

# Neonatal Congenital Absence of Clotting Factor VII: A Case Report

Wei Zhao, Zhiqun Sun, Liming Zhang, Yan'e Yin, Xin Liu\*

Department of Neonatology, Weifang People's Hospital, Weifang Shandong  
Email: [zhixik@126.com](mailto:zhixik@126.com)

Received: Jan. 19<sup>th</sup>, 2015; accepted: Jan. 30<sup>th</sup>, 2015; published: Feb. 4<sup>th</sup>, 2015

Copyright © 2015 by authors and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

## Abstract

**Objective:** To investigate the causes and treatment of congenital absence of clotting factor VII. **Method:** The clinical data of one infant with the disease of congenital absence of clotting factor VII in our department were retrospectively analyzed. **Result:** The infant was transferred to neonatal ICU because of the skin bleeding for no apparent reason. The determination of coagulation factor VII was C 0.5%, revealing the coagulation factor VII deficiency. The coagulation factor VII C of the infant's parents and sister was respectively 28.5%, 31.0% and 25.2%, indicating the relationship with genetic factors. After repeated infusion of fresh frozen plasma and prothrombin complex, the infant recovered and was discharged from hospital. **Conclusion:** In clinical work, coagulant function abnormality of neonatal repeatedly, we should check the clotting factor as soon as possible in order to avoid missed diagnosis, misdiagnosis and delay treatment.

## Keywords

Newborn, Coagulation Factor VII, Hemorrhagic Disease of Newborn

# 新生儿先天性凝血因子VII缺乏一例报道

赵伟, 孙志群, 张立明, 尹延娥, 刘欣\*

潍坊市人民医院新生儿科, 山东 潍坊  
Email: [zhixik@126.com](mailto:zhixik@126.com)

收稿日期: 2015年1月19日; 录用日期: 2015年1月30日; 发布日期: 2015年2月4日

\*通讯作者。

## 摘要

**目的：**探讨新生儿先天性凝血因子VII缺乏的原因和治疗方法。**方法：**对我科发现的1例新生儿先天性凝血因子VII缺乏病例进行临床资料的回顾性分析。**结果：**患儿因无明显原因及诱因发现皮肤出血点，转入新生儿重症监护室，经送检凝血因子VII：C 0.5%，提示凝血因子VII缺乏症，送检其父母、姐姐的凝血因子VII C分别为：28.5%、31.0%、和25.2%，提示与遗传因素有关。经反复输注凝血酶原复合物、新鲜冰冻血浆等治疗后，康复出院。**结论：**在临床工作中，新生儿存在凝血功能异常，治疗效果不满意，应及时完善凝血因子检查，以避免漏诊、误诊，延误病情。

## 关键词

新生儿，先天性凝血因子VII缺乏，新生儿出血症

## 1. 引言

先天性凝血因子 VII 缺乏是一种极少见的先天性出血性疾病，新生儿期发病者更为罕见，国内鲜有报道，现就我院发现的一例做报道，并复习相关文献，增加儿科临床医师对本病的认识，避免漏诊、误诊。

## 2. 病例报道

**病史：**患儿，男，5小时，因“发现皮肤出血点4小时”入院。患儿系第一胎第一产，足月因“瘢痕子宫”行剖宫产娩出，无窒息、抢救史，曾肌注维生素K<sub>1</sub>1毫克，Apgar评分1分钟、5分钟、10分钟皆10分，胎盘、羊水、脐带正常，生后一小时开奶，吃奶欠佳，无呕吐、呛咳，入院前4小时无明显原因及诱因出现皮肤出血点，转入新生儿重症监护室。家族史：父母均体健，非近亲结婚，有一姐姐，4岁，三代内无出血性疾病史，母孕期体健。

**入院时查体：**体温36.0℃，脉搏130次/分，呼吸50次/分，血氧饱和度95%，反应欠佳，呼吸平稳，刺激后哭声响亮、欠婉转，前额可见一约0.5cm×1.0cm紫癜，面部、躯干及双下肢可见较多鲜红色出血点，压之不褪色，前囟平，张力不高，口唇不绀，心、肺、腹未见异常，原始反射存在。入院后血常规示：红细胞 $5.28 \times 10^{12}/L$ ，血红蛋白184g/L，血小板 $240 \times 10^9/L$ ，网织红细胞百分比3.19%；凝血功能：凝血酶原时间20.6S(8.8~13.8)，凝血酶原活动度51.00%(80.00~130.00)，凝血酶原INR值1.17INR(0.80~1.20)，活化部分凝血活酶时间117.00s(26.00~42.00)，凝血酶时间12.7S(10.3~17.6)，纤维蛋白原定量1.30g/L(2.00~4.00)，D-二聚体定量183ng/ml(0~500)；C-反应蛋白、降钙素原大致正常；颅脑CT：提示蛛网膜下腔出血。

