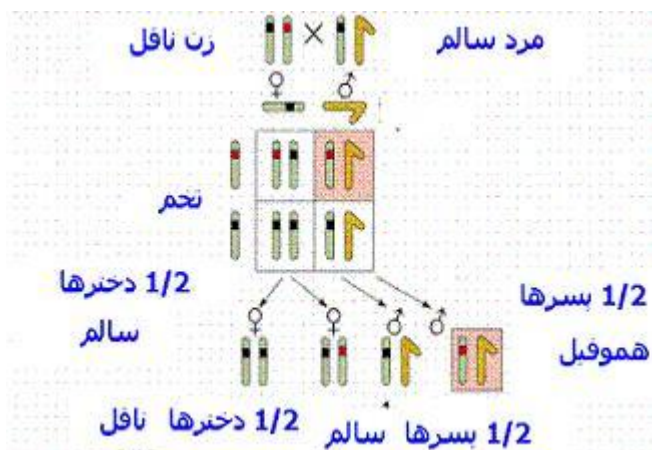


هموفیلی نوعی بیماری ارثی است که در آن خون در محل بریده شده بند نمی‌آید و جز در موارد استثنایی این بیماری فقط در افراد مذکر دیده می‌شود. عارضه خونریزی در هموفیلی می‌تواند بسته به شدت اختلال ژنتیکی درجات مختلفی از نظر شدت داشته باشد.

انواع هموفیلی

هموفیلی A و B اختلالات انعقادی وابسته به کروموزوم جنسی هستند که به ترتیب بر اثر جهشهایی در **ژنهای F8C و F9** ایجاد می‌شوند. جهشهای F8C موجب کمبود یا اختلال عملکرد عامل انعقادی ۸ و جهشهای ژن F9 باعث کمبود یا اختلال عملکرد عامل انعقادی ۱۱ می‌شوند. هموفیلی نوعی اختلال در تمام نژادها و بدون ترجیح نژادی است. میزان شیوع هموفیلی A از هموفیلی B بیشتر است.



شرح بیماری

این بیماری از طریق مادر به پسرانش منتقل شده و مردان خوشبختانه 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 کروموزومهای 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.

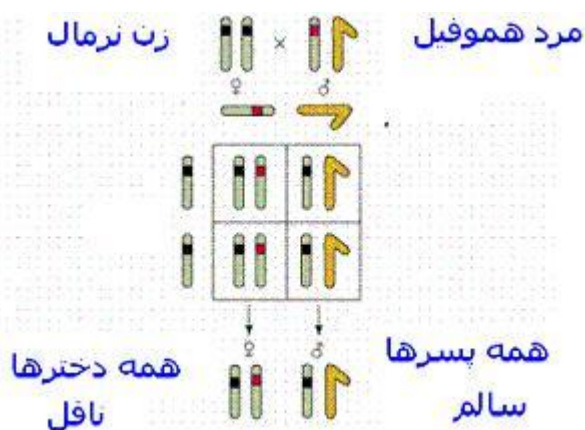
علائم شایع

علائم اولیه هموفیلی خونریزیهای طولانی پس از خراشهای کوچک است. البته عقیده عمومی بر این است که اینگونه خونریزیهای کوچک ولی طولانی باعث مرگ شخص مبتلا نمی‌شود ولی به تدریج بیماری پیشرفت نموده علائم 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.

فنوتیپ و سیر طبیعی



هموفیلی معمولا بیماری مردان است هر چند ندرتا خانمها هم به علت انحراف غیر فعال شدن کروموزوم ایکس از حالت طبیعی مبتلا می‌شوند. از نظر بالینی این دو نوع هموفیلی غیر قابل افتراق هستند. هر دوی اینها با خونریزی به داخل بافتهای نرم ، ماهیچه‌ها و مفاصل متحمل وزن مشخص می‌شوند. خونریزی ظرف چند ساعت تا چند روز پس از تروما رخ می‌دهد و اغلب تا چند روز یا چند هفته ادامه می‌یابد.

آنهایی که بیماری شدیدی دارند معمولا در دوره نوزادی به علت هماتوم شدید سر یا خونریزی طولانی از زخمهای ناف یا محل ختنه تشخیص داده می‌شوند. افراد دچار بیماری متوسط اغلب تا زمانی که شروع به خزیدن یا راه رفتن نکنند دچار هماتوم نمی‌شوند و لذا تا آن زمان بیماری آنها تشخیص داده نمی‌شود.

درمان

اگر چه کار آزمایشهای فعلی ژن درمانی بسیار امیدوار کننده به نظر می‌رسند، هیچ درمانی علاج دهنده‌ای بجز پیوند کبد برای هموفیلی A و B وجود ندارد.

هر گاه شخص مبتلا به هموفیلی دچار خونریزی شدید و طولانی شود تقریبا 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 اولاً این فاکتور فقط می‌تواند از خون انسان و آنهم فقط به مقادیر فوق‌العاده اندک بدست آورد. فاکتور ۸ که به روش مهندسی ژنتیک تهیه شده به زودی برای مصرف انسانی در دسترس قرار خواهد گرفت.

خطر توارث

اگر خانمی سابقه خانوادگی هموفیلی داشته باشد با تجزیه و تحلیل پیوستگی یا شناسایی دو ژن جهش یافته F8C و F9 تجمع 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.