

第一章

护理原则

Alok Srivastava, Gerard Dolan, Lisa Bagley, Margareth C. Ozelo, Emna Gouider, Debbie Hum, Steven W. Pipe, Bradley Rayner, Alison Street, Glenn F. Pierce

护理原则：您需要知道的内容

12 项护理指导原则，旨在实现理想的血友病管理，以确保血友病患者获得适当、持续和高质量的医疗服务和全面护理

(应该认识到，每个国家的优先事项和能力决定了在某个时间点有哪些可行措施)

- | | |
|-------|---------------------|
| 原则 1 | 国家协调和血友病护理提供 |
| 原则 2 | 获得安全的 CFC、止血产品和治疗方法 |
| 原则 3 | 血友病的实验室服务和基因诊断 |
| 原则 4 | 血友病护理教育和培训 |
| 原则 5 | 临床和流行病学研究 |
| 原则 6 | 出血的急性和紧急护理 |
| 原则 7 | 血友病的多学科护理 |
| 原则 8 | 定期替代治疗（预防） |
| 原则 9 | 有抑制物的患者管理 |
| 原则 10 | 骨骼肌肉并发症的管理 |
| 原则 11 | 特殊病况和合并症的管理 |
| 原则 12 | 结局评估 |



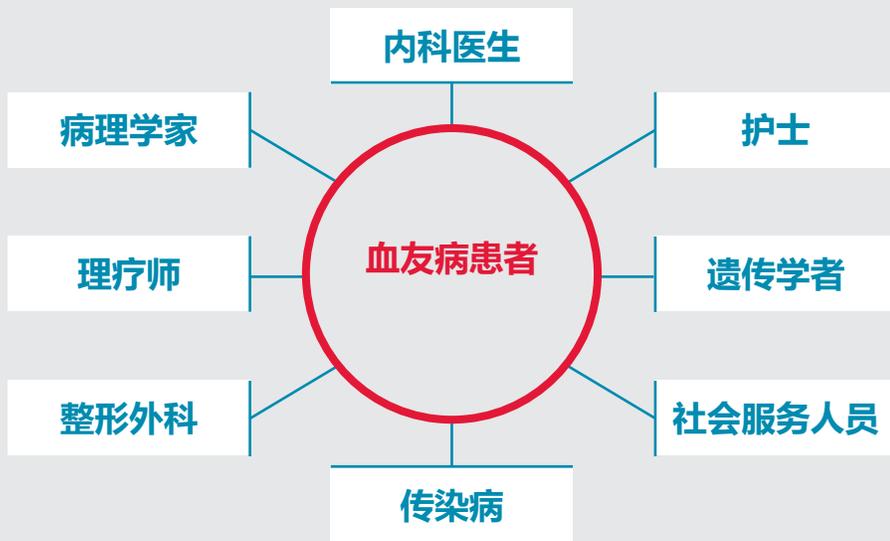
第二章

血友病综合护理

Elena Santagostino, Alison Dougall, Mathieu Jackson, Kate Khair, Richa Mohan, Kim Chew, Augustas Nedzinskas, Margareth C. Ozelo, H. Marijke van den Berg, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

血友病的综合护理：您需要知道的内容

血友病的综合护理包括诊断、治疗和管理血友病及其并发症所需的多学科医疗服务。这些服务通常由血友病治疗中心综合护理小组的核心成员提供。



.....
 需要一个多学科的血友病护理
 团队为您提供最好的护理。

血友病综合护理团队提供以下服务：

- 预防出血和关节损伤
- 及时处理出血事件，关节出血后的物理治疗和康复
- 疼痛管理
- 骨骼肌肉并发症的管理
- 抑制物和其他并发症的预防和管理
- 牙科护理
- 生活质量评估和社会心理支持
- 遗传咨询与诊断
- 持续的患者/家庭护理人员教育和支持

第三章

实验室诊断与监测

Steve Kitchen, Francisco de Paula Careta, Silmara A. de Lima Montalvão, Emna Gouider, Radoslaw Kaczmarek, Claude T. Tagny, Pierre Toulon, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

