**هموفیلی چیست؟**

**هِموفیلی نوعی بیماری ارثی است که در آن خون در محل بریده شده بند نمی‌آید و جز در موارد استثنایی این بیماری فقط در افراد مذکر دیده می‌شود. عارضه خونریزی در هموفیلی می‌تواند بسته به شدت اختلال ژنتیکی درجات مختلفی از نظر شدت داشته باشد. فردمبتلابه هموفیلی به علت سطح پایین یاعدم وجود پروتئین های یبهن ام فاکتورهای انعقادی قادربه متوقف کردن روندخونریزی نمیباشد. فرآیندانعقادخون به جلوگیری ازخونریزیبیش ازحدکمک مینماید. انواع مختلف یازهموفیلی وجوددارداماشایعترین وشناخته شده ترین آنهاعبارتند از :**

**هموفیلیA – کمبودفاکتور ۸**

**هموفیلیB – کمبودفاکتور 9**

**انواع هموفیلی هموفیلی A و B اختلالات انعقادی وابسته به کروموزوم جنسی هستند.هموفیلی نوعی اختلال در تمام نژادها و بدون ترجیح نژادی است. میزان شیوع هموفیلی A از هموفیلی B بیشتر است.هموفیلی نوع C یک نوع اختلال ژنتیکی اتوزومال است که به علت کمبود فاکتور یازده خونی می باشد.
شرح بیماری این بیماری از طریق مادر به پسرانش منتقل شده و مردان نمی‌توانند بیماری را به پسرانشان منتقل کنند. هموفیلی در ۸۵ درصد موارد ناشی از کمبود فاکتور انعقاد خون شماره ۸ است و این نوع هموفیلی موسوم به هموفیلی A یا هموفیلی کلاسیک است. در ۱۵ درصد دیگر بیماران هموفیلیک، تمایل به خونریزی بر اثر کمبود فاکتور انعقادی ۱۱ بوجود می‌آید. هر دوی این فاکتورها بطور ژنتیکی از طریق کروموزوم X به صورت یک خاصیت مغلوب انتقال می‌یابند. بنابراین تقریباً هیچگاه یک زن مبتلا به هموفیلی وجود نخواهد داشت زیرا لااقل یکی از کروموزومهای جنسی او دارای ژنهای سالم خواهند بود. اگر یکی از کروموزوم های جنسی زن معیوب باشد وی یک ناقل هموفیلی خواهد بود و این بیماری را به نیمی از فرزندان پسر خود منتقل خواهد کرد و حالت ناقل بیماری بودن را به نیمی از دختران خود انتقال خواهد داد.این بیماران معمولاً با التهاب مفاصل روبرو هستندبه همین دلیل در هنگام بروز درد و التهاب از راه رفتن عاجز میشوند.علایم شایع علایم اولیه هموفیلی خونریزی های طولانی پس از خراش های کوچک است.البته عقیده عمومی بر این است که اینگونه خونریزی های کوچک ولی طولانی باعث مرگ شخص مبتلا نمی‌شود ولی به تدریج بیماری پیشرفت نموده علایم شدیدتری از قبیل خونریزیهای دردناک داخل مفصلی مانند مفصل زانو ایجاد خواهد کرد.اینگونه حوادث با کوچک‌ترین تحریکی پیش می‌آید و احتمالاً یک پسر بچه را از انجام بازی محبوبش یعنی فوتبال و یا انجام هر کار کوچک دیگری که احتمال دارد زانو دچار پیچیدگی شود باز می‌دارد.تجمع خون در مفاصل ممکن است باعث خشک شدن مفصل شده و کودک را بطور کامل فلج کند و یا خونریزیهای غیر منتظره‌ای در ماهیچه‌ها به وقوع بپیوندد.درمان اگر چه کار آزماییهای فعلی ژن درمانی بسیار امیدوار کننده به نظر می‌رسند،هیچ درمان علاج دهنده‌ای بجز پیوند کبد برای هموفیلی A و B وجود ندارد.هر گاه شخص مبتلا به هموفیلی دچار خونریزی شدید و طولانی شود تقریباً تنها درمانی که واقعا موثر است تزریق فاکتور انعقادی شماره ۸ خالص است. قیمت این فاکتور بسیار گران بوده و زیاد نیز در دسترس نیست زیرا اولا این فاکتور فقط می‌تواند از خون انسان و آنهم فقط به مقادیر فوق‌العاده اندک بدست آورد.فاکتور ۸ به روش مهندسی ژنتیک نیز تهیه شده و بنام ادویت (Advate) و برای مصرف انسانی در دسترس بیماران قرارگرفته است. بسیاری از بیماران پس از مدتی بدلایلی مانند تولید آنتی بادیهای خنثی کننده قادر به ادامه مصرف فاکتور هشت انسانی نیستند و باید از نوع حیوانی آن استفاده کنند یا اینکه از فاکتور هفت نوترکیب انسانی استفاده کنند که هم اکنون یک شرکت دانمارکی با نام تجاری نوووسون (Novoseven) آنرا تولید میکند. به دلیل گرانی فوق العاده زیاد بسیاری از کشورها و افراد قادر به تهیه این داروهای نوترکیب نیستند. نوع بیوژنریک یا بیوسیمیلار این دارو توسط شرکت آریوژن تولید شده و بنام آریوسون در اختیار بیماران هموفیلی قرارگرفته است.خطر توارثاگر خانمی سابقه خانوادگی هموفیلی داشته باشد با تجزیه و تحلیل پیوستگی یا شناسایی دو ژن جهش یافته FC ۸و F۹تجمع یافته در خانواده می‌توان وضعیت حامل بودن او را تعیین کرد. تشخیص افراد حامل با سنجش آنزیمی دشوار می‌باشد و همه جا مقدور نیست.اگر مادری حامل باشد هر یک از پسرانش به احتمال ۵۰ درصد ژنهای جهش یافته را به ارث خواهند برد.اگر مادری دارای پسری مبتلا به هموفیلی باشد اما هیچ خویشاوند مبتلای دیگری نداشته باشد احتمال حامل بودن او ۲ در ۳ است.**

