

از هموفیلی چه می دانیم؟

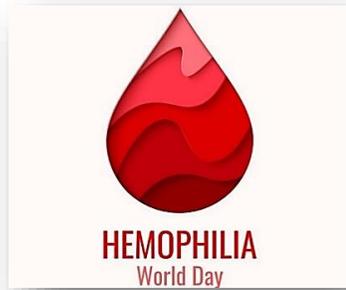
مقدمه

خون، حاوی پروتئین‌هایی است که فاکتورهای انعقادی نامیده شده و از خونریزی بیش از حد جلوگیری می کنند. هموفیلی، نوعی اختلال ژنتیکی بوده که مبتلایان به آن، دچار فقدان یا کمبود فاکتورهای لازم برای لخته شدن خون هستند. از این رو، در صورت بروز جراحت، زخم، جراحی و یا حتی به صورت خود به خود، میزان خونریزی در بیماران مبتلا به هموفیلی بسیار بیشتر از حد نرمال بوده و ممکن است بیمار را با مشکلات جدی مواجه کند. هموفیلی، یک بیماری نادر بوده که تشخیص و درمان آن نیز ساده نیست. این بیماری به دو نوع A و B طبقه بندی شده و شدت آن، بر اساس میزان فاکتورهای انعقادی در خون تعیین می گردد. هرچه میزان این فاکتورها کمتر باشد، احتمال خونریزی و مشکلات جدی متعاقب آن بیشتر است.



تاریخچه

بیماری هموفیلی برای نخستین بار در قرن دهم و با جلب شدن توجه پزشکان به افرادی (خصوصاً مردانی) کشف شد که خونریزی جراحات بدن آنها - هر چند جزئی - قطع نمی شد. از آنجایی که به دلیل محدودیت‌های علم پزشکی در آن زمان، پژوهش درباره این بیماری امکان پذیر نبود، اغلب پزشکان برای درمان آن آسپرین تجویز می کردند که با رقیق کردن خون، باعث شدت گرفتن علائم می شد. در سال ۱۸۰۳، "جان کنراد اوتو" پژوهش در این زمینه را ادامه داده و نتیجه گرفت که بیماری مذکور، ارثی بوده و از مادران سالم (ناقل بدون علامت) به فرزندان پسر منتقل می شود. در سال ۱۹۳۷، این بیماری رسماً به دو نوع A و B طبقه بندی شد. در سال ۱۹۸۹، فدراسیون جهانی هموفیلی WFH روز ۱۷ آوریل (مصادف با 28 فروردین 1401) را به افتخار سالروز تولد بنیانگذار این سازمان، "فرانک شنابل"، به عنوان روز جهانی هموفیلی نام گذاری کرد. هدف از نامگذاری این روز، بالا بردن سطح آگاهی جامعه در مورد این بیماری، شناسایی بیماران مبتلا به هموفیلی و حمایت از آنان و خانواده‌هایشان، برگزاری کارگاه‌های آموزشی مختلف و توجه به نیازها و مشکلات این بیماران، بزرگداشت پیشرفت‌های مداوم در زمینه درمان این بیماری و همچنین جمع‌آوری کمک هزینه برای مبتلایانی بود که توانایی پرداخت هزینه‌های درمانی خود را نداشتند. سالهاست به مناسبت روز جهانی هموفیلی، نمادهای شهری در بسیاری از کشورهای جهان (از جمله ایران) با نور قرمز روشن می شوند.



