

## هموفیلی چیست:

هموفیلی یک بیماری ارثی از دسته بیماریهای موسوم به اختلالات خونریزی دهنده ارثی است. علت این بیماری کاهش یک پروتئین انعقادی در گردش خون است که در انعقاد و لخته شدن خون در هنگام نیاز از جمله در هنگام خونریزی نقش مهمی دارد. ژن این بیماری روی کروموزوم جنسی موسوم به کروموزوم X قرار دارد. تنها یک کروموزوم X طبیعی کافی است تا فرد به این بیماری مبتلا نشود. از آنجا که مردان یک کروموزوم X و زنان دارای یک جفت از این کروموزوم هستند، برای مردان با داشتن یک ژن معیوب، و زنان تنها زمانی که هر دو ژن معیوب را داشته باشند دچار این بیماری می گردند. بنابراین با توجه به نحوه به ارث رسیدن، این بیماری عمدتاً در مردان دیده میشود و زنها معمولاً ناقل این بیماری هستند. برای مثال اگر مادر ناقل بیماری بوده و پدر سالم باشد برای تولد هر نوزاد پسر ۵۰٪ احتمال ابتلا به هموفیلی وجود دارد و ۵۰٪ احتمال دارد بچه سالم باشد در حالیکه در مورد نوزاد دختر ۵۰٪ احتمال سالم بودن وجود دارد و ۵۰٪ احتمالاً دختر ناقل بیماری میشود. اگر یک پدر مبتلا به هموفیلی باشد و مادر سالم باشد همه پسرها سالم خواهند بود و همه دختران ناقل بیماری هموفیلی به دنیا خواهند آمد. حال اگر یک پدر مبتلا به هموفیلی و مادر نیز ناقل هموفیلی باشد در تولد هر نوزاد دختر ۵۰٪ احتمال ابتلا به بیماری هموفیلی وجود دارد و ۵۰٪ ممکن است نوزاد تنها ناقل هموفیلی باشد و برای تولد هر نوزاد پسر ۵۰٪ احتمال تولد پسر مبتلا به هموفیلی وجود دارد و ۵۰٪ احتمالاً نوزاد سالم خواهد بود. اگر هم پدر و مادر هر دو مبتلا به بیماری هموفیلی باشد طبیعتاً همه بچه های آنها مبتلا به هموفیلی خواهند شد.

## انواع هموفیلی: بیماری هموفیلی بسته به کاهش نوع فاکتور

انعقادی به دو گروه کلی هموفیلی A و هموفیلی B تقسیم میشود. هموفیلی نوع A که شایعترین نوع هموفیلی است در اثر کاهش فاکتور ۸ انعقادی و هموفیلی B در اثر کاهش فاکتور ۹ انعقادی ایجاد میشود. از نظر علائم بیماری بسته به شدت کاهش هر کدام از فاکتورهای ذکر شده علائم از خفیف تا شدید متفاوت است و اصولاً بر همین اساس بیماری هموفیلی را به سه گروه خفیف، متوسط و شدید تقسیم میکنند. در نوع شدید که سطح فاکتور انعقادی زیر ۱٪ طبیعی است خطر خونریزی های خودبخودی وجود دارد (یعنی خونریزی بدون ضربه یا علت مشخص)، در این این گروه با کوچکترین ضربه ای خونریزی ایجاد میشود و معمولاً این بیماران ممکن است به صورت هفتگی دچار خونریزی شوند. در نوع متوسط سطح فاکتور انعقادی بین ۱ تا ۵ درصد طبیعی است، در این بیماران خطر خونریزی خودبخودی خیلی کم است ولی به دنبال ضربه و آسیب هایی مثل جراحی، کشیدن دندان و یا آسیب های فیزیکی کوچک دیگر دچار خونریزی میشوند. در نوع خفیف سطح فاکتور انعقادی بین ۶ تا ۴۰ درصد قرار دارد. در این گروه از بیماران خطر خونریزی خودبخودی وجود ندارد و معمولاً به دنبال ضربه های شدید مثل اعمال جراحی و یا تصادف دچار خونریزی شدیدتر از طبیعی میشوند بیماران با هموفیلی شدید معمولاً در همان سال اول زندگی خونریزی را تجربه میکنند مخصوصاً اگر ختنه با عمل جراحی صورت بگیرد خطر خونریزی شدید وجود دارد. در فرمهای خفیف و متوسط، خونریزی در سالهای بعد ممکن است تجربه شود. معمول ترین محل های خونریزی در بیماران هموفیلی معمولاً در درجه اول خونریزی داخل مفصلی (مانند زانو و آرنج) و

در درجه های بعدی خونریزی های داخل عضلانی و دستگاه گوارش است. خونریزی هایی مثل خونریزی بینی و دهانی نیز از خونریزی هایی است که ممکن است در این بیماران رخ دهد و همچنین خونریزی های شدید و طولانی مدت عادت ماهانه نیز در زنان درگیر میتواند رخ دهد. خطرناکترین نوع خونریزی در بیماری هموفیلی که خطر مرگ نیز در پی دارد خونریزی داخل مغزی است که در بیماران با فرم شدید بیماری احتمال بیشتری دارد.

## تشخیص و درمان هموفیلی: تشخیص بیماری هموفیلی معمولاً

با اندازه گیریهای آزمایشگاهی و بررسی سیستم انعقادی و اندازه گیری سطح هر کدام از فاکتورهای انعقادی در آزمایشگاه قابل انجام می باشد. برای درمان بیماری هموفیلی نیز هر چند در گذشته از مشتقات پلاسمای خون استفاده میشد ولی امروزه فاکتورهای ۸ و ۹ انعقادی به صورت دارو در دسترس هستند و معمولاً برای درمان استفاده میشوند. مهمترین مشکلی که در این روش درمان وجود دارد اینست که برخی از بیماران به دنبال دریافت فاکتور کنسانتره، سیستم ایمنی بدنشان تحریک شده و علیه فاکتور تزریقی پادتن میسازد که اصطلاحاً مهار کننده گفته میشود. این مهارکننده باعث بی اثر شدن فاکتور تزریقی میگردد و در نتیجه باید از روش های دیگر درمانی مانند روش تعدیل سیستم ایمنی بدن و یا تزریق فاکتور های دیگری مثل فاکتورهایی به نام فاکتور ۷ فعال و یا کمپلکس پروترومبین استفاده کرد.

