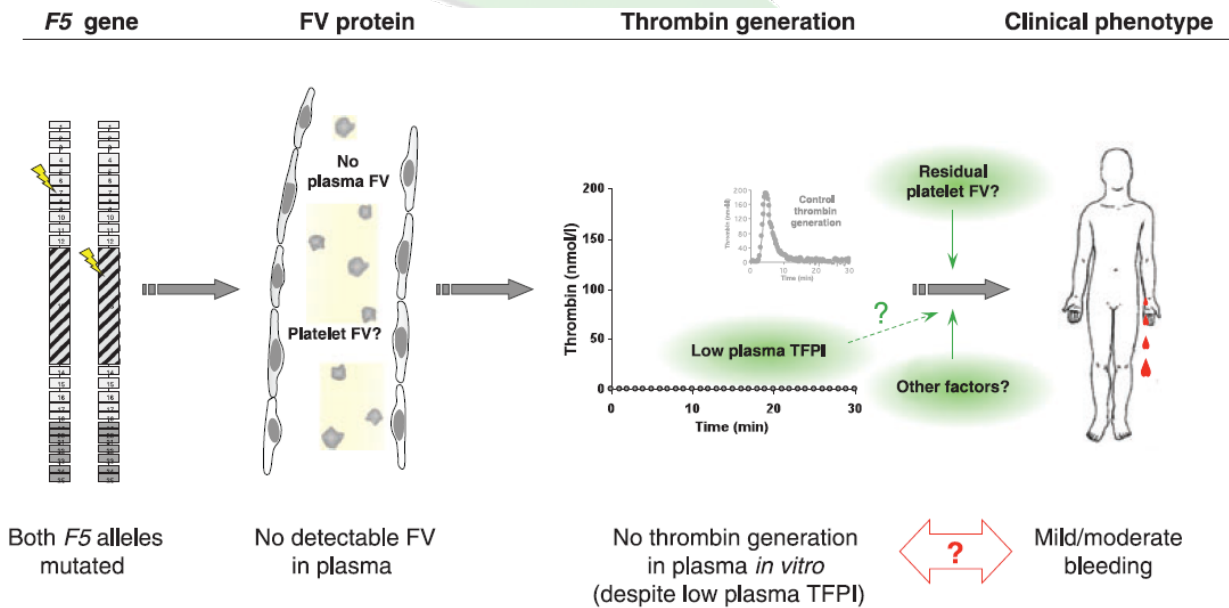


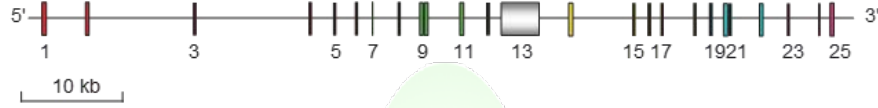


نقص عند عامل V التخثري (Factor V deficiency)

عامل البروتيني عند جهاز التخثري و الذي يعمل كعامل مساعد للتسريع. العلائم و الحالات النقص عند عامل V من الممكن ان تبدى فى كل مرحلة من العمر. رغم هذا ان اكثر العلائم تظهر فى ايام الطفولة. نقص عند عامل ال V عادة يودى الى النزيف و النزيف تحت الجلد و الكدمة او التكدم و ايضا نزيف اللثة و نزيف الحاد بعد عمليات الجراحية او الجراحة الطويلة عند الانجاب. النساء اللاتى لديهن نقص عامل ال V من الممكن ان يكون لديهن نزيف الدورة الشهرية شديد و ممتد.



الجين المرتبط ببروتين عامل ال V او (F5) قد يقع على اول كروموزوم الطويل (1q23) هذا الجين قد يكون 70kb و قد يتكون من 25 ايكسونات. البروتين الناتج من هذا الجين لديه ثقل او وزن جزيئى 330 kDa. النمط الوراثى لنقص عامل V قد يكون صبغى وراثى جسدى متتحى. اى بمعنى ان كل النسختين لدى الجين ال F5 عند اشخاص المصابة قد تكون لديها طفرة.