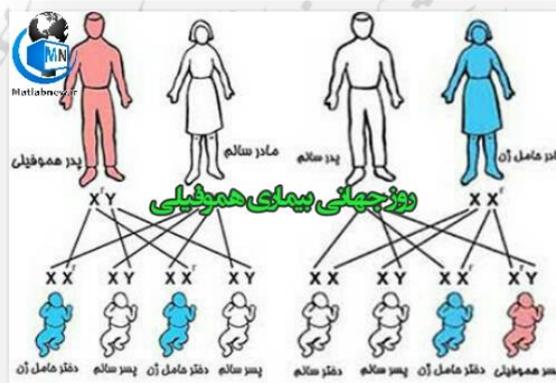
شیوع

بر اساس گزارش WFH، هموفیلی بیش از 1.2 میلیون نفر (غالباً مردان) را در سراسر جهان تحت تاثیر قرار می دهد. این در حالی است که شمار زیادی از مبتلایان، از بیماری خود بی اطلاعند و به همین دلیل، مراقبت های پزشکی مناسب و کافی را در طول زندگی خود دریافت نمی کنند. از سوی دیگر، به دلیل پایین بودن آمار مبتلایان به این بیماری، بسیاری از مردم جهان نمی دانند بیماران هموفیلی تا چه اندازه زندگی دشوار و خطرناکی را تجربه می کنند. از این رو، انتخاب روزی به عنوان "روز جهانی هموفیلی" در تقویم دنیا امری ضروری و لازم به نظر می رسد.

علت

هموفیلی بر اثر یک جهش یا تغییر در یکی از ژن های که دستورالعمل لازم برای ساخت پروتئین های انعقادی را فراهم می کنند، به وجود می آید. این جهش یا تغییر سبب می شود که فاکتورهای انعقادی عملکرد درستی نداشته یا میزانشان به حد کافی نباشد.

ژنوم مردان به صورت XY و ژنوم زنان به صورت XX می باشد؛ به این معنا که مردان فقط یک نسخه از برخی ژن ها را در کروموزوم X دارند در حالی که زنان دارای دو نسخه از همان ژن ها می باشند. از آن جایی که ژن های مسئول صدور دستورالعمل ساخت پروتئین های انعقادی، روی کروموزوم X قرار دارند، هموفیلی قابلیت انتقال از مادر به پسر و از مادر و یا پدر به دختر را داراست. به همین دلیل، چنانچه مردان، یک کروموزوم X موثر که دچار جهشی در فاکتور ۸ یا ۹ شده را از والد (از مادر) خود به ارث ببرند، به هموفیلی مبتلا می شوند؛ در حالی که زنان برای ابتلا به این بیماری، لازم است یک کروموزوم X موثر جهش یافته را از هر دو والد (هم از پدر و هم از مادر) خود به ارث ببرند. بنابراین، هموفیلی نوعی اختلال ژنتیکی وابسته به کروموزوم X بوده که غالباً مردان را تحت تاثیر قرار داده و احتمال ابتلای زنان به هموفیلی، بسیار کمتر از مردان است.



اگرچه هموفیلی یک بیماری ژنتیکی بوده که معمولاً از بدو تولد، با بیمار همراه است، گاه سابقه ابتلا به هموفیلی در خانواده فرد مبتلا وجود نداشته و بیمار در طول زندگی به این عارضه مبتلا می‌شود. این حالت بیشتر در افراد سالمند، میانسال، در ماه‌های آخر بارداری و یا پس از زایمان دیده می‌شود. گاه نیز این بیماری بر اثر ضعف شدید سیستم ایمنی (به دنبال سرطان، ام اس و بیماری‌های خودایمنی) بروز می‌کند. در این حالت، بیماری اغلب با درمان‌های مناسب مرتفع می‌شود.

انواع

انواع مختلفی از هموفیلی وجود دارد اما شایعترین و شناخته شده ترین آنها عبارتند از:

- هموفیلی نوع A: ناشی از فقدان یا کمبود فاکتور انعقادی ۸ است.
- هموفیلی نوع B: ناشی از فقدان یا کمبود فاکتور انعقادی ۹ است و شیوع کمتری از نوع A دارد.

