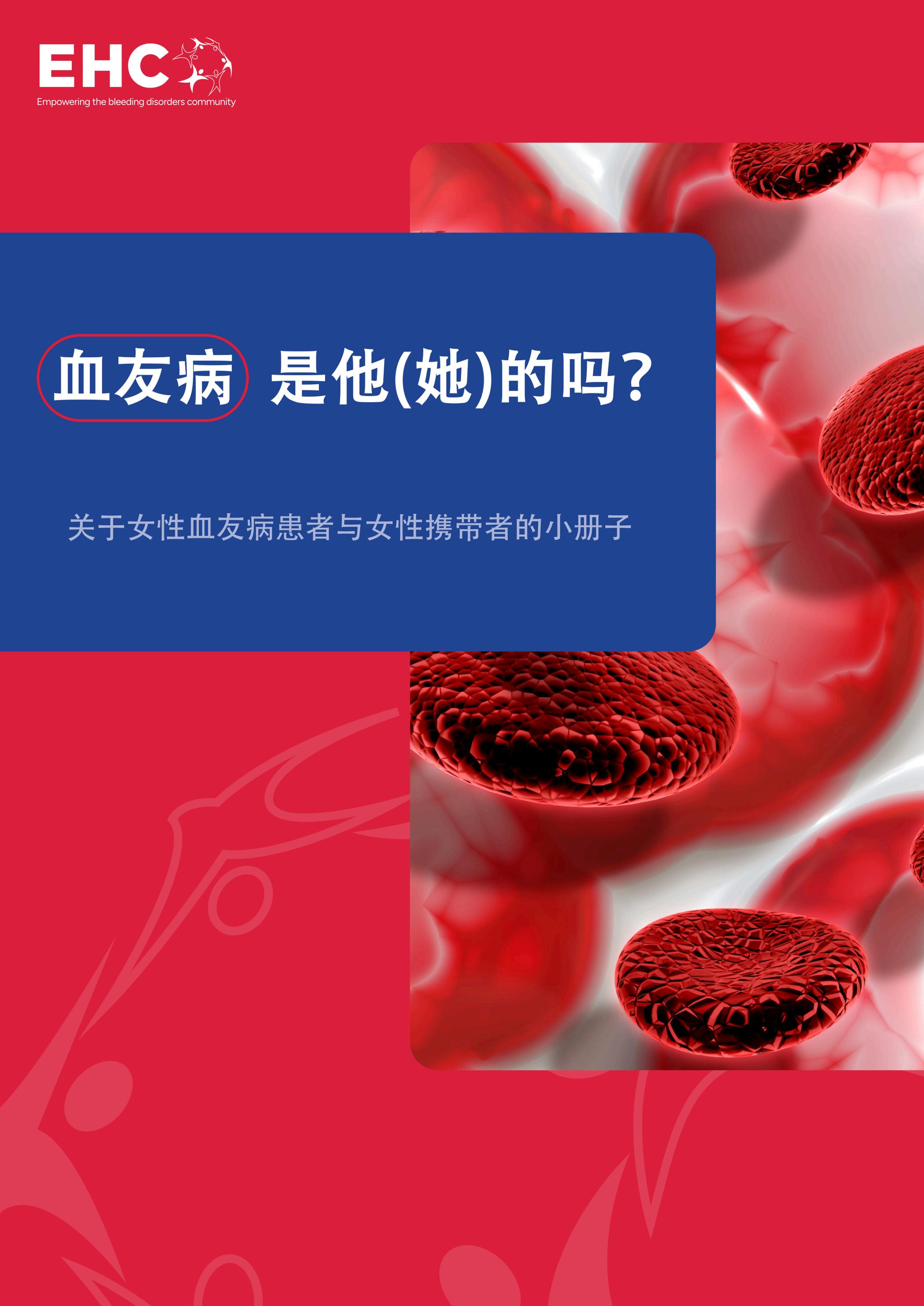


血友病 是他(她)的吗?

