

血管性血友病 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文
https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E8_A1_80_E7_AE_A1_E6_80_A7_E8_c22_307589.htm 名称血管性血友病
所属科室血液内科病因【病因】本病的基本缺陷在于血浆因子的合成障碍。正常人血浆中的因子是一种分子量高达100万~200万的糖蛋白，含低分子量及高分子量两种成分。低分子量具有凝血活性（ C ），而高分子量成分具有因子的相关抗原（ $R:Ag$ ）及VW因子（ $R:VWF$ ），这三种成分的合成部位，控制其合成的基因位点及遗传方式均不相同， C 由肝脾或单核细胞所合成，受X染色体遗传控制，在血友病甲中 C 活性降低，为性染色体隐性遗传。 $R:Ag$ 及 $R:VWF$ 由内皮细胞、巨核细胞及血小板合成，由常染色体遗传。正常血浆VWF值为10mg/L，其活性由一系列血浆多聚体产生，多聚体的分子量约40万~2000万以上，存在于血浆，血小板内及血管内皮下，血浆VWF浓度轻度下降或高分子量多聚体选择性丧失，可使血小板粘附功能降低。在VWD患者中缺乏这两种成分，或表现为这两种成分分子结构异常，因子高分子的各种生理活性异常， C 功能也有相应的影响。 $R:Ag$ 中含有低、中、高分子量不同的聚合物，构成VWD的不同亚型。 $R:Ag$ 的高分子聚合物通过与血小板的非凡受体结合可使血小板粘附于血管内皮下层，维持正常的出血时间，瑞斯托霉素和 $R:VWF$ 对血小板的作用是与血小板的受体有关。本病患者的 C 和 $R:Ag$ ，也有不同程度降低，当输入因子提纯制剂后，患者的出血时间在短时有所缩短，而 C 则6~24小时后才上升。目前认为正常的 $R:Ag$ 有稳定 C 的作用，当 $R:Ag$

缺乏时即可影响 C 的活性，故本病可能是由于 因子的
高分子部分有缺陷，或是整个因子 复合物的缺陷所引起。
最近发现VWD的纤维蛋白溶解作用也有缺陷。【分型说明】
VWD在临床上存在着遗传变异型。根据因子 R : Ag的生化
特点及其功能将VWD分成数型：（见表20-34）。I型多见，
表现为因子 R Ag数量缺乏，各种聚合物的含量均减少，
因子 所有活性均降低，但结构正常。I型中分为常染色体隐
性或显性遗传两种，前者较少见，临床表现极严重。血浆中
R Ag消失或少于0.1%，也不能因注射DDAVP而提高。
型：其 R Ag的量正常，但因子 R Ag聚合物的结构异
常。 C量正常或略低，呈常染色体显性遗传。这类患者
缺乏高分子量及中分子量的聚合物。 型中又分若干亚型。
临床表现本病的发病率较血友病为高，是遗传性出血性疾病
中较常见的一种，临床表现为出血倾向，出血有鼻衄、齿龈
出血、胃肠道出血，拔牙或外科手术没有严重出血，妇女月
经量多，产后常有大量出血。常发生于儿童期，随年龄的增
长，出血的严重程度可逐渐减轻。常染色体隐性遗传（I型）
的病例出血严重，可危及生命。关节出血多在外伤后发生，
不遗留永久性关节畸形。检查出血时间延长为本病主要特点
，用IVY法较敏感。轻型病人出血时间可以正常，需反复多
次检查。重型者出血时间可长达半小时左右。阿斯匹林耐量
试验阳性，可作为本病轻型或亚临床型的一种诊断方法。血
小板计数正常，血小板粘附率减低，血小板对瑞斯托霉素聚
集功能异常，重症者几乎不发生聚集。 C含量正常或减
低， R Ag含量减低，用放射免疫电泳法及SDS聚丙烯酰胺凝
胶电泳法可分析因子 R Ag不同分子量的聚合物。白陶土

部分凝血活酶时间正常（KPTT），凝血活酶生成不良。诊断本病应与下列疾病相鉴别：（一）血小板型血管性血友病 本病为一类血小板功能异常，血小板与血浆内的VW因子亲和性增加，因而使血浆内的VW因子缺乏，引起类似血管性血友病的表现，需加以区别。本病常合并有血小板减少。患者血小板对低浓度的瑞斯托霉素聚集反应增强，可有自发性血小板聚集。如加入正常人的血小板则聚集功能恢复正常。（二）获得性血管性血友病 见于系统性红斑狼疮、淋巴增生性疾病、血管增生性疾病及肾上腺肿瘤。临床表现除原发病症状外，出血倾向与遗传性VWD相似，VW因子也有明显减少。在少数病例中可找到抗VW因子的抗体。本病尚需与轻型血友病甲区别。（三）血小板功能障碍性疾病 需与轻型的血管性血友病相区别。轻型VWD经输入新鲜血浆或冷沉淀物，可使出血好转，出血时间及因子Ⅷ的有关活性恢复正常，而血小板功能障碍性疾病则疗效不明显。治疗1．禁用阿司匹林、保泰松、消炎痛、潘生丁及低分子右旋酞酐、前列腺素E1等可影响止血凝血机能的药物，以防加重出血。2．口服避孕药，如复方炔诺酮等，可使月经过多及持续时间延长的症状显著改善。3．纤溶抑制物如6-氨基己酸（EACA）每日口服4～5g，每6小时一次，可减轻粘膜出血，对月经过多也有效。本病中局部纤维蛋白溶解是许多组织尤其是粘膜出血的原因之一。4．输新鲜血补充缺乏的因子Ⅷ，为有效的止血措施。输血后因子Ⅷ在12～24小时内逐渐升高，使出血倾向得到控制，但血小板瑞斯托霉素聚集作用及因子Ⅷ Ag在输血完毕后即迅速降低，所以输血对三者的效应不相一致。严重病例应补充冷沉淀制剂，剂量为30～50u/kg，每24～48小时注射

一次，有良好的疗效。因子 浓缩制剂中缺少与VW因子活性有关的高分子聚合物，所以不能纠正出血缺陷，故不作为首选药物。5．DDAVP（1-去氨基-8-D精氨酸加压素）是人工合成的抗利尿激素的同类物，经静脉注射一定剂量后，血浆因子 活性可明显增高，用于治疗轻症或中、重度病例，但对严重病例无效。慢速静脉注射给药剂量为0．3～0．5mu.g），每日2次。副作用有暂时性面部潮红及水滞留。6．手术问题 本病原则上应避免手术，必需手术时应在术前及术后输注新鲜血，血浆或因子 浓缩物，以补充缺乏的因子。预防及预后本病出血症状随年龄增长可减轻，严重病例，经过适当的治疗，一般预后尚好。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com