علائم

از شایع ترین علائم هموفیلی، می توان به موارد زیر اشاره کرد:

- خونریزی‌های خودبه‌خود،
- خونریزی در پوست، ماهیچه یا بافت‌های نرم، به دنبال صدمات کوچک (مانند تزریقات، مسواک زدن و یا دریافت خدمات دندانپزشکی)؛ که می‌تواند باعث ایجاد هماتوم (خون‌مردگی)، تورم، قرمزی، دردناک شدن عضلات و نهایتاً خونریزی داخلی شده و از این طریق، با آسیب به اندام‌ها و بافت‌ها، زندگی فرد را تهدید کند. خون دماغ‌های مکرر و حضور خون در ادرار یا مدفوع، از نشانه‌های این نوع خونریزی در این بیماران است.
- خونریزی داخلی: یکی از علائم بسیار خطرناک هموفیلی است؛ چرا که علاوه بر ایجاد اختلال در عملکرد اعضای بدن، منجر به کم‌خونی می‌شود. به علاوه، تورم عضلات بر اثر خونریزی، می‌تواند با وارد کردن فشار به اعصاب، اختلالات عصبی به همراه داشته باشد.
- خونریزی‌های درون مفصلی: بسیار شایع بوده و بیشتر در زانو، آرنج یا مچ پا دیده می‌شود. خونریزی مفاصل می‌تواند با ایجاد تورم و درد، استفاده از مفصل را دشوار کرده و در طول زمان، باعث آرتروز و تخریب مفاصل شود.
- خونریزی مغزی: یک ضربه ساده به سر بیماران مبتلا به هموفیلی، می‌تواند بسیار خطرناک و غیرقابل جبران بوده و به خونریزی مغزی بینجامد. بنابراین، اگرچه این حالت چندان شایع نیست، ولی باید مورد توجه قرار گیرد. برخی از مهمترین علائم خونریزی مغزی در این بیماران عبارتند از: سردردهای طولانی و مکرر، استفراغ، احساس گیجی و خواب‌آلودگی، دوبینی، ضعف شدید، تشنج.

تشخیص

تشخیص بیماری معمولاً از طریق گرفتن شرح حال طبی کامل و معاینه فیزیکی توسط پزشک، به همراه آزمایش‌های مختلف خونی (نظیر سنجش سطح فاکتورهای انعقادی، شمارش کامل سلول‌های خونی، ارزیابی زمان خونریزی و تست DNA) صورت می‌گیرد. در این آزمایش

ها، علل خونریزی و میزان فاکتورهای انعقادی در خون مورد ارزیابی قرار گرفته و از این طریق، علاوه بر تشخیص وجود بیماری، نوع بیماری نیز تشخیص داده می‌شود.

درمان

اگرچه تاکنون هیچ‌گونه درمان قطعی برای هموفیلی کشف نشده، اما از دو طریق می‌توان این بیماری را کنترل کرد: 1- پیشگیری از وقوع خونریزی؛ که با تزریق فاکتورهای انعقادی و به شرح ذیل صورت می‌گیرد:

هموفیلی A: تجویز 50 units/kg فاکتور 8؛ هموفیلی B: تجویز 100 – 120 units/kg فاکتور 9.

2- مدیریت خونریزی؛ که به منظور جبران خون از دست رفته و با تزریق خون سالم به بیمار صورت می‌گیرد . شرایطی که اوضاع را پیچیده می‌کند

گاهی اوقات شرایط بیماران مبتلا به هموفیلی بسیار پیچیده می‌شود. برخی از این شرایط عبارتند از:

- واکنش نامطلوب به فاکتورهای انعقادی: در برخی از بیماران، سیستم ایمنی نسبت به فاکتورهای انعقادی واکنش نامطلوبی نشان داده و با تولید مهارکننده، اثر مطلوب این پروتئین‌های تزریق شده را کاهش می‌دهد و لذا درمان موثر نخواهد بود.
- عفونت: با وجود این که مهمترین روش درمان هموفیلی، تزریق فرآورده‌های خونی می‌باشد، لازم است احتمال تزریق خون آلوده به ویروس‌های خطرناک را از طریق انتقال خون در نظر گرفت .

منابع:

1. Uptodate
2. semums.ac.ir
3. The Free Press Journal Newspaper
4. www.republicworld.com

گردآوری: خانم دکتر فاطمه جهانپاک

کارشناس اداره نظارت بر دارو و فرآورده های بیولوژیک معاونت غذا و دارو نیشابور