

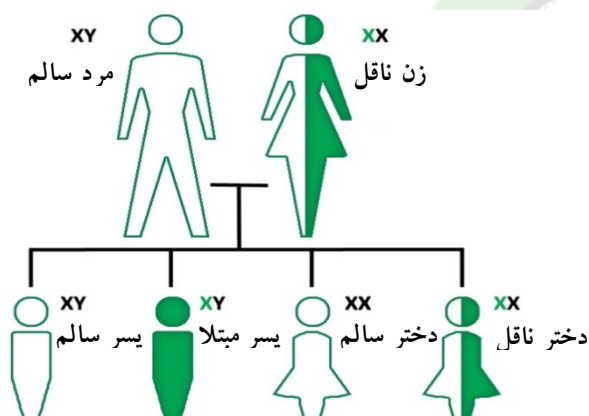
بیماری نقص فاکتور انعقادی 9 (هموفیلی B)

بیماری هموفیلی یک نقص در فرآیند انعقاد خون است. که منجر به خونریزی های طولانی مدت در اثر زخم، ضربه خفیف، جراحی و در حالت شدیدتر خونریزی های داخلی می شود. جهش در ژن فاکتور انعقادی 9 باعث تولید پروتئین فاکتور انعقادی غیر طبیعی شده، در نتیجه خون به درستی منعقد نخواهد شد. از هر ۲۰۰۰۰ نفر یک نفر مبتلا به هموفیلی B است. این بیماری بیشتر در مردان دیده می شود (مردان به علت داشتن یک کروموزوم X بیشتر مستعد ابتلا به هموفیلی هستند).

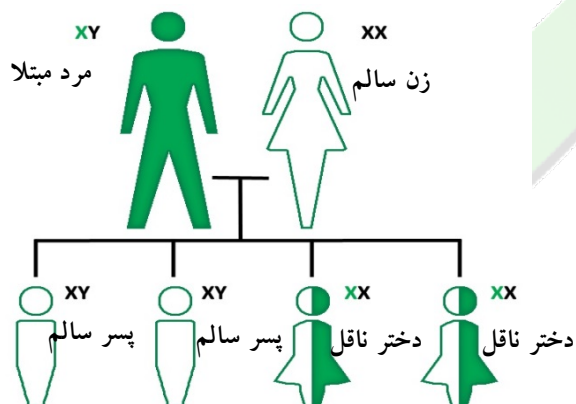
ژنتیک:

ژن بیماری هموفیلی روی کروموزوم X (Xq27.1) قرار دارد و دارای ۸ اگزون میباشد. هموفیلی به صورت مغلوب وابسته به X به ارث میرسد.

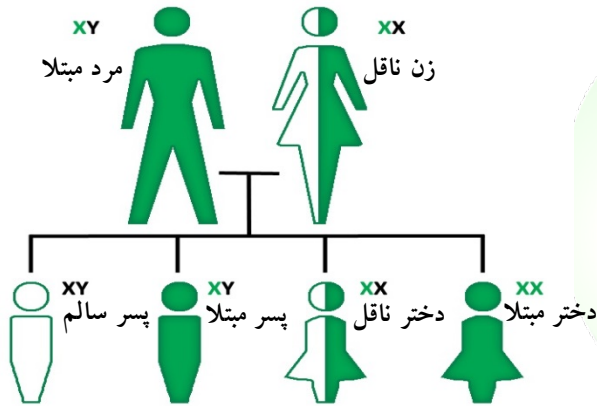
نحوه وراثت:



در صورتی که یک زن ناقل با مرد سالم ازدواج کند، در هر بارداری ۵۰٪ دخترها ناقل و ۵۰٪ سالم و ۵۰٪ پسرها مبتلا و ۵۰٪ سالم خواهند بود.



در صورتی که یک زن سالم با یک مرد مبتلا ازدواج کند، در هر بارداری ۱۰۰٪ دخترها ناقل و ۱۰۰٪ پسرها سالم خواهند بود.



در صورتی که یک زن ناقل و یک مرد مبتلا ازدواج کند، در هر بارداری ۵۰٪ دخترها مبتلا و ۵۰٪ ناقل و ۵۰٪ پسرها مبتلا و ۵۰٪ سالم خواهند بود.

علائم:

علائم ای بیماری شامل: کبودی های بزرگ، خونریزی های عضلانی و مفصلی به خصوص در زانو، آرنج و مچ پا، خونریزی خودبخودی بدون هیچ علت خاصی، خونریزی به مدت طولانی بعد از جراحی سطحی، کشیدن دندان و جراحی است. شدت هموفیلی به مقدار فاکتورهای انعقادی موجود در خون افراد هموفیل بستگی دارد و به سه دسته تقسیم می شود: در نوع خفیف که میزان فعالیت فاکتور انعقادی ۵ تا ۳۰٪ حد طبیعی است. در نوع متوسط میزان فعالیت بین ۱ تا ۵٪ حد طبیعی است. در نوع شدید میزان فعالیت کمتر از ۱٪ و در حد ناچیزی است.

روش های تشخیصی:

پزشک ممکن است با انجام معاینات بالینی، آزمایشات خونی متعدد مانند شمارش سلولهای خونی، CBC و اندازه گیری فاکتورهای انعقادی ۸، PLT، BT، PTT، PT و آزمایش ژنتیک.

تشخیص پیش از تولد:

ابتدا در مشاوره ژنتیک روند بیماری فرد بررسی می شود و با آنالیز دقیقتر آزمایشات، نوع فاکتور دخیل در خونریزی او مشخص می گردد. مرحله بعد بررسی مولکولی بیماری است تا با بررسی ژن مدنظر، به تشخیص نهایی و قطعی برسیم. در این مرکز جهت نائل شدن به تشخیص دقیق هر دو روش مستقیم و غیرمستقیم شامل RFLP و STR و MLPA و تعیین توالی صورت میگیرد.



درمان و اقدامات حمایتی:

بعد از تشخیص بیماری از فرآورده های خونی مناسب جهت کاهش خونریزی استفاده میشود. این روش درمانی شامل تزریق های دوره ای و منظم فاکتور ۹ مشتق شده از پلاسمای افراد نرمال و یا استفاده از فاکتور ۹ نو ترکیب می باشد که با تجویز پزشک استفاده میشود.

جهت کسب اطلاعات تخصصی بیشتر به این [سایت](#) مراجعه فرمایید.

Reference:

1. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/hemophilia#synonyms>
2. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/F9#>
3. <http://omim.org/entry/300746>
4. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1495/>