



کتاب های سلامتی!

FardBook



آشنایی با سه بیماری خونی

هموفیلی، پلی سیمی، فاویسم

علی اصغر صفری فرد

کارشناس ارشد خون شناسی و بانک خون

۱۶





بهترین سلام ها و درودهای خداوند، فرشتگان، عرفا و صلحا

تقدیم به روح مطهر خواجه دو عالم، حضرت رسول اعظم (ص) و خاندان گرانقدرش (ع)





کتاب های سلامتی

جلد شانزدهم، آشنایی با سه بیماری خونی

ویرایش ۱۳۹۳

علی اصغر صفری فرد

کارشناس ارشد خون شناسی و بانک خون

فرهیخته گرانمایه

مطالب ارائه شده در " کتاب های سلامتی " صرفاً جهت اطلاع رسانی و افزایش آگاهی عمومی تهیه شده و جایگزین توصیه ها و دستورات پزشکی فردی نمی باشد، لازم است در هر مورد با پزشک معالج خود مشورت نمایید.

www.fardbook.blogfa.com

ہمونی

برای ما ضروری است که یک دفاع خوب در برابر خروج خون از رگ ها، هنگامی که این رگ ها بر اثر آسیب، صدمه دیده و پاره می شوند داشته باشیم. در غیر این صورت خون آن قدر از بدنمان خارج می شود که از دنیا برویم. خونریزی توسط تنگ شدن رگ های خونی که پاره شده اند و همچنین توسط تغییر حالت مایع خون به یک حالت ژلاتینی یا لخته از راه روند انعقاد خون کنترل می شود. در تشکیل لخته، فاکتورهای انعقادی نقش حیاتی را بر عهده دارند.

خون دارای بیش از ۲۰ پروتئین به نام فاکتورهای انعقادی است و برای این که روند منعقد شدن خون به خوبی کار کند، باید این عوامل انعقادی با همدیگر همکاری صحیحی داشته باشند. همچنین این فاکتورها باعث جلوگیری از خونریزی در مفاصل و عضلات، در طی فعالیت های روزمره می شوند فاکتورهای انعقادی هشت، نه، فیبرینوژن، پروترومبین و کلسیم جزء مهمترین فاکتورهای انعقادی محسوب می شوند.

خون چگونه منعقد می شود؟

اولین اتفاقی که متعاقب آسیب رگ های بدن رخ می دهد، انقباض و تنگ شدن این رگ ها است. پس از انقباض رگ ها، پلاکت ها که اجزای بسیار کوچک خون هستند، در محل آسیب مستقیماً به دیواره رگ ها می چسبند. تجمع پلاکت ها به تشکیل توده کوچکی می انجامد که به "میخ پلاکتی" معروف است. در صورت جزیی بودن آسیب، میخ پلاکتی می تواند جلوی خونریزی را بگیرد.

پس از اتصال پلاکت ها به دیواره رگ، واکنش های زنجیره ای رخ می دهد که فاکتورهای انعقادی فعال شده و در طی روندی که به آن، اصطلاحاً "آبشار انعقادی" می گویند، مولکول محلول در آب "فیبرینوژن" به یک پروتئین رشته ای غیر محلول در آب به نام "فیبرین" تبدیل می گردد. رشته های فیبرین به صورت متقاطع قرار گرفته و یک شبکه توری مانند را پدید می آورند. سلول های خونی به خصوص گلبول های قرمز در این شبکه توری به دام

می افتند و آنچه در آخر کار به دست می‌آید، همان لخته خون است که محل آسیب دیده رگ را می‌پوشاند. پس از تشکیل لخته، انقباض آن موجب نزدیک شدن لبه‌های زخم به یکدیگر و آغاز روند ترمیم می‌گردد. هم پلاکت‌ها و هم فاکتورهای به صورت غیرفعال در خون ما قرار دارند و عامل محرکی لازم است تا آنها را فعال کند. آن عامل محرک، آسیب به دیواره عروق یا پارگی رگ است که یک پیغام از سوی بافت آسیب دیده به عوامل انعقادی می‌رساند تا روند انعقاد را شروع کنند. گاهی نیز آسیبی داخلی مانند آسیب به خود پلاکت‌ها و تخریب آن‌ها موجب می‌شود که آن‌ها ماده‌ای را از خود آزاد کنند که به فاکتورهای انعقاد خون، پیام شروع بدهد. اگر یکی از فاکتورهای انعقادی آن روز غایب باشد یا کارش را درست انجام ندهد، انعقاد خون به مشکل بر می‌خورد و خون زیادی را از دست می‌دهیم.

مکانیسم انعقاد

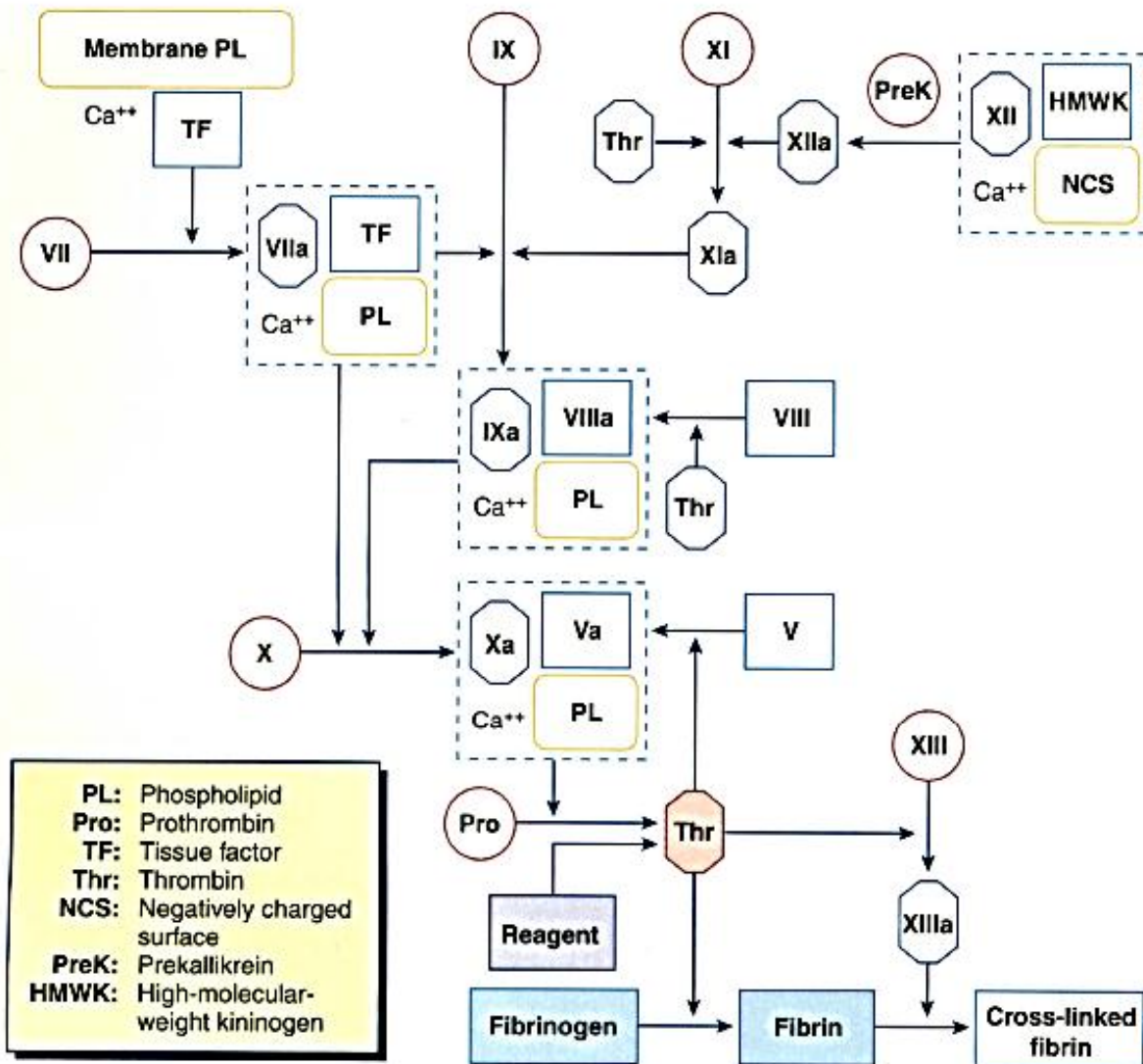
سیستم انعقاد خون با فعال شدن فاکتور XII یا VII و یا هر دو شروع می‌شود. اما هنوز معلوم نیست که فعال کننده خود این‌ها چیست. این‌ها هم موجب فعال شدن پروتئینی به نام ترومبین می‌گردند. تشکیل ترومبین یک حادثه بحرانی در روند انعقاد خون تلقی می‌شود. ترومبین مستقیماً قطعات پپتیدی را از زنجیره‌های α و β مولکول فیبرینوژن می‌شکند و ایجاد منومرهای فیبرینی می‌کند که متعاقباً به صورت یک لخته فیبرینی پلی‌مریک بسیار منظم درمی‌آیند.

