

روز جهانی هموفیلی گرامی باد - ۲۸ فروردین ماه ۱۴۰۲ شمسی ۱۷ آوریل ۲۰۲۳ میلادی

هموفیلی

هموفیلی معمولاً یک اختلال خونریزی دهنده ارثی است که در آن خون به درستی لخته نمی‌شود. این می‌تواند منجر به خونریزی خود به خود و همچنین خونریزی پس از جراحات یا جراحی شود. خون حاوی پروتئین‌های زیادی به نام فاکتورهای انعقادی است که می‌تواند به توقف خونریزی کمک کند. افراد مبتلا به هموفیلی سطوح پایینی از فاکتور VIII (۸) یا فاکتور IX (۹) دارند. شدت هموفیلی که فرد مبتلا می‌شود با توجه به میزان فاکتور موجود در خون تعیین می‌شود. هر چه میزان این عامل کمتر باشد، احتمال خونریزی بیشتر است که می‌تواند منجر به مشکلات جدی سلامتی شود. در موارد نادر، فرد ممکن است در مراحل بعدی زندگی به هموفیلی مبتلا شود. اکثر موارد مربوط به افراد میانسال یا مسن یا زنان جوانی است که به تازگی زایمان کرده‌اند یا در مراحل بعدی بارداری هستند. این وضعیت اغلب با درمان مناسب برطرف می‌شود.

علل

هموفیلی در اثر یک جهش یا تغییر در یکی از ژن‌ها ایجاد می‌شود که دستورالعمل‌هایی را برای ساخت پروتئین‌های فاکتور لخته‌کننده مورد نیاز برای تشکیل لخته خون ارائه می‌دهد. این تغییر یا جهش می‌تواند مانع از عملکرد صحیح پروتئین لخته‌کننده شود یا به طور کلی از بین برود. این ژن‌ها روی کروموزوم X قرار دارند. مردان دارای یک کروموزوم X و Y (XY) و ماده‌ها دارای دو کروموزوم X (XX) هستند. مردان کروموزوم X را از مادر و کروموزوم Y را از پدر خود به ارث می‌برند درحالی‌که زنان از هر والدین یک کروموزوم X به ارث می‌برند. کروموزوم X حاوی ژن‌های زیادی است که در کروموزوم Y وجود ندارند. این بدان معناست که مردان تنها یک نسخه از اکثر ژن‌های کروموزوم X دارند، در حالی که زنان دارای ۲ نسخه هستند. بنابراین، اگر مردان یک کروموزوم X مبتلا را که دارای جهش در ژن فاکتور VIII یا فاکتور IX است، به ارث ببرند، ممکن است به بیماری مانند هموفیلی مبتلا شوند. زنان نیز ممکن است هموفیلی داشته باشند، اما این بسیار نادر است. در چنین مواردی هر دو کروموزوم X تحت تأثیر قرار می‌گیرند یا یکی تحت تأثیر قرار می‌گیرد و دیگری از بین رفته یا غیرفعال است. در این زنان، علائم خونریزی ممکن است مشابه مردان مبتلا به هموفیلی باشد. یک زن با یک کروموزوم X مبتلا "ناقل" هموفیلی است. گاهی اوقات یک زن ناقل ممکن است علائم هموفیلی را داشته باشد. علاوه بر این، او می‌تواند کروموزوم X آسیب‌دیده را با جهش ژن فاکتور لخته‌کننده به فرزندانش منتقل کند.

*هموفیلی می‌تواند منجر به موارد زیر شود:

خونریزی در مفاصل که می‌تواند منجر به بیماری مزمن مفصلی و درد شود.

خونریزی در سر و گاهی اوقات در مغز که می‌تواند باعث مشکلات طولانی مدت مانند تشنج و فلج شود.

اگر خونریزی را نتوان متوقف کرد یا اگر در یک عضو حیاتی مانند مغز رخ دهد، مرگ ممکن است رخ دهد.

