**بیماری هموفیلی**

17- آوریل مصادف با *۲۸* فروردین ماه روز جهانی هموفیلی نامگذاری شده است.'هموفیلی' یك كلمه یونانی است كه ازتركیب دو كلمه تشكیل شده است. 'همو' به معنی خون و 'فیلیا' به معنی دوست داشتن است. این نامگذاری یك استعاره زیبا از نیاز این بیماران به خون است.هموفیلی یك اختلال خونریزی دهنده ارثی و وابسته به جنس است که این افراد با كمبود فاكتور ۸ و ۹ را بیماران هموفیلی می نامند. در این بیماران پروتئین های موجود در پلاسما که مسئول ایجاد لخته خون می باشند را یا ندارند یا بسیار کم دارند . یک نفر از ده هزار نفر افراد جامعه به بیماری هموفیلی مبتلا هستند .

شایع ترین نوع هموفیلی ، هموفیلی نوع A یا کلاسیک ( 80 % ) و نوع B یا کریسمس ( 5 % ) می باشد. هموفیلی نوع Aبه دلیل کمبود فاکتور8 و هموفیلی نوع Bبه دلیل کمبود فاکتور9 به وجود می آید.

بیماری هموفیلی از نظر شدت به سه گروه شدید ، متوسط و خفیف تقسیم می شود . شدت بیماری به میزان فاکتور موجود درخون بستگی دارد و به همین دلیل بیماری درطول عمرتغییر محسوسی نمی کند،خونریزی درنوع شدید خود به خودی و در نوع متوسط و خفیف توسط ضربه و پس از اعمال جراحی صورت می گیرد .

 **انواع خونریزی در بیماران هموفیلی**

1 – خونریزی هایی که ممکن است زندگی فرد را به مخاطره اندازد شامل خونریزی در سیستم عصبی مرکزی ، دستگاه گوارش ، گردن ، گلو و خونریزیهایی که گاهی به دنبال ضربه های شدید رخ می دهد .

2-خونریزی های دیگر شامل خونریزی در مفاصل، خونریزی عضلات ونسوج نرم ، خونریزی ازدهان ، لثه ،بینی وخون در ادرار

 ارائه خدمات مورد نیازبه این بیماران درسیستم بهداشتی و درمانی طیفی ازاقدامات پیشگیری، تشخیصی ، درمانی وحمایتی است .هدف بهبود کیفیت زندگی و ارتقاء سطح سلامت است .

**نحوه تشخیص بیماری :** از آنجایی که بیماری هموفیلی، بیماری انعقاد خون است، شایع ترین علائم آن، خونریزی زیاد و غیر قابل ‌کنترل است. خونریزی در مبتلایان به هموفیلی نسبت به افراد سالم با سرعت بیشتری اتفاق نمی افتد، بلکه زمان آن طولانی تر است. پزشک با انجام معاینات بالینی، آزمایش‌های خونی متعددی شامل اندازه گیری مقدار فاکتورهای انعقادی خون وتیتر فاکتور های 8 و 9 ، شمارش کامل سلول‌های خونی (CBC)، اندازه گیری زمان خونریزی با آزمایش هایPTTو PT و در مواردی با آزمایش ژنتیکیبه بررسی بیمار می پردازد. چنانچه بیماری هموفیلی در خانواده وجود داشته باشد وجود داشته باشد، هنگام تولد خون بندناف آزمایش می‌شود.

**درمان بیماری**

هیچ درمانی قطعی به جز پیوند برای هموفیلی A و B وجود ندارد. هرگاه شخص مبتلا به هموفیلی دچار خونریزی شدید و طولانی شود تقریباً تنها درمانی که واقعاً موثر است تزریق فاکتور انعقادی شماره 8 یا 9 خالص و یا فاکتورهای جایگزین است.

**نحوه توارث هموفیلی A و B**

هموفیلی A و B اختلالات انعقادی وابسته به کروموزوم جنسی هستند که به ترتیب بر اثر جهش هایی در ژن های فاکتور 8 و فاکتور 9 ایجاد می شوند. جهش های ژن فاکتور 8 موجب کمبود یا اختلالا عملکرد عامل انعقادی 8 و جهش های ژن فاکتور 9 باعث کمبود یااختلال عملکرد عامل انعقادی 9 می شوند. خانم ها با داشتن یک کروموزوم X سالم، می توانند ناقل خاموش و بدون علائم این بیماری باشند.

یک خانم ناقل در صورت انتقال کروموزومX معیوب به فرزند پسر خود سبب ابتلای وی و با انتقال کروموزوم X سالم سبب تولد فرزند پسر سالم می شود. همچنین نیمی از فرزندان دختر ایشان می توانند با دریافت کروموزوم X معیوب ناقل بیماری می شوند.

مردان مبتلا به بیماری هموفیلی با داشتن یک کروموزومX معیوب و انتقال آن به تمام فرزندان دختر خود سبب می شوند که همه دختران وی ناقل این بیماری محسوب می شوند( ناقل اجباری) تمام پسران یک مرد مبتلا به هموفیلی، سالم خواهند بود.

**نحوه پیشگیری از بروز هموفیلی :**

بهترین راه جهت پیشگیری از تولد بیماری هموفیلی مشاوره ژنتیک است .

در حال حاضرکلیه متقاضیان ازدواج در 33 مرکز ارائه دهنده خدمات ازدواج از نظر بیماری های خون ریزی دهنده ( هموفیلی A و هموفیلی B ) بررسی می شوند . زوجینی که سابقه بیماری در خانواده داشته باشند با مشاوره و تخمین ریسک و رسم شجره جهت انجام آزمایش مرحله اول هموفیلی ارجاع داده می شوند.

قابل ذکر است آزمایشات ژنتیک تشخیص قبل از تولد در دو مرحله انجام می شود . مرحله اول قبل از بارداری جهت موتاسیون ومرحله دوم در زمان بارداری در بین هفته 10 الی 11 انجام می شود ، در مرحله دوم نیز تعیین جنسیت می شود اگر جنین دختر باشد اقدام دیگری  نیاز ندارد ولی اگر پسر باشد باید مشخص شود که  پسرسالم یا مبتلا به هموفیلی می باشد.