



نقص فاکتور 7 (FVII) انعقادی

نقص در فاکتور 7 (FVII) ، نوعی اختلال انعقادی است که با عدم تولید فاکتور 7 مشخص می شود.

کمبود فاکتور 7 برای اولین بار در سال 1951 توضیح داده شد.

شیوع این بیماری تقریباً یک نفر در هر 500000 نفر است .

کودکان مبتلا به کمبود فاکتور 7، در شش ماه اول زندگی ممکن است به دنبال خونریزی دستگاہ گوارش یا دستگاہ عصب مرکزی تشخیص داده شوند.

علائم فنوتیپی بالینی، از وضعیت بدون علامت - حتی در افراد هموزیگوت - گرفته تا خونریزی های جدی تهدید کننده زندگی (خونریزی سیستم عصبی مرکزی و دستگاہ گوارش)، متغیر است.

افراد واجد نوع شدید بیماری ممکن است دچار خونریزی عضلات شوند. خونریزی همچنین می تواند به صورت خودبخود در دهان، بینی، دستگاہ تناسلی و مجاری ادراری ایجاد شود.

در مجموع، کمبود فاکتور 7 یک اختلال خونریزی نادر با علائم بالینی متغیر است.

علت بیماری

ژن فاکتور 7 بر روی کروموزوم 13q34 قرار دارد.

موتاسیون های مختلفی در بیمارانی که دچار نقص در فاکتور 7 می باشند گزارش شده است. شدت این بیماری در افراد مختلف متفاوت است.

ژن فاکتور 7 کد کننده ی یک پروتئین سرین-پروتئاز وابسته به ویتامین k است که نقش محوری در شروع مسیر خارجی آبشار انعقادی دارد و موجب لخته شدن خون در آبشار انعقادی می شود.

نحوه توارث این بیماری به صورت اتوزومی مغلوب می باشد. فرد مبتلا باید از هر دو والد یک ژن معیوب به ارث ببرد. افرادی که تنها یک ژن معیوب دارند، این بیماری را نشان نمی دهند اما می توانند ژن را به فرزندان خود منتقل کنند.

تشخیص بیماری

برای تمایز نقص انعقادی فاکتور 7 از سایر اختلالات خونریزی ، انجام آزمایش خون لازم است.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی با استفاده از روش های ژنتیک مولکولی شامل روش های توالی یابی ژنی (sequencing))، ژنهای عامل بیماری و توارث آنها بررسی می گردد .

در خانواده هایی که سابقه بیماری نقص در فاکتور 7 و یا فرزند مبتلا به نقص فاکتور 7 دارند لازم است تعیین ناقلی و تعیین موتاسیون افراد انجام شود. این افراد بایستی جهت تشخیص پیش از تولد در دوران بارداری مراجعه نمایند. همچنین پس از تعیین نوع ژن و جهش مربوطه امکان تشخیص پیش از تولد PGD در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی وجود دارد.

درمان بیماری



مصرف فاکتور 7 نو ترکیب به عنوان درمانی برای نقص فاکتور 7 و بیماری های هموفیلی می باشد.
خونریزی خود به خود یا خونریزی در اثر جراحی نیاز به برنامه درمانی دقیق دارد، و بیماران در معرض خطر خونریزی شدید ممکن است از کودکی به بعد به پیشگیری نیاز داشته باشند.

منابع:

Guglielmo Mariani, Francesco Bernardi (2009). "Factor VII Deficiency". *Sem. Thromb. Hemost* 2009; 35(4): 400-406. 35 (4): 400-406

Yazicioglu, Aslihan; Turgal, Mert; Boyraz, Gokhan; Yucel, Ozge Senem; Tanacan, Atakan; Ozyuncu, Ozgur; Beksac, Sinan (2013). "Factor VII Deficiency During Pregnancy: A Case Report". *Journal of Turkish Society of Obstetric and Gynecology*. 10 (2): 114-117.

de Moerloose P, Schved JF, Nugent D. Rare coagulation disorders:fibrinogen, factor VII and factor XIII. *Haemophilia*. 2016;22(suppl 5):61-5