实验室诊断与监测：您需要知道的内容

不同的出血疾病可能有非常相似的症状；因此，正确的诊断对于确保患者得到适当的治疗至关重要。

血友病的诊断依据：

1

血液筛查，

测量凝血酶原时间（PT）和活化部分凝血酶时间（APTT）或血小板功能检测，以测量血液中的凝血因子活性

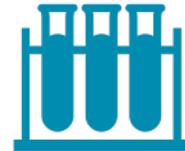
2

因子分析检测

以及其他具体的检查，以确定具体的诊断

血友病初筛检查后，将定期检测血液，以监测血液中因子含量的变化。血友病的治疗可能会影响因子水平。

在进行筛选或监测血液检查之前，通常不需要禁食；然而，采血：前应避免剧烈运动。



实验室检测

- 当地血友病治疗中心的实验室将严格遵循如何筛选您的血液以诊断血友病以及如何监测您血液中的凝血因子水平的指导方针。
- 血液检查将由具有凝血实验室检测知识和经验的工作人员进行，他们将使用经过验证的专用血检设备和试剂。

第四章 遗传评估

Megan Sutherland, Carlos De Brasi, Barbara A. Konkle, Shrimati Shetty, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

遗传评估：您需要知道的内容

谁应该接受血友病基因检测？

疑似或确诊血友病患者

还有他们的“高危”女性家庭成员

为什么要做基因检测？



定义特定的基因突变



对疑难病例进行诊断



预测抑制物出现的风险



识别女性携带者



提供产前诊断

基因检测如何起作用？

1 检测前遗传咨询

遗传咨询师将提供检测程序信息和检测结果可能产生的后果

2 基因检测

通过血液检测实现基因检测

将检测凝血因子水平和血管性血友病（维勒布兰德，von Willebrand）因子活性

3 检测结果和检测后的遗传咨询

每名接受检测的人员都应接受检测后咨询，以了解检测结果并确定行动方案

第五章

止血剂

Steven W. Pipe, Manuel Carcao, Kim Chew, Radoslaw Kaczmarek, Steve Kitchen, Johnny Mahlangu, Margareth C. Ozelo, Ekawat Suwantaraj, Jerzy Windyga, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

止血剂：您需要知道的内容

凝血因子浓缩物是 PWH 的治疗选择，因为它们是非常安全有效的出血治疗和预防方法。有两种类型：

1 血浆源性产品
(捐赠血浆)

2 由工程细胞制成的重组产品



血浆源性和重组 FVIII 和 FIX CFC都同样有效和安全，世界血友病联合会（WFH）不倾向于任何一种。您的医生会根据血友病的类型和产品的可用性和成本为您选择最好的产品。

延长半衰期 (EHL) CFC 产品是一种 CFC，与标准半衰期 (SHL) 产品相比，它的注射间隔时间更长。

Emicizumab是一种非因子替代疗法，提供了一种替代治疗，推荐作为有或没有抑制物的 A 型血友病患者的常规预防方法。

出于对质量、安全性和疗效的考虑，应该优先使用 CFC，而不是凝固蛋白质或新鲜冷冻血浆。然而，WFH 认识到，现实情况是它们仍然在世界各地的国家广泛使用，因其是唯一可用的或负担得起的治疗方案。

在非常特殊的情况下，还可以选择**其他止血剂**，包括：

旁路制剂

用于治疗 and 预防出现抑制物的 A、B 型血友病患者的出血。

- A 型血友病 的活化凝血酶原复合物浓缩物 (aPCC)
- B 型血友病 的重组活化因子 VIIa (rFVIIa)

去氨加压素 (DDAVP) 适用于轻度或中度 A 型血友病患者及 A 型血友病携带者。

抗纤溶药物

如氨甲环酸，用于控制表面软组织和粘膜出血，用于牙科手术或出牙。

第六章

血友病预防

Manuel Carcao, H. Marijke van den Berg, Emna Gouider, Kate Khair, Manuel A. Baarslag, Lisa Bagley, Francisco de Paula Careta, Rolf C. R. Ljung, Margaret V. Ragni, Elena Santagostino, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

