

## علت هموفیلی چیست؟

هموفیلی بیماری ارثی است که از طریق ژن موجود بر روی کروموزوم X منتقل می شود. زنان دارای دو کروموزوم X هستند در حالی که مردان دارای یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y می باشند. زن ناقل هموفیلی، ژن هموفیلی را بر روی یکی از کروموزوم های خود دارا می باشد و به احتمال ۵۰٪ این ژن معیوب را به فرزندان پسر خود منتقل می کند.

مردانی که ژن معیوب را به ارث می برند، مبتلا به هموفیلی میشوند. مردان مبتلا به هموفیلی، ژن را به فرزندان پسر خود منتقل نمی نمایند ولی آنها ژن را به دختران خود منتقل می کنند.

زنانی که ژن معیوب را به ارث می برند، حامل هموفیلی می شوند که اغلب دارای مشکل فعال نیستند اما برخی اختلالات مرتبط با خونریزی نظیر خونریزی بیش از حد ماهیانه، خونریزی بینی مکرر و شدید و خونریزی بعد از اعمال جراحی و دندان پزشکی، در این افراد رخ میدهد.

شدت هموفیلی به سه نوع طبقه بندی میشود:

<p>ممكن است بعد از عمل جراحی یا زخم های شدید خونریزی کند معمولا خونریزی نمی کند ممكن است هرگز خونریزی نداشته باشد</p>	}	<p>فرد هموفیل خفیف فاکتور انعقادی ۵ تا ۳۰ درصد حد طبیعی است</p>
---	---	---

<p>بندرت بدون دلیل خونریزی می کنند ممكن است ماهی یک بار خونریزی کنند بعد از عمل جراحی، با اعمال دندان پزشکی دچار خونریزی می شوند</p>	}	<p>فرد هموفیل متوسط فاکتور انعقادی ۱ تا ۵ درصد حد طبیعی است</p>
--	---	---

<p>اغلب در عضلات، مفاصل (ارتروز آرتح، مچ پا) خونریزی می کنند ممكن است یک بار در هفته خونریزی کنند ممكن است بدون هیچ دلیلی خونریزی کنند</p>	}	<p>فرد هموفیل شدید فعالیت فاکتور انعقادی کمتر از ۱ درصد</p>
--	---	---

## چگونه هموفیلی تشخیص داده می شود؟

علاوه بر شرح حال پزشکی کامل و معاینه فیزیکی، پزشک ممکن است آزمایشات خونی نظیر سطح فاکتورهای انعقادی، شمارش کامل سلول های خونی، ارزیابی زمان خونریزی و تست DNA را درخواست نماید. امروزه با کمک بیوپسی از پرزهای کوریونی و یا آمینوسنتز در اوایل حاملگی، می توان هموفیلی را قبل از تولد تشخیص داد.

## علائم هموفیلی چیست؟

شایع ترین علامت هموفیلی، خونریزی غیر قابل کنترل و بیش از حد به علت کمبود یا عدم وجود فاکتورهای انعقادی می باشد که حتی خونریزی می تواند بدون هیچ آسیبی رخ دهد.

کبودی: کبودی حاصل از صدمات کوچک که می تواند منجر به هماتوم بزرگ (تجمع خون در زیر پوست که منجر به تورم می شود) گردد.

خونریزی: تمایل به خونریزی از بینی، دهان، لثه که با یک صدمه کوچک مثل مسواک زدن یا اعمال دندان پزشکی پیش می آید.

خونریزی درون مفصلی: باعث درد و عدم تحرک می گردد و در صورت عدم درمان کامل طبی، منجر به بدشکلی مفصل می گردد. مفاصل از مکان های شایع خونریزی هستند و خونریزی مفصلی منجر به التهاب مفصلی دردناک و مزمن، بد شکلی و لنگیدن های مکرر می گردد.

خونریزی داخل عضلانی: خونریزی داخل عضلات منجر به تورم، درد و قرمزی می شود. تورم ناشی از خونریزی در این مناطق از طریق افزایش فشار بر بافت ها و اعصاب ناحیه، منجر به صدمات پایدار و بد شکلی می گردد.

خونریزی داخل مغزی: خونریزی ناشی از صدمات یا خونریزی خودبخودی مغز، شایع ترین علت مرگ در کودکان و یکی از شدیدترین عوارض این بیماری است و جزو اورژانس های هموفیلی می باشد.

شایع ترین محل های خونریزی شامل عضله بازوی فوقانی، مفصل آرنج، عضله ساعد، عضله ران، مفصل زانو، مفصل مچ پا، عضله ساق پا و عضله پسواس می باشد.

