



آفیبیرینوژنمی چیست؟

فیبرینوژن پروتئینی محلول در خون می باشد که هنگام انعقاد خون بر اثر آزاد شدن و فعال شدن آنزیم ترومبین به رشته های نامحلول فیبرین تبدیل می شود و در انعقاد خون نقش مهمی دارد. فیبرینوژن در کبد ساخته می شود دیس فیبرینوژن یا آفیبیرینوژنمی در صورت کمبود یا نقص فیبرینوژن ایجاد می شود.

در بیماری آفیبیرینوژن مقدار فیبرینوژن در خون کمتر از ۰,۱ گرم در لیتر می باشد. همانطور که عنوان شد این بیماران از خونریزی های ملایم تا شدیدی رنج می برند. خونریزی از بند ناف پس از زایمان اولین نشانه وجود این ناهنجاری می باشد. سایر علائم آفیبیرینوژن عبارت است از:

- ✓ خونریزی از بینی، خونریزی که به سختی متوقف می شود.
- ✓ خونریزی از غشاهای مخاطی
- ✓ خونریزی از مفاصل
- ✓ کبود شدن
- ✓ خونریزی در مسیر گوارشی
- ✓ خونریزی شدید در دوران قاعدگی، خونریزی شدید پس از زایمان
- ✓ خونریزی سنگین پس از هر گونه آسیب یا جراحی
- ✓ پارگی خود به خودی طحال
- ✓ خونریزی داخل جمجمه
- ✓ سقط

تشخیص بیماری با انجام آزمایش های انعقادی نظیر PT و PTT در بررسی فاکتورهای انعقادی در خون مشخص می شود.

تست فعالیت فیبرینوژن یا آزمایش فاکتور I انعقادی برای تعیین میزان فیبرینوژن موجود در خون انجام می شود.

نحوه توارث بیماری اتوزوم مغلوب است و احتمال ۲۵ درصد ابتلای جنین در هر بارداری در زوجین ناقل وجود دارد.



بررسی ژنتیکی این بیماری برای هر سه ژن FGA و FGB و FGG امکان پذیر است و در صورت تمایل خانواده امکان تشخیص پیش از تولد PGD وجود دارد.

