

血友病基因治療

文／臺中榮總罕見疾病基因治療中心主任 王建得

兒童醫學中心

王建得 主任



【主治專長】

1. 血液疾病（貧血、免疫性血小板低下症、血小板功能障礙）
2. 血管瘤、淋巴管瘤、先天性血管異常
3. 先天性血管栓塞
4. 凝血功能障礙（血友病及類血友病）

【門診時間】

血友病特別門診：週一、三、四、五上午
兒童血液科門診：週二上午

血友病（Hemophilia）是一種先天性血液凝固異常的出血疾病，致病原因為基因變異導致血液中缺乏凝血因子，血液不易凝固，病患一旦因創傷或侵入性檢查治療可能出血不止，嚴重者甚至會危及生命或導致合併症。

血友病大致上可以分為三種類型，根據缺乏的凝血因子不同：A型血友病缺乏第8凝血因子，B型血友病缺乏第9凝血因子而C型血友病缺乏第11凝血因子。嚴重程度根據血液中凝血因子的濃度分為：輕度血友病（凝血因子濃

度在5%~40%之間），中度血友病（凝血因子濃度在1%~5%之間）和重度血友病（凝血因子濃度小於1%）。

目前，主要治療血友病的方法是透過靜脈注射凝血因子濃縮劑。然而這意味著患者需要每周多次注射凝血因子，這對他們和家庭來說是一項沉重的負擔。但隨著現代醫療技術進步，出現了基因治療這種新選擇，可以用來幫助血友病患者。

血友病基因治療機轉是透過腺相關病毒載體，將製造凝血因子的基因重新

圖一、基因治療執行步驟



送到肝臟細胞，使患者肝臟產生第八或第九凝血因子以達到並維持血中一定凝血因子濃度（見圖一）；為了將基因送至正確的細胞，會將該基因包裹在源自病毒的殼體（稱為「載體」）內，幫助將基因直接引導到該去的地方。您可以將載體想像成汽車，而基因即為乘客。汽車（載體）會將乘客（基因）載往需要前往的地點（肝細胞），然後讓它在此下車，達到治療效果。基因治療是透過單一次的靜脈注射（見圖二），目前結果顯示多數患者已可以維持 3-5 年以上的效果，出血次數下降 95%（見圖三），可以讓病患無須長期接受治療，減輕疾病管理負擔。目前歐盟和美國食藥署皆已有核准的 A 型及 B 型血友病基因治療，期待未來台灣也可以將此治療方式應用在血友病病患身上，減輕患者疾病負擔。

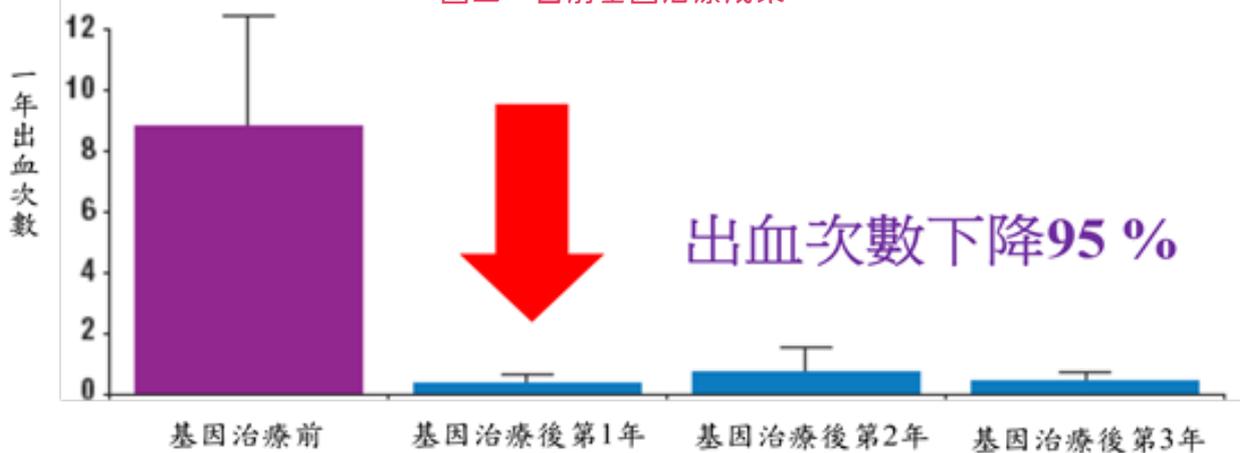
臺中榮民總醫院為發展尖端醫療整合院內專科人力與資源，建立基因遺傳疾病之全方位的優質醫療服務，於 2021 年 11 月成立罕見疾病基因治療中心，結

圖二、本院執行基因治療過程



合兒童醫學中心、眼科部、肝膽科、病檢部、精準醫學中心研究部跨領域專科、建構臺中榮總整合基因治療照護團隊。本院血友病病患基因治療成果與多國團隊合作共同在 2022 年 3 月於新英格蘭醫學雜誌發表成果 1 並被許多文獻引用。罕見疾病基因治療中心目前已經完成血友病基因治療病患共 10 位，為亞洲區完成最多血友病基因治療中心。未來將持續爭取國際基因治療臨床試驗，並接受國內外基因遺傳疾病轉介治療，成為亞太地區基因治療領導中心。 

圖三、目前基因治療成果



基因治療後病人一年出血平均次數從8.9下降到0.4