**نکته:** بیماران هموفیل به ندرت دچار کم خونی فقر آهن می شوند زیرا اکثرا خونریزی آنها داخلی بوده و آهن مجددا جذب بدن میشود.

### درمان هموفیلی با توجه به نکات زیر تعیین می شود:

سن بیمار ، وضعیت سلامتی عمومی ، وسعت بیماری ، نوع و شدت هموفیلی، تحمل بیمار نسبت به داروهای اختصاصی و روش های درمانی، توجه به مرحله بیماری، عقیده و ترجیح بیمار.

امروزه درمان ها برای هموفیلی بسیار مؤثر است. فاکتور انعقادی به جریان خون تزریق می شود. به محض رسیدن مقدار کافی فاکتور انعقادی به محل آسیب دیده ، خونریزی متوقف می شود. خونریزی باید بلافاصله درمان شود.

درمان سریع و به موقع سبب کاهش درد می شود و از بروز آسیب به مفصل ، عضله و سایر اعضای بدن جلوگیری می کند. اگر درمان خونریزی سریع و به موقع باشد ، فاکتور انعقادی کمتری مصرف می شود.

حتی در زمانی که از بروز خونریزی اطمینانی نیست ، باید فاکتور انعقادی تزریق شود. اگر احتمال خونریزی وجود دارد ، بایستی فاکتور انعقادی تزریق گردد. هرگز نباید منتظر بود تا مفصل دردناک ، متورم و داغ شود. نباید نگران مصرف بی مورد فاکتور انعقادی بود.

درمان قطعی برای هموفیلی وجود ندارد، اما با در اختیار داشتن فاکتورهای انعقادی، افراد هموفیل می توانند زندگی عادی داشته باشند. بدون فاکتورهای انعقادی افراد هموفیل شدید، با مشکل مواجه میشوند و حتی ممکن است دچار معلولیت شوند و نتوانند کارهای عادی و روزمره زندگی را انجام دهند.

### چه زمانی باید فاکتور انعقادی تزریق شود؟

-خونریزی مفصلی

-خونریزی عضلانی ، بخصوص خونریزی در عضلات پا و بازو

-ضربه به گردن،دهان ، زبان ، صورت و چشم

-ضربه های سنگین به سر و سردرد های غیرطبیعی

-خونریزی دائم و سنگین در هر قسمت از بدن

-زخم هایی که نیاز به بخیه دارند

-بدنبال تصادف منجر به خونریزی

-تزریق فاکتور انعقادی قبل از جراحی و اعمال دندانپزشکی

-فعالیت هایی که ممکن است منجر به خونریزی شوند، انجام می شود.

### چه زمانی تزریق فاکتور انعقادی ضرورت ندارد؟

کبودی های کوچک که در اطفال هموفیل رایج است و اغلب خطرناک نیستند. لازم به یاد آوری است که کبودی های روی سر ممکن است خطرناک باشد و باید توسط پزشک معاینه شوند.

بریدگی ها و خراش های کوچک به اندازه افراد طبیعی خونریزی می دهند و معمولا خطرناک نیستند. بریدگی های عمیق معمولا بیش از افراد طبیعی، خونریزی می دهد. چنین خونریزی هایی با فشار مستقیم در محل زخم، قطع می شود.

خونریزی بینی معمولا با فشار مستقیم پس از ۵ دقیقه قطع می شود. چنانچه خونریزی سنگین باشد و یا پس از ۵ دقیقه ادامه یابد، تزریق فاکتور انعقادی لازم است.

### تغذیه در بیماران هموفیلی

بدن نیاز به تعادل دریافت کربوهیدرات، پروتئین، چربی، ویتامین و مواد معدنی دارد. برقراری صحیح این تعادل باعث سلامت فرد می گردد. امروزه عقیده بر این است که ۴۰-۶۰٪ انرژی روزانه بایستی از کربوهیدرات ها مثل نان و برنج، ۲۰-۳۰٪ چربی، ۲۰-۳۰٪ پروتئین مثل گوشت قرمز و ماهی کسب گردد و علاوه بر آن در رژیم غذایی باید میوه و سبزیجات نیز گنجانده شوند.

### آموزش به بیماران هموفیل و والدین

بیماران مبتلا به هموفیلی باید راجع به بیماری و درمان و مراقبت های لازم آموزش کافی دریافت کنند تا از زندگی بهتری برخوردار باشند. در اینجا نقش والدین بسیار مهم است.

