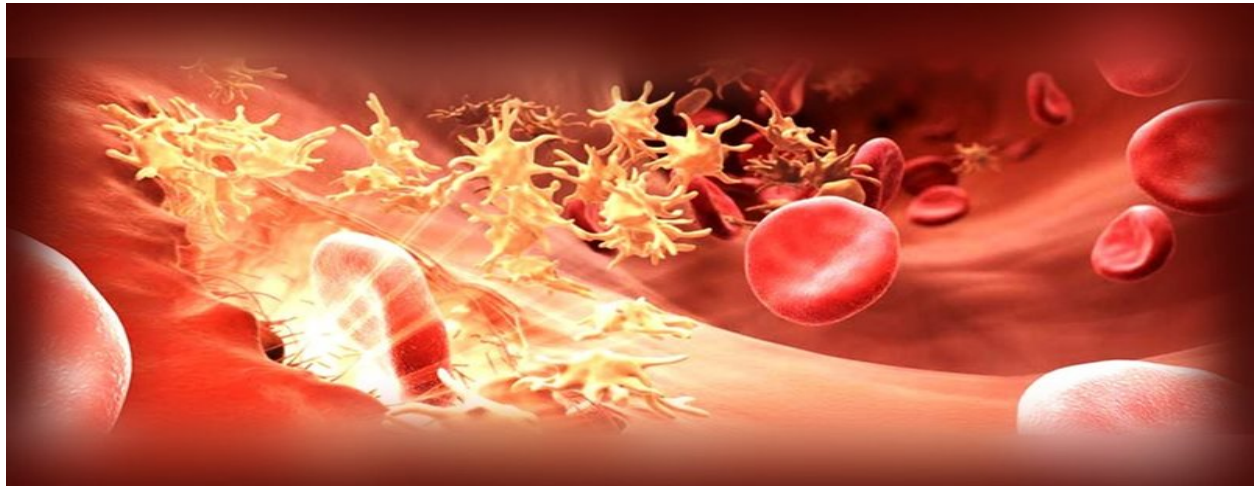




دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی استان سمنان

مرکز آموزشی پژوهشی درمانی امیرالمومنین (ع)



## 1 تا 7 مرداد؛ هفته حمایت از بیماران هموفیلی

هرچند 17 آوریل (29 فروردین)، **روز جهانی هموفیلی** است اما از 1 تا 7 مرداد نیز در کشور ما هفته حمایت از بیماران هموفیلی نامگذاری شده است، به همین مناسبت تصمیم گرفتیم با نگارش این مقاله در جهت بالا بردن آگاهی افراد جامعه درباره این بیماری، گامی هرچند کوچک برداریم.



## هموفیلی (haemophilia) چیست؟

هموفیلی؛ بیماری ارثی است که فرد را با مشکل **عدم انعقاد خون** مواجه می کند؛ به این معنا که اگر در یک نقطه از بدن به هر دلیلی رگی پاره شود، امکان **تشکیل لخته خون** برای جلوگیری از خونریزی وجود ندارد .

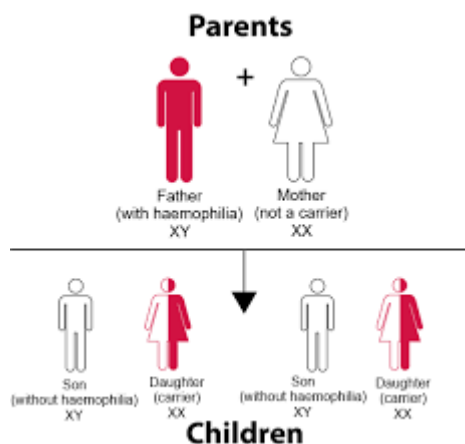
این بیماری کم و بیش در سراسر جهان مشاهده می شود و در کشور ما هم طبق آخرین آمار **وزارت بهداشت**، 11 هزار و 250 بیمار هموفیلی و سایر اختلالات خونریزی دهنده در سامانه این وزارتخانه ثبت شده است .

