

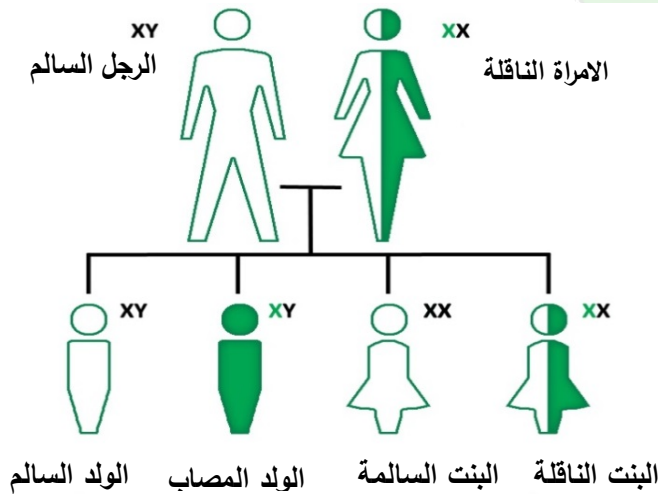


مرض نقص عامل التخثرى ٨ (هموفيليا ال A)

مرض الهموفيليا هو قد يكون نقص فى عملية تخثر الدم و الذى يودى الى النزيف الحاد و الطويل اثر الجرح او ضربة خفيفة و عند عمليات الجراحية و فى حالة الحادة يودى الى النزيف الداخلى. هموفيليا ال A كما يطلق عليها بنقص عامل التخثرى ٨ او هموفيليا الكلاسيكية قد يكون مرض وراثى و الذى يحدث اثر خسارة او نقص عامل رقم ٨ لبروتين التخثرى. رغم ان هذا المرض قد ينتقل من الوالدين الى ابنائهم اما حوالى ١/٣ حالة بسبب طفرة حديثة التى تودى الى تغيير عند الجين. من كل ٤٠٠٠ شخص حوالى شخص واحد يصاب بالهموفيليا. نلاحظ ان هذا المرض اكثر حدوثا عند الرجال (الرجال بسبب ان لديهم كروموسوم واحد X اكثر عرضة للاصابة بمرض الهموفيليا).

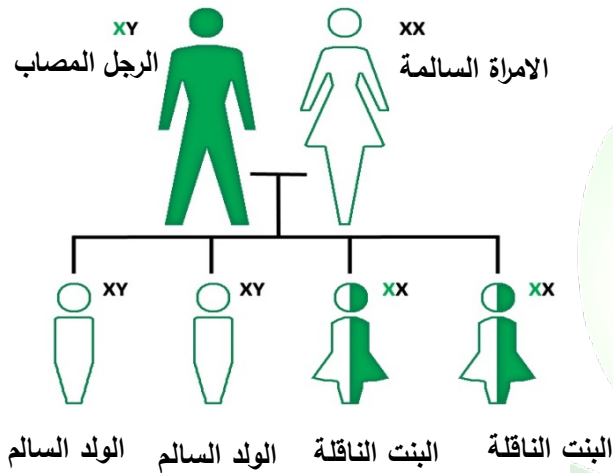
الوراثة:

جين مرض الهموفيليا قد يقع على كروموسوم ال X (Xq٢٨) و الذى لديه ٢٦ ايكسون. قد يورث مرض الهموفيليا المتحى ذات الصلة بال X.

