

儿童血液病、恶性肿瘤诊疗规范之

儿童血友病

● 概述

血友病是一组遗传性出血性疾病，呈X染色体连锁隐性遗传，主要分为血友病A（凝血因子Ⅷ缺乏症）和血友病B（凝血因子Ⅸ缺乏症）两型。该病常于儿童期起病，主要表现为以关节、肌肉、内脏和深部组织自发性或轻微外伤后出血难止，反复关节出血可导致患儿关节活动障碍而致残。

● 诊断

1. 临床表现 血友病患儿可以发生任何部位的出血，多为关节、肌肉出血，也可发生皮肤、黏膜出血，如瘀斑、鼻衄、消化道出血、泌尿道出血等，而内脏出血、颅内出血最为严重，可危及生命。重型患儿常在没有明显外伤等诱因时出现自发性出血，而轻型患儿仅表现为外伤或手术后的出血倾向。

2. 实验室检查

(1) 筛选试验：首先检查血常规和血涂片（血小板计数和形态），排除血小板异常导致的出血；其次是凝血谱——凝血酶原时间（PT）、活化部分凝血活酶时间（APPT）、凝血酶时间（TT）和/或纤维蛋白原检测，血友病患儿仅有APPT延长，部分轻型患儿APTT可在正常范围，如若高度怀疑为血友病，需进行确诊试验。

(2) 确诊试验：包括FⅧ、FIX活性及vWF:Ag抗原，需排除血管性血友病（vWD）和获得性血友病。

(3) 基因诊断：基因诊断检测到相应FⅧ基因（血友病A）或FIX基因（血友病B）突变有助于确诊血友病，同时也

有助于进行致病基因携带者的诊断。

● 治疗

1. 按需治疗（急性出血时的治疗） 凝血因子替代治疗仍是目前治疗血友病急性出血时最有效的止血措施，原则是早期、足量、足疗程。

2. 辅助治疗

(1) PRICE原则：即制动（Prohibition）、休息（Rest）、冷敷（Ice）、压迫（Compression）、抬高（Elevation）。PRICE原则是肌肉和关节出血时很重要处理措施，及时使用夹板、模具、拐杖或轮椅制动，可使出血的肌肉和关节处于休息体位；冷敷可有效减轻炎症反应，建议每4~6小时冰敷1次，每次5~10分钟，直至肿胀和疼痛减轻。

(2) 去氨基-8-D-精氨酸加压素（DDAVP）：轻型血友病A患者出血时可选DDAVP，重型患儿无效。适用于2岁以上的患儿，应用时需要限水，并提前进行预试验，预试验有效患儿也可使用专供血友病患者

使用的DDAVP鼻喷剂来控制轻微出血。

(3) 抗纤维蛋白溶解药物：临床上常用的抗纤溶药物有氨甲环酸、6-氨基己酸、止血芳酸等，此类药物对口腔、舌、扁桃体、咽喉部出血及拔牙引起的出血有效，但对关节腔、深部肌肉和内脏出血疗效较差，泌尿系统出血时严禁使用。避免与凝血酶原复合物合用。

(4) 止痛药：可根据病情选用对乙酰氨基酚和阿片类药物，或应用COX-2类解热镇痛药，禁用阿司匹林和其他非甾体类抗炎药。

3. 预防治疗 是指在血友病患者发生出血前进行规律地替代治疗，以保证血浆中凝血因子长期维持在一定水平，从而减少出血、降低致残率、改善患儿的生活质量。世界血友病联盟和世界卫生组织已将预防治疗确定为重型血友病患儿预防出血和关节损伤、从而达到保留正常肌肉骨骼功能之最终治疗目标的标准治疗方法。

据国家卫生健康委员会官网



宝宝脖子为啥是歪的？

先天性肌性斜颈俗称“歪脖子”，是由于胸锁乳突肌内的纤维瘤病所致，有的患儿在出生时即可在颈部扪及肿块，有的可在出生后两周内扪及肿块，1~2个月肿块最大，以后可维持不变或略有缩小。右侧较左侧常见，病变可累及全身及全部肌肉，但多累及胸锁乳突肌的近锁骨附着点。

一旦发现宝宝头部活动受限，或颈部有质硬而无疼痛的梭形肿物，就要警惕先天性肌性斜颈可能，一定要及时就医，一般通过胸锁乳突肌B超、颈椎正侧位片、张口位片等检查即可确诊。目前治疗该病主要有保守治疗和手术两种方法。

