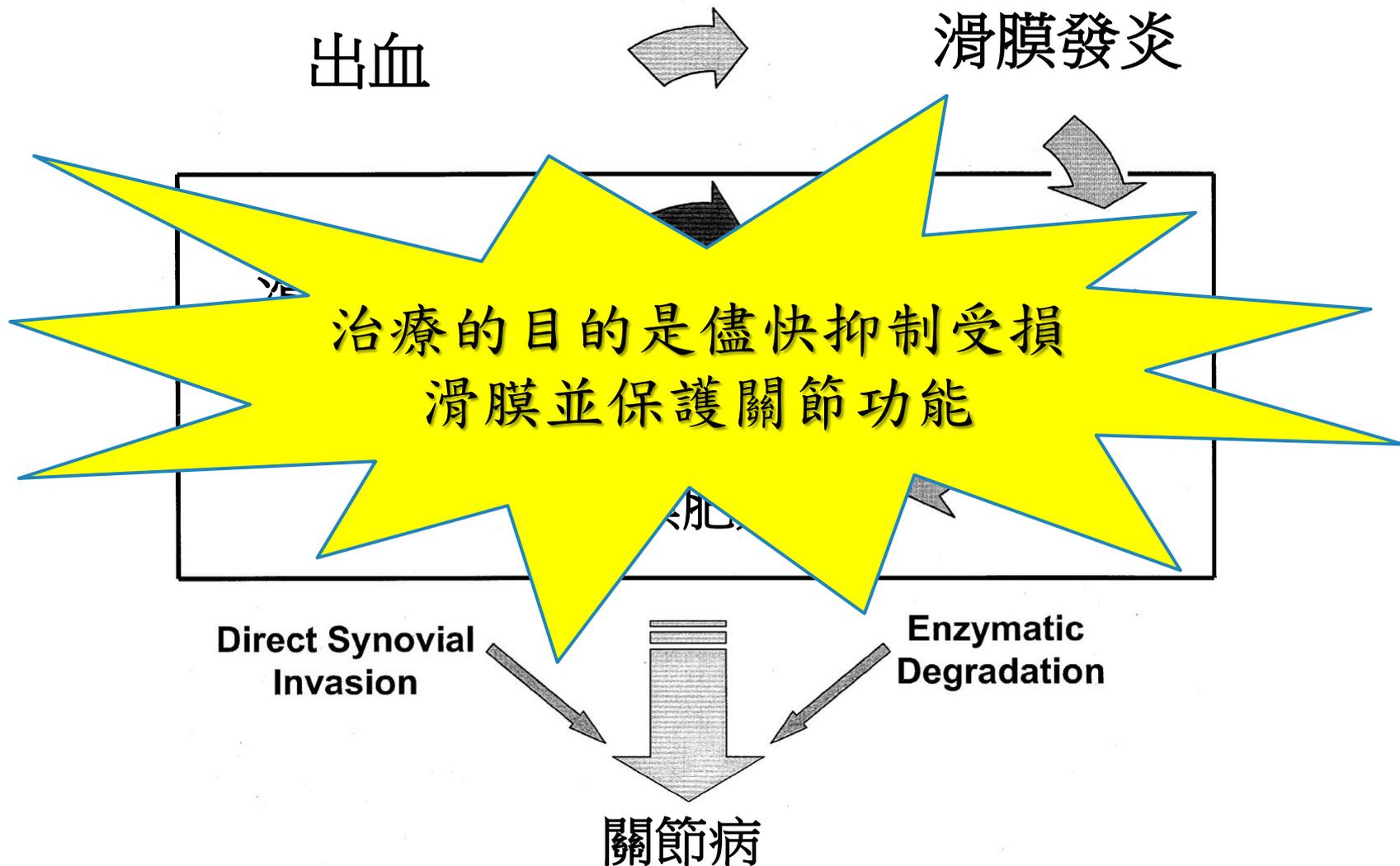


慢性血友病性關節問題(3)

- 如果滑膜炎得不到治療，會導致關節血腫的反復發生
- 隨著腫脹的繼續惡化，將出現關節損傷、肌肉萎縮並喪失活動能力，進而發展為慢性血友病關節病。



慢性血友病性關節問題(4)



滑膜炎的治療

- 凝血因數替代治療，給藥頻率和劑量應足以防止反復出血的發生
- 物理治療
 - 每日鍛煉，以改善肌肉力量並維持關節活動
 - 使用各種具備的治療方法，降低繼發性感染的機會
 - 功能性訓練
- 消炎藥以減輕炎症
- 功能性支具。這種支具允許關節活動但限制活動範圍，以防滑膜受到擠壓，可防止新的出血

滑膜切除術

- 如果慢性滑膜炎持續存在，經常反復出血，用其它方法均無法控制，則應該考慮滑膜切除術。
- 滑膜切除術包括
 - 放射性同位素滑膜切除術
 - 化學性滑膜切除術
 - 關節鏡手術
 - 開放性的外科滑膜切除術