关于女性血友病患者与女性携带者的小册子



前言

多达

30%

的血友病携带者体内凝血因子水平偏低

血友病是一种罕见的出血性疾病，其特征是体内缺乏或减少关键的凝血因子（第VIII因子或第IX因子），导致自发性出血或出血时间延长。由于其X染色体遗传模式，血友病常见于男性。然而，女性，特别是血友病基因携带者，也会受到影响。研究发现，多达30%的血友病携带者体内凝血因子水平偏低，且有多人存在出血风险增加的问题。

尽管如此，女性仍然常常被视为仅仅是“血友病的携带者”，这一错误观念可能导致她们在医疗体系中无法获得恰当的医疗服务，或被延误诊断。此外，女性和女孩往往是唯一被识别为携带者的群体，这进一步强化了顽固的偏见，而这些偏见亟需引起重视。从遗传角度来看，男性和女性都可以带有血友病的基因，这点非常关键。在这本小册子中，EHC（世界血友病联盟）特别聚焦于女性携带者以及患有血友病的女性，以此作为其宣传倡导与提升认知工作的一部分。

EHC（欧洲血友病联盟）倡导欧盟女性健康战略（EU Strategy for Women's Health），该战略旨在：实现健康公平，提高公众认知，改进诊断实践，规范护理方案，以便更有效地管理和支持女性血友病携带者以及女性血友病患者。



个人故事

我叫丽莎¹，来自德国。我是一位重型 A 型血友病女性患者的母亲，我的女儿今年 25 岁，她的病因是一种新发基因突变。当她刚被确诊时，我和丈夫对这种疾病几乎一无所知，也无法预见这将给她的未来带来怎样的影响。为了理解她的状况并更好地做准备，我加入了我们国家的血友病协会。很快，我便投身志愿服务和倡导，希望能为患有出血性疾病的女性和女孩争取更多关注。

回到

2000

当时医生们仍然声称，血友病是一种“传男不传女”、只影响男性的疾病，而女性被认为仅仅是“携带者”。

一步一个脚印，医疗专家渐渐开始改变他们描述这一疾病的方式。患者组织也在提升女性出血性疾病相关意识方面发挥了至关重要的推动作用。如今，相关术语已经更新，女性患者在诊断、治疗和照护方面的可及性也有了显著改善。尽管如此，我始终认为，我们仍需继续倡导：无论病情轻重、身处何地，所有女性出血性疾病患者都应获得更加及时、更加准确的诊断与治疗。在必要时，给予女性患者预防性治疗同样关键。我们不能忽视，女性每月的生理期本身就是一种出血过程。对于许多女性来说，经期出血过多已严重影响了生活质量。



¹注：为保护隐私，本文中所使用的姓名、国家和年龄均为化名。

女性血友病的遗传： 最常见情况

父母

母亲为血友病携带者
或患者 + 父亲无血友
病 (X^*X+XY)

母亲为血友病携带者
或患者 + 父亲患有血
友病 (X^*X+X^*Y)

女儿的遗传情况

女儿是携带者或女性血
友病患者 (X^*X)，或非
携带者 (XX)

女儿的两个X染色体均有
突变基因：女性血友病患
者 (X^*X^*)
或者
女儿的一个X染色体有突
变基因，另一个X染色体
有正常基因：女性血友病
患者 (X^*X) 或携带者
(X^*X)

基因传递的可能性

有50%可能性是携带者、
其中不到30%的可能性会
表现出血友病，
有50%可能性是非携带者

可能表现出血友病，
100%可能是携带者

女性血友病的遗传： 罕见和极罕见情况

父母



女儿的遗传情况



基因传递的可能性



自发突变	血友病 (X^*X^*) 或自发突变仅发生在一条 X染色体上 (X^*X)	X^*X^* 的状况是罕见的—— 此时一条突变来自遗传， 另一条为新发突变 (de novo)。如果两条突变都 是新发突变，则极其罕见
携带者 (X^*X) + X染色体失活偏斜 (skewed X - inactivation)	遗传不可预测，通常为轻 度血友病症状 (X^*X)， 但在含正常基因的X染色 体极度失活的情况下，女 性即使只有一条突变基 因，也可能表现为重度或 中度血友病	不可预测，取决于X染色 体失活比例
一条 X 染色体来自 受影响的父母， 另一条来自新发突变	遗传不可预测，中度或重 度症状	不可预测
X 染色体异常，如单 体X (特纳综合 征, 45 X)	遗传不可预测，症状可能 为轻度、中度或重度	不可预测

携带者， 还是患者？

由于血友病的X连锁遗传特点，传统上血友病的诊断多赋予男性，且普遍存在“女性携带者不受影响”的误解。然而，多达30%的携带者有偏低的凝血因子水平，患有血友病。此外，越来越多的研究证据显示，即使凝血因子VIII/IX水平正常，血友病携带者的出血倾向仍然升高。由于“血友病携带者”这一称谓侧重于对后代的风险，反而可能阻碍对受影响女性的诊断、临床治疗和相关研究。²

