

هموفیلی یک بیماری نادر است که بر توانایی لخته شدن خون تأثیر می گذارد. معمولاً ارثی است. مردان بیشتر به آن مبتلا می شوند.

بریدگی های کوچک معمولاً مشکل چندانی ندارند. اگر فردی به شکل شدید این بیماری مبتلا باشد، نگرانی اصلی خونریزی در داخل بدن، به ویژه در زانو، مچ پا و آرنج است. خونریزی داخلی می تواند به اندام ها و بافت ها آسیب برساند و تهدید کننده زندگی باشد.

هموفیلی یک اختلال ژنتیکی است. درمان شامل جایگزینی منظم فاکتور انعقادی خاصی است که در این بیماری کاهش می یابد. در ادامه این مقاله که در **دقیقترین آزمایشگاه شمال شهر تهران** تهیه شده است، به علائم، علل، تشخیص و درمان هموفیلی می پردازیم.

علائم هموفیلی

علائم هموفیلی بسته به سطح فاکتورهای انعقادی که دارید می تواند خفیف تا شدید باشد.

علامت اصلی خونریزی است که متوقف نمی شود.

افراد مبتلا به هموفیلی ممکن است موارد زیر را داشته باشند:

- خونریزی بینی که مدت زیادی طول می کشد تا متوقف شود
- خونریزی از زخم ها که مدت زیادی طول می کشد تا متوقف شود
- خونریزی لثه
- پوستی که به راحتی کبود می شود
- درد و سفتی اطراف مفاصل، مانند آرنج، به دلیل خونریزی داخلی
- خونریزی از بینی بدون هیچ علت مشخصی
- وجود خون در ادرار (ناشی از خونریزی کلیه ها یا مثانه)
- وجود خون در مدفوع ناشی از خونریزی معده یا روده ها
- خونریزی در داخل مفاصل، شایع ترین مشکل افراد هموفیل شدید می باشد. خونریزی اغلب بدون ایجاد ضربه رخ می دهد و در صورت عدم درمان تا چندین روز طول می کشد.

شایع ترین محل های خونریزی عبارتند از:

- زانو
- مچ پا
- ساعد

علائم و نشانه های خونریزی مفاصل عبارتند از:

- احساس سوزن سوزن شدن در مفصل و عدم وجود درد واقعی، معمولا اولین علامت است.
- ممکن است سفتی و درد مفصل قبل از هرگونه علائم قابل مشاهده خونریزی، رخ دهد.
- خونریزی به داخل مغز: عارضه خطرناک هموفیلی است.
- این خونریزی بعد از ضربه خفیف سر یا صدمه خیلی جدی رخ می دهد.

علائم و نشانه های خونریزی داخل مغزی عبارتند از:

- سردرد های طولانی مدت
- استفراغ در دفعات زیاد
- تغییر در رفتار یا خواب آلودگی زیاد
- ضعف ناگهانی یا خواب رفتن دست و پاها
- درد یا سفتی گردن
- اشکال در راه رفتن
- تشنج یا غش

علل هموفیلی چه عواملی هستند؟

هنگامی که فردی خونریزی می کند، بدن به طور معمول سلول های خونی را با هم جمع می کند تا لخته ای تشکیل دهد که خونریزی را متوقف کند. فاکتورهای انعقادی پروتئین هایی در خون هستند که با سلول هایی به نام پلاکت کار می کنند تا لخته ایجاد کنند. هموفیلی زمانی اتفاق می افتد که یک فاکتور لخته کننده وجود نداشته باشد یا سطح فاکتور انعقادی پایین باشد.

هموفیلی مادرزادی

هموفیلی معمولا ارثی است، به این معنی که فرد با این اختلال (مادرزادی) متولد می شود. هموفیلی مادرزادی بر اساس نوع فاکتور انعقادی طبقه بندی می شود.

شایع ترین نوع هموفیلی A است که با سطح پایین فاکتور ۸ همراه است و نوع بعدی هموفیلی B است که با سطح پایین فاکتور ۹ همراه است.

هموفیلی اکتسابی

برخی افراد بدون سابقه خانوادگی این اختلال به هموفیلی مبتلا می شوند. به این بیماری هموفیلی اکتسابی می گویند.

هموفیلی اکتسابی نوعی بیماری است که زمانی رخ می دهد که سیستم ایمنی فرد به فاکتور انعقادی ۸ یا ۹ در خون حمله کند. می تواند با شرایط زیر رخ دهد:

- بارداری
- شرایط خود ایمنی
- سرطان
- اسکروز چندگانه
- واکنش های دارویی

وراثت هموفیلی

در رایج ترین انواع هموفیلی، ژن معیوب روی کروموزوم X قرار دارد. هر کسی دو کروموزوم جنسی دارد، یکی از هر والدین. زنان یک کروموزوم X را از مادر و یک کروموزوم X را از پدر به ارث می برند. مردان یک کروموزوم X را از مادر و یک کروموزوم Y را از پدر به ارث می برند.

این بدان معناست که هموفیلی تقریباً همیشه در پسران اتفاق می افتد و از طریق یکی از ژن های مادر از مادر به پسر منتقل می شود. اکثر زنان دارای ژن معیوب ناقلانی هستند که هیچ علامت یا نشانه ای از هموفیلی ندارند. اما برخی از ناقلین در صورتی که فاکتورهای انعقادی آنها کاهش یابد، ممکن است علائم خونریزی داشته باشند.

