



## نقص فاکتور ۱۰ ( فاکتور X ) انعقادی

نقص یا کمبود فاکتور ۱۰ انعقادی، یک بیماری خونریزی دهنده است که با کمبود فاکتور ۱۰ مشخص می شود و در افراد مختلف شدت فنوتیپی متغیری را نشان می دهد.

فاکتور ۱۰ یک پروتئین آنزیمی از نوع سرین- پروتئاز وابسته به ویتامین K است که باعث لخته شدن خون در آبشار انعقادی می شود و به عنوان اولین آنزیم در مسیر مشترک تشکیل لخته عمل می کند.

برخی جهش های ژنی F10 منجر به کاهش میزان فاکتور انعقادی ۱۰ و یا تولید فاکتور پروتئینی ناکارآمد در خون می شوند که بر این اساس به ترتیب دو نوع اختلال I و II از بیماری ایجاد می شود.

کاهش مقدار یا عملکرد فاکتور انعقادی ۱۰ از لخته شدن خون به طور طبیعی جلوگیری می کند و باعث خونریزی غیرطبیعی می شود که می تواند شدید باشد.

### علائم:

علائم این بیماری به صورت خونریزی شدید بینی و مخاط، خونریزی شدید رحمی (منوراژی)، وجود خون در ادرار (هماچوری) و خونریزی مفصلی (همارتروزیس) است.

### نحوه توارث:

نحوه توارث این بیماری معمولاً به صورت اتوزومال مغلوب است. یک فرد برای نشان دادن علائم بیماری نیاز به ارث بردن ژن معیوب از هر دو والدین دارد.

افراد هتروزیگوت (افرادی که یکی از ژن های آنها سالم و یکی از آنها معیوب باشد) اغلب بدون علامت باقی می ماند و یا فقط دچار خونریزی خفیف می شوند اما می توانند ژن را به نیمی از فرزندانشان منتقل کنند. افراد هموزیگوت (افرادی که هر دو ژن آنها معیوب است)، ممکن است علائم خونریزی دهنده را تجربه کنند.

طبق گزارشات، الگوی اتوزومال غالب وراثت نیز برای نقص فاکتور ۱۰ در یک خانواده مشاهده شده است. این افراد در یک جایگاه ژنی مرتبط با این فاکتور ، واجد موتاسیون هتروزیگوت بودند که منجر به تولید یک محصول پروتئینی کوتاهتر از اندازه پروتئین طبیعی می شد.

میزان شیوع بیماری نقص فاکتور ۱۰ در جمعیت، یک نفر در هر ۵۰۰۰۰۰ نفر تخمین زده می شود.



## تشخیص

معاینات بالینی، آزمایشات خونی متعدد مانند شمارش سلولهای خونی، CBC، اندازه گیری فاکتورهای انعقادی و آزمایشات ژنتیک

## تشخیص پیش از تولد:

ابتدا طی مشاوره ژنتیک روند بیماری فرد بررسی میشود و با آنالیز دقیقتر آزمایشات، نوع فاکتور دخیل در خونریزی اومشخص میگردد.

مرحله بعد بررسی مولکولی بیماری است تا با بررسی ژن مورد نظر، به تشخیص نهایی و قطعی برسیم.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی، جهت نائل شدن به تشخیص دقیق هر دو روش مستقیم (تعیین توالی) و غیرمستقیم شامل RFLP ، STR صورت می گیرد.

## منابع

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0015519>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/factor+X+defficiency>