

بیماری فون ویلبراند (VWD) یک اختلال خونریزی دهنده ارثی است. پروتئین های زیادی برای لخته شدن خون فرد مورد نیاز است. افراد مبتلا به VWD یا فاقد پروتئین لخته کننده فاکتور فون ویلبراند (VWF) هستند یا این پروتئین ها آنطور که باید عمل نمی کند. برای اینکه یک فرد لخته موفقی ایجاد کند، VWF به فاکتور VIII (۸)، پروتئین لخته کننده دیگر و پلاکت ها در دیواره رگ های خونی متصل می شود. این فرآیند به تشکیل پلاک پلاکتی در طول فرآیند لخته شدن کمک می کند. افراد مبتلا به VWD قادر به ایجاد این پلاگ پلاکتی نیستند. این بیماری به نام پزشک فنلاندی اریک فون ویلبراند، که اولین بار آن را در دهه ۱۹۲۰ توصیف کرد، نامگذاری شده است.

این مقاله در گروه تحقیقاتی بهترین آزمایشگاه پاسداران تهیه شده است.

VWF، یک گلیکوپروتئین مولتیمری بزرگ، در پلاسمای خون با غلظت تقریباً ۱۰ میلی گرم در میلی لیتر در گردش است. در پاسخ به محرک های متعدد، VWF از گرانول های ذخیره شده در پلاکت ها و سلول های اندوتلیال آزاد می شود. دو نقش عمده در هموستاز دارد. اول، چسبندگی پلاکت ها به محل آسیب عروقی را واسطه می کند. دوم، فاکتور پروتئین پیش انعقاد VIII (FVIII) را متصل و تثبیت می کند.

VWD به سه دسته عمده به شرح زیر تقسیم می شود:

نوع ۱ - کمبود جزئی VWF

نوع ۲ - کمبود کیفی vWF

نوع ۳ - کمبود کل vWF

vWD نوع ۲ بر اساس ویژگی های vWF ناکارآمد به چهار نوع (A<sub>2</sub>، B<sub>2</sub>، N<sub>2</sub>، M<sub>2</sub>) تقسیم می شود. این دسته ها

با مکانیسم های مولکولی متمایز، با ویژگی های بالینی و توصیه های درمانی مربوطه مطابقت دارند.

شایع ترین علائم vWD شامل خونریزی بینی و هماتوم است. خونریزی طولانی مدت از زخم های بی اهمیت،

خونریزی حفره دهان و خونریزی بیش از حد قاعدگی شایع هستند.

### علائم بیماری فون ویلبراند چیست؟

بسیاری از افراد مبتلا به بیماری فون ویلبراند علائمی ندارند یا علائم خفیفی دارند. افرادی که شکل شدیدتری از

این بیماری دارند ممکن است علائم زیر را داشته باشند:

خونریزی از بینی: که بیش از ۱۰ دقیقه طول می کشد و پنج بار یا بیشتر در سال اتفاق می افتد.

خونریزی ناشی از بریدگی یا آسیب های دیگر که بیش از ۱۰ دقیقه طول بکشد.

کبودی: افراد مبتلا به بیماری فون ویلبراند به راحتی کبود می شوند. کبودی های آنها برجسته است، به این معنی

که کبودی ها ورم کرده اند و کبودی هایشان بزرگ است.

کم خونی ناشی از فقر آهن: تمام کم خونی ها زمانی اتفاق می افتد که گلبول های قرمز کافی نداشته باشید. در کم خونی فقر آهن، بدن شما آهن کافی برای ساخت هموگلوبین ندارد. هموگلوبین ماده ای در گلبول های قرمز شما است که به آنها در حمل اکسیژن کمک می کند.

خونریزی پس از جراحی: افراد مبتلا به بیماری فون ویلبراند ممکن است پس از هر جراحی، از جمله جراحی دندان، خونریزی شدید داشته باشند.

قاعدگی های سنگین (خونریزی قاعدگی): این خونریزی به قدری شدید است که باید هر ساعت یک بار پد یا تامپون خود را عوض کنید یا خونریزی بیش از هفت روز طول بکشد.

خونریزی شدید بعد از زایمان یا سقط جنین.

خون در مدفوع: وجود خون در مدفوع یا خونریزی پس از مدفوع ممکن است از علائم بیماری های دیگر باشد. اگر خون در مدفوع خود دارید با پزشک خود صحبت کنید.

خون در ادرار (هماچوری): اگر هنگام ادرار کردن متوجه خون شدید، به خصوص اگر نیاز فوری به دفع ادرار دارید و در ادرار شما خون وجود دارد، با پزشک خود صحبت کنید.

