**هموفیلی**

**هِموفیلی** یا **خون‌تَراوی** دسته‌ای از بیماری‌های ارثی هستند که در آنها توان بدن برای ایجاد [لخته](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%84%D8%AE%D8%AA%D9%87) و انعقاد خون برای جلوگیری از خونریزی در صورت پاره شدن رگ مختل شده است. [هموفیلی آ](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%87%D9%85%D9%88%D9%81%DB%8C%D9%84%DB%8C_%D8%A2) (هموفیلی نوع کلاسیک)(نقص فاکتور انعقادی هشت) شایعترین شکل این اختلال است و در یک نوزاد از هر ۵ تا ۱۰ هزار نوزاد پسر دیده می‌شود. [هموفیلی بی](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%87%D9%85%D9%88%D9%81%DB%8C%D9%84%DB%8C_%D8%A8%DB%8C) (هموفیلی کریسمس)(نقص فاکتور نه) در یک مورد از هر ۲۰ تا ۳۴ هزار نوزاد پسر مشاهده می‌شود.

این بیماری که تقریباً به طور انحصاری در افراد مذکر بوجود می‌آید، در ۸۵٪ موارد ناشی از کمبود فاکتور VIIIاست که به آن هموفیلی نوع A یا هموفیلی کلاسیک می‌گویند.

## **انواع هموفیلی**

هموفیلی A و B اختلالات انعقادی وابسته به [کروموزوم](https://fa.wikipedia.org/wiki/%DA%A9%D8%B1%D9%88%D9%85%D9%88%D8%B2%D9%88%D9%85) جنسی هستند که به ترتیب بر اثر جهشهایی در ژنهای F۸C و F۹ ایجاد می‌شوند. جهشهای F۸C موجب کمبود یا اختلال عملکرد عامل انعقادی ۸ ([فاکتور هشت](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%81%D8%A7%DA%A9%D8%AA%D9%88%D8%B1_%D9%87%D8%B4%D8%AA))و جهشهای [ژن](https://fa.wikipedia.org/wiki/%DA%98%D9%86) F۹ باعث کمبود یا اختلال عملکرد عامل انعقادی ۱۱ می‌شوند. هموفیلی نوعی اختلال در تمام نژادها و بدون ترجیح نژادی است. میزان شیوع هموفیلی A از هموفیلی B بیشتر است. هموفیلی نوع C یک نوع اختلال ژنتیکی اتوزومال است که به علت کمبود فاکتور یازده خونی می‌باشد.

## **شرح بیماری**

این بیماری از طریق مادر به پسرانش منتقل شده و مردان 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 بوجود می‌آید. هر دوی این فاکتورها بطور ژنتیکی از طریق کروموزوم X به صورت یک خاصیت مغلوب انتقال می‌یابند.

اگر یک مرد هموفیلی با یک زن ناقل هموفیلی(یکی از کروموزوم‌های جنسی زن معیوب باشد)ازدواج کند در آن صورت نصف زاده‌های آنان پسر سالم ودختر ناقل و نصف زاده‌های آنان پسر و دختر هموفیل خواهد بوددختران هموفیل معمولاً در اولین قاعدگی در اثر خونریزی از بین میروند.

این بیماران معمولاً با التهاب مفاصل روبرو هستند به همین دلیل در هنگام بروز درد و التهاب از راه رفتن عاجز می‌شوند.

بسیاری از بیماران پس از مدتی به دلایلی مانند تولید آنتی‌بادی‌های خنثی کننده قادر به ادامهی مصرف فاکتور هشت انسانی نیستند و باید از نوع حیوانی آن استفاده کنند یا اینکه از فاکتور هفت نوترکیب انسانی استفاده کنند.

## **علایم شایع**

علایم اولیه هموفیلی خونریزی‌های طولانی پس از خراش‌های کوچک ميباشند. البته عقیده عمومی بر این است که اینگونه خونریزی‌های کوچک ولی طولانی باعث مرگ شخص مبتلا نمی‌شوند ولی به تدریج كه بیماری پیشرفت مينمايد، علایم شدیدتری از قبیل خونریزیهای دردناک داخل مفصلی مانند مفصل زانو ایجاد خواهند کرد.

اینگونه حوادث با کوچک‌ترین تحریکی پیش می‌آیند و احتمالاً یک پسر بچه را از انجام بازی محبوبش یعنی فوتبال یا انجام هر کار کوچک دیگری که احتمال دارد زانو دچار پیچیدگی شود بازمی‌دارد. تجمع خون در مفاصل ممکن است باعث خشک شدن مفصل شده و کودک را بطور کامل فلج کند یا خونریزیهای غیر منتظره‌ای در ماهیچه‌ها به وقوع بپیوندد.

## **فنوتیپ و سیر طبیعی**

هموفیلی معمولاً بیماری [مردان](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%85%D8%B1%D8%AF%D8%A7%D9%86) است هر چند ندرتاً خانمها هم به علت انحراف غیر فعال شدن کروموزوم ایکس از حالت طبیعی مبتلا می‌شوند. از نظر بالینی این دو نوع هموفیلی غیرقابل افتراق هستند. هر دوی اینها با خونریزی به داخل بافتهای نرم، ماهیچه‌ها و مفاصل متحمل وزن مشخص می‌شوند. 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 معمولاً در دوره نوزادی به علت [هماتوم](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%87%D9%85%D8%A7%D8%AA%D9%88%D9%85) 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**