预防治疗：您需要知道的内容



预防治疗是世界各地所有严重血友病患者的**护理标准**

什么是预防治疗？

预防治疗是定期和持续使用止血剂的预防性治疗。

这与**情景性替代疗法**（也称为按需疗法）相反，后者仅在出血时通过输注凝血因子进行治疗。

在所有国家，推荐预防性疗法胜于情景性疗法，但认识到在资源有限的国家，可使用**较低剂量的预防治疗**。

预防治疗的目标是什么？

血友病患者应该在年轻时开始预防治疗，最理想的年龄是 3 岁，但在任何年龄开始预防治疗。

预防治疗的目标是防止血友病患者出血，同时使他们能够积极生活，并达到与非血友病患者相当的生活质量。

与情景性替代疗法相比，预防治疗有哪些益处

预防治疗的益处

- ✓ 接受定期预防治疗的血友病患者，出血明显减少，关节疾病减少
- ✓ 预防治疗可预防或降低颅内出血的风险
- ✓ 长期的益处包括慢性疼痛减少，整形手术、住院和急诊室就诊的需要减少
- ✓ 所有这些都导致**生活质量提高**，参与（即定期参加）教育、娱乐和专业活动的次数更多

第六章 血友病的预防治疗

有哪些不同类型的预防治疗？

预防治疗可以使用凝血因子浓缩物替代治疗（标准半衰期（SHL）或延长半衰期（EHL））或非因子替代疗法（如 emicizumab）。

SHL 替代疗法

- SHL CFC 可用作 A 型和 B 型血友病的预防疗法
- SHL CFC 需要经常输注：
 - A 型血友病（FVIII）每周 3-4 次
 - B 型血友病（FIX）每周 2-3 次
- 如果按照医生提供的时间表进行预防治疗，随着时间的推移，您的出血和关节问题会减少
- 频繁输注可能导致静脉插管困难（特别是幼儿）

EHL 替代疗法

- EHL CFC 可用作 A 型和 B 型血友病的预防疗法
- SHL CFC 相比，EHL CFC 需要的输注频率更低：
 - 可能低至每 1-2 周一次（对于某些 EHL FIX 产品）
- 使用 EHL 预防治疗可能导致：
 - 输注频率更少
 - 前往诊所或医院输注的次数更少
 - 血管问题更少

非因子替代疗法

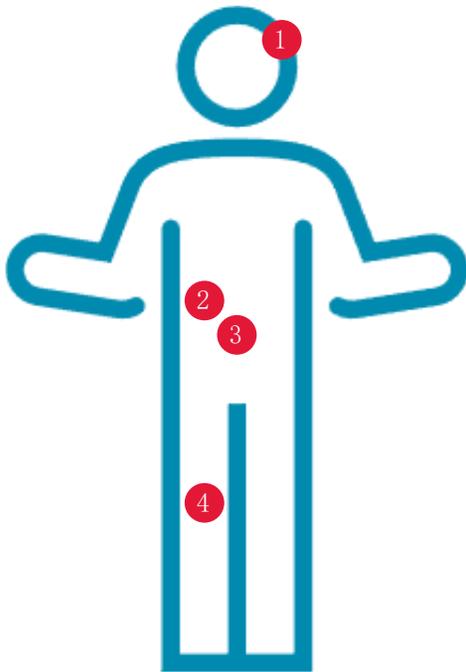
- 现在已经存在使用非因子替代疗法的预防治疗
- Emicizumab 是目前唯一批准的非因子替代疗法
- Emicizumab 仅用于 A 型血友病的预防治疗
- 它通过皮下注射（在皮肤下，而不是像凝血因子那样在静脉内）给药，每周一次或更少
- 使用非因子产品的预防治疗可能导致：
 - 预防治疗方案的负担更少
 - 依从性更高
 - 社会和体育活动参与度更高

第七章

特殊出血疾病的治疗

Johnny Mahlangu, Gerard Dolan, Alison Dougall, Nicholas J. Goddard, Enrique D. Preza Hernández, Margaret V. Ragni, Bradley Rayner, Jerzy Windyga, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

特殊出血疾病的治疗：您需要知道的内容



1. 颅内出血

症状：

- 头部损伤
- 头痛
- 嗜睡
- 重度背痛

治疗：

- 立即开始 CFC 治疗（在开始检查之前）
- 立即住院并由神经科医生进行医学评估



2. 肾出血 (肾脏出血)