نقص عند عامل ال V ينطوي على شخص واحد مقابل مليون شخص. في بلدان مختلفة ك إيران و جنوب الهند و عند سكان اليهود و بسبب زواج الاقارب قد يكون مستوى حدوث هذا المرض عال لحد ما بالنسبة الى بلدان الغربية.

تحديد و الاستشارة الوراثية لهذا المرض مع وجود علائم نزفية عن طريق اختبارات قياسية PTT PT (Prothrombin Time), (Partial Thromboplastin) و اذا تحصل مشكلة التخثر قد يمكن قياس مستوى عوامل التخثرية. عادة هذه الاختبارات قد تبين لنا مستوى بروتين التخثر لعامل ال V اقل من 10 في المئة في دم الاشخاص مع نقص في عامل ال V. الاشخاص الذين لديهم هذا النقص بصورة حادة قد يكون لديهم مستوى العامل اقل من 1 بالمئة.

تحديد المرض

المراجعين الذين قد يراجعوا مختبر الوراثة الطبية لدراسة نقص عامل التخثر لسببين: اولاً لدراسة نقل الجين عند اشخاص الذين لديهم حالة اصابة بهذا المرض في العائلة و الثاني اشخاص الذين قد حدد لهم نقل الجين و بهدف دراسة صحة الجنين قد راجعوا المختبر.

لازدياد الدقة و الصحة من النتيجة و في هذا المختبر قد يكون اسلوب التسلسل بطريقة مباشرة و اسلوب ال STR يستخدم كاسلوب غير مباشر و التي هذه الاساليب قد تصدق و تؤيد بعضها بعض.

علاج و ادارة المرض

قد يكون علاج هذا النقص عن طريق حقن FFP (Fresh Frozen Plasma) و الذي يحتوي على كل عوامل التخثرية. الجرعة الاولى المقترحة قد تكون 15-20 ملي لتر / كيلوغرام وفقاً لحدة النزيف و الذي من الممكن ان يحتاج الى حقن 5 ملي لتر / كيلو غرام و كل 12 ساعة. هذ الحقن من الممكن ان يسبب تفاعلات ارجية.



للحصول على معلومات أكثر حول هذا المرض راجعوا [هذا الموقع](#).

مصادر و ماخذ:

- 1) Claudia Dall'Osso, Ilaria Guella, Stefano Duga, Nadia Locatelli, Elvezia Maria Paraboschi, Marta Spreafico, Abdolreza Afrasiabi, Christoph Pechlaner, Flora Peyvandi, Maria Luisa Tenchini and Rosanna Asselta; Molecular characterization of three novel splicing mutations causing factor V deficiency and analysis of the *F5* gene splicing pattern, *haematologica*, 2008, 93(10), 1505-1513.
- 2) R. Asselta, M. C. Montefusco, S. Duga, M. Malcovati , F . Peyvandi, y P . M. Mannuccly and M. L. Tenchini; Severe factor V deficiency: exon skipping in the factor V gene causing a partial deletion of the C1 domain, *Journal of Thrombosis and Haemostasis*, 1: 1237-1244.
- 3) Rosanna Asselta and Flora Peyvandi, M.D; Factor V Deficiency, *Seminars In Thrombosis and Hemostasis*, 2009, 35(4), 382-389.
- 4) Q. Fu, W. Wu, Q. Ding, Y. Hu, X. Wang, H. Wang and Z. Wang; Type I coagulation factor V deficiency caused by compound heterozygous mutation of F5 gene, *Haemophilia*, 2003, 9, 646-649.
- 5) V. Bafunno, G. Favuzzi , T. Fierro, M. Chetta, E. Mastrodicasa, E. Chinni, E. Grandone, M. Margaglione and P. Gresele; Coinheritance of three novel FV gene mutations in a patient with a severe FV deficiency, *Haemophilia*, 2012, 18, e43-e59.
- 6) M. Karimi, Hiran Yarmohammadi, R. Ardeshiri and Hooman Yarmohammadi; Inherited coagulation disorders in southern Iran, *Haemophilia*, 2002, 8, 740-744.