

عنوان: هموفیلی



تعریف:

هموفیلی یک اختلال خونریزی دهنده ارثی است. فرد مبتلا به هموفیلی به علت سطح پائین یا عدم وجود پروتئین هایی به نام فاکتورهای انعقادی قادر به متوقف کردن روند خونریزی نمی باشد. فرآیند انعقاد خون به جلوگیری از خونریزی بیش از حد کمک می نماید.

انواع مختلفی از هموفیلی وجود دارد اما شایعترین و شناخته شده ترین آنها عبارتند از: هموفیلی - A کمبود فاکتور ۸

هموفیلی B - کمبود فاکتور ۹

اتیولوژی:

هموفیلی A و B، بیماری های ارثی هستند که از طریق ژن موجود بر روی کروموزوم X منتقل می شوند. زن ها دارای دو کروموزوم X هستند در حالیکه مردها دارای یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y می باشند. یک خانم حامل هموفیلی، ژن هموفیلی را بر روی یکی از کروموزوم های X خود دارا می باشد و به احتمال ۵۰ درصد این ژن معیوب را به فرزندانشان پسر خود منتقل می کند.

مردهایی که ژن معیوب را به ارث می برند، مبتلا به هموفیلی می شوند. مردان مبتلا به هموفیلی ژن را به فرزندانشان پسر خود منتقل نمی نمایند ولی آنها ژن را به دخترانشان منتقل می کنند.

خانم هایی که ژن معیوب را به ارث می برند، حامل هموفیلی می شوند و به احتمال ۵۰ درصد این ژن را به فرزندانشان منتقل

می کنند. اگر چه خانم هایی که ژن را به ارث می برند اغلب دارای مشکل فعال با هموفیلی 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 دندانپزشکی در این افراد رخ می دهد.

در حدود ۱/۳ از بیماران هموفیلی هیچ شرح فامیلی از بیماری ندارند. این موارد در نتیجه ایجاد خودبخودی ژن معیوب در زنان می باشد.

علائم بیماری:

شایعترین علامت هموفیلی خونریزی غیرقابل کنترل و بیش از حد به علت کمبود یا عدم وجود فاکتورهای انعقادی در خون می باشد. خونریزی حتی می تواند بدون هیچ گونه آسیبی رخ دهد. خونریزی اغلب در مفاصل و رخ می دهد. موارد زیر از دیگر علائم شایع هموفیلی می باشند. هر چند هر فرد علائم گوناگونی را تجربه می نماید.

علائم آن عبارتند از:

کبودی: کبودی حاصل از صدمات کوچک که می تواند منجر به یک هماتوم (تجمع

خون در زیر پوست که منجر به تورم می گردد.) بزرگ شود. خونریزی: تمایل به خونریزی از بینی، دهان و لثه ها، با یک صدمه کوچک نظیر مسواک زدن یا اعمال دندانپزشکی اغلب نشانگر هموفیلی است.

خونریزی درون مفصلی: خونریزی درون مفصلی باعث درد و عدم تحرک می گردد و در صورت عدم درمان کامل طبی منجر به بدشکلی مفصل می شود. مفاصل از مکانهای شایع عوارض ناشی از خونریزی در هموفیلی هستند. این خونریزی مفصلی منجر به التهاب مفصلی دردناک و مزمن، بدشکلی 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 بدشکلی می گردد.

خونریزی ناشی از صدمات یا خونریزی خودبخودی مغز شایعترین علت مرگ در کودکان مبتلا به هموفیلی و یکی از شدیدترین عوارض این بیماری است. محل های دیگر خونریزی: وجود خون در ادرار یا مدفوع نیز می تواند علامتی از هموفیلی

باشد. علائم هموفیلی می تواند مشابه دیگر اختلالات خونی یا مشکلات طبی باشد.

تشخیص:

خونریزی ناشی از صدمات یا خونریزی مغزی:

علاوه بر شرح حال طبی کامل و معاینه فیزیکی پزشک شما ممکن است تعدادی از آزمایش های خونی نظیر سطح فاکتورهای انعقادی، شمارش کامل سلول های خونی، ارزیابی زمان خونریزی و تست DNA را در خواست نماید.

اثرات بیماری:

شایعترین علت ناتوانی ناشی از هموفیلی بیماریهای مفصلی مزمن یا آرتروپاتی ها هستند. بیماریهای مفصلی مزمن به علت خونریزی غیرقابل کنترل به درون مفاصل ایجاد می گردند. خونریزی شدید داخلی و خارجی از دیگر مشکلات مربوط به این بیماری می باشد.

درمان هموفیلی:

با توجه به نکات زیر تعیین می شود.

سن، وضعیت سلامتی عمومی و شرح حال طبی وسعت بیماری، نوع و شدت هموفیلی تحمل بیمار نسبت به داروهای اختصاصی و روش های درمانی، توجه به مرحله بیماری، عقیده و ترجیح بیمار که شامل: تزریق خون و درمان پیشگیری کننده با تزریق فاکتورهای انعقادی

00/Sh/Pa/Ep/253

بیمارستان تخصصی و فوق تخصصی
زنان و زایمان دکتر علی شریعتی -
بندرعباس

منیره رحیمی کارشناس پرستاری و خانم
خیام سرپرستار بخش نوزادان (تایید شده
در کمیته آموزش به بیمار)

ناظر کیفی

دکتر الهی فوق تخصص نوزادان

سوپروایزر آموزش سلامت

رفرنس: کتاب بروئر و سودارث 2018