症状：

- 腹痛
- 腹部肿胀
- 腰背部疼痛
- 血尿

治疗：

- 立即开始 CFC 治疗
- 充分补水
- 卧床休息



3. 胃肠道及腹部出血

症状：

- 吐血
- 直肠通道出血
- 黑粪症

治疗：

- 立即开始 CFC（在开始检查之前）
- 立即住院和医学评估
- 抗纤溶药物
- 治疗基础疾病



4. 关节出血

症状：

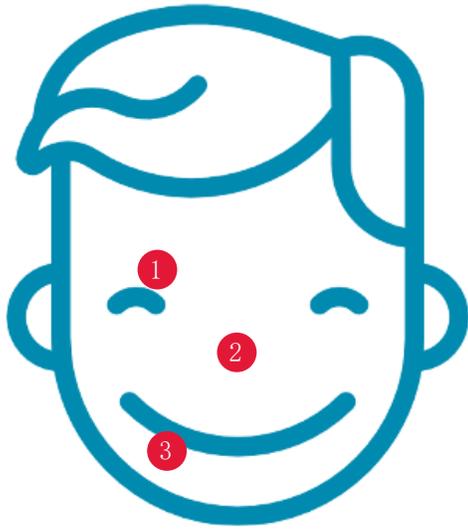
- 关节内刺痛和紧绷感
- 肿胀，皮肤摸起来发热
- 疼痛增加
- 失去活动度

治疗：

- 立即使用 CFC
- 使用止痛药缓解疼痛
- RICE（休息、冷敷、加压、抬高），PRICE（保护、休息、冷敷、加压、抬高），或 POLICE（保护、适当负重、冷敷、加压、抬高）
- 物理治疗与康复



第七章 特殊出血疾病的治疗



4

1. 眼部出血 (眼部出血)

原因：

- 可能的创伤或感染

治疗：

- 立即开始 CFC 治疗
- 每 6-8 小时监测一次，直到出血痊愈



2. 鼻出血 (鼻出血)

原因：

- 刺激
- 外伤

治疗：

- 抬高头部
- 加压
- 使用浸有抗纤溶剂的纱布
- 避免鼻腔填塞
- 如果准许，使用 CFC



3. 口腔出血

原因：

- 拔牙
- 牙龈炎
- 外伤

治疗：

- 直接加压 15-30 分钟/缝合并使用肾上腺素（如果需要）
- 立即开始 CFC 治疗
- 牙医会诊
- 无剧烈运动，软饮食 3-5 天
- 24 小时内不得吸烟
- 必要时使用软夹板



4. 喉咙和颈部出血

原因：

- 局部病理学
- 外伤
- 剧烈咳嗽

治疗：

- 立即开始 CFC 治疗
- 立即住院并由耳鼻喉科医生进行医学评估



第八章

凝血因子抑制物

Margaret V. Ragni, Erik Berntorp, Manuel Carcao, Carmen Escuriola Ettingshausen, Augustas Nedzinskas, Margaret C. Ozelo, Enrique D. Preza Hernández, Andrew Selvaggi, H. Marijke van den Berg, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

