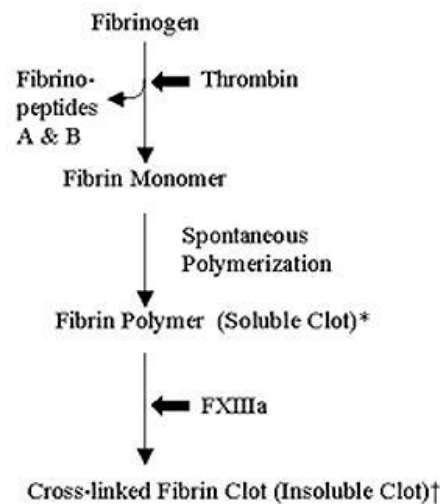




نقص فاکتور ۱۳

نقص فاکتور ۱۳ (FXIII) یک بیماری ژنتیکی خونریزی دهنده و به شدت نادر است که اولین بار در سال ۱۹۶۰ گزارش شده است. فاکتور XIII مسئول پایداری لخته خونی تشکیل شده می باشد. در افراد مبتلا، لخته خون به درستی تشکیل نمی شود که این اتفاق منجر به ضعف در روند بهبود زخم می شود.

Final Steps in Clot Formation



*The non-cross-linked spontaneously polymerized fibrin clot is soluble in 5M urea.

† The final cross-linked clot is insoluble in 5M urea.

Note: Urea solubility of a plasma clot does not necessarily imply the total absence of FXIII activity.

شیوع

شیوع این بیماری از ۱ در یک میلیون تا ۱ در ۵ میلیون می باشد، مناطقی مانند ایران که ازدواج خویشاوندی رواج بیشتری دارد بالاترین شیوع را دارند. فاکتور XIII مسئول پایداری تشکیل لخته خونی می باشد.

علائم

علائم و شدت این نقص از فردی به فرد دیگر متغیر است. خونریزی از بند ناف معمول می باشد و تقریباً در ۸۰٪ موارد گزارش شده است. بالغ بر ۳۰٪ دچار خونریزی مغزی خود به خودی می شوند که منجر به مرگ می شود. دیگر علائم نقص فاکتور XIII شامل کبودی، خونریزی دهان و بینی، خونریزی عضله و خونریزی پس از



عمل جراحی می باشد. همچنین خانم ها می توانند دوران قاعدگی سخت و طولانی و سقط جنین مکرر را تجربه کنند. آقایان ممکن است علائمی از ناباروری را نشان بدهند.

تشخیص

تشخیص با استفاده از اندازه گیری سطح FXIII و آزمون حلالیت بافت لخته انجام می شود.

مدیریت و درمان

از کنستانتیره FXIII و فاکتور XIII نو ترکیب و در صورت در دسترس نبودن آنها پلاسما یخ زده تازه برای درمان خونریزی استفاده می شود.

وراثت

الگوی وراثت نقص فاکتور XIII به صورت اتورزوم مغلوب می باشد. فاکتور XIII دارای دو زیر واحد پروتئینی A و B می باشد. این بیماری اغلب بر اثر جهش در ژن زیر واحد A (F13A1) که بر روی بازوی کوتاه کروموزوم ۶ (6p24.2-p23) قرار دارد، ایجاد می شود. کمتر از ۵ درصد از موارد بر اثر جهش در ژن زیر واحد B (F13B) که بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱ (1q31-q32.1) قرار دارد، ایجاد می شود.

بررسی ژنتیکی

بررسی ژنتیکی بیماری نقص فاکتور XIII در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی به دو روش مستقیم (تعیین موتاسیون) و غیر مستقیم (مطالعه پیوستگی ژن STR) انجام می شود. افرادی که یک یا چند فرد مبتلا در خانواده خود دارند می توانند جهت تعیین ناقلی به این مرکز مراجعه کنند و یا در صورتی که قبلا تعیین ناقلی برای ایشان صورت گرفته است، هنگام بارداری جهت بررسی سلامت جنین مراجعه نمایند که با کمک بیوپسی از پرزهای کوریونی و یا آمینوسنتز در اوایل حاملگی، ابتلای جنین به نقص فاکتور XIII تشخیص داده شود. لذا می توان با استفاده از تشخیص پیش از تولد (PND) و تشخیص پیش از لانه گزینی (PGD) از تولد نوزادان مبتلا به نقص فاکتور XIII جلوگیری کرد.



منابع

- 1-Dorgalaleh A, Naderi M, Hosseini MS, Alizadeh S, Hosseini S, Tabibian S, et al. (2015). "Factor XIII Deficiency in Iran: A Comprehensive Review of the Literature. Seminars in thrombosis and hemostasis". 41 (3 (41)): 323–329.
- 2-<https://www.hemophilia.org/Bleeding-Disorders/Types-of-Bleeding-Disorders/Other-Factor-Deficiencies/Factor-XIII>
- 3-<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10766/factor-xiii-deficiency>
- 4- <https://emedicine.medscape.com/article/209179-overview>
- 5-https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=331
- 6-<https://rarediseases.org/rare-diseases/factor-xiii-deficiency/>