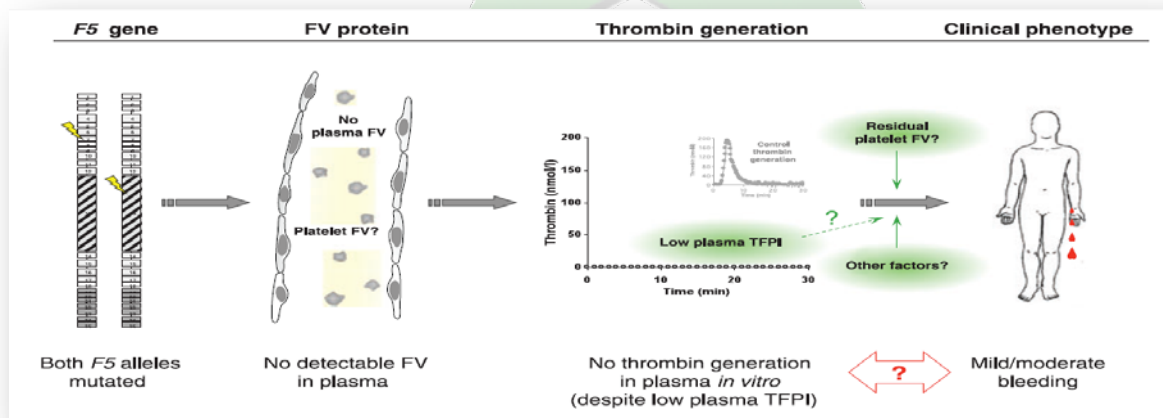
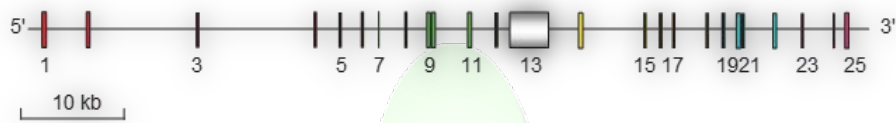


نقص در فاکتور V انعقادی (Factor V deficiency)

فاکتور V پروتئینی در سیستم انعقادی است که به صورت یک کوفکتور عمل می کند. نشانه ها و علائم نقص در فاکتور V می تواند در هر سنی آغاز شود، اگرچه در بیشتر موارد شدید علائم در دوران کودکی ظاهر می گردد. نقص در فاکتور V معمولاً باعث خون ریزی بینی، خون ریزی زیرپوستی، خون مردگی، کبودی سریع، خون ریزی لثه ها و خون ریزی شدید و طولانی پس از جراحی، جراحی یا وضع حمل می شود. خانم هایی با نقص در فاکتور V ممکن است خون ریزی های قاعدگی شدید و ممتد داشته باشند.



ژن مربوط به پروتئین فاکتور V (F5) در بازوی بلند اولین کروموزم قرار گرفته است (1q23). این ژن 70kb بوده و از ۲۵ آگزون تشکیل شده، پروتئین حاصل از این ژن دارای وزن مولکولی حدوداً ۳۳۰ kDa میباشد. الگوی وراثت نقص در فاکتور V اتوزومال مغلوب است، بدین معنی که هر دو کپی ژن F5 در افراد مبتلا دارای جهش می باشند.



نقص در فاکتور V تقریباً یک نفر در هر یک میلیون نفر را درگیر می کند. در کشورهایی مثل ایران، جنوب هندوستان و جمعیت های یهودی جهان به علت آمار بالای ازدواج های خویشاوندی این میزان بسیار بیشتر از کشورهای غربی می باشد.

تشخیص و مشاوره ژنتیک مربوط به این بیماری در افرادی با علامت خونریزی از طریق تست های اندازه گیری PT (Prothrombin Time) و PTT (Partial Thromboplastin Time) و در صورت وجود مشکل انعقادی، اندازه گیری سطح فاکتورهای انعقادی امکان پذیر می باشد. این تست ها معمولاً سطح پروتئین انعقادی فاکتور V کمتر از ۱۰ درصد را در خون افرادی با نقص در فاکتور V نشان می دهند. افرادی که این نقص را به صورت شدید دارند سطح فاکتور کم تر از ۱ درصد را دارا هستند.

تشخیص بیماری

مراجعین جهت بررسی نقص در فاکتور V انعقادی معمولاً به دو دلیل به آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی مراجعه میکنند. اول جهت بررسی ناقل بودن افرادی که فردی بیمار در خانواده شان وجود دارد و دوم افرادی که قبلاً تعیین ناقلی شده اند و با هدف بررسی سالم بودن جنین مراجعه کرده اند. در این آزمایشگاه جهت بالا بردن صحت و دقت، روش سکانس به عنوان روش مستقیم و STR به عنوان روش غیرمستقیم استفاده میشود که این دو روش جهت تایید یکدیگر به کار گرفته می شوند.



درمان و مدیریت بیماری

درمان این نقص از طریق تزریق FFP (Fresh Frozen Plasma) که شامل تمامی فاکتورهای انعقادی است، می باشد. دوز اولیه پیشنهادی ۱۵ تا ۲۰ میلی لیتر/ کیلوگرم که بر اساس شدت خونریزی ممکن است به تزریق ۵ میلی لیتر/ کیلوگرم و هر ۱۲ ساعت نیاز باشد که البته ممکن است در برخی بیماران سبب ایجاد عکس العمل های آلرژیک شود.

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

منابع:

- 1) Claudia Dall'Osso, Iaria 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. Ardesliri and Hooman Yarmohammadi; Inherited coagulation disorders in southern Iran, *Haemophilia*, 2002, 8, 740-744.