انواع هموفیلی

انواع مختلفی از هموفیلی وجود دارد. دو مورد زیر رایج‌ترین هستند:

- هموفیلی A (هموفیلی کلاسیک)

این نوع به دلیل کمبود یا کاهش فاکتور انعقادی VIII ایجاد می‌شود.

- هموفیلی B (بیماری کریسمس)

این نوع به دلیل کمبود یا کاهش فاکتور انعقادی IX ایجاد می‌شود.

علائم و نشانه‌ها

- خونریزی در مفاصل. این می‌تواند باعث تورم و درد یا سفتی در مفاصل شود. اغلب زانوها، آرنج‌ها و مچ پا را درگیر می‌کند.
- خونریزی در پوست (که کبودی است) یا عضله و بافت نرم که باعث تجمع خون در آن ناحیه می‌شود (به نام هماتوم).
- خونریزی دهان و لثه و خونریزی که پس از دست دادن دندان به سختی متوقف می‌شود.

- خونریزی پس از ختنه .
- خونریزی بعد از تزریق واکسن، مانند واکسیناسیون.
- خونریزی در سر نوزاد پس از زایمان سخت.
- خون در ادرار یا مدفوع.
- خون دماغ مکرر که به سختی متوقف می شود.

افراد پرخطر

هموفیلی افراد را از همه گروه های نژادی و قومی تحت تاثیر قرار می دهد. هموفیلی در حدود ۱ مورد از هر ۵۰۰۰ تولد پسر اتفاق می افتد. هموفیلی A حدود چهار برابر هموفیلی B شایع است و حدود نیمی از مبتلایان به شکل شدید آن مبتلا هستند.

تشخیص

بسیاری از افرادی که اعضای خانواده مبتلا به هموفیلی دارند یا داشته اند، از نوزادان پسرشان می خواهند که بلافاصله پس از تولد آزمایش شوند.

حدود یک سوم از نوزادانی که به هموفیلی مبتلا هستند، جهش جدیدی دارند که در سایر اعضای خانواده وجود ندارد. در این موارد، اگر نوزاد تازه متولد شده علائم خاصی از هموفیلی را نشان دهد، پزشک ممکن است هموفیلی را بررسی کند. برای تشخیص، پزشکان آزمایش های خون خاصی را انجام می دهند تا نشان دهند که آیا خون به درستی لخته می شود یا خیر. اگر اینطور نباشد، آن ها آزمایش های فاکتور انعقادی را انجام می دهند که به آن سنجش فاکتور نیز گفته می شود تا علت اختلال خونریزی را تشخیص دهند. این آزمایشات خون نوع هموفیلی و شدت آن را نشان می دهد.

درمان

بهترین راه برای درمان هموفیلی، جایگزینی فاکتور انعقادی خون از دست رفته است تا خون بتواند به درستی لخته شود. این کار با انفوزیون وریدی کنسانتره های فاکتوری آماده انجام می شود. افراد مبتلا به هموفیلی می توانند نحوه انجام این انفوزیون ها را خودشان بیاموزند تا بتوانند دوره های خونریزی را متوقف کنند و با انجام منظم انفوزیون ها (تحت عنوان پروفیلاکسی)، حتی از اکثر دوره های خونریزی جلوگیری کنند.

مراقبت های پزشکی با کیفیت خوب توسط پزشکان و پرستارانی که اطلاعات زیادی در مورد این اختلال دارند می تواند به جلوگیری از برخی مشکلات جدی کمک کند. اغلب بهترین انتخاب برای مراقبت، مراجعه به مرکز جامع درمان هموفیلی است. این مراکز نه تنها مراقبت هایی را برای رسیدگی به تمام مسائل مربوط به این اختلال ارائه می دهد، بلکه آموزش های بهداشتی نیز ارائه می دهد که به افراد مبتلا به هموفیلی کمک می کند تا سالم بمانند.



کارشناس مرکز اطلاع رسانی دارو و سموم معاونت غذا و دارو کاشان - مهروز اشرفی

<https://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/facts.html#:~:text=Hemophilia%20is%20usually%20an%20inherited,can%20help%20to%20stop%20bleeding>