بیماری هموفیلی در هر نژاد و قومی دیده می شود و سنین مختلف حتی افراد میانسال و مسن را نیز درگیر می کند؛ احتمال ابتلا در زنانی که ماههای آخر بارداری خود را سپری می کنند و یا به تازگی زایمان کرده اند نیز وجود دارد. غالباً در صورت درمان به موقع، امکان بهبودی وجود دارد.

## هموفیلی؛ یک بیماری ارثی!

بیماری هموفیلی به علت یک جهش یا تغییر ژن رخ می دهد که این ژن در ساخت فاکتورهای انعقادی سهیم است، در نتیجه بر اثر جهش نمی تواند وظیفه خود را به درستی انجام دهد و انعقاد خون با مشکل مواجه می شود .

این ژن روی کروموزوم X قرار دارد. کروموزوم مردها XY است در حالیکه زنان دارای کروموزوم XX هستند. مردان یک X از مادر و یک Y از پدر به ارث می برند و زنان یک X از مادر و یک X از پدر به ارث می برند. کروموزوم X حاوی تعداد زیادی ژن است که بیشتر این ژن ها روی کروموزوم Y قرار ندارند. فرزند پسر با داشتن یک کروموزوم X، پس فقط یک نسخه از این ژن های موجود بر روی کروموزوم X را دارد، اما فرزند دختر با دو کروموزوم X، دارای دو نسخه از ژن های موجود بر روی کروموزوم X است



بنابراین اگر فرزند پسر باشد و ژن های جهش یافته را از مادر به ارث برده باشد، با احتمال بیشتری نسبت به فرزند دختر به بیماری هموفیلی مبتلا می شود. البته احتمال ابتلا فرزند دختر هم به این بیماری وجود دارد.

اگر خانمی دارای یک کروموزوم X با ژن جهش یافته باشد، ناقل بیماری هموفیلی است و می‌تواند این کروموزوم X معیوب را به فرزند خود منتقل کند. برخی اوقات مشاهده شده که یک خانم ناقل، علائم بیماری را هم دارد.

از هر 5000 تولد نوزاد پسر، یک پسر به بیماری هموفیلی مبتلا می‌شود. با توجه به آمار جمع‌آوری شده از مراکز درمانی بیماران هموفیلی، مشخص شده است که در بین سالهای 2012 تا 2018 حدود 20,000 مرد در آمریکا به این بیمار مبتلا بوده‌اند.

لازم است که بدانید با وجود اینکه بیماری هموفیلی یک بیماری ارثی است، اما برخی افراد بدون داشتن سابقه فامیلی نیز به این بیماری مبتلا شده‌اند. همچنین در برخی خانواده‌ها، زنان دچار بیماری هموفیلی شده‌اند، اما مردان سالم هستند و جالب اینجاست که در یک سوم آمار افراد هموفیلی، پدر و مادر مشکلی نداشتند، اما فرزند آنها دچار بیماری هموفیلی شده است.

عوارض ناشی از بیماری هموفیلی

- خونریزی داخل مفصلی که منجر به بیماری مزمن مفاصل و درد آنها می‌شود.
- خونریزی در ناحیه سر و حتی مغز که باعث تداوم عوارضی مانند تشنج و حتی فلج شدن می‌شود.
- اگر خونریزی به حدی زیاد باشد که نتوان آن را متوقف ساخت و یا اگر یک ارگان حیاتی مانند مغز دچار خونریزی شود، احتمالاً منجر به مرگ فرد می‌شود.

انواع بیماری هموفیلی

انواع مختلفی از بیماری هموفیلی وجود دارد اما دو نوع آن شایعتر آن عبارتند از:

1. بیماری هموفیلی نوع A (هموفیلی کلاسیک)

که در اثر کمبود یا فقدان فاکتور انعقادی 8 (VIII) به وقوع می‌پیوندد.

2. بیماری هموفیلی نوع B (هموفیلی کریسمس)

که در اثر کمبود یا فقدان فاکتور انعقادی 9 (IX) به وقوع می‌پیوندد.

میزان ابتلا به بیماری هموفیلی نوع A، چهار برابر بیشتر از نوع B است و حال بیشتر افراد مبتلا به نوع A وخیم گزارش شده است.

