

بیماری هموفیلی

مشاوره ژنتیک، بهترین راه برای پیشگیری از

تولد بیمار هموفیلی است

هفدهم آوریل، مصادف با بیست و هشتم

فروردین به عنوان روز جهانی هموفیلی

نامگذاری شده است. هموفیلی یک کلمه یونانی

است که از ترکیب دو کلمه «همو» به معنی خون

و «فیلیا» به معنی دوست داشتن تشکیل شده

است. این نامگذاری یک استعاره زیبا از نیاز این

بیماران به خون است.

هموفیلی یک اختلال خونریزی دهنده ارثی و وابسته به جنس است که از هر ۱۰ هزار نفر، یک نفر به آن مبتلا می شود.

افراد مبتلا به کمبود فاکتور ۸ و ۹ را بیماران هموفیلی می نامند که در این بیماران پروتئین های ایجاد کننده لخته خون در یا وجود ندارد و یا به میزان بسیار کم وجود دارد.

شایع ترین نوع هموفیلی، هموفیلی نوع A یا کلاسیک (۸۰ درصد) و نوع B یا کریسمس (۵ درصد) است. هموفیلی نوع A به دلیل کمبود فاکتور ۸ و هموفیلی نوع B به دلیل کمبود فاکتور ۹ به وجود می آید.

بیماری هموفیلی از نظر شدت به سه گروه شدید، متوسط و خفیف تقسیم می شود. شدت بیماری به میزان فاکتور موجود در خون بستگی

دارد و به همین دلیل بیماری در طول عمر، تغییر محسوسی نمی کند. خونریزی در نوع شدید خود به خودی و در نوع متوسط و خفیف، در اثر ضربه و پس از اعمال جراحی صورت می گیرد .

علائم هموفیلی

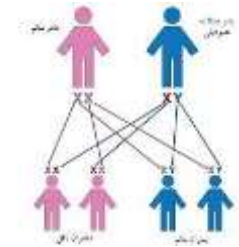


انواع خونریزی در بیماران هموفیلی

۱- خونریزی هایی که ممکن است زندگی فرد را به مخاطره اندازد؛ شامل خونریزی در سیستم عصبی مرکزی، دستگاه گوارش، گردن، گلو و خونریزی هایی که گاهی به دنبال ضربه های شدید رخ می دهد .

شود، درمان موثر، تزریق فاکتور انعقادی شماره ۸ یا ۹ خالص و یا فاکتورهای جایگزین است.

نحوه توارث هموفیلی A و B



هموفیلی A و B اختلالات انعقادی وابسته به کروموزوم جنسی است که به ترتیب بر اثر جهش‌هایی در ژن‌های فاکتور ۸ و فاکتور ۹ ایجاد می‌شود. جهش‌های ژن فاکتور ۸ موجب کمبود یا اختلال عملکرد عامل انعقادی ۸ و جهش‌های ژن فاکتور ۹ باعث کمبود یا اختلال عملکرد عامل انعقادی ۹ می‌شود. بانوان با داشتن یک کروموزوم X سالم، می‌توانند ناقل خاموش و بدون علامت این بیماری باشند.

و غیر قابل کنترل است. خونریزی در مبتلایان به هموفیلی نسبت به افراد سالم با سرعت بیشتری اتفاق نمی‌افتد، بلکه زمان آن طولانی‌تر است.

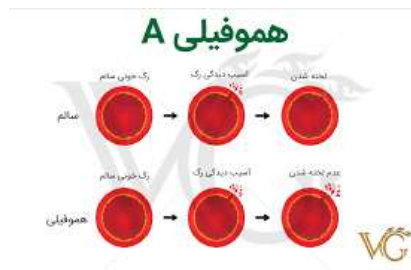
پزشک با انجام معاینات بالینی، آزمایش‌های خونی متعددی شامل اندازه‌گیری مقدار فاکتورهای انعقادی خون و تیترا فاکتورهای ۸ و ۹، شمارش کامل سلول‌های خونی (CBC)، اندازه‌گیری زمان خونریزی با آزمایش‌های PTT و PT و در مواردی با آزمایش ژنتیکی، به بررسی بیمار می‌پردازد. چنانچه بیماری هموفیلی در خانواده وجود داشته باشد، هنگام تولد خون بندناف آزمایش می‌شود.