- خونریزی مفصلی در این افراد ممکن است بطور تدریجی و بدون درد باشد و یا ممکن است ناگهانی و شدید بوده باشد که در اکثر موارد در هنگام شب اتفاق می افتد. احساس سفتی، گرما و درد در مفصل، علامت خونریزی مفصلی است. در این صورت باید فاکتور انعقادی سریعاً تزریق شود در غیر این صورت، خونریزی مفصلی ادامه می یابد و درمان آن مشکل تر می شود. استفاده از کمپرس سرد نیز توصیه می شود.

- خونریزی دهان و زبان غالباً به دلیل گاز گرفتگی زبان اتفاق می افتد. تنها کار ممکن در این مورد، تزریق سریع فاکتور های انعقادی است، زیرا بخیه زدن غیر ممکن است و مکیدن یا حرکت زبان به طرف دندان ها تشکیل لخته را متوقف می کند. بعد از درمان خونریزی باید توجه داشت که کودک غذاهای سفت مثل نان تست، بیسکویت، چیپس و خوراکی های چسبنده مثل تافی مصرف نکند.

- کودک در هنگام خونریزی از بینی، نباید به حالت دراز کش قرار گیرد. زیرا فشار به عروق خونی بیشتر می شود. در این هنگام باید دو طرف بینی را گرفته و فشار داد. سر را نباید به عقب خم کرد. اگر خونریزی بند نیامد، تزریق سریع فاکتور های انعقادی توصیه می شود.

- علائم سر درد و سرگیجه، استفراغ مکرر و اختلال هوشیاری مثل خواب آلودگی و بیهوشی از علائم خونریزی داخل جمجمه است. با دیدن این نشانه ها بلافاصله فاکتور انعقادی بایستی تزریق شود.

- حرکت ندادن عضوی از بدن در کودکان خردسال، علامت خونریزی آن عضو است.

- ورزش برای همه مفید است. حرکات عضلات و قدرت بدن تقویت می شود و ضمناً باعث کاهش اضطراب و ترس می شود. ولی باید توجه داشت که به مفاصل فشار وارد نشود و یا به کودک ضربه وارد نشود. بهترین فعالیت، شنا و پیاده روی ملایم است. از بازی فوتبال باید اجتناب شود.

- بیماران بایستی به طور منظم به مرکز درمان هموفیلی مراجعه کنند و توسط پزشکان مرکز، ویزیت شوند.

- بیماران بایستی کارت شناسایی را که حاوی اطلاعات شخصی و هموفیلی است، همیشه همراه داشته باشند.

- بیماران و والدین کودکان بایستی کمک های اولیه را بیاموزند.

**بیماران و والدین کودکان برای پیشگیری از خونریزی بایستی به نکات زیر توجه کنند:**

- اجتناب از یبوست

- استفاده از مسواک نرم و رعایت کامل بهداشت دهان و دندان و مراجعه منظم به دندان پزشک

- اجتناب از چاقی: زیرا احتمال خونریزی بویژه خونریزی مفاصل افزایش می یابد.
- اجتناب از تزریق عضلانی و هر ترومای دیگر مثل استفاده از ریش تراش برقی
- خودداری از زور زدن و فین کردن و یا در معرض گرمای زیاد قرار گرفتن
- عدم مصرف آسپرین و سایر داروهای ضد انعقادی
- فرو کردن عضو دردناک داخل آب ولرم که به کاهش درد کمک می کند.
- واکسیناسیون علیه هیپاتیت B به علت خطر انتقال آن از راه فرآورده های خونی  
اقدامات لازم هنگام بروز خونریزی
- استراحت در بستر
- فشار ملایم بر روی نقطه خونریزی دهنده
- قرار دادن کمپرس سرد (یخ داخل پارچه) روی محل خونریزی
- درمان با فاکتور های انعقادی در مورد خونریزی و آسیب های عمقی (خونریزی مفاصل، ماهیچه ها، گردن، دهان، صورت و چشم و وارد شدن ضربه های شدید به سر)
- مراجعه به پزشک جهت اطمینان از قطع خونریزی و عدم وجود خونریزی داخلی اقدامات لازم برای برطرف شدن یا به حداقل رساندن درد
- اجتناب از وارد آوردن فشار بی مورد به مفاصل
- فرو بردن عضو در آب گرم (در صورت امکان)
- اجتناب از گرمای مستقیم (شعله آتش)
- استفاده از داروهای مسکن (حتی الامکان غیر مخدر). استفاده از آسپرین مجاز نیست.
- استفاده از عصا یا آتل هنگام حرکت دادن مفاصل دردناک