اگر چه کارآزماییهای فعلی [ژن درمانی](https://fa.wikipedia.org/wiki/%DA%98%D9%86_%D8%AF%D8%B1%D9%85%D8%A7%D9%86%DB%8C) بسیار امیدوار کننده به نظر می‌رسند، هیچ درمانِ علاج دهنده‌ای بجز پیوند کبد برای هموفیلی A و B وجود ندارد. هر گاه شخص مبتلا به هموفیلی دچار خونریزی شدید و طولانی شود، تقریباً تنها درمانی که واقعاً مؤثر است، تزریق فاکتور انعقادی شماره ۸ خالص است. قیمت این فاکتور بسیار گران بوده و زیاد نیز در دسترس نیست. زیرا این فاکتور را فقط می‌توان از پلاسمای خون انسان و آنهم فقط به مقادیر فوق‌العاده اندک بدست آورد. فاکتور ۸ به روش [مهندسی ژنتیک](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%85%D9%87%D9%86%D8%AF%D8%B3%DB%8C_%DA%98%D9%86%D8%AA%DB%8C%DA%A9) نیز تهیه شده و به نام [ادویت](https://fa.wikipedia.org/w/index.php?title=%D8%A7%D8%AF%D9%88%DB%8C%D8%AA&action=edit&redlink=1) (Advate) و برای مصرف انسانی در دسترس بیماران قرارگرفته است. بسیاری از بیماران پس از مدتی به دلایلی مانند تولید آنتی بادیهای خنثی کننده قادر به ادامه مصرف فاکتور هشت انسانی نیستند و باید از نوع حیوانی آن استفاده کنند یا اینکه از فاکتور هفت نوترکیب انسانی استفاده کنند که هم اکنون یک شرکت دانمارکی با نام تجاری نوووسون (Novoseven) آنرا تولید می‌کند. به دلیل گرانی فوق‌العاده زیاد بسیاری از کشورها و افراد قادر به تهیه این داروهای نوترکیب نیستند. نوع [بیوژنریک](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A8%DB%8C%D9%88%DA%98%D9%86%D8%B1%DB%8C%DA%A9) یا [بیوسیمیلار](https://fa.wikipedia.org/w/index.php?title=%D8%A8%DB%8C%D9%88%D8%B3%DB%8C%D9%85%DB%8C%D9%84%D8%A7%D8%B1&action=edit&redlink=1) این دارو توسط شرکت [آریوژن](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A2%D8%B1%DB%8C%D9%88%DA%98%D9%86) تولید شده و بنام [آریوسون](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A2%D8%B1%DB%8C%D9%88%D8%B3%D9%88%D9%86) در اختیار بیماران هموفیلی قرارگرفته است. اخیراً در ایران فاکتور هشت نوترکیب با نام تجاری سافاکتو (Sa Facto ) تولید و عرضه می‌شود که معادل همان فاکتور هشت نوترکیب زینتا (Xyntha) می باشد.

## **خطر توارث**

اگر خانمی سابقه خانوادگی هموفیلی داشته باشد با تجزیه و تحلیل پیوستگی یا شناسایی دو ژن جهش یافته F۸C و F۹ تجمع یافته در خانواده می‌توان وضعیت حامل بودن او را تعیین کرد. تشخیص افراد حامل با سنجش آنزیمی دشوار می‌باشد و همه جا مقدور نیست. اگر مادری حامل باشد هر یک از پسرانش به احتمال ۵۰ درصد ژنهای جهش یافته را به ارث خواهند برد. اگر مادری دارای پسری مبتلا به هموفیلی باشد اما هیچ خویشاوند مبتلای دیگری نداشته باشد احتمال حامل بودن او ۲ در ۳ است.

## **تخریب مفصلی در هموفیلی**

بیشتر خونریزیهای داخلی در این بیماری در مفاصلی چون زانو، آرنج، مچ دست، مچ پا، شانه، لگن و دیده می‌شوند؛ که بیشتر در نوع شدید اتفاق می‌افتد. خونریزی داخلی باعث تجمع خون در داخل بافت و مفصل شده، مفصل متورم و دردناک می‌شود و از کار می‌افتد. بعد از قطع خونریزی باید تحت نظر فیزیوتراپ آشنا به هموفیلی و با انجام حرکات سبک فیزیوتراپی به جذب و خارج شدن تدریجی خون از مفاصل کمک نمود. چون تجمع خون در مفصل برای مدت طولانی هم باعث تخریب مفصل می‌شود و صدمات جدی به آن وارد می‌کند و هم استعداد خونریزی خودبخودی و مجدد را بالا می‌برد.

یک درمان امیدوارکننده برای کاهش درد و [خونریزی](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%AE%D9%88%D9%86%D8%B1%DB%8C%D8%B2%DB%8C) [مفاصل](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%85%D9%81%D8%A7%D8%B5%D9%84) درگیر و دائماً در حال خونریزی تزریق درون مفصلی رادیو دارو بصورت [فسفر](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%81%D8%B3%D9%81%D8%B1) یا [اورانیوم](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A7%D9%88%D8%B1%D8%A7%D9%86%DB%8C%D9%88%D9%85) میباشد. با تشخیص پزشک متخصص [ارتوپد](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A7%D8%B1%D8%AA%D9%88%D9%BE%D8%AF%DB%8C) و هماهنگی [پزشک هسته ای](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%BE%D8%B2%D8%B4%DA%A9%DB%8C_%D9%87%D8%B3%D8%AA%D9%87_%D8%A7%DB%8C) انجام این تزریق درد دائم و خونریزی و محدودیت حرکتی را تا حدود بسیار زیادی از بین می برد. سینوویورتز با فسفر رادیواکتیو، می‌تواند روشی مؤثر و بصرفه در کاهش همارتروز و مصرف فاکتور در بیماران مبتلا به آرتروپاتی هموفیلیک باشد.