



روز جهانی هموفیلی، در روز تولد بنیانگذار فدراسیون جهانی هموفیلی (WHF)<sup>۱</sup>، فرانک اِشناپِل<sup>۲</sup> که خود به این بیماری مبتلا بود گرامی داشته می‌شود. هدف از نامگذاری چنین روزی افزایش آگاهی در مورد هموفیلی و سایر اختلالات خونریزی دهنده ارثی است، زیرا گسترش اطلاعات در مورد این بیماری‌ها، منجر به تشخیص بهتر، سریعتر و دسترسی میلیون‌ها نفر به مراقبت‌های بهداشتی می‌شود.

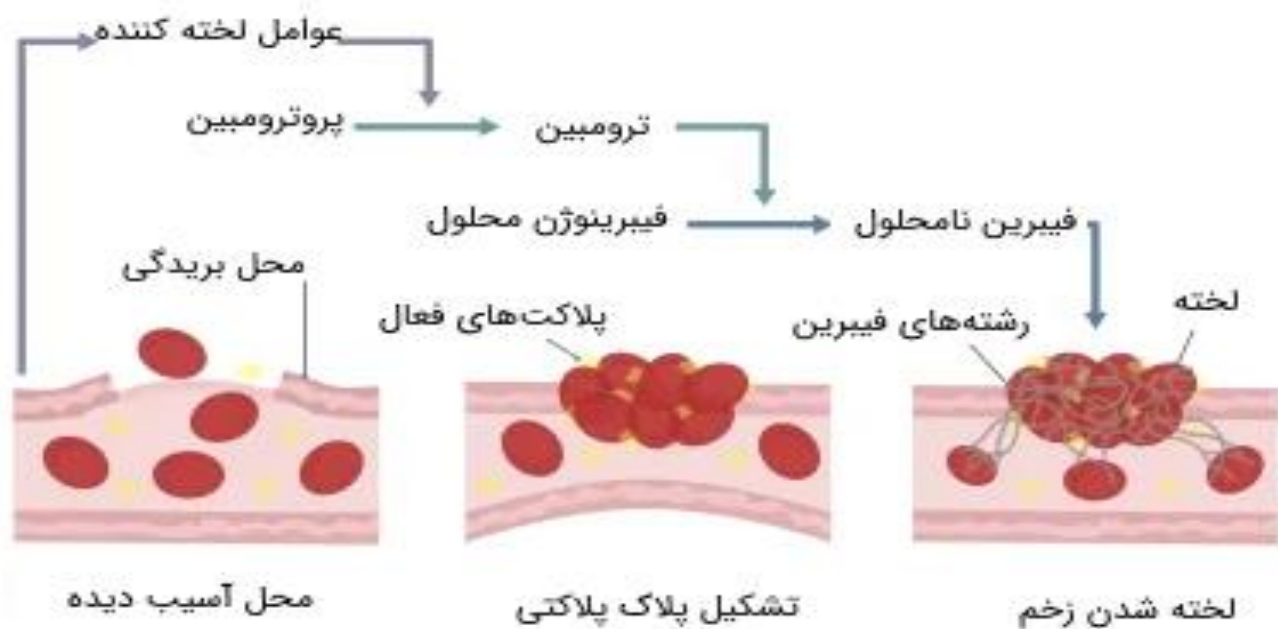
هموفیلی یک اختلال ژنتیکی است که در آن توانایی خون برای لخته شدن به میزان قابل توجهی مختل شده و این مسئله باعث بروز خونریزی در فرد حتی بر اثر جراحات جزئی می‌شود.

### انعقاد خون:

در اکثر افراد هنگامی که بریدگی در قسمتی از بدن اتفاق می‌افتد، جهت متوقف کردن خونریزی، سلول‌ها و مکانیسم‌های مختلفی وارد عمل می‌شوند. سلول‌های خونی به نام پلاکت (ترومبوسیت) به محل خونریزی فراخوانده شده و با اتصال به یکدیگر قسمت آسیب‌دیده را مسدود می‌کنند. این اولین مرحله در فرآیند تشکیل لخته است. وقتی پلاکت‌ها محل جراحت را پوشاندند، اصطلاحاً "فعال" شده و مواد شیمیایی آزاد می‌کنند که موجب جذب و فراخوانی پلاکت‌های بیشتر می‌شود و همچنین پروتئین‌های مختلفی را در خون فعال می‌کند که به عنوان فاکتورهای انعقادی شناخته می‌شوند. با تاثیر این پروتئین‌ها بر یکدیگر و بر پلاکت‌ها، فیبرین تولید می‌شود. فیبرین با استحکام دادن به میخ پلاکتی اولیه سبب توقف خونریزی خواهد شد.