在2021年，国际血栓与止血学会（ISTH）科学与标准化委员会（SSC）通过了一套新的命名法³，针对携带凝血第八或第九因子（FVIII/IX）血友病致病基因的女性，定义了五个临床分类。该命名法综合考虑个人出血史，及血浆凝血第八或第九因子（FVIII/IX）的基线水平。

2021

新命名法为女性血友病携带者 定义五个临床类别



² van Galen KPM, d'Oiron R, James P, et al. . A new hemophilia carrier nomenclature to define hemophilia in women and girls: communication from the SSC of the ISTH. （用于界定女性和女孩血友病的新型携带者命名法：来自国际血栓与止血学会（ISTH）标准化科学委员会（SSC）的通讯） J Thromb Haemost. （《血栓与止血》杂志）2021;19(8):1883-1887. - [PMC](#) - [PubMed](#)

³ 同上

类似男性患者，凝血因子水平低于0.40 IU/ml的女性现在也被界定为血友病患者：

1

轻型血友病女性

（凝血第八或第九因子（FVIII/IX）水平 >0.05 且 <0.40 IU/ml）

2

中型血友病女性

（凝血第八或第九因子（FVIII/IX）水平介于 $0.01 - 0.05$ IU/ml之间）

3

重型血友病女性

（凝血第八或第九因子（FVIII/IX）水平 <0.01 IU/ml）

为了认识到血友病携带者仍可能存在出血风险，又新增了两个新的分类：

4

有症状的血友病携带者

（FVIII/IX ≥ 0.40 IU/ml，且具有出血表现）

5

无症状的血友病携带者

（FVIII/IX ≥ 0.40 IU/ml，且无出血表现）

凝血第八或第九因子（FVIII 或 FIX）水平 <0.40 IU/ml 的女性血友病患者，应视同其他血友病患者进行管理。临床医生应当注意，即使携带者的凝血第八或第九因子（FVIII/FIX）水平 ≥ 0.40 IU/ml，仍可能发生出血情况，并且影响其健康相关生活质量。

全球 视角

尽管女性患血友病相对少见，但根据全球男性约40亿、女性约39.5亿的人口基数，预计全球受血友病影响的女性超过100万人。⁴

根据2023年世界血友病联盟（WFH）年度全球调查报告⁵，全球约有390630名确诊血友病患者，其中仅有2.41%（9416人）为女性。

然而，按照国际血栓与止血学会科学与标准化委员会（ISTH-SSC）新命名法，预计有约28%的女性患者血液中的凝血因子水平低于40 IU/dL，应诊断为血友病；而超过四分之一的凝血因子水平正常的女性，仍存在显著的出血症状，符合“有症状携带者”的标准。

女性和女孩中血友病的登记患病率显著低于男性。由于报告不足、漏诊或诊断延误，确切的患病人数难以确定。许多患有轻型血友病或为携带者的女性可能未被诊断，从而导致她们在登记系统中的代表性不足。*

*重要提示：不同国家的登记系统可能采用不同的纳入标准，这将影响数据结果。在分析和比较相关数据之前，需要谨慎对待。

全球 背景



大约20%至30%的女性血友病携带者具有偏低的凝血因子水平，而其中约10%至30%的个体会出现从轻微到严重不等的出血症状。

⁴Hermans C, Johnsen JM, Curry N. Women and girls with inherited bleeding disorders: focus on haemophilia carriers and heavy menstrual bleeding. (遗传性出血性疾病中的女性与女孩：聚焦血友病携带者与月经过多) Haemophilia. (《血友病》杂志) 2024;30:45-51. - PubMed

⁵Annual Global Survey 2023. (2023年全球年度调查报告) World Federation of Hemophilia. (世界血友病联盟) 2023:14-15. - WFH

症状

尽管男性/男孩与女性/女孩血友病患者以及有症状的携带者表现出类似的症状，如关节和组织出血，以及侵入式手术或受伤后的过度出血，但女性还可能在月经、妊娠、临产和分娩过程中经历额外的性别相关并发症。一些临床医生对女性出血性疾病了解不足，导致许多女性和女孩未被及时诊断或经历诊断延迟。这则可能会造成治疗不足和较低的生活质量。