به علاوه ترومبین به عنوان یک محرک فیزیولوژیک بسیار قوی برای فعال شدن پلاکت‌ها عمل می‌کند. پلاکت‌ها در حضور یون کلسیم، پروترومبین را به ترومبین تبدیل می‌کنند و همین باعث افزایش مقدار ترومبین و در نتیجه شدت واکنش‌ها می‌گردد. نقطه پایان این واکنش‌ها، ایجاد پلیمر فیبرین است که هنوز قوام کمی دارد اما برهم کنش‌های الکتروستاتیک ما بین مولکول‌های منومر فیبرین مجاور، باعث استحکام آن می‌شود.

پایدار شدن نهایی لخته خون با فعال شدن فاکتور XIII یا همان فاکتور پایدار کننده فیبرین صورت می‌گیرد که شامل ایجاد پیوند کووالانسی ما بین اسید آمینه‌های لیزین باگلوتامین بین زنجیره‌های α و γ مجاور هم در

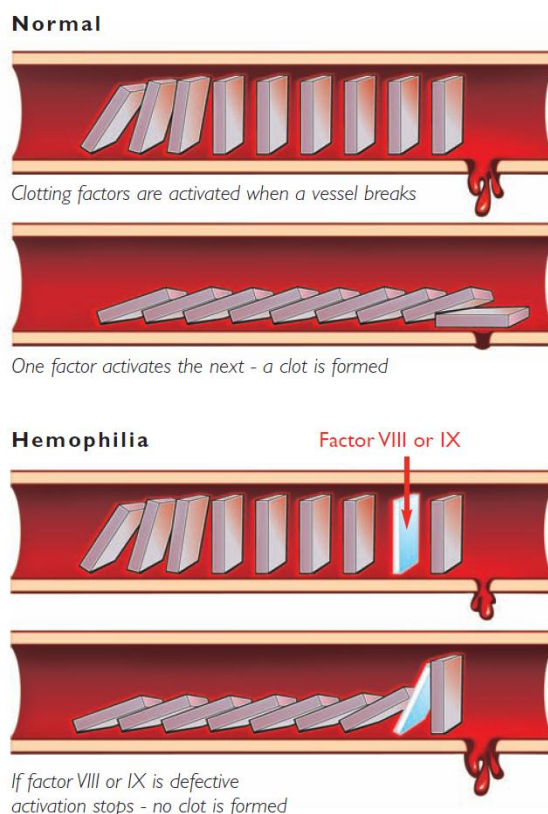


مولکولهای فیبرین می‌باشد. همچنین فاکتور XIII می‌تواند یک مهار کننده فیزیولوژیک فیبرینولیز را به لخته فیبرین با پیوند کووالانسی متصل می‌کند و در نتیجه لخته مربوطه در مقابل اثر لیزکنندگی پلاسمین حساسیت کمتری خواهد داشت. چنانچه در طی تشکیل لخته، پلاکت باشد، لخته ایجاد شده کاملاً جمع یا منقبض می‌شود و علت آن انقباض یک پروتئین پلاکتی است.



بیماری هموفیلی

در بیماری های انعقادی، یکی از اجزای لازم برای بند آمدن خون وجود نداشته یا به نحو درستی وظیفه خود را انجام نمی دهد. شایع ترین بیماری انعقادی، نوعی اختلال ارثی در سیستم انعقادی خون است که به نام "هموفیلی" شناخته می شود. هموفیلی واژه ای یونانی و به معنای دوست داشتن خون است. "همو" به معنی خون و "فیلی" به معنی تمایل به سمت چیزی داشتن است. در بیماری هموفیلی به علت نبود، کمبود یا نقص عملکردی برخی از این فاکتورهای انعقادی، خونریزی دیرتر بند آمده و بیشتر از حد طبیعی به طول می انجامد. اگر کسی که مبتلا به بیماری هموفیلی است دچار بریدگی شود مدت زمان بیشتری طول می کشد تا در مقایسه با یک فرد سالم خونش لخته شود و مقدار خون بیشتری از دست می رود. بریدگی های کوچک معمولاً مشکل چندانی ایجاد نمی کنند. مشکل مربوط به خونریزی های عمیق داخلی و خونریزی در مفاصل است که می تواند سلامت بیمار را با خطر جدی روبه رو کند.



تاریخچه هموفیلی

قدیمی‌ترین آثار هموفیلی در مصر و فراعنه مومیائی شده دیده شده است. قبل از قرن نوزدهم آثار مدون درباره هموفیلی در تورات است که "جودا" خاخام کلیمی، پسر یک بانوی حامل هموفیلی را از ختنه معاف کرد. بنابر این کلیمی‌های قدیم احتمال خونریزی را در هموفیل می‌شناختند. در قرن دوازدهم میلادی خلف بن عباس، وجود هموفیلی را در یک قریه عرب گزارش داد که مردان از خونریزی فوت می‌کردند. در قرن نوزدهم در ۱۸۰۳ یک پزشک آمریکائی در ویلادلفیا شجره هموفیلی را رسم کرد و این که فرزندان هموفیلی سالم و بعضی از نوه‌ها دچار بیماری می‌شوند را گزارش داد. اولین بیمار درمان شده هموفیلی در ۱۸۴۰ میلادی بود که با تزریق خون درمان شد.