درمان بیماری

هیچ درمانی قطعی به جز پیوند برای هموفیلی A و B وجود ندارد. هرگاه شخص مبتلا به هموفیلی دچار خونریزی شدید و طولانی

۲- خونریزی‌های دیگر شامل خونریزی در مفاصل، خونریزی عضلات و نسوج نرم، خونریزی ازدهان، لثه، بینی و خون در ادرار ارائه خدمات موردنیاز به این بیماران در سیستم بهداشتی و درمانی طیفی از اقدامات پیشگیری، تشخیصی، درمانی و حمایتی را شامل می‌شود و هدف از انجام آنها بهبود کیفیت زندگی و ارتقای سطح سلامت بیمار است .

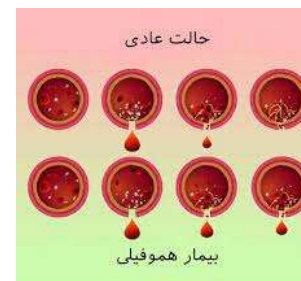
نحوه تشخیص بیماری:



از آنجایی که بیماری هموفیلی، بیماری انعقاد خون است، شایع‌ترین علائم آن، خونریزی زیاد

مشخص شود که پسر سالم است یا مبتلا به هموفیلی است.

منبع: هاریسون 2018



بیماری هموفیلی

عنوان	بیماری هموفیلی
تهیه کننده	معصومه اکبری سارویی
سمت	سرپرستار
تایید کننده	کمیته آموزش به بیمار
سال تهیه	زمستان 1401
ناظر کیفی	واحد آموزش
مسئول علمی بخش	دکتر رشیدی

در حال حاضر تمامی متقاضیان ازدواج در ۳۳ مرکز ارائه دهنده خدمات ازدواج استان فارس از نظر بیماری های خون ریزی دهنده (هموفیلی A و هموفیلی B) بررسی می شوند و زوجینی که سابقه بیماری در خانواده داشته باشند، با مشاوره و تخمین ریسک و رسم شجره برای انجام آزمایش مرحله اول هموفیلی ارجاع داده می شوند.

آزمایشات ژنتیک تشخیص قبل از تولد در دو مرحله انجام می شود. مرحله اول قبل از بارداری برای تعیین موتاسیون و مرحله دوم در زمان بارداری در بین هفته ۱۰ تا ۱۱ بارداری انجام می شود.

همزمان در مرحله دوم، تعیین جنسیت نیز صورت می گیرد و اگر جنین دختر باشد، اقدام دیگری نیاز نیست؛ اما اگر پسر باشد باید

یک خانم ناقل در صورت انتقال کروموزوم X معیوب به فرزند پسر خود، سبب ابتلای او و با انتقال کروموزوم X سالم سبب تولد فرزند پسر سالم می شود. همچنین نیمی از فرزندان دختر او می توانند با دریافت کروموزوم X معیوب، ناقل بیماری می شوند.

مردان مبتلا به بیماری هموفیلی با داشتن یک کروموزوم X معیوب و انتقال آن به تمام فرزندان دختر خود سبب می شوند که همه دختران او ناقل این بیماری محسوب شوند (ناقل اجباری)، اما تمام پسران یک مرد مبتلا به هموفیلی، سالم خواهند بود.

نحوه پیشگیری از بروز هموفیلی:

بهترین راه برای پیشگیری از تولد بیمار هموفیلی مشاوره ژنتیک است.

--	--