在女性和女孩中，月经出血量过多是最常见的出血表现。

有症状的女性携带者以及女性血友病患者的出血表现

- 易出现淤青
- 自发性出血
- 月经出血量过多或经期延长（医学上称为“月经过多”）——可使用“7-2-1 规则”来评估你的出血情况。该评估方法已有多种语言版本⁶。月经过多对生活质量造成的巨大影响常常被低估。
- 受伤、手术或分娩后出血过多
- 频繁鼻出血（鼻衄）
- 自发性关节出血（血肿），与男性血友病患者的现象类似
- 内出血
- 疲劳
- 缺铁或缺铁性贫血
- 其他

记录你的出血症状有助于尽早获得诊断！要评估出血是否正常/异常，可使用 ISTH-SSC 出血评估工具（Bleeding Assessment Tool）。⁷

部分女性携带者可能无明显出血异常：许多携带血友病基因的女性和女孩并不表现出低凝血因子水平或出血症状。然而需注意，即使男女凝血因子水平相同，女性因月经出血的影响，生活质量可能存在差异。

 **备注：**对于大多数生育年龄段的女性携带者和血友病患者，达到零年出血率（ABR, annualised bleeding rates）几乎不可能，因为每个月的月经为正常生理过程。

⁶ Women and Bleeding Disorders Focus Area（女性与出血性疾病专题） - [EHC Community website](#)（欧洲血友病联盟社区网站）

⁷ Rodeghiero F, et al. ISTH/SSC bleeding assessment tool: a standardized questionnaire and a proposal for a new bleeding score for inherited bleeding disorders. (ISTH/SSC - BAT 出血评估工具：一种标准化问卷及遗传性出血性疾病新出血评分提案) J Thromb Haemost. (《血栓与止血》杂志) 2010;8:2063-2065 (含补充材料) - [ISTH-SSC Bleeding Assessment Tool](#)

重要 须知

女孩应在童年时期接受诊断，以便为月经初潮及可能出现的异常子宫出血做好准备。

虽然基因检测不一定会在年幼时进行，但及早评估凝血因子水平和出血症状非常重要，避免错过对初潮（第一次月经）的及时关注。



有些携带者一直没有意识到自己的病情，直到经历医疗操作、分娩或受伤时出现过度出血。



通过筛查凝血因子水平，可以帮助识别有出血风险的携带者，及时采取预防措施。



血液检测中的凝血因子水平可能会因检测时所处的月经周期不同而有所变化。因此务必与医生沟通，以正确解读检测结果。



对于凝血第八因子（FVIII）水平的解读，了解你的血型、血型分组以及近期是否有炎症病史同样非常重要。始终应由医生来帮助你解读检测结果。

应急准备

女性血友病患者在急诊室（ER）就诊时，应做好为自己争取医疗关注的准备，因为她们的病情常被忽视。要自信且礼貌地为自己发声，以确保在急诊室中你应有的需求得到满足。

1

明确说明病情——告知急诊团队您患有血友病，并描述以往的出血经历及接收治疗情况。对于尚未确诊血友病的女性，应向急诊团队报告家族出血性疾病病史——血友病女性患者在血友病家族中并不罕见。

2

携带医疗证明——请随身携带医疗警示卡、血液科医生的紧急医疗证明信，或电子病历，详细记录您的诊断和治疗方案。

3

请求血液科会诊——若急诊团队对女性血友病不熟悉，请求会诊血液科医生，并将您血液科医生的具体联系方式提供给急诊团队。

注意： 急诊室中由于急性应激反应（第八因子FVIII）、炎症、感染或脱水及血液浓缩，凝血因子水平通常比平时更高！

4

争取适当的检查与治疗——确保您能尽快接受恰当的治疗。

5

了解您的用药——熟悉您的用药治疗方案，并告知急诊团队您正在使用的所有药物。

6

避免某些药物——避免使用阿司匹林及非甾体抗炎药（NSAIDs），如布洛芬和萘普生，这些药物可能加重出血，应该避免使用，除非得到医生批准。

7

出院后随访——每次急诊就诊后，请安排与您的血液科医生后续随访，保证持续有效治疗。

女性血友病患者急诊室就诊 检查清单

在紧急情况发生前

- ✓ 随身携带注明血友病的**医疗警示卡或手环**（视您所在国家是否提供）。
- ✓ 保留血液科医生开具的**紧急医疗信函**，详细说明诊断及治疗方案。
- ✓ 了解自己的**凝血因子水平**及可用治疗选项。
- ✓ 准备**安全和不安全药物清单**。
- ✓ 如医生开具**紧急药物**，务必在家中储备好，并熟悉使用方法。