در پادشاهان قدیم اروپا هموفیلی وجود داشته است. ملکه ویکتوریا دارای ژن هموفیلی بود. احتمالاً پدر وی جهش را در اسپرم خود داشت و ملکه حامل ژن شد و در اعقاب وی هموفیلی وجود داشته است. الکساندرا همسر نیکولای حامل هموفیلی بود. وی نتیجه ملکه ویکتوریا پادشاه انگلستان بود، خونریزی‌های مکرر فرزند الکساندرا بنام الکسی موجب نفوذ راسپوتین کشیش به دربار تزار شد. که با دعای مکرر فرزند تزار را درمان می‌کرد. بروز هموفیلی در خانواده پادشاهی اسپانیا از طریق دختر ملکه ویکتوریا که همسر الفونسو پادشاه اسپانیا شد به ثبت رسیده است.

انواع بیماری هموفیلی

هموفیلی انواع مختلفی دارد که تمامی انواع آن می‌توانند باعث طولانی شدن مدت خونریزی شوند. این بیماری می‌تواند تمام افراد را از نژادها و ملیت‌های مختلف مبتلا کند.

شایع‌ترین نوع هموفیلی به نوع A معروف است. بعد از آن نوع B رایج‌ترین نوع بیماری هموفیلی است. در هموفیلی A یا نوع کلاسیک بیماری، کمبود فاکتور انعقادی شماره ۸ و در هموفیلی B که به نام اولین بیماری که در او این بیماری شرح داده شد، به بیماری " کریسمس " هم معروف است، کمبود فاکتور ۹ انعقادی دیده می‌شود.



هموفیلی A و B تقریباً همیشه در پسرها رخ می‌دهد. در واقع این دو نوع بیماری از طریق مادر به پسر منتقل می‌شود و همیشه مادر ناقل بیماری است اما خود مادر مشکل خاصی ندارد. البته این امکان دارد که هموفیلی در اثر یک جهش ژنتیکی هم ایجاد شود. از هر ۱۰۰۰۰ نوزاد پسر، یک نفر با فقدان ویا اختلال عملکرد مولکول عامل ۸ به دنیامی آید، درحالی که فقدان یا اختلال عملکرد عامل ۹، حدود یک پنجم موارد هموفیلی A است. انواع هموفیلی از نظر نشانه های بالینی قابل افتراق نمی باشند، اما درمان کاملاً متفاوتی دارند. افتراق آزمایشگاهی این دو بیماری از یکدیگر حیاتی است.

بیماری هموفیلی بیماری واگیر داری نیست، یعنی افراد به این بیماری مبتلانی شوند، بلکه با این بیماری دنیا می آیند. این بیماری از شایع ترین اختلالات خونی در جامعه جهانی است که از سنین کودکی خود را نشان داده و تا پایان عمر با بیمار همراه است.

بیماری فون ویلبراند

بیماری فون ویلبراند نیز یک بیماری انعقادی دیگر است. فاکتور فون ویلبراند به پلاکت ها کمک می کند که به دیواره سیاهرگ یا سرخرگ بچسبند. در غیاب این فاکتور، زمان خونریزی افزایش می یابد، زیرا پلاکت ها نمی توانند به دیواره رگ بچسبند و برای توقف خونریزی، تشکیل لخته دهند.

در بیماری فون ویلبراند، ژن مسئول کمبود پروتئین (فاکتور فون ویلبراند) بر روی کروموزوم جنسی قرار ندارد، بلکه جایگاه آن یک کروموزوم غیرجنسی است. بنابراین دختران و پسران به یک نسبت به بیماری مبتلا می شوند. ژن عامل بیماری، "اتوزومی مغلوب" است. این بدان معناست که اگر یکی از والدین، آن را دارا باشد، احتمال انتقال آن به هر یک از فرزندان، پنجاه درصد خواهد بود. کودکان مبتلا به فون ویلبراند می توانند این بیماری را از والدین به ارث برده باشند، اما داروهای خاص، اختلالات خودایمنی، اشکالات کلیوی و برخی سرطان ها نیز می توانند این بیماری را ایجاد کنند.

هموفیلی چگونه به ارث می رسد؟

مردها وزنان هر کدام ۲۳ جفت کروموزوم دارند. زن ها دو کروموزوم X و مردها یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y دارند. هموفیلی اختلال ژنتیکی مربوط به کروموزم X می باشد و این یعنی از مادر به پسر منتقل می شود. اگر مادر در یکی از کروموزم های X خود ناقل ژن هموفیلی باشد، همه پسرهای او ۵۰٪ شانس ابتلا به هموفیلی را دارند. گرچه دختران معمولاً به ندرت دچار علائم بیماری هموفیلی می شوند، اما می توانند ناقل این بیماری به شمار روند. برای اینکه یک دختر به این بیماری مبتلا شود، باید این بیماری از هم از کروموزومی که از پدر خود دریافت می کند، و هم از کروموزوم X مادر خود دریافت کند. گرچه این مسئله غیرممکن نیست، اما بسیار بسیار نادر است.

البته برخی از بچه هایی که با بیماری هموفیلی دنیا می آیند، هیچگونه سابقه خانوادگی از بیماری را نداشته و به دلیل تغییرات ژنتیکی و جهش به این بیماری مبتلا شده اند. پزشکان معتقدند که ۳۰٪ یا یک سوم همه بچه های مبتلا به هموفیلی، دارای سابقه خانوادگی از این بیماری نیستند و بیماری به صورت جهش یا موتاسیون خود به خودی ایجاد شده است، اما نکته مهم این است که متأسفانه آن ها می توانند ژن بیماری را به بچه های خود منتقل کنند.



نشانه های هموفیلی

نشانه های بیماری هموفیلی به محض فعالیت و چهار دست و پا رفتن کودک شروع می گردد. در این موارد، به دنبال زمین خوردن کودک، خون مردگی و کبودی در پوست یا خونریزی از لب یا زبان ایجاد می شود. از سن ۲-۳ سالگی ممکن است خونریزی های عضلانی و یا مفصلی و به دنبال آن خشک شدن و بی حرکتی اندام کودک بروز پیدا کند. تزریق های داخل عضلانی نیز در این سن می تواند باعث خونریزی شود. دردناک و متورم شدن مفاصل یا تورم در پا یا دست (خصوصاً زانو یا آرنج)، خونریزی به داخل بافت های نرم، عضلات و مفاصلی که وزن بدن را تحمل می کنند، خون مردگی های مکرر، خونریزی زیاد از بریدگی های مختصر، خونریزی خود به خودی از لثه ها و بینی و وجود خون در ادرار، نشانه های شایع این بیماری هستند. باید توجه داشت بیشتر موارد خونریزی در بیماری هموفیلی، داخل بدن، مفاصل و عضلات رخ داده و شخص به طور واضح متوجه خونریزی نیست.