<sup>1</sup> World Hemophilia Federation

<sup>2</sup> Frank Schnabel



### فاکتورها و آبشار انعقادی:

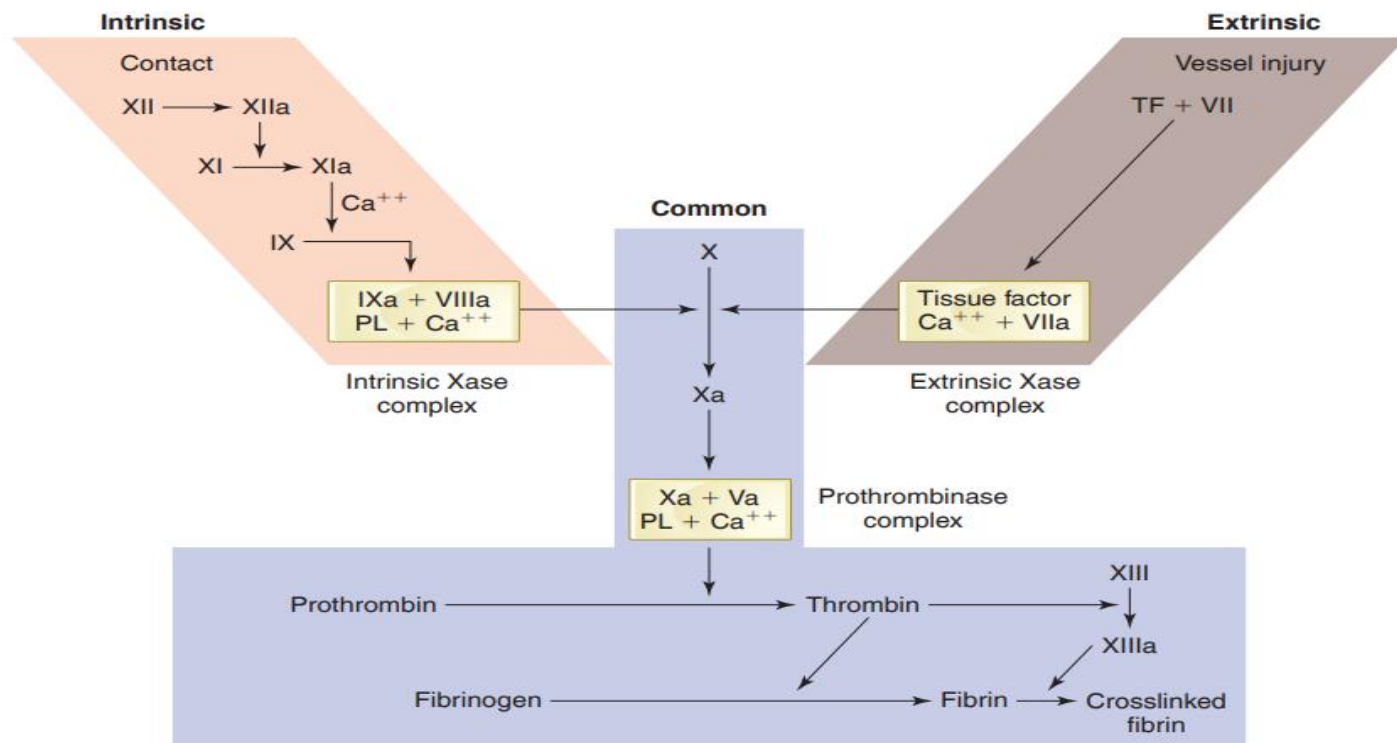
فاکتورهای انعقادی، اجزای موجود در پلاسما هستند که با فرآیند لخته شدن خون ارتباط دارند. این عوامل بر اساس ترتیب کشف شماره گذاری شده و از فاکتور ۱ تا ۱۳ را شامل می‌شوند (فاکتور ۶ همان فاکتور ۵ فعال است).

