

هموفیلی (Hemophilia)



هموفیلی (Hemophilia) نوعی اختلال نادر است که در آن خون به طور طبیعی لخته نمی شود، زیرا فاقد پروتئین های انعقادی خون (فاکتورهای لخته شدن) به مقدار کافی است. اگر به هموفیلی مبتلا هستید، ممکن است بعد از آسیب دیدگی مدت زمان بیشتری نسبت به زمان لخته شدن طبیعی خونریزی داشته باشید.

معمولاً برش ها و زخم های کوچک چندان مشکلی ایجاد نمی کنند. با این حال، اگر کمبود شدید پروتئین های انعقادی دارید، بیشترین نگرانی در مورد خونریزی عمیق در بدن، به ویژه در زانوها، مچ پا و آرنج است. این خونریزی داخلی می تواند به اندام ها و بافت ها آسیب برساند و حتی در صورت عدم درمان سلامت و زندگی فرد را تهدید کند.

هموفیلی نوعی اختلال ژنتیکی است. درمان آن شامل جایگزینی منظم فاکتور های انعقادی کاهش یافته می باشد.

علائم

علائم و نشانه های هموفیلی بسته به سطح فاکتور های انعقادی در خون متفاوت است. اگر سطح این پروتئین ها کمی کاهش یابد، ممکن است فقط پس از جراحی یا ضربه، خونریزی رخ دهد. اگر کمبود فاکتور های انعقادی شدید باشد، باعث خونریزی خود به خود می شود.

* علائم و نشانه های خونریزی خود به خودی شامل موارد زیر است:

- خونریزی غیرقابل توضیح و بیش از حد ناشی از بریدگی یا جراحات ، یا بعد از جراحی یا دندانپزشکی
- بسیاری از کبودی های بزرگ یا عمیق.
- خونریزی غیرمعمول پس از واکسیناسیون.
- درد ، تورم یا گرفتگی در مفاصل.
- خون در ادرار یا مدفوع.
- خونریزی بینی بدون علت مشخص.

* خونریزی در مغز

یک ضربه ساده روی سر ممکن است باعث خونریزی مغزی در برخی از افراد مبتلا به هموفیلی شدید شود. این عارضه به ندرت اتفاق می افتد ، اما یکی از جدی ترین عوارضی است که می تواند رخ دهد. علائم و نشانه های آن عبارتند از:

- سردرد دردناک و طولانی مدت.
- استفراغ مکرر.
- خواب آلودگی یا بی حالی.
- دید دوتایی.
- ضعف یا کلافگی ناگهانی.
- تشنج.

چه زمانی به پزشک مراجعه کنیم؟

اگر دچار موارد زیر شدید حتما و سریعاً به پزشک مراجعه نمایید:

- علائم یا نشانه های خونریزی در مغز
- آسیب دیدگی که در آن خونریزی متوقف نمی شود.
- مفاصل متورم که در هنگام لمس گرم هستند و خم شدن آنها دردناک است.

اگر سابقه خانوادگی هموفیلی دارید ، ضروری است قبل از ازدواج، آزمایش ژنتیکی انجام دهید تا متوجه شوید آیا ناقل بیماری هستید یا خیر.

علل بیماری

هنگام خونریزی ، بدن به طور معمول سلول های خونی را با هم جمع کرده تا لخته ای ایجاد کند تا خونریزی متوقف شود. روند لخته شدن توسط برخی از عناصر خون تقویت می شود. هموفیلی زمانی رخ می دهد

که در یکی از این عوامل لخته شدن کمبود وجود داشته باشد.

انواع مختلفی از هموفیلی وجود دارد و بیشتر اشکال به صورت ارثی است. با این حال، حدود 30٪ از افراد مبتلا به هموفیلی هیچ سابقه خانوادگی در مورد این اختلال ندارند. در این افراد، یک جهش غیرمنتظره در یکی از ژن های مرتبط با هموفیلی رخ می دهد.

هموفیلی اکتسابی یک نوع نادر از بیماری است که در هنگام حمله سیستم ایمنی بدن به عوامل انعقاد خون رخ می دهد و می تواند با موارد زیر مرتبط باشد:

- بارداری.
- بیماری های خود ایمنی.
- سرطان.
- بیماری MS.

وراثت هموفیلی

در متداول ترین انواع هموفیلی، ژن معیوب در کروموزوم X قرار دارد. هر کس دارای دو کروموزوم جنسی است که از هر والد به ارث می برد. زنان یک کروموزوم X را از مادر خود و یک کروموزوم X دیگر را از پدر به ارث می برد. یک مرد کروموزوم X را از مادر خود و یک کروموزوم Y را از پدرش به ارث می برد.

این بدان معنی است که هموفیلی تقریباً همیشه در پسران رخ می دهد (به دلیل داشتن تنها یک کروموزوم X) و از طریق مادر به پسر منتقل می شود. اکثر خانم هایی که ژن معیوب دارند ناقل هستند و هیچ علامت و نشانه ای از هموفیلی ندارند. اما برخی از خانم ها می توانند علائم خونریزی را تجربه کنند (اگر عوامل انعقادی آنها به طور متوسط کاهش یابد).

عوامل خطر

بزرگترین عامل خطر برای هموفیلی داشتن سابقه بیماری در اعضای خانواده است.

عوارض

عوارض هموفیلی ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- خونریزی عمیق داخلی: خونریزی که در عضلات عمقی ایجاد می شود

می تواند باعث متورم شدن عضلات گردد. تورم ممکن است اعصاب را تحت فشار قرار داده و منجر به بی حسی یا درد شود.

▪ **آسیب به مفاصل:** خونریزی داخلی همچنین ممکن است به مفاصل شما فشار وارد کند و باعث درد شدید شود. در صورت عدم درمان ، خونریزی مکرر داخلی ممکن است باعث آرتروز یا تخریب مفصل شود.

▪ **عفونت:** افراد مبتلا به هموفیلی احتمالاً پروسه انتقال خون نیز دارند و در نتیجه خطر دریافت فرآورده های خونی آلوده در این نوع افراد افزایش می یابد. البته، فراورده های خونی پس از اواسط دهه 1980 به دلیل غربالگری خون های اهدا شده برای هیپاتیت و اچ آی وی (HIV) ایمن تر شدند.

▪ **واکنش نامطلوب به درمان با فاکتور های انعقادی:** در برخی از افراد مبتلا به هموفیلی شدید ، سیستم ایمنی بدن نسبت به عوامل انعقادی که برای درمان خونریزی استفاده می شود واکنش منفی نشان می دهد. وقتی این اتفاق می افتد ، سیستم ایمنی بدن پروتئین هایی ایجاد می کند (معروف به مهارکننده ها) که عوامل لخته شدن را غیرفعال می کنند و باعث می شوند درمان کمتر موثر باشد.

تهیه و ترجمه توسط : رضا موسوی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی](#)
[ژنوم اصفهان](#) - مرکز تحقیقات سلولی مولکولی و ژنتیک ژنوم)