在急诊室

- ✓ 在第一时间告知医护人员：“**我患有血友病，可能需要专门治疗。**”
- ✓ 出示**医疗证明文件**，确保获得恰当护理。
- ✓ 要求**血液科会诊**，如急诊医护人员对女性血友病不熟悉，提供您的血液科医生联系方式。
- ✓ 确保医生检查是否有**内出血**（如关节、肌肉、胃肠道、生殖系统等）。
- ✓ 申请应有的**血液检测**。
- ✓ 确认**治疗及时进行**，特别是在受伤、手术或不明原因出血后。

在出院后

- ✓ 预约**血液科医生复诊**，评估急诊期间的治疗及后续方案。
- ✓ 监测是否有**延长的出血症状**，必要时及时返回急诊。
- ✓ 按照**医生指导**休息和恢复，防止再次出血。

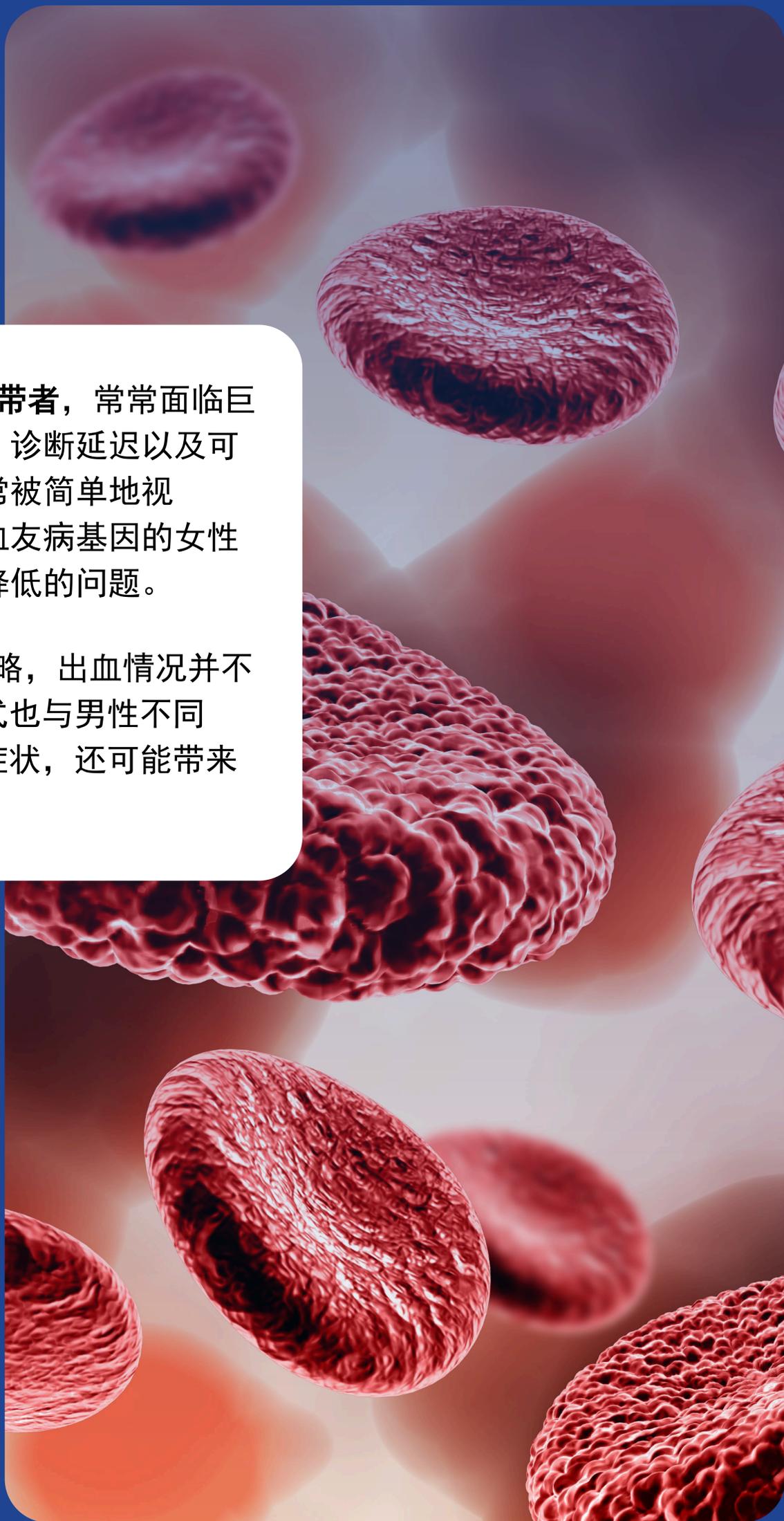
这份检查清单有助于确保女性血友病患者在紧急情况下获得妥善护理。建议随身携带一份，可放在钱包或手机中，方便随时查阅。