抑制物：您需要知道的内容

什么是抑制物？

抑制物是一些血友病患者在因子治疗时产生的抗体。抑制物是血友病治疗的严重并发症。抑制物可以阻碍常规凝血因子替代疗法的止血作用。

抑制物如何治疗？

如果您出现一种抑制物，您将得到血友病治疗中心医疗团队的药物治疗，以阻止您的身体产生抑制物。与您的医疗团队沟通非常重要。



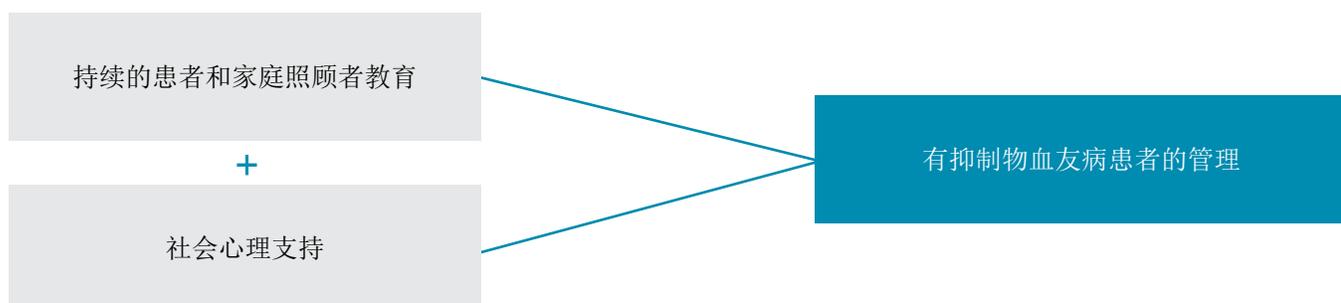
我什么时候应该检测抑制物？

抑制物检测是通过一种特殊的血液检查完成的，称为 Nijmegen 改良法 Bethesda 测定。您应该在治疗期间的特定时间进行抑制物检测。

我什么时候应该检测抑制物？

- ✓ 在您开始 CFC 治疗之后，然后每年一次
- ✓ 强化 CFC 治疗后，如每日治疗，持续超过 5 天
- ✓ 手术前
- ✓ 如果 CFC 不能阻止您出血

出现抑制物的血友病患者，需要与您的血友病治疗中心保持良好沟通，制定协调护理计划，才能获得最佳护理



第八章 凝血因子抑制物

A 型血友病和 B 型血友病患者都可能出现抑制物，但两者在抑制物的发生率、管理和对治疗的反应方面存在差异。

A 型血友病和抑制物

约

30% 既往未经治疗的**严重 A 型血友病**的发病率

抑制物在重度 A 型血友病患者中比在中度或轻度血友病患者中更常见

B 型血友病和抑制物

约

5% 严重 B 型血友病的**发病率**

抑制物在 B 型血友病患者中并不常见

当您出现抑制物时，治疗的依据是控制您的出血，并治疗抑制物，直到它消失

管理有抑制物 PWH 的出血

如果您在出现抑制物时确实出血了，医生会决定使用最好的治疗方法来阻止出血。这取决于抑制物的滴度，您对产品治疗的临床反应，既往输注反应，出血的部位和性质，以及在您的国家可用的产品。治疗方法包括以下其中一种：

管理有抑制物 PWH 的出血

- ✓ 凝血因子浓缩物替代疗法
- ✓ 旁路制剂（重组因子 VIIa 或活化凝血酶原复合物浓缩物）
- ✓ Emicizumab（只适用于 A 型血友病）

消除抑制物的治疗

免疫耐受诱导疗法，即 ITI，常用于消除抑制物。ITI 是一种较长时间的凝血因子替代治疗方案。确切的剂量和频率由医生根据个体情况确定。ITI 在严重 A 型血友病患者中消除抑制物的成功率为 70%-80%，但在 B 型血友病患者中消除抑制物的成功率较低。

第九章

具体管理问题

Jerzy Windyga, Gerard Dolan, Kate Khair, Johnny Mahlangu, Richa Mohan, Margaret V. Ragni, Abdelaziz Al Sharif, Lisa Bagley, R. Sathyanarayanan, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

具体管理问题：您需要知道的内容

携带者



- 携带者通常不会表现出血友病的症状，但有些携带者确实出现因子 VIII 或因子 IX 活性低
- 携带者应在血友病治疗中心登记
- 应该提供遗传咨询和心理支持
- 怀孕携带者应由医院管理
- 监测产后出血很重要

新生儿



- 应对新生儿脐带血进行因子水平检测
- 如果进行包皮环切手术，应由有经验的外科医生和血液学团队在可获得凝血因子浓缩物资源的血液学治疗中心进行。

手术



- 需要手术的血友病患者应在血友病综合治疗中心接受治疗或咨询，并提供足够量的 CFC 和充足的实验室设施，以监测因子活性和抑制物检测

社会心理



- 心理和社会支持是血友病综合护理的重要组成部分
- 血友病治疗中心协助患者及其家属组建和加入支持小组或网络，并鼓励他们参与患者组织

并发症



- 对于老年血友病患者发生的合并症，应像在同龄未受影响人群中一样，咨询相关专家进行治疗
- 采取侵入性手术或使用可能导致出血风险的药物，导致出血风险增加时，应采取适当的治疗