علائم و راه‌های تشخیص بیماری هموفیلی

بیماری هموفیلی معمولاً با علائم زیر همراه است:

1. خونریزی داخل مفصلی به انضمام التهاب، درد و حتی سفت شدن مفاصل؛ که این مشکل در زانوها، آرنج و مچ پا دیده می‌شود.

2. خونریزی های پوستی که با کبودی خودش را نشان می‌دهد، یا جمع شدن خون در ماهیچه و بافت‌های نرم که به آن هماتوم (Hematoma) می‌گویند.
3. خونریزی دهان و لثه، یا خونریزی زیاد بعد از کشیدن دندان که به سختی بند می‌آید.
4. خونریزی زیاد بعد از ختنه کردن .
5. خونریزی بعد از تزریق آمپول یا واکسن زدن.
6. خونریزی در سر کودک به علت زایمان سخت مادر.
7. دیده شدن خون در ادرار و مدفوع.
8. به طور مکرر خون دماغ شدن .

مادری که دارای سابقه فامیلی بیماری هموفیلی است، می‌تواند قبل تولد نوزاد آزمایش‌های غربالگری را انجام دهد. البته همانطور که قبلاً هم اشاره کردیم در یک سوم موارد بدون اینکه پدر و مادر علائم هموفیلی داشته باشند (ممکن است والدین ناقل باشند)، فرزند آنها دچار هموفیلی شود؛ در این موارد اگر نوزاد دارای علائم خاصی باشد، پزشک متوجه ابتلای او به این بیماری می‌شود .

معمولاً پزشک از نتایج آزمایشات مختلف خونی همانند میزان لخته شدن خون، اندازه‌گیری فاکتورهای انعقادی و... برای تشخیص این بیماری استفاده می‌کند. همچنین پزشک با انجام این آزمایش‌ها متوجه نوع و شدت این بیماری نیز خواهد شد.

#### درمان بیماری هموفیلی

بهترین روش درمانی، جایگزین کردن فاکتورهای انعقادی سالم می‌باشد تا مشکل عدم انعقاد خون برطرف شود که با تزریق‌های خاصی انجام می‌پذیرد. انجام منظم این تزریق‌ها که به آن پروفیلاکسی (Prophylaxis) می‌گویند باعث بهبودی قابل ملاحظه‌ای می‌شود .

در سراسر جهان مراکز درمانی مخصوصی مانند مرکز درمان هموفیلی (HTC) برای بیماران هموفیلی در نظر گرفته می‌شود. پزشکان و پرستاران مراکز درمان هموفیلی در سراسر جهان، به خوبی با مشکلات ناشی از این بیماری آشنا هستند و برای اینکه بیماران زندگی بهتر و سالم‌تری داشته باشند، نکات مفید و کاربردی را به آنها آموزش می‌دهند. برخی از این آموزش‌ها عبارتند از:

- انجام آزمایش و چکاپ‌های روتین
- تزریق واکسن هپاتیت A و B
- درمان زودهنگام خونریزی
- انجام ورزش و رژیم غذایی برای داشتن وزن ایده آل جهت کاهش بار اضافی وارده به مفاصل
- انجام آزمایشات منظم جهت تشخیص عفونت‌های خونی

روزشمار هفته حمایت از بیماران هموفیلی در سال 1399  
بیماری هموفیلی به عنوان یکی از دغدغه‌های اصلی سازمان‌های بهداشت و درمان در سراسر جهان تلقی می‌شود؛ سازمان بهداشت و درمان کشور ما نیز برای حمایت از بیماران هموفیلی هفته اول مرداد را به این بیماران اختصاص داده است .

**اول مرداد: روز هموفیلی و مقابله با کرونا**

**دوم مرداد: روز آمار و هموفیلی**

**سوم مرداد: روز هموفیلی و نشاط**

**چهارم مرداد: روز هموفیلی و پیشگیری**

**پنجم مرداد: روز هموفیلی و مجلس شورای اسلامی**

**ششم مرداد: روز هموفیلی و رفاه اجتماعی**

**هفتم مرداد: روز زنان و دختران مبتلا به انواع بیماری‌های خونریزی‌دهنده ارثی**

واحد آموزش سلامت مرکز

سوپروایزر آموزش سلامت