✚ کبودشدگی: کبودشدگی و کوفتگی با تصادفات و ضربه های کوچک روی می دهد و می تواند خون مردگی یا هماتوم (تجمع خون در زیر پوست که تولید ورم می کند) های بزرگ ایجاد کند. به همین دلیل در بیشتر موارد، تشخیص بیماری در سنین دوازده تا هجده ماهگی انجام می شود یعنی زمانی که فعالیت کودک افزایش یافته است.

✚ تمایل به خونریزی: تمایل به خونریزی با ضربه های کوچک به بینی، دهان و لثه ها وجود دارد. همچنین مسواک زدن، و یا کارهای دندانپزشکی، سبب خونریزی زیادی می شوند.

✚ خونریزی در مفاصل: نشانه ها شامل متورم شدن و باد کردن عضو، سوزش، گرم شدن، درد، سرخی و کاهش استفاده از مفصل آسیب دیده است. هماتروز یا خونریزی درون مفصل می تواند سبب خشکی و بی حرکتی مفصل، و در نهایت آرتریت مزمن دردناک، بدشکل شدن مفصل و لنگیدن در صورت عدم درمان مناسب و به موقع شود. مفصل زانو شایع ترین محل عوارض ناشی از خونریزی هموفیلی است.

✚ خونریزی عضلانی: خونریزی درون عضلات می تواند ورم، درد، و قرمزی را سبب شود. خونریزی زیاد در این محل ها می تواند با افزایش فشار بر روی بافت ها و اعصاب منطقه، آسیب و بدشکل شدن دائمی را به همراه داشته باشد.

✚ خونریزی در دهان و بینی: نشانه ها ممکن است شامل دیدن خون در اطراف دهان و بینی یا احساس سرازیر شدن خون به سمت گلو باشد.

✚ خونریزی در سر: نشانه ها شامل سردرد، گردن درد، خواب آلودگی، حساسیت به نور، سرگیجه، استفراغ یا از دست دادن هوشیاری می باشد.

✚ خونریزی در ناحیه گردن و گلو: نشانه ها شامل تورم و باد کردن گردن و زبان، اشکال در بلع و تنفس است.

✚ خونریزی در شکم: وجود خون در استفراغ و یا استفراغی که شبیه دانه های قهوه است، تهوع، درد شکمی مدفوع سیاه یا قیری رنگ از نشانه های آن است.

✚ خونریزی مغزی: خونریزی درون مغز می تواند با ضربه به سر و یا به طور خود به خودی اتفاق افتد که شایع ترین علت مرگ در کودکان مبتلا به هموفیلی و جدی ترین عارضه این بیماری است. خونریزی مغزی می تواند حتی با یک ضربه کوچک به سر و یا بر اثر زمین خوردن کودک روی دهد. خونریزی های کوچک در مغز می تواند باعث کوری، عقب افتادگی ذهنی و انواع نقایص عصبی و در صورت عدم تشخیص و درمان فوری، منجر به مرگ شود.

✚ خونریزی از سایر نقاط بدن: وجود خون در ادرار و مدفوع کودک نیز می تواند علامت هموفیلی باشد.



شدت هموفیلی

اگر سطح فاکتورهای انعقادی خیلی پایین باشد بیمار ممکن است دچار خونریزی خودبه‌خود شود، یعنی بدون هیچگونه زخم یا بریدگی بیمار دچار خونریزی شود. اما اگر کمبود این فاکتورها خفیف تا متوسط باشد بیمار ممکن است تنها پس از جراحی یا صدمه دیدن دچار خونریزی شود. بر اساس میزان فاکتور انعقادی و کمبود آن، هموفیلی را به سه نوع شدید، متوسط و خفیف تقسیم می‌کنند.

هموفیلی شدید

میزان فاکتور انعقادی کمتر از ۱٪ بوده و با هر ضربه مختصر و ضعیف، خونریزی رخ می‌دهد. گاهی خونریزی بدون هشدار و خودبه‌خودی در داخل مفاصل، ماهیچه‌ها و اعضای داخلی بدن نیز ایجاد می‌شود. بیماران مبتلا به هموفیلی شدید کمی پس از تولد و به علت ایجاد خونریزی در سر و یا خونریزی شدید بدنبال ختنه کردن، تشخیص داده شده و متوسط سن تشخیص آن‌ها، حدود ۹ ماهگی است.

هموفیلی متوسط

میزان فاکتور انعقادی بین ۱ تا ۵٪ بوده و به بدنبال آسیب‌های جزئی و ضربه‌های کوچک، خونریزی شدید ایجاد می‌شود. بچه‌های مبتلا به نوع متوسط، قبل از حرکت کردن و پاره‌راه رفتن، دچار خونریزی نم‌یشوند و متوسط سن تشخیص آن‌ها، حدود ۲۲ ماهگی است.

هموفیلی خفیف

میزان فاکتور انعقادی بیشتر از ۵٪ بوده و معمولاً فقط به بدنبال آسیب‌های جدی، جراحی و اعمال دندان‌پزشکی خونریزی شدید ایجاد می‌شود. مبتلایان به هموفیلی خفیف اغلب تا سنین نوجوانیت تشخیص داده نمی‌شوند و در این زمان بدنبال وارد آمدن ضربه شدید یا پس از اعمال جراحی، بیماریت ظاهر می‌کند. نکته قابل توجه این است که شدت بیماری هموفیلی در مبتلایان، با بالا رفتن سن تغییر نمی‌کند، یعنی شخص مبتلا به نوع خفیف بیماری به فرد مبتلا به نوع شدید بیماری تبدیل نخواهد شد.

با تقسیم بندی دیگری این بیماران از نظر علائم بالینی و کمبود فاکتور انعقادی شامل چند گروه زیر می شوند:

گروه اول: بیمارانی که فاکتور انعقادی ۸ آنها تا حدود ۴۰٪ کاهش یافته باشد هیچ گونه علائم بالینی ندارند.

گروه دوم: بیمارانی که کاهش فاکتور انعقادی ۸ آنها تا حدود ۶۰ تا ۸۰٪ برسد، بیمار در اثر ضربه های شدید و یا اعمال جراحی طولانی دچار خونریزی می شود.

گروه سوم: در این بیماران میزان کاهش فاکتور انعقادی ۸ به ۸۰ تا ۹۰٪ می رسد و ضربه جزئی نیز ممکن است باعث خونریزی درون مفصل شود.

گروه چهارم: در این گروه از بیماران میزان کاهش فاکتور انعقادی ۸ کمتر از ۵٪ است و خونریزی های خود به خودی درون مفصل نیز در این بیماران ممکن است به وجود آید.

تشخیص هموفیلی

اکثر افراد مبتلا به هموفیلی در زمان کودکی و خردسالی متوجه مشکل خود می شوند. گاهی اوقات این بیماری آنقدر خفیف است که فرد تازمانی که قصد انجام یک عمل جراحی مثل عمل لوزه یا آپاندیس را پیدا نکند، متوجه این مشکل نمی شود و با آزمایش خونی که قبل از عمل جراحی توسط پزشک انجام می شود، بیماری او آشکار می شود. استفاده از تست های انعقادی و اندازه گیری فاکتورهای انعقادی و هم چنین سوال از والدین برای شناسایی فرد مبتلا در خانواده کمک زیادی به پزشک در تشخیص می کند .

