



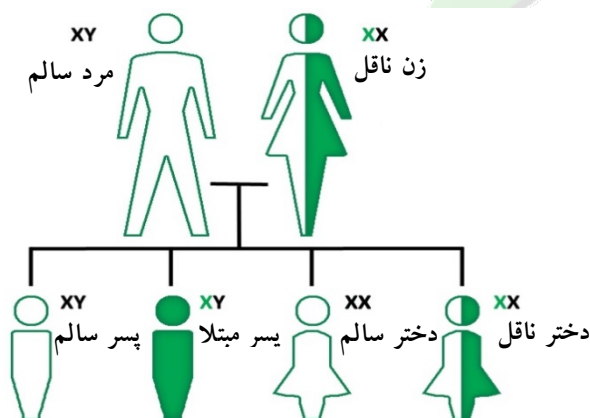
بیماری نقص فاکتور انعقادی ۸ (هموفیلی A)

بیماری هموفیلی یک نقص در فرآیند انعقاد خون است که منجر به خونریزی های طولانی مدت در اثر زخم، ضربه خفیف، جراحی می شود و در حالت شدیدتر منجر به خونریزی های داخلی می گردد. هموفیلی A یا به اصطلاح نقص فاکتور ۸ یا هموفیلی کلاسیک، یک بیماری ژنتیکی است که در اثر فقدان یا نقص فاکتور شماره ۸ پروتئین انعقادی ایجاد می شود. هر چند این بیماری از والدین به فرزندان منتقل می شود اما حدود ۱/۳ موارد به علت یک جهش جدید که منجر به تغییر در ژن میشود، ایجاد شده اند. از هر ۴۰۰۰ نفر یک نفر مبتلا به هموفیلی است. این بیماری بیشتر در مردان دیده می شود (مردان به علت داشتن یک کروموزوم X بیشتر مستعد ابتلا به هموفیلی هستند).

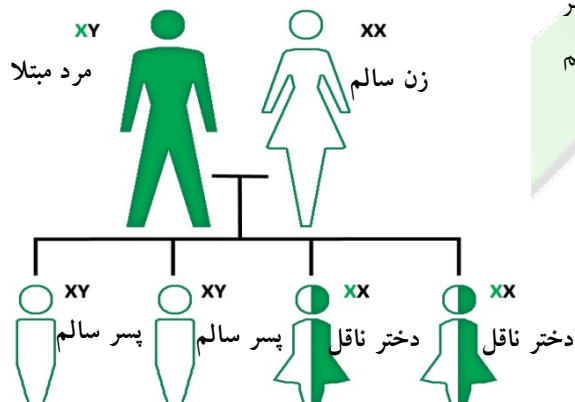
ژنتیک:

ژن بیماری هموفیلی روی کروموزوم X (Xq28) قرار دارد و دارای ۲۶ اگزون میباشد. هموفیلی به صورت مغلوب وابسته به X به ارث میرسد.

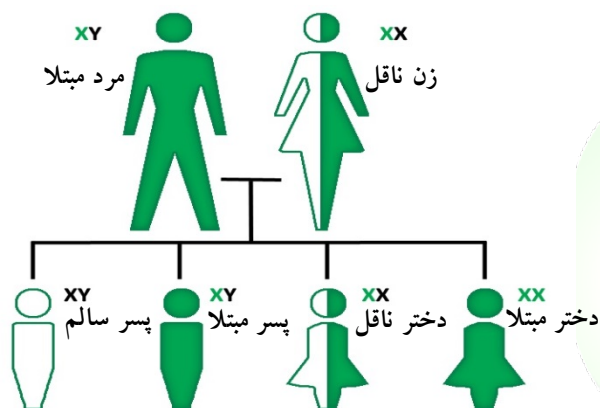
نحوه وراثت:



در صورتی که یک زن ناقل با مرد سالم ازدواج کند، در هر بارداری احتمال می رود ۵۰٪ دخترها ناقل و ۵۰٪ آنها سالم و ۵۰٪ پسرها مبتلا و ۵۰٪ آنها سالم باشند.



در صورتی که یک زن سالم با یک مرد مبتلا ازدواج کند، در هر بارداری به احتمال ۱۰۰٪ دخترها ناقل و ۱۰۰٪ پسرها سالم خواهند بود.



در صورتی که یک زن ناقل و یک مرد مبتلا ازدواج کند، در هر بارداری احتمال می رود ۵۰٪ دخترها مبتلا و ۵۰٪ آنها ناقل و ۵۰٪ پسرها مبتلا و ۵۰٪ آنها سالم خواهند بود.

علائم:

کبودی های بزرگ، خونریزی های عضلانی و مفصلی به خصوص در زانو، آرنج و مچ پا، خونریزی خودبخودی بدون هیچ علت خاصی، خونریزی به مدت طولانی بعد از جراحی سطحی، کشیدن دندان و جراحی. شدت هموفیلی به مقدار فاکتورهای انعقادی موجود در خون افراد هموفیل بستگی دارد و به سه دسته تقسیم می شود: در نوع خفیف که میزان فعالیت فاکتور انعقادی ۵ تا ۳۰٪ حد طبیعی است. در نوع متوسط میزان فعالیت بین ۱ تا ۵٪ حد طبیعی است. در نوع شدید میزان فعالیت کمتر از ۱٪ و در حد ناچیزی است.

روش های تشخیصی:

پزشک ممکن است با انجام معاینات بالینی، آزمایشات خونی متعدد مانند شمارش سلولهای خونی، CBC و اندازه گیری فاکتورهای انعقادی ۸، PT، PTT، BT، PLT و آزمایش ژنتیک، این بیماری را تشخیص دهد.

مشاوره ژنتیک:

ابتدا در مشاوره ژنتیک سوال هایی درباره نوع خونریزی بیماران پرسیده شده، سپس فاکتورهای خون ریزی دهنده اندازه گیری شده تا نوع فاکتور مشخص شود. سپس بررسی های بیشتر از طریق بررسی inversion (که شایعترین جهشی است که در بیماران هموفیلی گزارش شده است) و نیز تعیین توالی صورت می گیرد.

درمان و اقدامات حمایتی:

بعد از تشخیص بیماری از فرآورده های خونی مناسب جهت کاهش خونریزی استفاده میشود. از جمله می توان به فرآورده حاوی فاکتور ۸ به نام کرایو Cryoprecipitate، فاکتور ۸ کنستانتره، پلاسمای تازه منجمد شده و داروی وازوپرسین اشاره کرد.

جهت کسب اطلاعات تخصصی بیشتر راجع به این بیماری به این [سایت](#) مراجعه فرمایید.



Reference:

1. Konkle, B. A., Josephson, N. C., & Fletcher, S. N. (2014). Hemophilia A. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1404/>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/mapview/maps.cgi?taxid=9606&chr=X&query=F8&qstr=F8&maps=snp,genes-r,pheno&zoom=2>
3. Gitschier, J., Wood, W. I., Goralka, T. M., Wion, K. L., Chen, E. Y., Eaton, D. H., ... & Lawn, R. M. (1984). Characterization of the human factor VIII gene. *Nature*, 312(5992), 326.
4. <https://www.hemophilia.org/Bleeding-Disorders/Types-of-Bleeding-Disorders/Hemophilia-A>