

تشخیص:

سن تشخیص این بیماری بر اساس شدت علائم متغیر بوده ولی در کودکان کمتر از ۲ سال بر اساس شکل زیر می باشد.



علت:

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 موارد دیگر بیماران هموفیلیک، تمایل به خونریزی بر اثر کمبود فاکتور انعقادی ۹ بوجود می آید. هر دو فاکتور بطور ژنتیکی از طریق کروموزوم X به صورت یک خاصیت مغلوب انتقال می یابند. بنابراین این بیماری از طریق مادر به پسرانش منتقل شده و مردان نمی توانند بیماری را به پسرانشان منتقل کنند.

هموفیلی دسته ای از بیماری های ارثی هستند که در آنها توان بدن برای ایجاد لخته و انعقاد خون برای جلوگیری از خونریزی در صورت پاره شدن رگ مختل شده است .

علائم :

علائم 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 نمی شود ولی به تدریج بیماری پیشرفت نموده علائم شدیدتری از قبیل خونریزی های دردناک داخل مفصلی مانند مفصل زانو ایجاد خواهد کرد. این بیماران معمولاً با التهاب مفاصل روبرو هستند به همین دلیل در هنگام بروز درد و التهاب از راه رفتن عاجز می شوند.



بنیاد خیریه ژنتیک
تهران

هموفیلی

بنیاد ژنتیک استان تهران

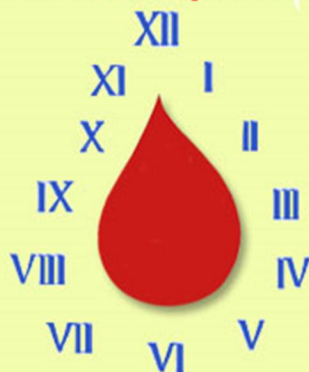
نشانی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی ورزشگاه راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳
پست الکترونیک:
gnetic.foundation@gmail.com

یا اینکه از فاکتور هفت نو ترکیب انسانی استفاده کنند که به دلیل گرانی فوق العاده زیاد بسیاری از کشورها و افراد قادر به تهیه این داروهای نو ترکیب نیستند.

البته به تازگی یک شرکت ایرانی (آریوژن) قادر به تولید نوع مشابه آن به نام آریوسون در اختیار بیماران هموفیلی قرار گرفته است.



World Hemophilia Day



۲۸ فروردین، ۱۷ آوریل، روز جهانی

هموفیلی

خطر تو ارث

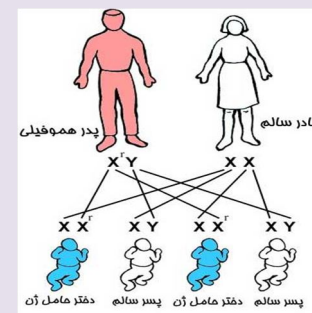
اگر خانمی سابقه خانوادگی هموفیلی داشته باشد با تجزیه و تحلیل پیوستگی یا شناسایی ژن جهش یافته در خانواده می توان وضعیت حامل بودن او را تعیین کرد. اگر مادری حامل باشد هر یک از پسرانش به احتمال ۵۰ درصد ژنهای جهش یافته را به ارث خواهند برد. اگر مادری دارای پسری مبتلا به هموفیلی باشد اما هیچ خویشاوند مبتلای دیگری نداشته باشد احتمال حامل بودن او ۲ در ۳ است.

درمان

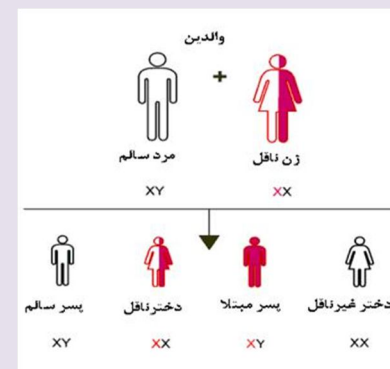
هیچ درمان علاج دهنده ای بجز پیوند کبد برای هموفیلی A و B وجود ندارد. هر گاه شخص مبتلا به هموفیلی دچار خونریزی شدید و طولانی شود تقریباً تنها درمانی که واقعاً موثر است تزریق فاکتور انعقادی شماره ۸ خالص است. قیمت این فاکتور بسیار گران بوده و زیاد نیز در دسترس نیست زیرا این فاکتور فقط می تواند از خون انسان و آنهم فقط به مقادیر فوق العاده اندک بدست آورد.

بسیاری از بیماران پس از مدتی بد لایلی مانند تولید آنتی بادیهای خنثی کننده قادر به ادامه مصرف فاکتور هشت انسانی نیستند و باید از نوع حیوانی آن استفاده کنند.

اگر یک مرد هموفیلی با یک زن سالم ازدواج کند در آن صورت نصف زاده های آنان پسر سالم و نصف زاده های آنان دختر سالم ولی ناقل خواهند بود.



اگر زن ناقل هموفیلی با مرد سالم ازدواج کند 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.



هر چند ندرتاً خانمهای ناقل بیماری هموفیلی هم به علت انحراف غیر فعال شدن کروموزوم ایکس ممکن است مبتلا به هموفیلی شوند.