اندازه گیری فاکتورانعقادی هشت، نه و سایر فاکتورها، PT، PTT، زمان سیلان CT، زمان انعقاد BT و شمارش پلاکتی PLT از آزمایش های مهم هستند. امروزه با کمک بیوپسی از پرزهای کوریونی و یا آمنیوسنتز در اوایل حاملگی و تکنیک های ژنتیکی می توان هموفیلی را قبل از تولد تشخیص داد.

عوارض بیماری

هموفیلی می‌تواند باعث بروز مشکلات متعددی برای بیماران شود. شایع‌ترین مشکل، خونریزی داخلی عمیق است که در عضلات رخ می‌دهد و باعث تورم عضو می‌شود. تورم می‌تواند باعث فشردگی عصب شده و موجب ایجاد بی‌حسی یا درد شود. در این صورت بیمار به سختی می‌تواند از عضو مورد نظر استفاده کند.

مشکل دیگر آسیب دیدن مفاصل است. خونریزی داخلی ممکن است باعث افزایش فشار و صدمه دیدن مفصل شود. درد اغلب شدید بوده و بیمار با دشواری قادر به حرکت دادن مفصل است. اگر خونریزی در مفاصل به‌طور متناوب رخ دهد و بیمار درمان مناسبی دریافت نکند، این آزرده‌گی مفصل می‌تواند باعث تخریب مفصل شده یا به بیماری آرتريت (التهاب مفصل) تبدیل شود.

اگر خونریزی داخلی باعث آسیب دیدگی مفصل شد، درمان‌های فیزیوتراپی می‌تواند باعث بهبود عملکرد آن‌ها شود. با این درمان‌ها تحرک مفصل حفظ شده و از خشک شدن یا تغییر شکل شدید مفصل جلوگیری می‌شود. اما اگر خونریزی‌ها به‌طور مرتب اتفاق افتاده و به موقع درمان صورت نگرفته باشد ممکن است مفصل تخریب شود که در این صورت بیمار باید از مفصل مصنوعی استفاده کند. مفصل مصنوعی از طریق جراحی به جای مفصل طبیعی تخریب شده قرار داده می‌شود.

درمان

گرچه این بیماری قابل درمان نیست اما قابل کنترل است. یک زخم و جراحی جزئی و کوچک برای افراد مبتلا به هموفیلی چندان دشوارتر از افراد سالم نیست، اما خونریزی‌های داخلی واقعاً جدی و مشکل ساز خواهد بود. زمانی که خونریزی در مفاصل، عضلات، یا اندام‌های داخلی بدن اتفاق می‌افتد، درمان ضروری خواهد بود. گاه تنها با اقدامات حمایتی، می‌توان خونریزی را کنترل نمود، ولی در اغلب مواردی که خونریزی تداوم می‌یابد نیاز به تزریق فاکتورهای انعقادی تغلیظ شده (در هموفیلی A فاکتور ۸ و در هموفیلی B فاکتور ۹) وجود دارد. فاکتور باید در زودترین زمان ممکن پس از آغاز خونریزی داده شود، زیرا خونریزی در بافت‌های مختلف مثلاً مفصل و عدم تزریق

فاکتور سبب تخریب بافت می گردد. ضمناً می توان دوزهایی از فاکتور تغلیظ شده را به عنوان پیشگیری مصرف کرد و بیماران خود می توانند تزریق را فراگیرند.

به بیمارانی که به انواع بسیار جدی تر این بیماری مبتلا هستند، معمولاً فاکتوری که از آن کمبود دارند، تزریق می شود که درمان جایگزین فاکتور انعقادی نام دارد. فاکتورهای انعقادی از طریق وریدی به رگ فرد تزریق می شود و این کار در بیمارستان، مطب پزشک و حتی منزل خود بیمار قابل انجام است. افرادی که به انواع خفیف تر این بیماری مبتلا هستند، معمولاً نیازی به این تزریق ها وجود ندارد مگر این که عمل جراحی جدی داشته باشند.

اگر شما نیز مبتلا به هموفیلی هستید، احتمالاً با گروهی از پزشکان خون شناس، پرستاران و مددکاران اجتماعی آشنا هستید. تیم پزشکی شما، می تواند به شما کمک کند تا با نحوه خونریزی های داخلی آشنا شوید.

محلی که خونریزی در آن اتفاق می افتد معمولاً گرم شده و احساس خارش و قلقلک می کند. دانستن این مسئله اهمیت بسیار زیادی دارد چون زمانی که دچار خونریزی داخلی می شوید، برای بند آوردن خونریزی نیاز به جایگزین کردن و تزریق فاکتور انعقادی مفقود است.

اگر تزریق فاکتور لختگی را در خانه انجام می دهید، تیم پزشکی تان احتمالاً به شما و خانواده تان آموزش می دهد که چطور فاکتور انعقادی را مخلوط کرده و درون رگ تزریق کنید. اگر تقریباً هر از گاهی دچار خونریزی می شوید، پزشکتان باید از شما بخواهد که به طور مرتب تزریق نمایید تا از ایجاد خونریزی در مرحله اول جلوگیری کنید. نکته مهم این است که حتی جراحی های کوچک بر روی بیماران هموفیل، نیازمند آماده سازی دقیق برای محدود کردن خونریزی است و این اعمال باید در مراکزی انجام شود که در درمان هموفیلی تجربه کافی دارند.

چون در بیشتر موارد فاکتورهای انعقادی از پلاسمای خون تهیه می شوند، بیماران مبتلا به هموفیلی در معرض خطر بیماری های منتقل شونده از راه خون هستند. تا اواسط دهه ۸۰ میلادی بسیاری از بیماران مبتلا به هموفیلی در اثر آلودگی با ویروس ایدز یا انواع هپاتیت بیمار شده یا جان خود را از دست دادند. ولی از آن زمان به بعد فرآورده های خونی کمتر دچار آلودگی بوده اند، چون اهداکنندگان خون به دقت مورد ارزیابی قرار می گیرد تا آلوده

به چنین بیماری‌هایی نباشد. همچنین فن آوری های ویروس زدایی در تهیه فرآورده های پلاسمایی و فاکتورهای انعقادی پیشرفت بسیاری کرده است.

دانشمندان این روزها روی درمان ژنی برای افراد هموفیلی کار می کنند. ژن درمانی تکنیکی آزمایشگاهی است که سعی بر فراهم آوردن اطلاعات ژنتیکی برای بدن که فاقد آن است، دارد. هموفیلی تست خوبی برای ژن درمانی خواهد بود چون فقط به خاطر وجود یک ژن معیوب ایجاد می شود.

قابل توجه خانم ها

اگر باردار هستید یا قصد باردارشدن دارید و در خانواده شما سابقه بیماری هموفیلی وجود دارد بهتر است با پزشک خود مشورت کنید. با انجام تعدادی آزمایش ژنتیک، ناقل بودن شما به عنوان مادر مشخص شود.