پزشکان چگونه بیماری فون ویلبراند را تشخیص می دهند؟

پزشک از شما می خواهد که علائم خود را شرح دهید. آنها ممکن است بپرسند که آیا اعضای خانواده شما هم علائم مشابه یا اختلالات خونریزی دارند. آنها ممکن است آزمایش های زیر را انجام دهند:

شمارش کامل خون (CBC) در آزمایشگاه پاسداران : این آزمایش تعداد گلبول های قرمز، انواع مختلف گلبول های سفید و پلاکت های شما را اندازه گیری می کند. همچنین میزان هموگلوبین را در گلبول های قرمز شما اندازه گیری می کند. اکثر افراد مبتلا به بیماری فون ویلبراند CBC طبیعی دارند. افرادی که دارای خونریزی غیرمعمول شدید هستند ممکن است تعداد هموگلوبین و گلبول های قرمز خون پایینی داشته باشند.

آزمایش های تجمع پلاکتی در آزمایشگاه پاسداران : پلاکت ها سلول های خونی هستند که به لخته شدن خون کمک می کنند. این آزمایش ها میزان چسبندگی پلاکت های شما را اندازه گیری می کنند تا بتوانند به لخته شدن خون کمک کنند.

آزمایش زمان ترومبوپلاستین جزئی فعال (APTT) در آزمایشگاه پاسداران : در این آزمایش عوامل لخته شدن را تجزیه و تحلیل می کنند که مانند فاکتور فون ویلبراند، پروتئین هایی هستند که به لخته شدن خون کمک می کنند. سطح فاکتور کمتر از حد معمول به این معنی است که لخته شدن خون شما بیشتر طول می کشد.

زمان پروترومبین (PT): این آزمایش فاکتورهای لخته شدن اضافی را اندازه گیری می کند.

آزمایش فیبرینوژن: فیبرینوژن پروتئین دیگری است که به لخته شدن خون کمک می کند.

آنتی ژن فاکتور فون ویلبراند: این آزمایش میزان پروتئین فاکتور فون ویلبراند را در جریان خون شما اندازه گیری می کند.

کوفاکتور ریستوستین: این آزمایش فعالیت فاکتور فون ویلبراند را ارزیابی می کند.

مولتیمرهای فاکتور فون ویلبراند: این آزمایش ساختار فاکتور را اندازه گیری می کند.

پزشک ممکن است نیاز به انجام چندین آزمایش خون در آزمایشگاه پاسداران، برای تأیید ابتلای شما به بیماری فون ویلبراند داشته باشد. این به این دلیل است که عواملی از جمله سطوح هورمونی ممکن است باعث تغییر سطح فاکتور فون ویلبراند در خون شود.

بیش از یک نوع بیماری فون ویلبراند وجود دارد. پزشکان ممکن است آزمایش های آزمایشگاهی بیشتری را در آزمایشگاه پاسداران، برای شناسایی نقص خاص انجام دهند. در اینجا اطلاعات بیشتری در مورد انواع بیماری فون ویلبراند وجود دارد:

نوع ۱: این شایع ترین نوع بیماری فون ویلبراند است. ۶۰ تا ۸۰ درصد افراد مبتلا به این بیماری را تحت تاثیر قرار می دهد. افراد مبتلا به این نوع دارای سطوح پایینی از فاکتور فون ویلبراند در خون خود هستند. ممکن است علائمی نداشته باشند. اگر علائمی داشته باشند، این علائم خفیف هستند.

نوع ۲: در این مورد، عامل فون ویلبراند آنطور که باید کار نمی کند. افراد مبتلا به این نوع ممکن است خونریزی خفیف یا متوسط داشته باشند. حدود ۱۵ تا ۳۰ درصد افراد مبتلا به بیماری فون ویلبراند این نوع را دارند.

نوع ۳: این شدیدترین شکل بیماری فون ویلبراند است. همچنین نادرترین نوع است که ۵ تا ۱۰ درصد افراد مبتلا به این بیماری را تحت تأثیر قرار می دهد. افراد مبتلا به این نوع ممکن است مشکلات خونریزی جدی داشته باشند زیرا سطح فاکتور فون ویلبراند بسیار پایینی دارند یا هیچ فاکتور فون ویلبراند در جریان خون خود ندارند.

### چگونه بیماری فون ویلبراند را درمان می کنند؟

پزشکان ممکن است این بیماری را با داروهای مختلف درمان کنند:

دسموپرسین: این هورمون سطح فاکتور فون ویلبراند را در جریان خون افزایش می دهد. این رایج ترین روش درمانی برای بیماری فون ویلبراند است.

تزریق فاکتور فون ویلبراند: برخی از افراد ممکن است تزریق فاکتور فون ویلبراند را برای توقف دوره های خونریزی دریافت کنند. آنها ممکن است این درمان را قبل از جراحی دریافت کنند. برخی از افراد مبتلا به بیماری فاکتور

فون ویلبراند شدید ممکن است انفوزیون های منظم دریافت کنند تا سطح ثابتی از فاکتور فون ویلبراند در جریان خون خود داشته باشند.



