



نقص فاکتور ۲ انعقادی

نقص فاکتور ۲ انعقادی که نقص فاکتور پروترومبین هم نامیده می‌شود، نوعی بیماری خونریزی دهنده ارثی می‌باشد که در آن سطح کافی از فاکتور ۲ انعقادی در خون افراد وجود ندارد و لذا فرد با کمبود این فاکتور حیاتی در آبشار انعقاد خون در هنگام جراحات و صدمه به بدن مواجه است. شدت بیماری یا خونریزی به نوع نقص ژنتیکی یا جهش ژنی ربط دارد.

ژن F2، فاکتور 2 انعقادی پروتئینی معروف به فاکتور ۲ و یا پروترومبین را رمزگذاری می‌کند. پروترومبین یک گلیکوپروتئین وابسته به ویتامین K است که به صورت یک زیموژن غیرفعال در کبد سنتز می‌شود. پروترومبین غیرفعال پس از تبدیل به ترومبین فعال، باعث تغییر فیبرینوژن به فیبرین و تشکیل لخته فیبرین پایدار میگردد.

علائم بیماری

براساس شدت و علائم بیماری، سه نوع طبقه بندی برای این بیماری وجود دارد:

۱. خفیف: بیماران عمدتاً بدون علامت هستند اما ممکن است واجد مشکلات خونریزی در زمانهای جراحی باشند.
۲. متوسط: بیماران ممکن است خونریزی خفیف خود به خودی یا خونریزی ناشی از ضربه، جراحی یا زایمان داشته باشد.
۳. شدید: بیماران ممکن است خونریزی خود به خودی، شدید و حتی تهدید کننده برای زندگی داشته باشند.

نحوه توارث

ژن پروترومبین (فاکتور ۲)، بر روی کروموزوم 11p11.2 قرار دارد. کمبود فاکتور ۲ یک اختلال اتوزومال مغلوب است، به این معنی که برای ابتلا به این بیماری لازم است که ژن آسیب دیده از هر دو والد به فرزند منتقل کنند.



تشخیص

برای تمایز نقص انعقادی فاکتور ۲ از سایر اختلالات خونریزی، انجام آزمایش خون لازم است. لذا تشخیص اول توسط متخصص خون کودکان یا بزرگسالان و از طریق مشاهده و سپس انجام آزمایش های انعقادی صورت می گیرد. بعد از تشخیص اولیه، روش تشخیص دقیق و قطعی بیماری آزمایش ژنتیکی می باشد. لذا پزشکان خانواده ها را برای تشخیص به آزمایشگاه ژنتیک معرفی می کنند.

تشخیص پیش از تولد

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی با استفاده از روشهای ژنتیک مولکولی شامل روش های توالی یابی ژنی (sequencing)، ژنهای عامل بیماری و توارث آنها بررسی می گردد. آزمایشگاه ژنتیک دکتر زینلی با سابقه ترین آزمایشگاه کشور در تشخیص انواع مختلفی از بیماریهای خونریزی دهنده ارثی می باشد. در خانواده هایی که سابقه بیماری نقص در فاکتور ۲ و یا فرزند مبتلا به نقص فاکتور ۲ 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

استفاده از پلاسمای حاوی فاکتور ۲ که جایگزین فاکتورهای ناقص در افراد بیمار شود به عنوان یکی از روشهای درمان به کار می رود. علاوه بر این، خونریزی بیش از حد قاعدگی در زنان مبتلا به کمبود فاکتور 2 ممکن است با درمان هورمونی کنترل شود.

منابع

<https://www.omim.org/entry/176930?search=dysprothrombinemia&highlight=dysprothrombinemia>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/tests/511082/>