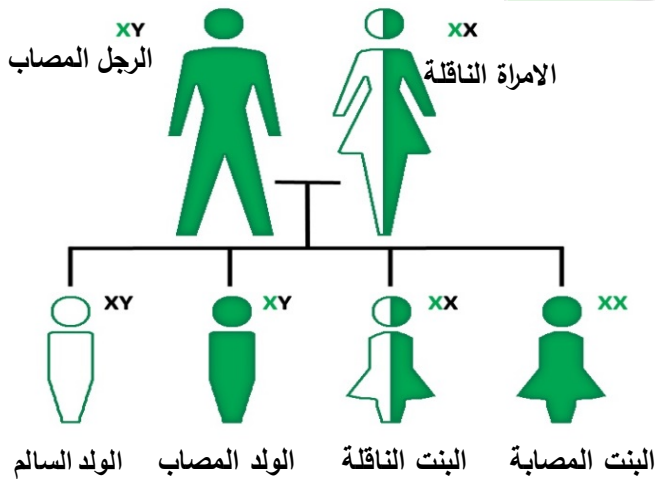


طريقة توراث المرض:

فى حال ان امراة ناقلة تتزوج مع رجل سالم فى كل حمل يحتمل ان ٥٠% من بناتها ناقلات جين المرض و ٥٠% منهن سالمات و ٥٠% من اولادها الذكور مصابين بهذا المرض و ٥٠% منهم سالمين.



في حال ان الامراة السالمة تتزوج مع رجل مصاب
في كل حمل و ١٠٠% من بناتها تكن ناقلات و
١٠٠% من اولادها سالمين من هذا المرض.



في حال ان امراة تكن ناقلة و تتزوج مع رجل
مصاب في كل حمل يحتمل ان ٥٠% من
بناتها مصابات و ٥٠% منهن ناقلات و
٥٠% من اولادها الذكور مصابين و ٥٠%
منهن سالمين.

اعراض المرض:

كدمات كبيرة - النزيف عند العضلات و المفاصل خاصة عند الركبة و الكاحل - نزيف بدون اي سبب و بدون اي علامة خاصة النزيف لمدة طويلة اثر جرح خفيف - سحب الاسنان و عملية الجراحية. حدة الهوفيليا قد تعتمد على عوامل التخثرية الموجودة في دم الاشخاص و تنقسم الى ثلاثة طبقات:

في حالة الخفيفة مستوى نشاط عامل التخثرى ٥ حتى ٣٠% قد يكون طبيعى. في نوع المتوسط مستوى النشاط بين ١ حتى ٥% قد يكون طبيعى. في نوع الحاد مستوى النشاط اقل من ١%.



اسالیب التحديدية:

فحص الطبيب قد يكون مع انجاز فحوصات السريرية و اختبارات دموية متعددة كعد خلايا الدموية CBC و قياس عوامل التخثرية ٨. PT –PTT–BT–PLT و فحص الوراثة لتحديد هذا المرض.

الاستشارة الوراثية:

بداية قد تطرح اسئلة حول نوع النزيف من المرضى سوف تقاس عوامل النزيفة حتى يحدد نوع العامل. بعد ذلك تنجز دراسات اكثر عن طريق دراسة Inversion (التي قد يكون اكثر اشاعة عند المصابين بالهموفيليا) و ايضا تحديد و تعيين التسلسل.

العلاج و الدعم:

بعد تحديد المرض قد يستفاد من محاصيل الدم لخفض النزيف. ندر نشر الى محصول عامل ال٨ المسمى ب كرايو Cryoprecipitate و عامل عصارة ٨ و بلازما او مصل الطازج و ايضا دواء المسمى ب وازوبرسين.

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

Reference:

1. Konkle, B. A., Josephson, N. C., & Fletcher, S. N. (٢٠١٤). Hemophilia A. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1٤٠٤/>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/mapview/maps.cgi?taxid=٩٦٠٦&chr=X&query=F٨&qstr=F٨&maps=snp,genes-r,pheno&zoom=٢>
3. Gitschier, J., Wood, W. I., Goralka, T. M., Wion, K. L., Chen, E. Y., Eaton, D. H., ... & Lawn, R. M. (١٩٨٤). Characterization of the human factor VIII gene. Nature, ٣١٢(٥٩٩٢), ٣٢٦.
4. <https://www.hemophilia.org/Bleeding-Disorders/Types-of-Bleeding-Disorders/Hemophilia-A>