



نقص فاکتور یازده انعقادی:

نقص فاکتور یازده (Factor XI deficiency) اختلالی است که باعث خونریزی غیرطبیعی در اثر کمبود پروتئین فاکتور یازده می شود. این پروتئین در فرایند لخته شدن خون نقش دارد. این اختلال بر اساس میزان کمبود و نقص پروتئین فاکتور یازده به دو نوع جزئی و شدید تقسیم می شود. با این حال صرف نظر از شدت نقص پروتئینی، افراد مبتلا دچار مشکلات خونی و انعقادی نسبتاً خفیفی می شوند و بعضی از مبتلایان نیز تنها به تعداد بسیار کمی از علائم دچار می شوند. شایع ترین علائم نقص فاکتور یازده خونریزی طولانی پس از جراحی و یا جراحی، به خصوص در نواحی داخلی دهان و بینی و یا مجرای ادراری است.



سایر علائم این اختلال می تواند شامل خونریزی مکرر بینی، سریع کبود شدن، خونریزی زیر پوست و خونریزی لثه ها باشد. همچنین خونریزی پس از زایمان و خونریزی ماهانه در زنان مبتلا می تواند شدید و طولانی باشد. در نقص فاکتور یازده برخلاف سایر اختلالات خونی، خونریزی خودبخودی در ادرار، دستگاه گوارش و حفره جمجمه شایع نیست اما امکان ایجاد این علائم در موارد شدید این اختلال وجود دارد. به طور کلی خونریزی داخل ماهیچه ها و یا مفاصل که می تواند باعث ایجاد عوارض بلند مدت در سایر اختلالات خونی شود، در نقص فاکتور یازده ایجاد نمی شود.

تغییرات ژنتیکی:

بیشتر موارد نقص فاکتور یازده در اثر جهش در ژن F11 ایجاد می شود. این ژن دستور ساخت پروتئین فاکتور یازده را صادر می کند که در آبشار انعقادی نقش دارد. آبشار انعقادی مجموعه ای از واکنش های شیمیایی است



که در پاسخ به جراحات، لخته های خون را تشکیل می دهد. پس از ایجاد جراحی، لخته های خون برای توقف خونریزی، رگ های خونی را پوشش داده و ترمیم رگ های خونی آغاز می شود.

جهش در ژن F11 باعث کمبود فاکتور یازده کاربردی می شود. این عارضه، در آبشار انعقادی اختلال ایجاد کرده و منجر به کند شدن فرایند انعقاد خون و مشکلات ایجاد شده در این اختلال می گردد. مقدار فاکتور یازده کاربردی باقیمانده به عواملی مانند نوع جهش و ایجاد آن در یک یا هر دو نسخه ژن F11 در هر سلول دارای جهش بستگی دارد. با این حال، شدت مشکلات ایجاد شده در افراد مبتلا به نقص فاکتور یازده لزوماً با مقدار فاکتور یازده موجود در جریان خون مرتبط نیست و حتی می تواند در اعضای یک خانواده نیز با شدت های متفاوتی بروز کند. علاوه بر این، احتمالاً سایر عوامل ژنتیکی و محیطی در تعیین شدت این اختلال نقش دارند.

بعضی از موارد نقص فاکتور یازده در اثر جهش در ژن F11 ایجاد نشده که این موارد نقص فاکتور یازده اکتسابی نامیده می شوند. نقص فاکتور یازده اکتسابی می تواند در اثر سایر اختلالات و به علت نقص در سیستم ایمنی و حمله اشتباه به پروتئین فاکتور یازده ایجاد شود. از آنجاییکه فاکتور یازده در درجه اول توسط سلول های کبدی تولید می شود، نقص فاکتور یازده اکتسابی می تواند در اثر بیماری شدید کبدی و یا پیوند کبد از فرد مبتلا ایجاد شود. علاوه بر این، تقریباً ۲۵ درصد مبتلایان به اختلالی به نام سندروم نونان (Noonan syndrome) نیز دچار نقص فاکتور یازده می باشند.

الگوی وراثتی:

نقص شدید فاکتور یازده دارای الگوی وراثتی اتوزومال مغلوب است. در این الگوی وراثتی در هر سلول هر دو نسخه ژن F11 دارای جهش است. هر یک از والدین این افراد، دارای یک نسخه از ژن جهش یافته و مبتلا به نقص فاکتور یازده جزئی می باشند که علائم این اختلال در این افراد به ندرت مشاهده می شود.

در بعضی خانواده ها این اختلال دارای الگوی وراثتی اتوزومال غالب است. در این الگوی وراثتی برای ایجاد اختلال، در هر سلول یک نسخه از ژن F11 تغییر یافته کافی است. در این موارد فرد مبتلا دارای یک والد مبتلا می باشد.

نوع اکتسابی نقص فاکتور یازده غیر ارثی است و در خانواده منتشر نمی شود.



منبع

Seligsohn U. Factor XI deficiency in humans. J Thromb Haemost. 2009;7:84-87.

O'Connell NM. Factor XI deficiency. Semin Hematol. 2004;41:76-81.

