



## هموفیلی و اختلالات خونریزی دهنده

هموفیلی نوعی بیماری ارثی است که در آن خون در محل بریده شده بند نمی‌آید و جز در موارد

استثنایی این بیماری در افراد مذکر بیشتر دیده می‌شود. عارضه خونریزی در هموفیلی می‌تواند بسته به

شدت اختلال ژنتیکی درجات مختلفی از خفیف تا شدید داشته باشد.

موارد خونریزی	سطح فاکتورهای انعقادی	شدت
خونریزی خود به خود بویژه درون ماهیچه‌ها و مفاصل	کمتر از ۱ درصد	شدید
خونریزیهای خودبه‌خودی موردی، خونریزی شدید به دنبال جراحی یا ضربات شدید	۱-۵ درصد	متوسط
خونریزی شدید به دنبال جراحی یا ضربات شدید	۵-۴۰ درصد	خفیف

سایر اختلالات شامل: انواع اختلالات پلاکتی، بیماری فون ویلبراند و کمبود سایر عوامل انعقادی .

### نحوه انتقال بیماری:

این بیماری از طریق مادر به پسرانش منتقل شده و مردان خوشبختانه نمی‌توانند بیماری را به پسرانشان

منتقل کنند. هموفیلی در ۸۵ درصد موارد ناشی از کمبود فاکتور انعقاد خون شماره ۸ است و این نوع هموفیلی موسوم به هموفیلی A یا هموفیلی کلاسیک است. در ۱۵ درصد دیگر بیماران هموفیلیک، تمایل به خونریزی بر اثر کمبود فاکتور انعقادی ۱۱ به وجود می آید. هر دوی این فاکتورها بطور ژنتیکی از طریق کروموزوم X به صورت یک خاصیت مغلوب انتقال می یابند. بنابراین تقریباً هیچگاه یک زن مبتلا به هموفیلی وجود نخواهد داشت زیرا لااقل یکی از کروموزم‌های جنسی او دارای ژن‌های سالم خواهند بود. اگر یکی از کروموزم‌های جنسی زن معیوب باشد وی یک ناقل هموفیلی خواهد بود و این بیماری را به نیمی از فرزندان پسر خود منتقل خواهد کرد و حالت ناقل بیماری بودن را به نیمی از دختران خود انتقال خواهد داد.

در بیماران دچار هموفیلی معمولاً پیشینه خانوادگی خونریزی دارند ولی حدود یک سوم بیماران هموفیلی هیچگونه پیشینه خانوادگی ندارند و بیماری ناشی از جهش ژن‌های فاکتورهای ۸ و ۹ بوجود آمده است.

### تشخیص:

با آزمایش خون و طولانی شدن زمان ترومبوپلاستین فعال شده معلوم می شود ولی ممکن است این آزمایش در هموفیلی خفیف منفی باشد تشخیص قطعی با اندازه گیری دقیق فاکتورهای انعقادی در آزمایشگاههای معتبر که تستهای انعقادی را داشته باشند و اثبات کمبود فاکتورهای ۸ و ۹ امکانپذیر می باشد. (در مشهد این آزمایشات در کلینیک سرور انجام می شود که تنها آزمایشگاه تستهای انعقادی در شرق کشور است.)

سوال: آیا قبل از تولد می توان از جنین مبتلا به هموفیلی آگاهی پیدا نمود؟

مشاوره ژنتیک بخشی مهم از مراقبت در خانواده های هموفیلی است بعد از مشاوره فردی در صورت صلاحدید پزشک مشاور با پیشنهاد انجام آزمایشات تشخیص قبل از تولد ( P.N.D ) و نمونه برداری از پرزهای جنینی ( C.V.S ) در هفته ۱۰ و ۱۱ بارداری می توان از جنین مبتلا به هموفیلی یا جنین سالم مطلع شد .

**زایمان نوزاد مشکوک یا دچار به هموفیلی :** برای کاهش خونریزی تا آنجا که ممکن است از فورسپس یا واکيوم یعنی مکش استفاده نشود و بعد از زایمان از نمونه گیری از سر نوزاد خودداری شود و برای مادر قبل از زایمان سطح فاکتورهای خونی اندازه گیری شود که در صورت نیاز جایگزینی بعمل آید .البته ممکن است سطح فاکتور ۸ در سه ماهه دوم و سوم بارداری بالا رفته و به حد طبیعی برسد .