**初步诊断：**1) 新生儿出血症；2) 新生儿颅内出血；3) 凝血功能障碍。给予呋塞米、甘露醇、苯巴比妥钠、止血敏、维生素K<sub>1</sub>、安络血、维生素C、静脉营养、多次输注新鲜冰冻血浆、冷沉淀、凝血酶原复合物等综合治疗15日，康复出院。住院过程中多次复查凝血功能仍提示凝血酶时间正常，凝血酶原时间及活化部分凝血活酶时间明显延长。进一步做凝血酶原时间纠正试验：延长的凝血酶原时间能被正常血浆和血清纠正，但不能被吸附及贮存血浆吸附。为明确诊断，送检凝血因子，结果回示：凝血因子VII：C 0.5%，提示凝血因子VII缺乏症。完善家系调查，其父母、姐姐的凝血因子VII C分别为28.5%、31.0%和25.2%，提示与遗传因素有关。

### 3. 讨论

先天性凝血因子 VII 缺乏症极为少见，为常染色体不完全隐性遗传，男女皆可患病[1]。纯合子者 VII 因子不足 1%，出血较重，新生儿期即可发病。杂合子者 VII 因子含量为正常的 16%~42%，一般无出血。F VII 定量测定不仅可以明确诊断，同时可以鉴别杂合子和纯合子。结合家系调查结果，可明确为遗传因素所致。另有研究证实：基因突变可导致凝血因子 VII 缺乏，常有的突变位点为：凝血因子 VII 的第 329 位的错义突变[2]，凝血因子 VII 8 号外显子的 11514C、11496G 的杂合突变[3]，解释了本病发病的分子机制。

获得性凝血因子 VII 缺乏症发病率较高，常见于肝胆疾病、维生素 K 缺乏症、新生儿出血症及双香豆素等抗凝治疗后，严重者新生儿期即可发生颅内出血、呕血、便血及血尿[4]。本例新生儿以皮肤黏膜出血、颅内出血为首发症状，常易误诊为新生儿出血症，与之鉴别之处在于维生素 K 治疗有效，提示在临床工作中发现反复凝血功能障碍，应及时完善凝血因子检查，以避免漏诊、误诊，延误病情。

目前，先天性凝血因子 VII 缺乏症尚无特殊治疗方法，纯合子可用新鲜血或新鲜血浆或重组因子 VII 浓缩剂治疗，但适用于本病患儿日常预防出血的药物仍在研究之中。

### 参考文献 (References)

- [1] 涂传清, 吴建曾, 李建辉, 张勤, 黄绵清 (2006) 一个遗传性凝血因子 VII 缺乏症家系研究及文献复习. *临床血液学杂志*, **6**, 348-349.
- [2] 洪国, 连云宗, 李极品 (2008) 凝血因子 VII C329G 突变导致遗传性凝血因子 VII 缺乏症. *中国实验诊断学*, **11**, 1358-1360.
- [3] 丁秋兰, 王鸿利, 王学锋, 王明山 (2003) 遗传性凝血因子 VII 缺陷症家系基因型与临床表型的关系. *临床血液学杂志*, **9**, 220-224.
- [4] 胡亚美, 江载芳 (2002) 诸福棠实用儿科学. 第 7 版, 人民卫生出版社, 北京, 1816-1817.

汉斯出版社为全球科研工作者搭建开放的网络学术中文交流平台。自2011年创办以来，汉斯一直保持着稳健快速发展。随着国内外知名高校学者的陆续加入，汉斯电子期刊已被450多所大中华地区高校图书馆的电子资源采用，并被中国知网全文收录，被学术界广为认同。

汉斯出版社是国内开源（Open Access）电子期刊模式的先行者，其创办的所有期刊全部开放阅读，即读者可以通过互联网免费获取期刊内容，在非商业性使用的前提下，读者不支付任何费用就可引用、复制、传播期刊的部分或全部内容。