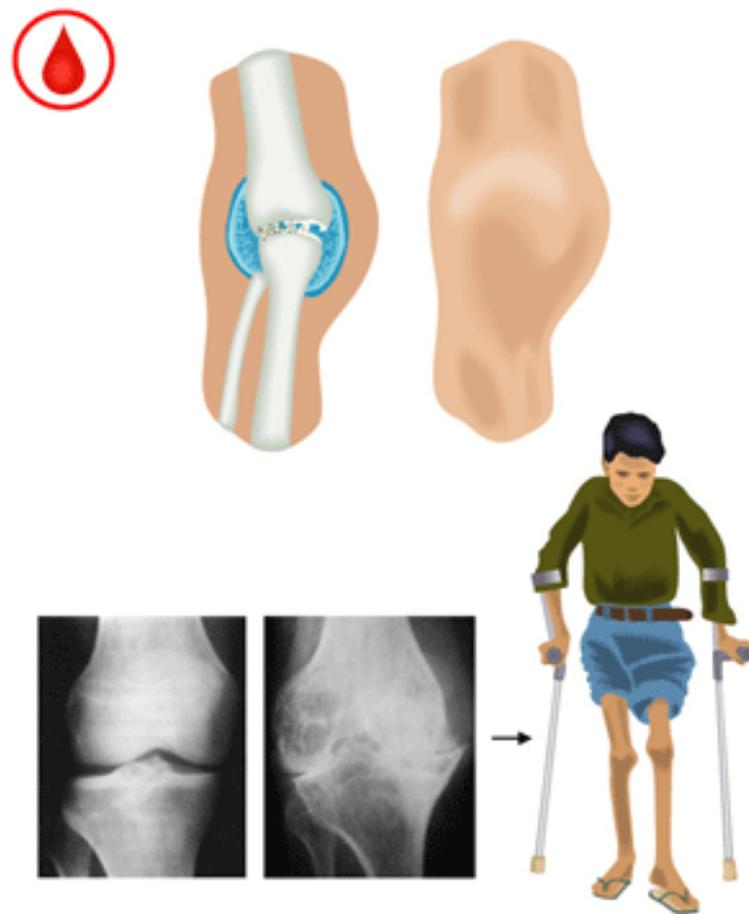
放射性同位素滑膜切除術

Radiation synovectomy

- 採用純貝塔發射體（pure beta emitter, 磷-32或鈷-90），效果很好，副作用小
- 成功率達75%
- 這種切除術的術後康復比手術法相對容易些
- 需通過超聲波檢查確認滑膜肥大的存在和治療的可行性

慢性血友病性關節病(1)

- 在患關節血腫期間，血液對關節軟骨的直接影響使病情發展
- 又由於持續性慢性滑膜炎和反復關節血腫加劇了病情，導致關節軟骨發生不可逆轉性損害，從而引起慢性血友病性關節病。



慢性血友病性關節病(2)

- 隨著晚期軟骨消失，出現進行性關節病，伴有下列症狀：
 - 繼發性軟組織攣縮
 - 肌肉萎縮
 - 成角畸形
- 發生肌肉出血或神經病變後，攣縮還可能加重畸形。
- 屈肌攣縮引起顯著的功能喪失，常常失去活動能力。
- 關節活動和負重會引起劇痛。
- 隨著關節的退化，由於滑膜和關節囊的進行性纖維化，腫脹消退。
- 如果關節強直，疼痛可能減輕或者消失。

慢性血友病性關節病(3)

- 如果保守措施不能有效減輕疼痛和改善功能，可以考慮外科干預
 - 關節外軟組織鬆解，治療攣縮。
 - 用關節鏡鬆解關節內粘連和矯正撞擊。
 - 用截骨術矯正成角畸形。
 - 涉及到大關節（膝、髖、肩、肘）的嚴重疾病，需要採取假體關節替代治療
 - 切除肘關節滑膜，同時切除橈骨頭
 - 踝關節固定術可以顯著減輕疼痛、矯正畸形，明顯改善功能。

丙型肝炎(Hepatitis C, HCV)

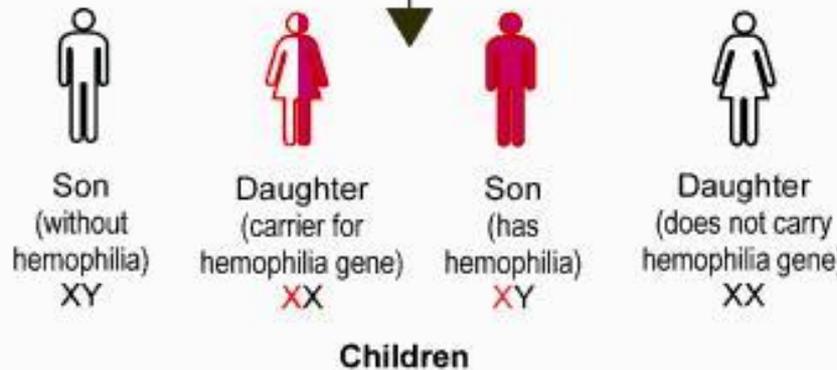
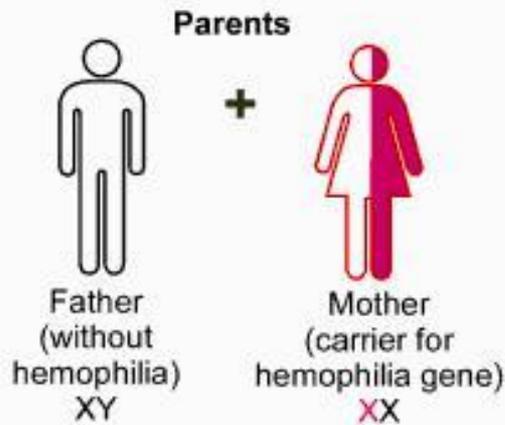
- 血友病患者的HCV評估應包括：
 - 抗-HCV血清學測試
 - 抗-HCV陽性患者的 HCV聚合酶鏈反應（PCR）
 - HCV PCR陽性患者的 HCV基因型
 - 肝功能檢查以及對纖維化和肝臟結構非侵入性評估。