**علت هموفیلی چیست؟**

**هموفیلیA  و B، بیماری های ارثی هستند که از طریق ژن موجود برروی کروموزوم X  منتقل می شوند. زن ها دارای دو کروکوزوم  X هستند در حالیکه مردها دارای یک کرموزوم X  و یک کروموزوم y  می باشند. یک خانم حامل هموفیلی، ژن هموفیلی را برروی یکی از کروموزوم هایX  خود دارا می باشد و به احتمال 50 درصد این ژن معیوب را به فرزندان پسر خود منتقل می کند.**

**مردهایی که ژن معیوب را به ارث می برند، مبتلا به هموفیلی می شوند. مردان مبتلا به هموفیلی ژن را به فرزندان پسر خود منتقل نمی نمایند ولی آنها ژن را به دختران خود منتقل می کنند.**

**خانم هایی که ژن معیوب را به ارث می برند، حامل هموفیلی می شوند و به احتمال 50 درصد این ژن را به فرزندانشان منتقل می کنند. اگر چه خانم هایی که ژن را به ارث می برند اغلب دارای مشکل فعال با هموفیلی نیستند اما برخی اختلالات مرتبط با خونریزی نظیر خونریزی بیش از حد ماهیانه، خونریزی بینی مکرر و شدید و خونریزی بعد از  اعمال جراحی و دندانپزشکی در این افراد رخ می دهد.**

**در حدود 3/1از بیماران هموفیلی هیچ شرح فامیلی از بیماری ندارند. این موارد در نتیجه ایجاد خودبخودی ژن معیوب در زنان می باشد.**

**علائم  هموفیلی چیست؟شایعترین علامت هموفیلی خونریزی غیرقابل کنترل و بیش از حد به علت کمبود یا عدم وجود فاکتورهای انعقادی در خون می باشد. خونریزی حتی می تواند بدون هیچ گونه آسیبی رخ دهد. خونریزی اغلب در مفاصل و رخ می دهد. موارد زیر از دیگر علائم شایع هموفیلی می باشند. هر چند هر فرد علائم گوناگونی را تجربه می نماید.**