اگر خانمی باردار بوده و نگران ابتلای فرزند خود به بیماری هموفیلی هستید، می توانید با در نظر گرفتن مزایا و معایب آزمایش و نمونه برداری از جنین و مایع رحم و مشاوره با پزشک خود تحت انجام این بررسی های تکمیلی قرار گیرید.

در صورتی که نوزاد پسری دارید که هنگام ختنه کردن دچار خونریزی شدیدی شده یا خیلی سریع دچار کبودی های وسیع می شود بهتر است با پزشک مشورت کنید. همچنین موضوع بیماری فرزند خود را با پرستار او یا مربیان مهدکودک و یا معلمان مدرسه در میان بگذارید. کودک شما نباید در برخی ورزش ها شرکت کند و معلمان در مدرسه یا مهدکودک باید از این مسئله آگاه باشند.

باید توجه داشت اکثر نوزادان هموفیل حین زایمان مشکل خاصی ندارند و به ندرت علائم خون ریزی بروز می دهند، به جز عمل ختنه که موجب خون ریزی طولانی می شود. کودک هموفیل در ماه های اول زندگی، چون توانایی کمی در حرکت دارد، با مشکلات چندانی رو به رو نیست. اما هنگامی که راه رفتن را می آموزد، برآمدگی های کوچک و کبودی های سطحی بسیار روی بدنش ظاهر می شود. خون ریزی های داخل بافت های نرم ماهیچه ها، بازوها و پاها مستمر رخ می دهند که به طور معمول شدید نیستند. کبودی، برجسته و به آسانی قابل رویت

است و احتمالاً گرمای بیش تری نسبت به بافت های مجاور دارد. کبودی های ظاهری و کوچک نیازی به درمان ندارند، اگر چه باید طی یکی دو روز آن را به دقت زیر نظر گرفت تا معلوم شود که آیا توسعه یافته است یا خیر؟ در صورتی که توده بزرگ شده باشد، کودک را به درمانگاه ببرید.

والدینی که تجربه ی کافی در تشخیص صحیح خون ریزی ندارند، باید خیلی سریع به درمانگاه هموفیلی مراجعه کنند و هرگز نباید فکر کنند که خون ریزی بدون درمان و خود به خود بهبود می یابد یا در صورت مراجعه به درمانگاه های عادی، وقت خود و پرسنل درمانگاه را تلف می کنند.

اولین علامت خون ریزی ماهیچه ای، ناتوانی در حرکت دادن عضو خون ریزی کننده است. با ادامه ی خون ریزی، کودک نا آرام و بی تاب می شود. با مشاهده ی این علائم در کودک، عضوی را که حرکت نمی کند، بررسی کنید. اگر کودک نا آرامی کرد، آن را حرکت ندهید، بلکه هم زمان با عضو مقابل آن از لحاظ میزان گرمی پوست و تورم ظاهری مقایسه کنید. برای تشخیص صحیح، همیشه کودک را به درمانگاه هموفیلی ببرید. شکایت از درد گرفتگی عضلات در کودکان بزرگ تر را باید به دقت بررسی کنید، زیرا این درد اغلب با درد خون ریزی ماهیچه ای اشتباه می شود. همیشه درد گرفتگی عضلات را باید به منزله ی خون ریزی ماهیچه ای در نظر گرفت، تا زمانی که که خلافتش ثابت شود.

ممکن است خون ریزی ماهیچه ای بدون این که توجه والدین را به خود جلب کند، در طول ماهیچه پخش شود. بر اثر خون ریزی، در ماهیچه های ساعد، ساق پا و کشاله ی ران تورم ایجاد می شود. در نتیجه، به اعصاب آن نواحی فشار می آورد، به طوری که باعث بی حسی، درد و ناتوانی در حرکت دادن عضو می شود. خیلی سریع به درمانگاه هموفیلی مراجعه کنید. اکثر خون ریزی های ماهیچه ای به تزریق اضافی و معاینه ی پزشک نیاز دارند. گاهی نیز استفاده از نوارهای مخصوص نگهداری عضو آسیب دیده، چوب زیربغل یا آتل تا چند روز بعد از خون ریزی مفید خواهد بود.

ورزش و بیماران هموفیلی

فعالیت های بدنی مناسب در این بیماران همراه با اعمال روش های درمانی، ضمن این که استرس چندانی بر سیستم انعقادی و مفاصل این افراد ایجاد نمی کند، موجب برآوردن نیازهای جسمی و روحی بیمار هموفیلی می شود و در آنها سلامتی و نشاط ایجاد می کند.

شنا، پیاده روی، تنیس روی میز، دوچرخه سواری و نرمش های گوناگون از ورزش های مفید برای بیماران هموفیل است. در واقع ورزش های مناسب مبتلایان به هموفیلی، ورزشهای آیروبیک (هوازی) است که کمتر به مفاصل فشار وارد می آورد. این تمرینات با شدت و فشار کمتر و در مدت زمان طولانی تری قابل اجرا بوده، معمولاً زمان انجام آنها بیشتر از ۵ دقیقه است.



توصیه های ضروری برای انجام فعالیت های ورزشی در بیماران هموفیلی:

- ✚ هنگام تمرین از کفش ورزشی مناسب و لباس راحت استفاده کنید.
- ✚ پس از ۵ دقیقه گرم کردن، برنامه ورزشی آیرابیک خود را شروع کنید.
- ✚ حداقل هفته ای سه روز به طور منظم و مستمر ورزش مورد علاقه خود را انجام دهید.
- ✚ مدت زمان مناسب انجام ورزش ۲۰ دقیقه در هر بار است.
- ✚ در اولین ساعت های صبح، پس از تزریق داروی خود به ورزش پردازید

✚ از وارد آمدن فشار زیاد که باعث خستگی بیش از حد شود بپرهیزید. فشار زیاد تمرینات ، افزون بر ایجاد خستگی مفرط، ممکن است خطر خونریزی درون مفاصل را در پی داشته باشد.

✚ برای خاتمه فعالیت آیرابیکی لازم است به تدریج آرام شده و سعی کنید در همان محیط چند دقیقه ای راه بروید.

در بیماران هموفیلی شدید (گروه سوم و چهارم) که میزان کاهش فاکتور انعقادی ۸ در آنها بیشتر ۸۰٪ است، حتی انجام ورزشهای آیرابیک نیز باید با احتیاط کامل صورت گیرد و توصیه می شود این افراد پیاده روی آرام انجام دهند.

ورزش هایی که بیماران هموفیلی باید از انجام آنها بپرهیزند: ورزش های سنگین مانند وزنه برداری، ورزش های رقابتی، ورزشهای رزمی، کشتی، فوتبال و بسکتبال، سنگ نوردی و کوه پیمایی های دشوار، ورزش های شدید و فعالیت هایی که پر برخورد بوده و خطر اصابت ضربه و آسیب دیدن زیاد است، مثل بوکس و هاکی



توصیه های مهم

بیمار مبتلا به هموفیلی باید راجع به بیماری، درمان و مراقبت های لازم آموزش کافی دریافت کند، تا از زندگی بهتری برخوردار باشد. در اینجا نقش والدین بسیار مهم است که توصیه های زیر را همیشه بیاد داشته باشند.