جهت اطلاع بیشتر : مشاوره های ژنتیک در مشهد در کلینیک سرور انجام پذیر است و انجام آزمایشات ژنتیک در (دو بخش دولتی و خصوصی ) بخش ژنتیک بیمارستان قائم (عج) و بخش ژنتیک آزمایشگاه جهاد دانشگاهی مشهد امکان پذیر می باشد .

### **علايم شايع :**

علايم اوليه هموفیلی خونریزیهای طولانی پس از خراشهای کوچک است. البته عقیده عمومی بر این است که اینگونه خونریزی های کوچک ولی طولانی باعث مرگ شخص مبتلا نمی شود ولی به تدریج بیماری پیشرفت نموده علايم شدیدتری از قبیل خونریزیهای دردناک داخل مفصلی مانند مفصل زانو ایجاد خواهد کرد.

اینگونه حوادث با کوچکترین تحریکی پیش می آید و احتمالاً یک پسرچه را از انجام بازی محبوبش یعنی فوتبال و یا انجام هر کار کوچک دیگری که احتمال دارد زانو دچار پیچیدگی شود باز می دارد.

تجمع خون در مفاصل ممکن است باعث خشک شدن مفصل شده و کودک را بطور کامل فلج کند و یا

خونریزی‌های غیر منتظره‌ای در ماهیچه‌ها به وقوع بپیوندد.

### سیر طبیعی:

بیماری با خونریزی به داخل بافت‌های نرم، ماهیچه‌ها و مفاصل متحمل وزن مشخص می‌شود خونریزی

ظرف چند ساعت تا چند روز پس از تروما رخ می‌دهد و اغلب تا چند روز یا چند هفته ادامه می‌یابد .

آنهایی که بیماری شدیدی دارند معمولا در دوره نوزادی به علت هماتوم شدید سر یا خونریزی طولانی از

زخم‌های ناف یا محل ختنه تشخیص داده می‌شوند. افراد دچار بیماری متوسط اغلب تا زمانی که شروع به

خزیدن یا راه رفتن نکنند دچار هماتوم نمی‌شوند و لذا تا آن زمان بیماری آنها تشخیص داده نمی‌شود.

### درمان:

هرگاه شخص مبتلا به هموفیلی دچار خونریزی شود در صورت امکان بایستی در ۲ ساعت نخست

خونریزی مهار گردد که تزریق فاکتورهای انعقادی بصورت وریدی موثر می‌باشد. در مواردی که

خونریزی در مفاصل ایجاد می‌شود به همراه دریافت فاکتورانعقادی چهار برنامه درمانی ( RICE )

زیر هم باید قبل یا همزمان انجام شود. معمولا بیماران علایم زودرس خونریزی را پیش از پدیدار شدن

علایم جسمانی آشکار تشخیص می‌دهند برای نمونه معمولا نوعی حس مورمور شدن را به عنوان پیش

زمینه در جای خونریزی احساس می‌کنند درمان در این مرحله باعث توقف زودرس خونریزی ، آسیب

کمتر بافتی و استفاده کمتر فاکتورهای تزریقی خواهد شد .

(1) استراحت ( Rest )

(2) گذاشتن کیسه یخ ( Ice )

(3) تحت فشار قراردادن توسط بانداژ کشی ( Compression )

(4) بالا قرار دادن عضو از سطح بدن ( Elevation )

### سوالات رایج :

**چگونه عضو خونریزی دهنده را استراحت دهیم ؟**

ماهیچه ها و مفاصل خونریزی دهنده را می توان با آتل گیری ، گچ گرفتن یا استفاده

از چوب زیر بغل و صندلی چرخ دار در حالت استراحت نگهداشت .

**کیسه یخ را توضیح دهید ؟ از مراکز فروش تجهیزات پزشکی کیسه یخ ( Ice Bag ) یا**

**( Ice Gel ) خریداری کنید و همیشه همراه داشته باشید چون خونریزی خبر نمی کند**

.اگر کیسه یخ نداشتید از گذاشتن یخهای قالبی یخچالهای خانگی در داخل یک کیسه

نایلونی و پیچیدن حوله در اطراف آن استفاده کنید هیچگاه یخ را مستقیماً روی عضو

خونریزی دهنده قرار ندهید چون خونریزی زیادتر می شود .