第十章

骨骼肌肉并发症

Adolfo Llinás, Pradeep M. Poonnoose, Nicholas J. Goddard, Greig Blamey, Abdelaziz Al Sharif, Piet de Kleijn, Gaetan Duport, Richa Mohan, Gianluigi Pasta, Glenn F. Pierce, Alok Srivastava

骨骼肌肉并发症：您需要知道的内容

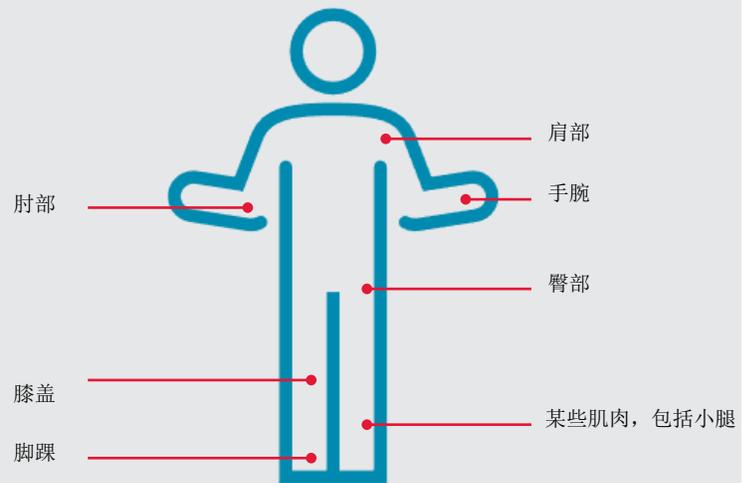
关节出血进展和治疗目标

1 关节出血被称为**关节积血**。

2 反复的关节出血会导致关节囊（滑膜）内膜发炎（**滑膜炎**）。滑膜炎**如果不治疗会发展为慢性炎症**。

3 随着时间的推移，出血和炎症会导致永久性的关节损伤，称为**血友病性关节炎**。

血友病常见出血部位



血友病的主要特征是急性出血。

 **血友病中 80% 以上**的急性出血发生在特定的关节和肌肉。

预防出血被认为是治疗的标准。

治疗

慢性滑膜炎

肌肉或关节出血后，为了完全恢复功能，您通常需要：



6-8 周预防
(如果没有采取预防
治疗)