فاکتورهای انعقادی عبارتند از: فاکتور I (فیبرینوژن)، فاکتور II (پروترومبین)، فاکتور III (ترومبوپلاستین بافتی)، فاکتور IV (کلسیم یونیزه)، فاکتور V (پرواکسیرین)، فاکتور VII (فاکتور پایدار یا پروکانورتین)، فاکتور VIII (عامل ضد هموفیلی)، فاکتور IX (فاکتور کریسمس)، فاکتور X (فاکتور استوارت)، فاکتور XI (ترومبوپلاستین پلاسما)، فاکتور XII (فاکتور هاگمن) و فاکتور XIII (تثبیت کننده فیبرین).

کبد از ویتامین K برای تولید برخی از فاکتورها شامل II، VII، IX و X استفاده می‌کند به همین دلیل از آن به عنوان ویتامین انعقاد نام برده می‌شود.

پس از بروز آسیب به دیواره رگ‌های خونی، طی یک فرآیند پیوسته (آبشار انعقادی)، فاکتورهای انعقادی یکی پس از دیگری فعال شده و با تاثیر بر یکدیگر محصول نهایی را که فیبرین می‌باشد از فیبرینوژن تولید می‌کنند. همانطور که در بالا توضیح داده شد، فیبرین با استحکام بخشیدن به میخ پلاکتی باعث توقف خونریزی می‌شود. شکل زیر نمای کلی این آبشار انعقادی را ترسیم می‌کند.

اگر در هر بخشی از این فرآیند به هر دلیل اختلالی وجود داشته باشد منجر به عوارض خطرناکی از جمله خونریزی خواهد شد. در سیستم انعقاد تعادل بسیار ظریفی بین اجزای مختلف برقرار است چرا که لخته شدن بیش از حد می‌تواند منجر به سگته مغزی و حملات قلبی شود زیرا لخته‌ها می‌توانند در رگها حرکت کرده و آنها را مسدود کنند، از سوی دیگر لخته نشدن خون حتی در آسیب‌های جزئی می‌تواند منجر به از دست دادن مقدار زیادی خون گردد.



## هموفیلی و انواع آن:

هموفیلی یک اختلال ژنتیکی - معمولاً ارثی - در مکانیسم لخته شدن خون است. بسته به میزان شدت اختلال، خونریزی بیش از حد ممکن است تنها پس از اتفاقات خاص و قابل پیش‌بینی مانند جراحی، اقدامات دندانپزشکی یا هرگونه آسیب رخ دهد و یا به صورت خود به خود و بدون هیچ رویدادی آغاز شود.