**چگونه از کیسه یخ استفاده کنیم ؟ کیسه یخ را مانند دستور فوق روی محل خونریزی**

قرار دهید.

**مدت گذاشتن کیسه یخ چقدر باشد ؟ ۲۰ دقیقه زمان مناسب می باشد و تکرار آن بعد**

از ۴ ساعت تا کاهش تورم و درد . این کار تا ۱۲ ساعت پس از خونریزی مفید می باشد

**میزان فشار باند کشی تا چه حد باشد ؟** به اندازه ای باشد که بتوان یک انگشت شما به

راحتی زیر باند کشی قرار گیرد .

**بالا قرار دادن عضو از سطح بدن چگونه است ؟** اگر آرنج دست و یا زانوی پا خونریزی

کرده است در یک مکان امن قرار گیرید و در حالت دراز کش زیر عضو خونریزی

دهنده بالش قرار دهید تا بالاتر از سطح بدن قرار گیرد .

**نکته مهم :** باید فیزیوتراپی به عنوان بخش فعال درمان خونریزی مفصلی بعد از هر

خونریزی انجام شود . چون بعد از فروکش کردن درد و تورم بایستی مفصل را از

وضعیت راحت و بی دردی به وضعیت فعالیت و حرکت درآورد . این کار از لاغری

ماهچه ها و سفت شدن مفصل جلوگیری می کند .

**برای خونریزیهای لته و بینی چه اقدامی را انجام دهیم ؟**

مصرف کپسولهای خوراکی ترانس آمین (ترانکسامیک اسید یا آمینو کاپروئیک اسید )

به مدت ۵ تا ۱۰ روز مفید است اگر دندان خونریزی می کند پودر داخل کپسول را خالی

کرده با مقدار کمی آب مخلوط کنید و با پنبه روی دندان خونریزی دهنده گذاشته شود تا خونریزی قطع شود. از بلعیدن خون خودداری کنید. (در خونریزیهای کلیوی از این دارو استفاده نشود) در خونریزیهای از بینی سر را جلو گرفته و بعد بالا بیاورید تا از فروبردن خون جلوگیری شود و ریشه بینی را فشار ملایم ایجاد کنید (پره های بینی را نگیرید که بی فایده است) به آرامی هوا را بیرون دهید تا لخته ها خارج شوند سپس از تامپون آدرنالین و یا ترانس آمین استفاده کنید می توان با گاز خیس شده در آب یخ دست کم برای مدت ۲۰ دقیقه به نروه ی بینی فشار آورد. برای پیشگیری از خونریزی بینی در فصل گرما یا سرمای شدید سعی کنید مخاط بینی را با ژل یا پماد ویتامین A مرطوب نگهدارید .

مراقبتهای لازم :

- تا آنجا که امکان دارد با تنظیم راه و روش زندگی از ضربه به بدن جلوگیری کنید چون شکستگی ها در بیماران هموفیلی پیرامون مفاصلی که دچار محدودیت حرکتی شدند زیاد است و درمان آن نیاز به جایگزینی فاکتور های انعقادی است .
- از مصرف داروهای موثر بر پلاکت ها مثل آسپرین و داروهای ضد التهابی غیر

استروئیدی خودداری کنید .

- از تزریقات عضلانی اجتناب کنید .

- از ورزشهای تماسی مانند فوتبال ، بسکتبال ، والیبال ، و ... اجتناب کنید ولی شنا و دوچرخه سواری ملایم اشکال ندارد .

- در جریان خونریزیهای شدید شکمی و سر و گردنی که حیات بیمار به خطر می

افتد هر چه زودتر به مراکز درمانی بیمارستانی مراجعه نمایید و جمله "**من**

**هموفیلی هستم**" را اعلام نموده و رابط درمانی هموفیلی خود را در جریان بگذارید

. در مشهد بیمارستان قائم و امام رضا (ع) بخش هماتولوژی جهت بستری مراجعه

نمایید .

### **خطر توارث:**

اگر خانمی سابقه خانوادگی هموفیلی داشته باشد با تجزیه و تحلیل پیوستگی یا شناسایی دو ژن جهش

یافته **F9** و **FBC** تجمع یافته در خانواده می توان وضعیت حامل بودن او را تعیین کرد. تشخیص افراد

حامل با سنجش آنزیمی دشوار می باشد و همه جا مقدور نیست. اگر مادری حامل باشد هر یک از

پسرانش به احتمال ۵۰ درصد ژن های جهش یافته را به ارث خواهند برد.