保守治疗主要包括按摩、热敷、理疗等。1岁以内的婴幼儿可行局部按摩治疗，按摩时使用润滑剂，手法要轻柔缓慢，固定肩部，使下颌转向患侧，使头部转向健侧而牵拉患侧，每日120次左右，防止胸锁乳突肌挛缩；按摩后可用热毛巾对患侧颈部进行热敷，注意防止温度过高引起皮肤烫伤；局部肿块可用理疗，每天2~3次，每次15~20分钟，并适当矫正其姿势。以上非手术疗法须持之以恒，一般半年到1年可有明显好转。

经保守治疗1年以上仍无效，且年龄在1岁以上者，可考虑手术治疗。手术后需戴矫形支具固定1年左右，并配合颈部牵伸运动，越早手术，效果越好，年龄越大，畸形越难以矫正。

湖南省儿童医院骨科 樊园园

尽早识别 儿童系统性红斑狼疮

儿童红斑狼疮的临床表现复杂多样，很容易被一些没有经验的医生及家长误认为是感冒、皮肤过敏、缺钙、关节炎或急性肾炎等而延误病情。

儿童系统性红斑狼疮往往表现为发热、体重下降和不适，并在几个月内全身性恶化；其次，儿童比成年患者更容易淋巴结肿大，肾脏病变发生率更高，头痛、学习成绩下降、社交退缩、抽搐、昏迷等表现也比成年人更常见。家长了解其特点，有助于提高认识，孩子有异常时应及时带其就诊。

绝大多数红斑狼疮患儿可以通过药物控制病情，但不能完全停药，较为理想的状态是在症状控制后，逐渐将激素减至最小剂量并长期维持，切忌自行减药或停药，否则可能引起脏器衰竭，甚至危及生命。需要提醒的是，这类患儿需定期门诊随访，如果出现病情反复，应立即规范治疗。

对于红斑狼疮，目前尚无有效的预防方法及疫苗，因为该病是一个多重病因的疾病，单纯从遗传易感性或某个特定环境因素入手是无法起到预防作用的。对于有遗传易感性的儿童，可以通过避免某些已知的危险环境因素尽量降低患病的可能性，如避免直接暴露于阳光下，避免某些细菌、病毒感染，避免劳累及紧张刺激等。

湖南省儿童医院肾脏风湿科 丁家意

语言发育有规律 五步骤科学培养

大多数宝妈都非常重视孩子语言能力的培养，常因为看到别人的孩子“能说会道”，而自家孩子却只会说一些简单的词语而焦虑不已。其实，孩子语言有其发育规律，家长要正确认识，并给予科学的培养。

首先让我们来看看孩子的语言发育有哪些规律。发育早的孩子从6个月开始就可以无意识地发出mama、baba等单音节的语音了；从9个月开始，宝宝开始逐渐理解成人的语言，比如说听到“灯”这个音，他就会看着灯；1岁左右，宝宝开始能对一

些经常接触的人或物正确地称呼，如看到爸爸能叫出“爸爸”；到了1岁半，就会开始出现双词句的表达，例如“妈妈抱”等等，而这个阶段也是宝宝的词汇量突飞猛进的时期；到了2岁以后，宝宝所要表达的句子结构已经越来越完整了，如“这是宝宝的玩具”等等。

如何科学培养孩子的语言能力呢？家长可以试着通过以下5个步骤进行。(1) 教宝宝认识事物要从身边最常接触的实物开始，比如奶瓶、耳朵、鼻子、妈妈等；(2) 从宝宝感兴趣的東西开始，

比如当他盯着玩具狗时，可以拉着他的小手去摸一摸玩具狗，让宝宝亲自感受一下，也可以学狗叫声；(3) 让孩子学习一些节奏感强的歌曲或童谣；(4) 给孩子讲绘本的时候，可以用一些夸张的语言或肢体动作，使孩子更容易理解绘本要表达的意思，也可以不断地进行提问，让孩子在一问一答中锻炼语言能力；(5) 当孩子语言越来越丰富了，可以跟他玩一些假想游戏，如角色扮演游戏等，以提高他的语言组织能力和表达能力。

湖南省儿童医院康复二科 段雅琴