|  |
| --- |
| **در مورد هموفیلی چه می دانید؟** |
|  |
| هموفیلی یک اختلال خونریزی دهنده ارثی است. افراد مبتلا به هموفیلی به علت سطح پایین یا عدم وجود پروتئین هایی به نام فاکتورهای انعقادی، قادر به متوقف کردن روند خونریزی نمی باشند  **انواع مختلفی از هموفیلی وجود دارد اما شایع ترین و شناخته شده ترین آنها عبارتند از:**  **هموفیلیA – کمبود فاکتور ۸ هموفیلیB- کمبود فاکتور ۹ هموفیلی هاگمن -  کمبود فاکتور ۱۲ ون ویلبراند – عدم وجود فاکتور ۸**  هموفیلی بیماری ارثی است که از طریق ژن موجود بر روی کروموزوم X منتقل می شود. زنان دارای دو کروموزومX  هستند در حالی که مردان دارای یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y می باشند. زن ناقل هموفیلی،ژن هموفیلی را برروی یکی از کروموزوم های خود دارا می باشد و به احتمال۵۰%  این ژن معیوب را به فرزندان پسر خود منتقل می کند.  مردانی که ژن معیوب را به ارث می برند، مبتلا به هموفیلی میشوند. مردان مبتلا به هموفیلی ،ژن را به فرزندان پسر خود منتقل نمی نمایند ولی آنها ژن را به دختران خود منتقل می کنند.  زنانی که ژن معیوب را به ارث می برند، حامل هموفیلی می شوند که اغلب دارای مشکل فعال 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 دندان پزشکی، در این افراد رخ میدهد.  **تشخیص**  علاوه بر شرح حال پزشکی کامل و معاینه فیزیکی، پزشک ممکن است آزمایشات خونی نظیر سطح فاکتورهای انعقادی، شمارش کامل سلول های خونی، ارزیابی زمان خونریزی و تست DNA  را درخواست نماید. امروزه با کمک بیوپسی از پرزهای کوریونی و یا آمینوسنتز در اوایل حاملگی ، می توان هموفیلی را قبل از تولد تشخیص داد.  **علایم**  ·        ⎤ شایع ترین علامت هموفیلی، خونریزی غیر قابل کنترل و بیش از حد به علت کمبود یا عدم وجود فاکتورهای انعقادی می باشد که حتی خونریزی می تواند بدون هیچ آسیبی رخ دهد.  ·        ⎤ کبودی: کبودی حاصل از صدمات کوچک که می تواند منجر به هماتوم بزرگ (تجمع خون در زیر پوست که منجر به تورم می شود) گردد.  ·        ⎤ خونریزی: تمایل به خونریزی از بینی ، دهان، لثه که با یک صدمه کوچک مثل مسواک زدن یا اعمال دندان پزشکی پیش می آید.  ·        ⎤ خونریزی درون مفصلی: باعث درد و عدم تحرک می گردد و در صورت عدم درمان کامل طبی، منجر به بدشکلی مفصل می گردد. مفاصل از مکان های شایع خونریزی هستند و خونریزی مفصلی منجر به التهاب مفصلی دردناک ومزمن، بد شکلی 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 بد شکلی می گردد.  ·        ⎤ خونریزی داخل مغزی: خونریزی ناشی از صدمات یا خونریزی خودبخودی مغز، شایع ترین علت مرگ در کودکان و یکی از شدیدترین عوارض این بیماری است و جزو اورژانس های هموفیلی می باشد.    **درمان هموفیلی با توجه به این نکات تعیین می شود:**  سن بیمار ، وضعیت سلامتی عمومی ، وسعت بیماری ، نوع و شدت هموفیلی، تحمل بیمار نسبت به داروهای اختصاصی و روش های درمانی، توجه به مرحله بیماری، عقیده وترجیح بیمار.  امروزه درمان ها برای هموفیلی بسیار مؤثر است. فاکتور انعقادی به جریان خون تزریق می شود. به محض رسیدن مقدار کافی فاکتور انعقادی به محل آسیب دیده ،خونریزی متوقف می شود. خونریزی باید بلافاصله درمان شود.  درمان سریع و به موقع سبب کاهش درد می شود و از بروز آسیب به مفصل ، عضله و سایر اعضای بدن جلوگیری می کند. اگر درمان خونریزی سریع و به موقع باشد ، فاکتور انعقادی کمتری مصرف می شود.  حتی در زمانی که از بروز خونریزی اطمینانی نیست ، باید فاکتور انعقادی تزریق شود. اگر احتمال خونریزی وجود دارد ، بایستی فاکتور انعقادی تزریق گردد. هرگز نباید منتظر بود تا مفصل دردناک ، متورم و داغ شود .نباید نگران مصرف بی مورد فاکتور انعقادی بود.  درمان قطعی برای هموفیلی وجود ندارد، اما با در اختیار داشتن فاکتورهای انعقادی، افراد هموفیل می توانند زندگی عادی داشته باشند. بدون فاکتورهای انعقادی افراد هموفیل شدید، با مشکل مواجه میشوند و حتی ممکن است دچار معلولیت شوند و نتوانند کارهای عادی و روزمره زندگی را انجام دهند.  **چه زمانی باید فاکتور انعقادی تزریق شود؟**  **ـ خونریزی مفصلی ـ خونریزی عضلانی، بخصوص خونریزی در عضلات پا و بازو ـ ضربه به گردن ،دهان ،زبان ،صورت و چشم ـ ضربه های سنگین به سر و سر دردهای غیر طبیعی ـ خونریزی دایم و سنگین در هر قسمت از بدن ـ زخم هایی که نیاز به بخیه دارند ـ بدنبال تصادف منجر به خونریزی - تزریق فاکتور انعقادی قبل از جراحی ها و اعمال دندانپزشکی**  **فعالیت هایی که ممکن است منجر به خونریزی شوند انجام می شود.**  **چه زمانی تزریق فاکتور انعقادی ضرورت ندارد؟**  کبودی های کوچک که در اطفال هموفیل رایج است اغلب خطرناک نیستند. لازم به یاد آوری است که کبودی های روی سر ممکن است خطرناک باشد و باید توسط پزشک معاینه شوند.  بریدگی ها و خراش های کوچک به اندازه افراد طبیعی خونریزی می دهند و معمولا خطرناک نیستند. بریدگی های عمیق معمولا بیش از افراد طبیعی ،خونریزی می دهد .چنین خونریزی هایی با فشار مستقیم در محل زخم، قطع می شود.  خونریزی بینی معمولا با فشار مستقیم پس از ۵ دقیقه قطع می شود . چنانچه خونریزی سنگین باشد و یا پس از ۵ دقیقه ادامه یابد، تزریق فاکتور انعقادی لازم است.  **دکتر لیلا هاشمی** |