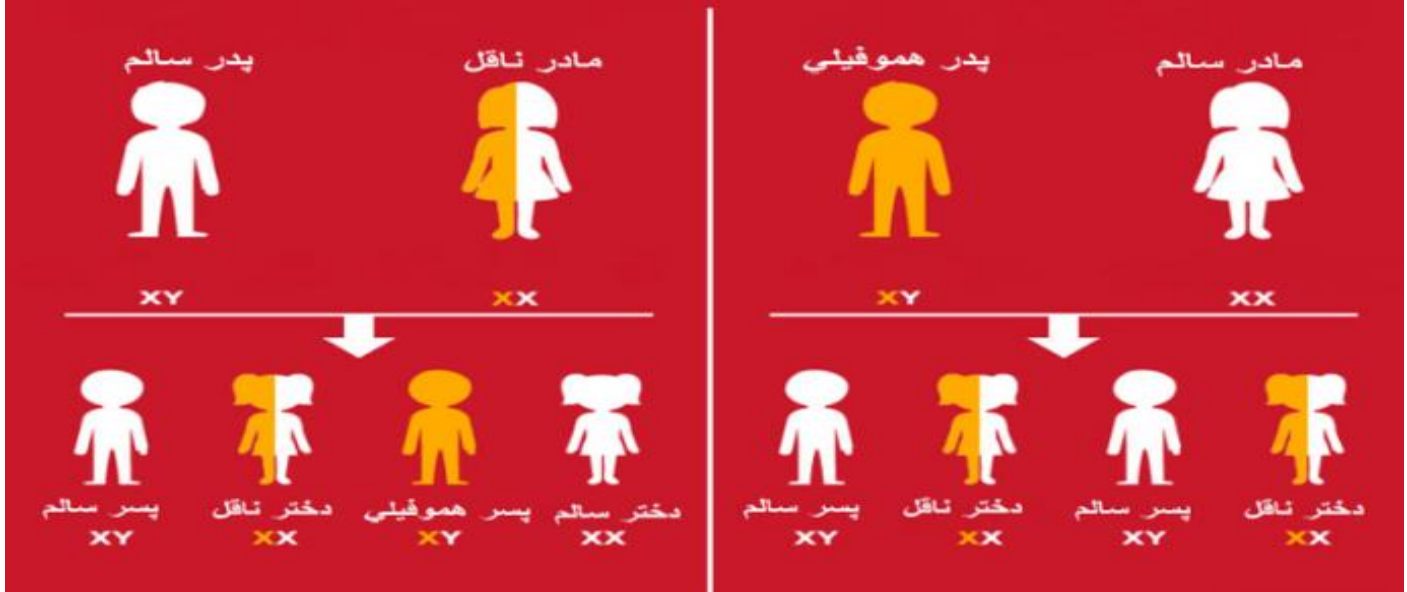
بیماری هموفیلی بر اساس اینکه نقص در کدام فاکتور انعقادی وجود دارد به دو دسته A و B تقسیم‌بندی شده است. در هموفیلی A، که شایع‌ترین شکل این بیماری است، کمبود فاکتور هشت انعقادی وجود دارد و در هموفیلی B، فاکتور ۹ دچار اختلال می‌باشد.

اگرچه افراد از همه نژادها و قومیت‌ها ممکن است به هموفیلی دچار باشند، اما مردان بیشتر در معرض ابتلا به این بیماری هستند زیرا نحوه توارث آن وابسته به کروموزوم X می‌باشد. زنان دو کروموزوم X را به ارث می‌برند (یکی از مادر و دیگری از پدر) مردان یک کروموزوم X را از مادر و یک کروموزوم Y را از پدر خود به ارث می‌برند بنابراین اگر پسری کروموزوم X حامل هموفیلی را از مادر خود به ارث ببرد، به هموفیلی مبتلا خواهد شد، به عبارت دیگر پدران نمی‌توانند هموفیلی را به پسران خود منتقل کنند.

دختری که کروموزوم X را که حاوی ژن هموفیلی است به ارث می‌برد، ناقل نامیده می‌شود. او می‌تواند این ژن را به فرزندانش نیز منتقل کند. بسیاری از زنان حامل ژن هموفیلی بیان فاکتور پایینی نیز دارند که می‌تواند منجر به خونریزی شدید قاعدگی، کبودی آسان و خونریزی مفاصل شود.

شکل زیر مطلب فوق را بصورت ساده نمایش می‌دهد.

## انتقال بیماری هموفیلی



از آنجایی که هموفیلی یک بیماری ژنتیکی است، نمی‌توان از آن پیشگیری کرد اما با آگاهی و درمان مناسب می‌توان آن را کنترل نمود. با این حال، توصیه می‌شود افرادی که سابقه خانوادگی هموفیلی دارند، قبل از تصمیم‌گیری برای بچه‌دار شدن از آزمایشات و مشاوره ژنتیک بهره‌مند شوند.

اگر شما یا هر یک از اعضای نزدیک خانواده‌تان (والدین یا خواهر و برادر) مبتلا به هموفیلی هستید یا ناقل بیماری می‌باشید و به داشتن فرزند فکر می‌کنید، بهتر است قبل از هر اقدامی با متخصص ژنتیک پزشکی مشورت کنید.

### توصیه‌های ضروری:

مهمترین راه برای جلوگیری از بروز عوارض این بیماری پرهیز از فعالیت‌هایی است که ممکن است منجر به آسیب شوند.

۱- افراد هموفیلی که به دندانپزشکی یا هر نوع جراحی دیگری نیاز دارند، ممکن است پیش از انجام، نیاز به تزریق فاکتور VIII برای جلوگیری از خونریزی داشته باشند.