عوامل خطر ابتلا به هموفیلی:

بزرگترین عامل خطر برای هموفیلی داشتن سابقه بیماری در یکی از اعضای خانواده است. احتمال ابتلا به هموفیلی در مردان بسیار بیشتر از زنان است.

عوارض هموفیلی:

عوارض هموفیلی می تواند شامل موارد زیر باشد:

خونریزی داخلی عمیق: خونریزی که در عضله عمیق رخ می دهد می تواند باعث تورم اندام شود. تورم می تواند به اعصاب فشار وارد کند و منجر به بی حسی یا درد شود. بسته به جایی که خونریزی رخ می دهد، می تواند تهدید کننده زندگی باشد.

خونریزی در گلو یا گردن: این مشکل می تواند بر توانایی تنفس فرد تأثیر بگذارد.

آسیب به مفاصل: خونریزی داخلی می تواند به مفاصل فشار وارد کند و باعث درد شدید شود. اگر خونریزی داخلی درمان نشود، می تواند باعث آرتریت یا تخریب مفصل شود.

عفونت: اگر فاکتورهای انعقادی که برای درمان هموفیلی استفاده می شود از خون انسان باشد، خطر ابتلا به عفونت های ویروسی مانند هیپاتیت C افزایش می یابد. به دلیل تکنیک های غربالگری اهداکننده، این خطر کم است.

واکنش نامطلوب به درمان: سیستم ایمنی در برخی از افراد مبتلا به هموفیلی شدید، واکنش منفی به عوامل انعقادی مورد استفاده برای درمان خونریزی نشان می دهد. هنگامی که این اتفاق می افتد، سیستم ایمنی پروتئین هایی تولید می کند که از عملکرد فاکتورهای انعقادی جلوگیری می کند و درمان را کمتر مؤثر می کند.

تشخیص هموفیلی:

تشخیص قطعی هموفیلی با اندازه گیری دقیق فاکتورهای انعقادی و اثبات کمبود فاکتورهای ۸ یا ۹ امکان پذیر است.

تشخیص درست هموفیلی عاملی مهم و حیاتی در درمان است در بیمارانی که با یکی از موارد زیر مراجعه می کنند باید به هموفیلی مشکوک شد.

- کوفتگی و خونمردگی های پی در پی به دنبال ضربات سبک در آغاز خردسالی
- خونریزی های خود به خودی (به ویژه در درون مفصل ها و بافت های نرم)
- خونریزی های شدید به دنبال ضربات شدید و اعمال جراحی

با این که در بیماران هموفیلی، خونریزی معمولاً در همه دوران زندگی رخ می دهد اما ممکن است برخی کودکان دچار هموفیلی شدید، تا پس از سن یک سالگی و آغاز راه رفتن و فعالیت علایم این بیماری را نشان ندهند همچنین، ممکن است بیماران دچار هموفیلی خفیف، در صورت روبه رو نشدن با ضربات شدید یا جراحی، هیچگاه به خونریزی شدید دچار نگردند.

بیماران دچار هموفیلی معمولاً دارای پیشینه ی خانوادگی خونریزی هستند. هموفیلی عموماً بیماران مذکر را، به دلیل وراثت از سوی مادر درگیر می کند اما ژن های فاکتورهای ۸ و ۹، آماده ی جهش های نو نیز، هستند بنابراین، ممکن است در حدود یک سوم بیماران هموفیلی هیچگونه سابقه ی خانوادگی از این بیماری را نداشته باشند.

درمان هموفیلی:

درمان اصلی برای هموفیلی شدید شامل جایگزینی فاکتور انعقادی مورد نیاز از طریق وریدی است.

فاکتور انعقادی جایگزین را می توان از خون اهدایی تهیه کرد. محصولات مشابه، به نام فاکتورهای انعقاد نوترکیب، در آزمایشگاه ساخته می شوند، نه از خون انسان.

سایر روش های درمانی عبارتند از:

دسموپرسین در برخی از انواع هموفیلی خفیف، این هورمون می تواند بدن را تحریک کند تا فاکتور انعقادی بیشتری ترشح کند. می توان آن را به آرامی در رگ تزریق کرد یا به عنوان اسپری بینی استفاده کرد.

Emicizumab این یک داروی جدیدتر است. این دارو می تواند به پیشگیری از خونریزی در افراد مبتلا به هموفیلی A کمک کند.

داروهای حفظ لخته: این داروها که به عنوان آنتی فیبرینولیتیک نیز شناخته می شوند، به جلوگیری از شکستن لخته کمک می کنند.

درزگیرهای فیبرینی: اینها را می توان مستقیماً در محل زخم اعمال کرد تا لخته شدن و التیام را افزایش دهد. سیلانت های فیبرین به ویژه برای کارهای دندانپزشکی مفید هستند.

فیزیوتراپی: اگر خونریزی داخلی به مفاصل آسیب رسانده باشد، فیزیوتراپی می تواند کمک کننده باشد. کمک های اولیه: برای بریدگی های جزئی استفاده از فشار و بانداز به طور کلی از خونریزی جلوگیری می کند. برای مناطق کوچک خونریزی زیر پوست، از کیسه یخ استفاده کنید. می توان از یخ برای کاهش خونریزی جزئی در دهان استفاده کرد.

منابع:

[/https://www.mayoclinic.org](https://www.mayoclinic.org)

[/https://www.nhs.uk](https://www.nhs.uk)

<https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%87%D9%85%D9%88%D9%81%DB%8C%D9%84%DB%8C>

[/https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559180](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559180)