

血友病患者健康状态评定

杨朝辉, 肖喜玲

【关键词】 血友病; 健康状态; 评定

【中图分类号】 R49; R555 【DOI】 10.3870/zgkf.2015.04.025

血友病是一组 X 连锁隐性遗传的出血性疾病。根据凝血因子缺乏的种类, 将其分为血友病 A (也称血友病甲, VIII 因子缺乏)、血友病 B (也称血友病乙, IX 因子缺乏)。该病常见临床表现为关节或肌肉出血, 反复出血容易导致关节病变, 如: 关节内血肿、滑膜炎、关节软骨破坏、软骨下和骨质内囊肿、肌肉挫伤和血友病假性肿瘤等^[1], 影响患者的生活质量及生存期。因此, 血友病患者的健康状态应根据《国际功能、残疾与健康分类》(International Classification of Functioning, Disability and Health, ICF) 进行评定, 包括四肢的关节功能、活动和参与能力、生存质量以及个人和环境因素的作用等方面, 全面评定患者的健康状态, 以利于帮助制定相应的治疗方案。

1 关节功能评定

要求对患者四肢进行全面评定, 特别是关节活动范围、肌力、滑膜炎的情况、关节的稳定性、轴向畸形、足部生物力学的改变、脊柱的改变、下肢长度等。包括评定量表和影像学检查。

1.1 评定量表 目前常用的关节功能评定量表主要有欧洲儿科团体协定 (Stockholm)^[2]、研发的用于成人和不同年龄段儿童的 Colorado PE 评分量表^[3] (Colorado physical examination instruments, Colorado PE), 以及在此基础上, 国际预防研究小组 (International prophylaxis study group, IPSG) 研发的血友病关节健康评分量表 (Hemophilia Joint Health Score, HJHS)。HJHS 是儿童和年轻患者的较好选择^[4-7], 现已广泛应用于临床。国内学者已将其汉化并进行了可行性及有效性检验^[5]。该量表对双侧肘、膝、踝 6 个主要关节的功能状况进行评定, 内容包括: 关节肿胀、肿胀持续时间、肌肉萎缩、肌肉力量、关节摩擦音、关节疼痛、关节伸展度下降、关节屈曲度下降、总体步态等,

合计 49 项内容。每项内容根据严重程度评分, 整体步态 0~4 分, 其余内容 0~3 分, 分值范围 0~148 分, 分值越高, 表明损害程度。

1.2 影像学检查 包括 X 线检查、超声波检查和磁共振 (Nuclear Magnetic Resonance Imaging, MRI) 检查。X 线检查该检查方法方便、出结果快, 适用于有骨关节病变的患者^[8]。但是, 在判断有无软组织损伤及滑膜增生时受到局限。Arnold 等^[8]根据临床及 X 线表现, 将关节病变分为 5 个阶段, 反应了关节渐进性演变的过程, 描述了最严重的关节病变和关节活动受限程度, 包括软组织损伤。Pettersson 评分的附加评定量表^[9]能显示不同阶段的 X 线检查结果, 进一步明确关节损伤的阶段, 但不包括软组织损伤。超声波检查实用于评定早期阶段的关节病变情况, 可显示关节内出血、滑膜增生和软骨破坏等病变^[10-11], 对诊断肌肉血肿也非常有用, 但不能显示骨内病变情况。

超声波检测血友病早期关节病变评分系统, 即 HEAD-US 评分系统 (Haemophilia Early Arthropathy Detection with Ultrasound, HEAD-US) 可将超声检查结果进行量化评分^[12], 便于监测关节病变、疗效和随访。该检查方法具有方便、经济、无创、无副作用等优点, 可做为检测肌肉血肿和早期关节病变的首选方法。

MRI 检查对于诊断关节内出血、滑膜增生、血色素沉积、软骨破坏、骨破坏、软骨下和骨囊肿、骨质假性肿瘤、慢性微量出血、肌肉挫伤等较敏感^[13]。IPSG 评分系统将 MRI 图像异常征象量化, 可早期发现关节面的微小病灶^[14-15]。但是, 由于 MRI 检查费用高, 检查复杂, 不利于国内临床推广。

2 活动能力评定

2.1 血友病活动列表即 HAL 评定量表 (Haemophilia Activities List, HAL): 是由荷兰研究人员研发的适用于成年血友病患者健康状况调查问卷^[16], 由患者回答在前 1 个月里有关上肢功能、下肢功能、使用交通工具、自我照顾、家务活动、休闲和体育活动等方面的

收稿日期: 2015-01-04

作者单位: 华中科技大学同济医学院附属协和医院, 武汉 430022

作者简介: 杨朝辉 (1968-), 女, 副主任医师, 主要从事骨科创伤、手外伤术后以及骨关节疾病的康复研究。

活动情况,共42项活动内容,每项活动内容根据患者自认为完成的难易成度分为5个等级,分值越高表示完成活动越困难。儿童活动能力的HAL版本(ped-HAL)适用于4岁以上儿童的活动能力评定^[17]。