۲- افراد مبتلا به هموفیلی باید اقدامات لازم را برای جلوگیری از بروز صدمات و فشار بیش از حد روی مفاصل خود انجام دهند. این امر در پیشگیری از بروز خونریزی بسیار موثر است.

۳- بیماران هموفیلی باید وزن بدن خود را در محدوده طبیعی نگه دارند تا فشار وارده بر مفاصل محدود شود. ورزش منظم مفاصل و ماهیچه‌ها را تقویت می‌کند که در جلوگیری از خونریزی بسیار کمک‌کننده می‌باشد.

۴- شایع‌ترین خونریزی‌های مفصلی در قوزک پا، زانو و آرنج روی می‌دهند.

۵- در گهواره و تمام سطوحی که نوزاد مبتلا به هموفیلی روی آن قرار می‌گیرد باید بالشتک مناسب وجود داشته باشد تا از ایجاد صدمات احتمالی جلوگیری شود.

۶- کودک نوپای مبتلا به هموفیلی باید تحت نظر والدین راه رفتن را فرا بگیرد و تنها گذاشته نشود.

۷- کودک مبتلا به هموفیلی در سنین بالاتر باید از ورزش‌ها و فعالیت‌های تماسی که خطر تروما و آسیب بالایی دارند اجتناب کند.

۸- افراد مبتلا باید از مصرف آسپیرین، قرص‌های ضدالتهاب غیر استروئیدی و تزریق داروها به صورت عضلانی جدا خودداری نمایند.

۹- فرد مبتلا به هموفیلی باید اطلاعات مرتبط با بیماری، شامل نوع هموفیلی، احتیاجات درمانی، و حساسیت‌های احتمالی را همیشه همراه با خود داشته باشد. (بصورت گردن‌بند یا دست‌بند)

۱۰- زندگی با بیماری هموفیلی بصورت اجتناب‌ناپذیر باعث ایجاد استرس در فرد مبتلا می‌شود. طبیعتاً این استرس تمام اعضاء خانواده را نیز تحت تاثیر قرار می‌دهد. از جمله اقداماتی که می‌توانند در بهبود سلامت روان افراد مبتلا به این بیماری و خانواده‌های آنان موثر باشند یادگیری هر چه بیشتر در مورد بیماری هموفیلی (این معلومات به فرد کمک می‌کنند که احساس کنترل بیشتری بر روی شرایط داشته باشد)، ارتباط با سایر افراد مبتلا و عضویت در کانون‌های حمایت از بیماران هموفیلی است.

### تشخیص:

به دلیل درک ما از نحوه وراثت این بیماری، اکثر افرادی که سابقه خانوادگی هموفیلی دارند درخواست انجام آزمایش بر روی نوزاد خود را دارند. اما اگر سابقه خانوادگی بیماری وجود نداشته باشد، افراد اغلب متوجه خونریزی‌هایی می‌شوند که توقف آن به زمان بیشتری نیاز دارد یا کبودی‌هایی که بصورت خودبخودی ایجاد می‌شوند.

آزمایشات تشخیص هموفیلی با اندازه‌گیری میزان کمی و همچنین میزان فعالیت فاکتورهای انعقادی قادرند انواع و شدت بیماری را مشخص کنند.

### کانون هموفیلی ایران:

کانون هموفیلی ایران سازمانی غیردولتی و خیریه است که از سال ۱۳۴۶ با هدف ارتقاء سطح کیفیت زندگی بیماران هموفیلی و سایر اختلالات انعقادی از طریق ارائه حمایت‌های دارویی، درمانی، آموزشی و حقوقی و همچنین حمایت از پژوهش و توسعه فعالیت می‌نماید. این کانون عضو رسمی فدراسیون جهانی هموفیلی نیز می‌باشد.

جهت کسب اطلاعات بیشتر در رابطه با کانون و فعالیت‌های آن می‌توانید به وبسایت آن به آدرس [www.hemophilia.org.ir](http://www.hemophilia.org.ir) مراجعه نمایید.

### منابع:

1- <https://wfh.org/world-hemophilia-day/>

2- <https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/hemophilia-a>

3- <https://www.cdc.gov/hemophilia/facts>