✚ برای کودکان کم سن ، اسباب بازی های نرم با گوشه های گرد و بدون لبه های تیز بخرید.

✚ در مورد کودکانی که تازه راه رفتن را یاد گرفته اند و یا فعال تر شده اند می توان از کلاه ایمنی و لباس های پنبه دوزی شده استفاده کرد.

✚ رژیم خاصی توصیه نمی شود.

✚ واکسیناسیون را طبق برنامه انجام دهید ولی واکسن های عضلانی، باید زیر پوست تزریق شود.

✚ واکسن هپاتیت را حتماً تزریق کنید، زیرا خطرات احتمالی ناشی از تزریق فرآورده های خونی را کاهش می دهد.

✚ سعی کنید هر اندازه که می توانید زندگی عادی داشته باشید.

✚ حفظ آمادگی جسمانی مهم است، برای همین از لحاظ بدنی فعال باشید.

✚ به علت ایجاد اختلال در انعقاد خون و احتمال خونریزی پس از مصرف آسپیرین، افراد هموفیلی نباید مسکن هایی همچون آسپیرین و ایبوپروفن را مصرف کنند.

✚ برای تسکین درد از استامینوفن می توانید استفاده کنید.

✚ از تزریقات عضلانی پرهیز نمایند.

✚ قبل از هرگونه اعمال دندانپزشکی و جراحی با پزشک معالج خود مشورت نمایید.

✚ برخی داروهای گیاهی و مکمل های غذایی گیاهی هم وجود دارند که ترکیبات موجود در آنها می تواند باعث تأخیر در ایجاد لخته شود، بنابر این قبل از مصرف هر دارو حتماً با پزشک خود مشورت کنید.

✚ بهتر است مثل بیماران دیابتی کارت شناسایی هموفیل بودن را همراه خود داشته باشید. بدین ترتیب در صورت وقوع هر حادثه ای کادر پزشکی سریع تر می توانند اقدامات درمانی را آغاز کنند.

مراجعه به بیمارستان

هنگام بروز درد در مفاصل و عضلات تا بروز تورم صبر نکنید و به بیمارستان مراجعه کنید. به هنگام بند نیامدن خونریزی زخم ها، دیدن خون در ادرار یا مدفوع، پس از ضربه شدید به سر و یا زمانی که سردرد با تهوع و استفراغ

همراه است و در مواقع خونریزی یا تورم در گردن و درد شکم بدون علت واضح، نزد پزشک خود بروید. شایعترین علت مرگ در مبتلایان به هموفیلی، خونریزی مغزی است. ضربه های خفیف می تواند خونریزی مغزی شدید ایجاد کند. بنا بر این در موارد ضربه به سر، حتی اگر ناچیز باشد، هرگز از مسکن ها استفاده نکنید و فوراً به بیمارستان بروید. آغاز فوری درمان جایگزین برای پیشگیری در اولین فرصت امری حیاتی است.

اجتناب از یبوست، اجتناب از چاقی (چاقی احتمال خونریزی به ویژه از مفاصل را افزایش می دهد)، خودداری از فین کردن شدید و یا در معرض گرمای زیاد قرار گرفتن، عدم مصرف آسپرین و سایر داروهای ضد انعقادی، فرو کردن عضو دردناک داخل آب ولرم برای کمک به کاهش درد، توصیه های قابل ذکر و مهمی هستند. توصیه بعدی رعایت کامل بهداشت دهان و دندان است. با این کار احتمال پوسیدگی دندان ها و عفونت لثه کمتر شده و در نتیجه نیاز به درمان های دندان پزشکی نظیر جراحی لثه و کشیدن دندان که می تواند باعث بروز خونریزی شود کاهش پیدا می کند.



روز جهانی هموفیلی

روز جهانی هموفیلی اولین بار در سال ۱۹۸۹ به جهانیان معرفی شد. در واقع فدراسیون جهانی هموفیلی، هفدهم آوریل را به احترام روز تولد "فرانک اشنابل" از بنیان گذاران فدراسیون جهانی هموفیلی که نقش مهمی در انعقاد خون دارد، به نام "روز جهانی هموفیلی" معرفی نمود. هدف از برگزاری این روز، ارتقاء سطح آگاهی عمومی درباره هموفیلی و لزوم بهبود شرایط درمانی برای افراد هموفیل است. بعد از گذشت سالیان از نامگذاری روز جهانی هموفیلی، این روز به فرصتی برای همه دست اندرکاران بهداشت و درمان تبدیل شده است تا از این فرصت برای افزایش آگاهی رسانی در باره این بیماری و سایر بیماری های انعقادی بهره ببرند.

بیماری هموفیلی بر روی جنبه های مختلف سلامتی یک فرد تاثیر می گذارد و برای پوشش دادن این نیازها به همکاری همه جانبه متخصصین مختلف احتیاج است. بیماران هموفیل به کمک پزشکان متخصص خون شناسی، متخصصین اطفال، متخصصین ارتوپدی، دندانپزشکان، کارشناسان فیزیوتراپی، کارشناسان علوم آزمایشگاهی، کارشناسان مراکز انتقال خون، پرستاران، روانشناسان، مددکاران اجتماعی و سایر تخصص های مرتبط نیاز دارند.

به دلیل عرضه درمان های نوین و امکان انجام هر نوع عمل جراحی بر روی مبتلایان به هموفیلی، مشکلاتی که زمانی این بیماران را احاطه می کرد، تقریباً از بین رفته است. قبل از بوجود آمدن روش های درمان جدید، کودکان هموفیلی در اثر خونریزی ساده پس از گاز گرفتن غیر عمدی زبان یا لب ها جان می دادند. اکنون بیماران می توانند در دوران کودکی در فعالیت هایی که هم سالانشان انجام می دهند (به جز تعداد محدودی) شرکت کنند و امید به زندگی که در قرن پیش، حداکثر ۱۱ سال بود، امروزه بین ۵۸ تا ۶۳ سال است. همچنین به دلیل عرضه داروهای مطمئن و ایمن، موارد ابتلا به عفونت های مختلف به طور چشمگیر کاهش یافته و امید می رود با به نتیجه رسیدن فعالیت های محققان در امر ژن درمانی، دیگر شاهد این بیماری در جامعه نباشیم.

هموفیلی یک بیماری مادام العمر است. با پیشرفت هایی که در زمینه ساختن فاکتورهای انعقادی خاص انجام شده است، پیشگیری و درمان خونریزی روبه بهبود است. با درمان مناسب، اتخاذ تصمیمات آگاهانه و تشخیص به موقع عوارض، بسیاری از کودکان مبتلا به هموفیلی از طول عمر طبیعی و زندگی نسبتاً سالم بهره مند خواهند شد.