采取行动

女性血友病患者以及女性血友病携带者，常常面临巨大的医疗障碍，比如病情得不到认识、诊断延迟以及可及医疗资源不足。虽然传统上，女性常被简单地视为“只是携带者”，但实际上，遗传血友病基因的女性往往会出现明显出血和凝血因子水平降低的问题。

然而，她们的出血症状经常被忽略，出血情况并不总与凝血因子水平成正相关，表现方式也与男性不同——尤其以月经出血量过多最为突出症状，还可能带来情绪困扰，影响她们的生活质量。

虽然最新的诊断标准已允许为凝血因子水平低的女性确诊血友病，并区分有症状和无症状的携带者，但提升公众和医务人员的认知、改善诊断、确保准确分类，以及扩大新疗法的覆盖面仍然是关键。



政策与 科研需求

EHC (European Haemophilia Consortium, 欧洲血友病协会) 积极倡导实施《欧盟女性健康战略》，致力于推动男女血友病患者在医疗服务中的平等权益，并呼吁投入专项资源，关注女性和女孩在应对血友病过程中所面临的独特需求，最终提升她们的治疗质量与生活水平。⁸

此外，EHC也呼吁出台一项全面的欧盟罕见病应对计划，以提升所有罕见病患者的医疗保障和治疗可及性，同时特别关注患有出血性疾病的女性和女孩的具体需求。



为了推进女性血友病患者及携带者的护理与管理，必须优先保障她们纳入临床研究，提高诊断准确性，建立标准化治疗方案。医疗专业人员、研究者及政策制定者需紧密合作，确保公平的医疗资源可及性，解决受影响的女性生理和心理面临的挑战。各相关方应携手推动基于证据的政策改革，加强对女性血友病独特表现的教育。只有共同努力，才能弥补现有差距，改善这部分长期被忽视群体的健康状况。

⁸Van Galen K, Lavin M, Skouw-Rasmussen N, et al. European principles of care for women and girls with inherited bleeding disorders. (欧洲遗传性出血性疾病女性和女孩护理原则) Haemophilia. (《血友病》杂志) 2021;27(5):837-847. - PubMed

联系信息

EHC(欧洲血友病联盟)聚焦领域



女性和出血性疾病

官网



ehc.eu

邮箱



office@ehc.eu

中文翻译



南昌市血之友公益协会

Nanchang Hemophilia Welfare Association

详情



网站(Website): xueyou.xyz
微信公众号(WeChat Official Account): 南昌血友之家
小红书账号(Xiaohongshu): 血友姐妹会
邮箱(Email): wgh38417@gmail.com

版权及使用声明 Attribution & Usage Notice

本中文版《血友病是他（她）的吗？》忠实翻译自 EHC（European Haemophilia Consortium，欧洲血友病联盟）原版资料《Is haemophilia (fe)male?》。
This Chinese version of “Is haemophilia (fe)male?” is a faithful translation of the original publication by the European Haemophilia Consortium (EHC).

仅供教育和倡导使用，禁止商业用途。
It is provided for educational and advocacy purposes only; commercial use is strictly prohibited.

原文版权归 EHC 所有。
Original copyright belongs to the EHC.

对于这本手册的翻译，EHC（European Haemophilia Consortium，欧洲血友病联盟）希望感谢：南昌市血之友公益协会——左钰洁，姚婷耀，万嘉瑞，左国良。
The EHC wishes to thank Yujie Zuo, Tingyao Yao, Jiarui Wan and Guoliang Zuo from Nanchang Hemophilia Welfare Association for the translation of this booklet.