**علائم آن عبارتند از :**

***کبودی: کبودی حاصل از صدمات کوچک که می تواند منجر به یک هماتوم ( تجمع خون در زیر پوست که منجر به تورم می گردد.) بزرگ شود.***

***خونریزی:تمایل به خونریزی از بینی ،دهان و لثه ها، با یک صدمه کوچک نظیر مسواک زدن یا اعمال دندانپزشکی اغلب نشانگر هموفیلی است.***

***خونریزی درون مفصلی:خونریزی درون مفصلی باعث درد و عدم تحرک می گردد و در صورت عدم درمان کامل طبی منجر به بدشکلی مفصل می شود. مفاصل از مکانهای شایع عوارض ناشی از خونریزی در هموفیلی هستند. این خونریزی مفصلی منجر به التهاب مفصلی دردناک و مزمن، بدشکلی و لنگیدن های مکرر می گردد.خونریزی داخل عضلانی:***

**خونریزی داخل عضلات منجر به تورم، درد و قرمزی می شود. تورم ناشی از خونریزی در این مناطق از طریق افزایش فشار بر بافت ها و اعصاب ناحیه منجر به صدمات پایدار  و بدشکلی می گردد.**

***خونریزی ناشی از صدمات یا خونریزی مغزی:***

**خونریزی ناشی از صدمات یا خونریزی خودبخودی مغز شایعترین علت مرگ در کودکان مبتلا به هموفیلی و یکی از شدیدترین عوارض این بیماری است.*محل های دیگر خونریزی: وجود خون در ادرار یا مدفوع نیز می تواند علامتی از هموفیلی باشد. علائم هموفیلی می تواند مشابه دیگر اختلالات خونی یا مشکلات طبی باشد .***

**چگونه هموفیلی تشخیص داده می شود؟علاوه بر شرح حال طبی کامل و معاینه فیزیکی پزشک شما ممکن است تعدادی از آزمایش های خونی نظیر سطح فاکتورهای انعقادی، شمارش کامل سلول های خونی، ارزیابی زمان خونریزی و تست  DNA را در خواست نماید.**

**اثرات هموفیلی چیست؟شایعترین علت ناتوانی ناشی از هموفیلی بیماریهای مفصلی مزمن یا آرتروپاتی ها هستند. بیماریهای مفصلی مزمن به علت خونریزی غیرقابل کنترل به درون مفاصل ایجاد می گردند. خونریزی شدید داخلی و خارجی از دیگر مشکلات مربوط به این بیماری می باشد.**

**درمان هموفیلی:**

**درمان اختصاصی هموفیلی با توجه به نکات زیر تعیین می شود.**

**سن ،وضعیت سلامتی عمومی و شرح حال طبی**

**وسعت بیماری**

**نوع و شدت هموفیلی**

**تحمل بیمار نسبت به داروهای اختصاصی و روش های درمانی**

**توجه به مرحله بیماری**

**عقیده و ترجیح بیمار**

**درمان عبارت است از:**

**تزریق خون**

**درمان پیشگیری کننده با تزریق فاکتورهای*انعقادی***

**بیمارستان شفا اهواز تنها مرکز تخصصی وفوق تخصصی همفیلی در استان می باشد .**

**آدرس کانون هموفیلی استان : اهواز . گلستان بین اسفند وبهمن شماره تلفن 3374364-33754363با مدیریت خانم فرامرزی**

**مراحل تهیه فاکتور انعقادی در موارد اورژانس**

|  |
| --- |
|  **فرم درخواست فاکتورهای انعقادی از بیمارستان شفا** **ثبت در سامانه وزارتخانه در بیمارستان شفا****معرفی به معاونت درمان دانشگاه****ارسال به وزارتخانه جهت دریافت فاکتورهای انعقادی****ارسال به معاونت غذا و داروی وزارتخانه****صدور حواله دارویی به معاونت غذا و داروی استان****صدور حواله به شرکتهای مربوطه****به بیمارستان شفا****تحویل دارو به بیمار توسط بیمارستان شفا** |