丙型肝炎(Hepatitis C, HCV)

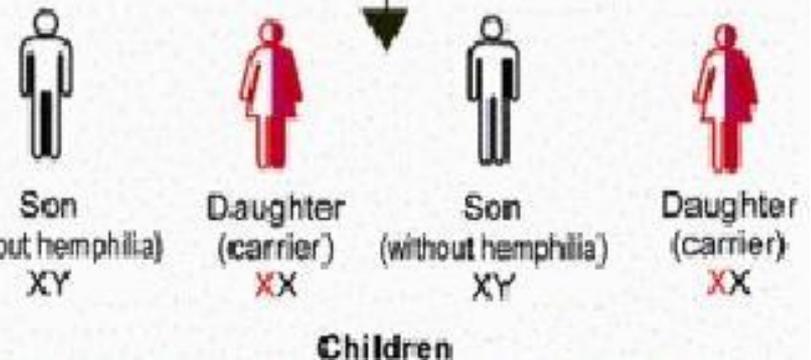
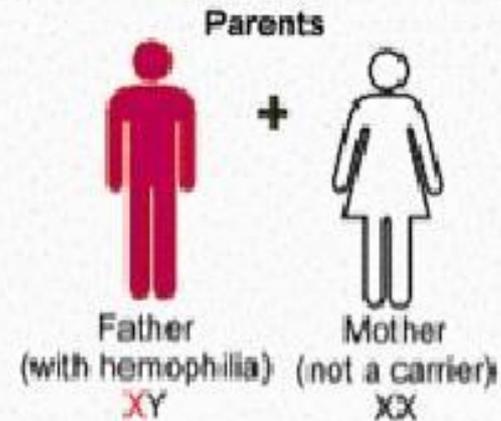
- 目前對HCV治療的標準藥物是聚乙炔醇干擾素（**Pegylated Inteferon**和病毒唑(**ribavirin**)，能給61%的血友病患者持久的病毒學反應。
- 結合這些藥物的各種新的抗病毒治療(**boceprevir, telaprevir, sofosbuvir**)可以提高持久的病毒學反應率。
- 在無法清除HCV的情況下，可考慮對終末期肝臟併發症做定期（每**6-12**個月）監測。

生育及遺傳

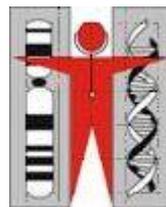
Inheritance of Hemophilia
"Carrier" Mother and Father Without Hemophilia



Inheritance of Hemophilia
Father with Hemophilia and Mother who is not a Carrier



衛生署醫學遺傳科



遺傳化驗服務

我們於2009年成為首間獲香港認可處認可的醫學遺傳化驗所。通過染色體分析和分子遺傳檢驗，我們能提供過百種不同遺傳病的檢驗服務，為遺傳病的患者找出染色體或基因變異，我們亦會為有關的家族成員提供檢驗和輔導，以便防止遺傳病延續至下一代及為遺傳病的個人化治療鋪路。在過去15年，我們已成功為接近5000個家庭確定遺傳病的成因。



遺傳輔導服務

遺傳輔導診所是一專科診所，專責檢驗及診斷遺傳疾病及其他與遺傳相關的罕見疾病，並提供相關遺傳輔導服務。透過診所的服務，病人及其親屬可了解遺傳病的性質、遺傳方式、復現率及有關的預防方法，從而更有效地計劃生育。如有需要，遺傳科將會轉介懷孕母親到胎兒產前診斷中心，作有關的胎兒產前診斷檢查。

九龍深水埗廣利道2號長沙灣賽馬會診所1樓

Department of Health

Clinical Genetic Service

- It receive referrals of index patients with potentially at risk haemophiliac's family members (e.g. female relatives at or below reproductive age) for clinical genetic services
- Both genetic counselling and carrier screening test will be provided
- This is preferred site for 'non-emergent' referral. Early index case referral is encouraged

Tseng Yuk Hospital 贊育醫院

- It provides genetic testing for couples referred for pre-natal diagnosis and pre-pregnancy counselling
- Female relatives of the couples who come for prenatal diagnosis or pre-pregnant counselling, if available, will also be tested