2.2 功能独立性评分(Functional Independence Score in Haemophilia,FISH):是一种客观的基于操作能力进行评定的方法^[18-19]。评定内容分为自我照顾功能(进食与洗漱、洗澡、穿衣)、转移功能(椅子转移、下蹲)和行走功能(步行、上下楼梯)3个方面,7项任务。受试者在完成每项任务的过程中,根据其是否有不适或者所需辅助的程度将评分划分为4个等级,分值分别为1、2、3、4分。1分表示无法完成任务;2分表示需要部分帮助或改变环境完成;3分表示不需要帮助能完成任务,但有轻度不适;4分表示完成任务无困难或不适。分值越高表明功能独立性越好。

3 生存质量评定

生存质量(Quality of life,QOL)是反映人体躯体功能、心理状况和社会适应能力等方面的指标。世界卫生组织给QOL定义是:不同文化和价值体系中的个体对他们的目标、期望、标准及与所关心的事情有关的生存状态的体验。主要内容包括躯体健康、心理健康、人际关系健康和精神健康^[20]。血友病患者的生存质量可反映疾病的严重程度和接受预防治疗的情况。加拿大血友病结局(Canadian Haemophilia Outcomes-Kids Life Assessment Tool,CHO-KLAT)通过临床观察或者患者邮件回答35个问题来评测患者对生存状态的体验^[21],分值0~100分,评分越低表示生存质量越差。该量表能较好地评价18岁以下血友病患者的生存质量^[22],已被翻译成了中文等多种语言。血友病生存质量(Haemophilia Quality of life,Haemo-QoL)是欧洲研究人员研发的适用于血友病患者的生存质量评定方法^[23],具有3个版本,分别用于4~7岁,8~12岁,13~16岁3个年龄段的患儿生存质量评定。目前尚未汉化。

4 个人因素和环境因素对健康状况的影响

功能、健康和残疾之间相互独立又彼此关联,个人因素(如体重、性格等)和环境因素(如是否能进行预防治疗等)在血友病患者的活动和参与能力方面起到很重要的作用。个人因素包括性别、种族、年龄、健康情况、生活方式、习惯、教养、应对方式、社会背景、教育、职业、过去和现在的经验、总的行为方式、个体的心理优势和其他特征等。环境因素包括某些产品、工具和辅助技术,其他人的支持和帮助,社会、经济和政策的

支持力度,社会文化等。不利因素的环境将限制个体的活动表现,反之则可以提高其活动表现。个人的期望(如是否期望“正常”)在很大程度上决定了活动和参与的水平。虽然,疾病和器官功能是密切相关的。但是,患者及其家属更看重的是患者的活动和参与能力。如果医疗保健机构和社会资助机构能够充分重视患者的期望,将会大大提高患者的活动和参与能力^[24-25]。

综上所述,医师在了解患者病情的同时,应从患者的社会背景和心理变化出发,从功能、残疾和健康的角度对患者健康状况进行全面评定,关注患者心理和社会因素对其健康状况的影响。及时对患者的伤残进行诊断、评定、治疗和预防,可减少并发症及伤残对患者生存质量的影响。

值得注意的是:为避免评定过程中再出血,需要进行客观评定才能完成的量表(如HJHS、FISH等量表)在关节或肌肉出血急性期不能进行评定,直至出血症状和体征都已消失。一般在急性出血后至少2周内不执行全部的评定内容,而是根据其病情和功能状况完成相应部分评定内容。对于中、重度患者尤其是重度患者在评定前应做好预防治疗。

【参考文献】

- [1] Valentino LA, Hakoyan N, Enockson C, et al. Exploring the Biological basis of hemophilic disease: experimental studies[J]. Haemophilia, 2012, 18(2): 310-318.
- [2] Hill FG, Ljung R. Third and fourth Workshops of the European Paediatric Network for haemophilia management[J]. Haemophilia, 2003, 9(2): 223-228.
- [3] Manco-Johnson M. J, Nuss R, Funk S, et al. Joint evaluation instruments for children and adults with haemophilia[J]. Haemophilia, 2000, 6(6): 649-657.
- [4] Feldman BM, Funk SM, Bergstrom BM, et al. Validation of a new pediatric joint scoring system from the International Hemophilia Prophylaxis Study Group: validity of the hemophilia joint health score[J]. Arthritis Care Res (Hoboken), 2011, 63(2): 223-230.
- [5] Hang M, Hilliard P, Chen L, et al. Development of the Chinese translated version of the Hemophilia Joint Health Score (HJHS) and the Canadian Hemophilia Outcome-Kids Life Assessment Tool (CHO-KLAT)[J]. Hemophilia, 2008, 14(Suppl. 2): 87-87.
- [6] Hilliard P, Funk S, Zourikian N, et al. Haemophilia Joint Health Score reliability study[J]. Hemophilia, 2006, 12(5): 518-525.
- [7] Fischer K, Kleijn P. Using the Haemophilia Joint Health Score for assessment of teenagers and young adults: exploring reliability and validity[J]. Haemophilia, 2013, 19