### هر فرد هموفیلی بایستی خود یک پرستار باشد :

هر خونریزی را در کوتاهترین زمان ممکن (در دو ساعت اول ایجاد علائم) با استفاده از روش PRICE و تزریق فاکتور درمان کنید. منتظر پیدا شدن علائم آشکار در معاینه بالینی نباشید. درمان زودرس سبب پیشگیری از آسیب بافتی و مصرف کمتر فاکتور و بهبود زودتر خواهد شد.

- از سیاهرگ باید با دقت زیاد مراقبت کرد.
- از سوزنهای پروانه ای با اندازه ۲۳ و ۲۵ استفاده کنید.
- سوزنهای مصرفی را آلوده تلقی کنید و دور از دسترس کودکان قرار دهید و زود از خانه خارج کنید
- پس از تزریق محل سیاهرگ را به مدت ۳ تا ۵ دقیقه با یک انگشت فشار آورید. و تا مطمئن از بند آمدن خونریزی نشدید آن را رها نکنید.
- از انجام تزریقات عضلانی خودداری کنید.
- هر واحد فاکتور ۸ که برای بیماران هموفیلی نوع A مصرف می شود در برابر هر کیلوگرم وزن بدن سطح فاکتور ۸ پلاسما را ۲ درصد بالا می برد و نیمه عمر آن در بدن ۸ تا ۱۲ ساعت است برای هر خونریزی میزان فاکتور مورد نیاز را تزریق کنید نه کمتر.
- مثال : اگر بخواهیم در یک مرد ۵۰ کیلوگرمی سطح فاکتور را در حدود ۴۰ درصد فراهم کنیم (۱۰۰۰ = ۲ \* ۴۰ \* ۵۰) یا راحت تر آنکه وزن را ضربدر ۲۰ کنید میزان فاکتور مورد نیاز خود را بدست می آورید. هر ویال ۲۵۰ یا ۵۰۰ واحد می باشد.
- فاکتور ۸ را با تزریق وریدی آهسته بمدت هر ۳ سی سی در دقیقه تزریق کنید.
- باقیمانده ویال قابل مصرف و نگهداری در یخچال و یا در محیط خانه نیست. بهتر است در تعیین میزان مصرف دقت لازم را داشته باشید که از نظر اقتصادی به صرفه نزدیکتر باشد.
- در صورت نبودن فاکتور انعقادی در شهرستانها می توان از فرآورده خونی کرایو یا FFP استفاده نمود که هر کیسه کرایو ۳۰ تا ۴۰ سی سی حجم دارد و هر کیسه کرایو بطور متوسط ۸۰ واحد فاکتور ۸ دارد (هر یک سی سی ۵ واحد فاکتور ۸ دارد ضمناً ون ویلبراند و فیبرینوژن و فاکتور ۱۳ هم دارد). ولی FFP هر یک سی سی آن یک واحد فاکتور ۸ دارد.
- در هموفیلی B از فاکتور انعقادی ۹ استفاده می شود و هر واحد فاکتور ۹ به ازای هر کیلوگرم وزن بدن باعث افزایش یک درصدی سطح فاکتور ۹ پلاسما می شود ولی نیمه عمر این فاکتور در بدن ۱۸ تا ۲۴ ساعت است.
- مثال : اگر بخواهیم در یک مرد ۵۰ کیلوگرمی سطح فاکتور را به ۴۰ درصد برسانیم میزان فاکتور

مورد نیاز (۲۰۰۰ = ۴۰ \* ۵۰) یعنی ۲۰۰۰ واحد می باشد که در روی ویال میزان هر فاکتور قید شده است و از ۳۰۰ تا ۱۲۰۰ واحد متفاوت است. در صورت نبودن فاکتور در این بیماران فقط از FFP می توان استفاده کرد (کرایو فاقد فاکتور ۹ و ۱۱ است).

- بنابراین در صورت ایجاد علائم خونریزی تکرار تزریق فاکتورها در بیماران هموفیلی A هر ۱۲ ساعت و برای بیماران هموفیلی نوع B هر ۲۴ ساعت یکبار قابل تکرار است .