物理治疗法

建议咨询有经验的骨骼肌肉专家；建议进行非手术滑膜切除术。

第十章 骨骼肌肉并发症

血友病其他骨骼肌肉并发症包括：

肌肉出血

肌肉内出血，或肌肉出血，可以在身体的任何一块肌肉中发生，通常是受伤或突然拉伸所致。

症状包括不适、疼痛和/或肿胀。

未经治疗的肌肉出血会导致腔室综合症，从而导致组织损伤、肌肉缩短和肌肉死亡。

假性肿瘤

假性肿瘤可能是由于软组织出血治疗不当而导致的肢体和威胁生命的状况。

未经治疗的假肿瘤会变大，可能会对附近的骨骼、神经和血管造成压力。

骨折

血友病患者骨折并不常见，但您可能有骨折的风险：

- 骨质疏松，或者
- 在关节附近有明显的运动损失。

心理支持可以帮助您改善生活质量



医疗护理提供者可以帮助制定**个性化策略**，以满足您的身体、情感、社会、教育和文化需求。策略可能包括**心理咨询、教育和就业咨询**以及**财务规划**。

您的医生会怎么做？

立即用凝血因子替代疗法治疗出血。

经常评估你的疼痛。

持续监测可能的腔室综合征（在封闭空间内的深层肌肉出血）。

小型早期假性肿瘤可以用短疗程的凝血因子替代治疗。

大型假性肿瘤可以通过手术切除。

立即用凝血因子或其他止血剂治疗。

在**物理治疗和康复的帮助下，尽快恢复**活动度、肌力和功能。

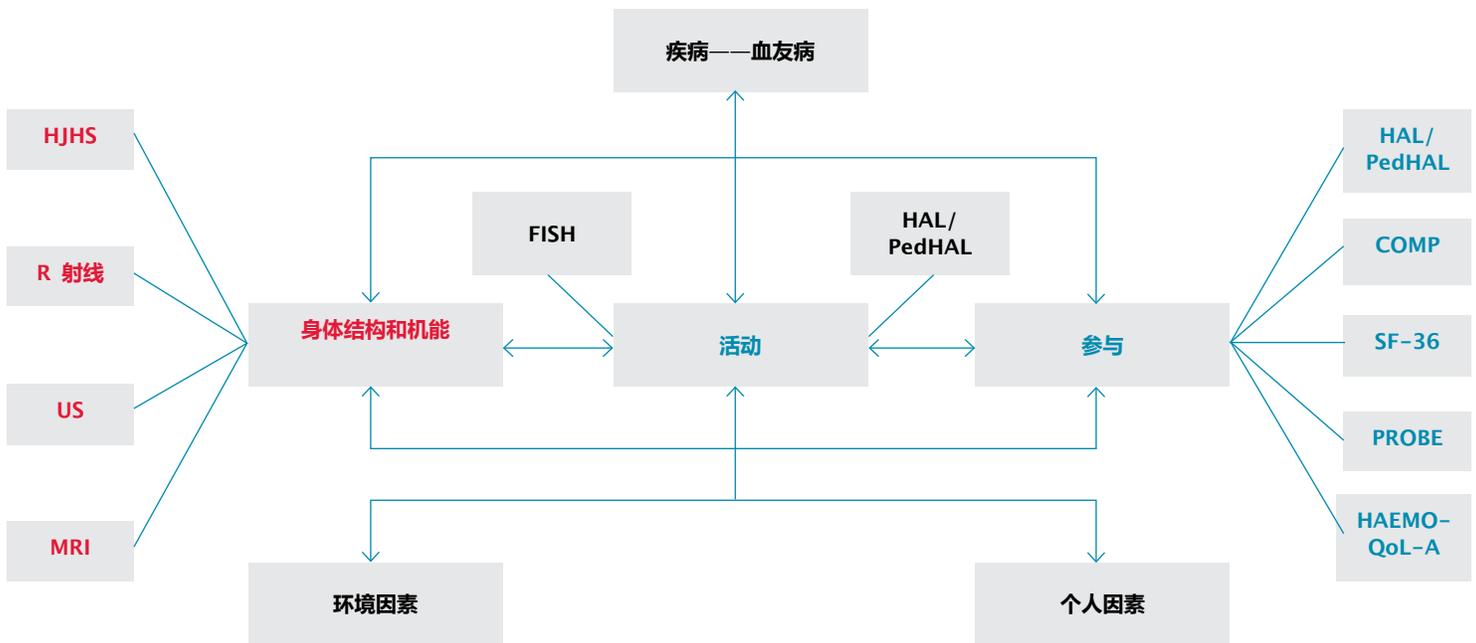
第十一章

结局评估

血友病的预后评估测量各种参数，包括身体结构和机能、活动和参与、疾病负担和健康状况

结局评估：您需要知道的内容

血友病的预后评估测量各种参数，包括身体结构和机能、活动和参与、疾病负担和健康状况



身体结构和机能

指通过临床和放射学评估的关节和特定肌肉群的状态

活动和参与

分别指日常生活中的工具性活动（如行走、爬台阶、刷牙、上厕所）和对社会互动背景下的生活情境的参与

第四章 遗传评估

身体结构和机能的推荐测量

HJHS

所研究的最佳儿童和成人联合评估工具。

X 射线

Pettersson 评分是最广泛使用的成像测量方法，但对早期变化不敏感。

US

超声成像可发现关节积液、早期关节病变和亚临床关节病变。

MRI

MRI 可能是对关节结构最敏感的测量方法，但价格昂贵

建议的活动和参与措施

HAL & PedHAL

一种针对特定疾病的、自我报告的成人和儿童活动测量方法

FISH

血友病患者功能独立性的观察者评估

PROBE

血友病对血友病患者日常生活影响的自我报告测量

COPM & MACTAR

通用的活动和参与变化感知的评估工具

健康相关的生活质量

EQ-5D 和 **SF-36** 是目前广泛用于血友病患者生活质量评估的通用工具。加拿大血友病结局-儿童生活评估工具 (**CHO-KLAT**) 是为血友病儿童开发的工具，成人血友病健康指数和血友病特异性生活质量 (QoL) 问卷 (**HAEMO-QoL-A**) 是为成人血友病患者开发的问卷。