- (6):944-950.
- [8] Arnold WD, Hilgartner MW. Hemophilic arthropathy. Current concepts of pathogenesis and management[J]. J Bone Joint Surg Am, 1977, 59(3):287-305.
 - [9] Pettersson H, Ahlberg A, Nilsson IM. A radiologic classification of hemophilic arthropathy[J]. Clin Orthop Relat Res, 1980, 149(6): 153-159.
 - [10] Querol F, Rodriguez-Merchan EC. The role of ultrasonography in the diagnosis of the musculo-skeletal problems of haemophilia[J]. Haemophilia, 2012, 18(3):e215-e226.
 - [11] Corte-Rodriguez H, Rodriguez-Merchan EC, Jimenez-Yuste V. What patient, joint and isotope characteristics influence the response to radiosynovectomy in patients with haemophilia[J]? Haemophilia, 2011, 17(5):e990-e998.
 - [12] Martinoli C, Della Casa Alberighi O, Di Minno G, et al. Development and definition of a simplified scanning procedure and scoring method for Haemophilia Early Arthropathy Detection with Ultrasound (HEAD-US)[J]. Thromb Haemost, 2013, 109(6): 1170-1179.
 - [13] Doria AS. State of the art imaging techniques for the evaluation of haemophilic arthropathy: present and future [J]. Haemophilia, 2010, 16(Suppl 5):107-114.
 - [14] Doria AS, Babyn PS, Lundin B, et al. Reliability and construct validity of the compatible MRI scoring system for evaluation of haemophilic knees and ankles of haemophilic children. Expert MRI working group of the international prophylaxis study group[J]. Haemophilia, 2006, 12(5):503-513.
 - [15] Doria AS, Lundin B, Miller S, et al. Reliability and construct validity of the compatible MRI scoring system for evaluation of elbows in haemophilic children[J]. Haemophilia, 2008, 14(2):303-314.
 - [16] Genderen FR, Westers P, Heijnen L et al. Measuring patients' perception on their functional abilities: validation of the Haemophilia Activities List [J]. Haemophilia, 2006, 12(1):36-46.
 - [17] Groen WG, Net J, Helders PJ, et al. Development and preliminary testing of a Paediatric Version of the Haemophilia Activities List (pedhal)[J]. Haemophilia, 2010, 16(2):281-289.
 - [18] Poonnoose PM, Manigandan C, Thomas R, et al. Functional Independence Score in Haemophilia: a new performance-based instrument to measure disability [J]. Haemophilia, 2005, 11(6):598-602.
 - [19] Poonnoose PM, Thomas R, Keshava SN, et al. Psychometric analysis of the Functional Independence Score in Haemophilia (FISH)[J]. Haemophilia, 2007, 13(5):620-626.
 - [20] Development of the World Health Organization WHO-QOL-BREF quality of life assessment [J]. The WHO QOL Group. Psychol Med, 1998, 28(3):551-558.
 - [21] Young NL, Bradley CS, Wakefield CD, et al. How well does the Canadian Haemophilia Outcomes-Kids' Life Assessment Tool (CHO-KLAT) measure the quality of life of boys with haemophilia [J]? Pediatr Blood Cancer, 2006, 47(3): 305-311.
 - [22] Bradley CS, Bullinger M, McCusker PJ, et al. Comparing two measures of quality of life for children with haemophilia: the CHO-KLAT and the Haemo-QoL [J]. Haemophilia, 2006, 12(6): 643-653.
 - [23] Mackensen S, Bullinger M, HAEMOQOL Group. Development and testing of an instrument to assess the Quality of Life of Children with Haemophilia in Europe (Haemo-QoL) [J]. Haemophilia, 2004, 10(Suppl 1): 17-25.
 - [24] Szende A, Schramm W, Flood E, et al. Health-related quality of life assessment in adult haemophilia patients: a systematic review and evaluation of instruments [J]. Haemophilia, 2003, 9(6):678-687.
 - [25] Kleijn P, Genderen FR, Meeteren NL. Assessing functional health status in adults with haemophilia: towards a preliminary core set of clinimetric instruments based on a literature search in Rheumatoid Arthritis and Osteoarthritis[J]. Haemophilia, 2005, 11(4):308-318.