پلی سستی

آشنایی

پلی سیتمی حقیقی (polycythemia vera)، یک اختلال خونی است که در این بیماری، مغز استخوان تعداد بسیار زیادی گلبول قرمز تولید می کند. علاوه بر گلبول های قرمز، ممکن است سلول های سفید و پلاکت ها، هم به تعداد فراوان ساخته شوند. اما تولید بیش از حد گلبول های قرمز است که سبب غلیظ شدن خون می شود و بسیاری از نگرانی های مرتبط با پلی سیتمی حقیقی ناشی از همین علت است.

پلی سیتمی حقیقی که به نام پلی سیتمی اولیه (primary polycythemia) هم شناخته می شود، بیماری نادری است و معمولا به آهستگی پیشرفت می کند. شما ممکن است بدون اینکه متوجه علائم و نشانه های بیماری بشوید، مبتلا به آن باشید. در بیشتر موارد، پلی سیتمی حقیقی، در هنگام آزمایش خون برای بررسی سایر بیماری ها مشخص می گردد.

بدون درمان، پلی سیتمی حقیقی می تواند تهدید کننده زندگی باشد. با این حال، با مراقبت های مناسب پزشکی، بسیاری از افراد مشکلات کمی در ارتباط با این بیماری را تجربه می کنند.

نشانه ها

در مراحل اولیه پلی سیتمی حقیقی، معمولا هیچ علامت یا نشانه ای دیده نمی شود. با این وجود، هنگامی که بیماری پیشرفت می کند، شما ممکن است این نشانه ها را مشاهده نمایید:

- سردرد
- سرگیجه
- قرمزی پوست
- تنگی نفس
- اشکال در تنفس به ویژه زمانی که شما دراز کشیده اید
- خارش، به خصوص پس از دوش یا حمام آب گرم

- کرختی، احساس سوزن سوزن شدن، سوزش و یا ضعف در دست ها، پاها، بازوها
- احساس نفخ یا پری در سمت چپ بالای شکم، که ناشی از بزرگ شدن طحال است
- خستگی

چه وقت پیش پزشک برویم؟

اگر شما هر یک از علائم و نشانه های پلی سیتمی حقیقی را دارید، برای معاینه و ارزیابی نزد پزشک خود بروید. از آنجا که پلی سیتمی حقیقی باعث می شود خون سفت و غلیظ شود، جریان خون کند می گردد و خطر ابتلا به لخته شدن خون افزایش می یابد. اگر لخته شدن خون در ناحیه سر رخ دهد، می تواند باعث سکته مغزی شود. در صورتی که هر یک از نشانه های زیر و یا علائم سکته مغزی را حس کردید، باید سریعاً تحت مراقبت های اورژانس قرار بگیرید.

- بی حسی ناگهانی، ضعف، فلج صورت، بازو یا پا - معمولاً در یک طرف بدن
- بروز ناگهانی اشکال در صحبت کردن یا درک گفتار دیگران
- تاری ناگهانی دید، دو بینی یا کاهش بینایی
- سرگیجه ناگهانی، از دست دادن تعادل و یا از دست دادن هماهنگی بدن
- سردرد شدید ناگهانی یا سردرد غیر معمول، که ممکن است با سفتی گردن، درد صورت، درد ما بین چشم ها، استفراغ یا تغییر هشیاری همراه باشد.
- گیجی یا مشکلات حافظه، جهت گیری و یا درک و فهم

علل

پلی سیتمی حقیقی زمانی اتفاق می افتد که جهش در سلول های مغز استخوان، سبب اختلال در تولید سلول های خون می گردد. به طور معمول، بدن شما تعداد و تولید هر یک از سه نوع سلول های خونی را به دقت تنظیم می کند. اما در پلی سیتمی حقیقی، مکانیسمی که بدن با استفاده از آن، تولید سلول های خونی را کنترل می کند، دچار اختلال می شود و مغز استخوان برخی از سلول های خونی را بیش از حد می سازد.

جهشی که سبب بروز پلی سیتمی حقیقی می شود، جهش در یک پروتئین خاص است (protein switch) که سلول هادستور رشد می دهد. به طور خاص، جهش در پروتئین JAK2 (JAK2 V617F) است. اغلب افراد مبتلا به پلی سیتمی حقیقی دارای این جهش هستند. پزشکان و محققان هنوز نقش کامل این جهش و پیامدهای آن را برای درمان این بیماری به خوبی نمی دانند. کاملا مشخص نیست چه چیزی باعث جهشی می شود که منجر به پلی سیتمی حقیقی می گردد. محققان معتقدند که جهش پس از لقاح رخ می دهد، بدین معنی که پدر و مادر شما آن را ندارند و این بیماری از پدر و مادر به ارث نمی رسد و اکتسابی است.

عوامل خطرزا

عواملی که ممکن است خطر ابتلا به پلی سیتمی حقیقی را افزایش دهد عبارتند از:

- بالا رفتن سن: خطر ابتلا به پلی سیتمی حقیقی، با بالا رفتن سن افزایش می یابد. این بیماری در بزرگسالان مسن تر از ۶۰ سال شایع تر و در افراد جوان تر از ۲۰ سال نادر است.
- مرد بودن: پلی سیتمی حقیقی در مردان بیشتر از زنان دیده می شود.
- داشتن سابقه خانوادگی پلی سیتمی حقیقی: داشتن خویشاوندان نزدیک مبتلا به پلی سیتمی حقیقی، ممکن است خطر ابتلا به بیماری را در بقیه افراد خانواده افزایش دهد.

عوارض احتمالی ناشی از پلی سیتمی حقیقی عبارتند از:

- **لخته های خون:** پلی سیتمی حقیقی باعث می شود خون سفت تر و غلیظ تر از حد طبیعی بشود، که می تواند جریان خون را در درون رگ ها و شریان ها آهسته کند. بالا رفتن غلظت و سفتی خون و کاهش جریان خون، همچنین موارد غیر طبیعی در پلاکت ها، خطر ابتلا به لخته شدن خون را افزایش می دهد. لخته های خونی می تواند سبب سکته مغزی، حمله قلبی، انسداد عروق در ریه ها (آمبولی ریه) یا در وریدهای عمقی عضلانی (ترومبوز ورید عمقی) شود.
- **بزرگ شدن طحال (اسپلنومگالی):** طحال شما به بدنتان کمک می کند با عفونت ها مبارزه نماید و مواد ناخواسته، مانند گلبول های پیر و یا آسیب دیده را تصفیه و فیلتر کند. افزایش تعداد سلول های خونی ناشی از پلی سیتمی حقیقی سبب می شود طحال بیشتر از حالت طبیعی کار کند و در نتیجه بزرگ تر شود.
- **مشکلات پوستی:** پلی سیتمی حقیقی ممکن است سبب خارش پوست، به خصوص بعد از دوش گرفتن یا حمام آب گرم و یا پس از خواب در رختخواب گرم شود. شما ممکن است احساس سوزش و خارش در پوست به خصوص در بازوها، پاها و دست ها داشته باشید. پوست به ویژه در ناحیه صورت ممکن است به رنگ قرمز در آید.
- **مشکلات ناشی از تعداد زیاد سلول های قرمز خون:** تعداد بیش از حد سلول های قرمز خون می تواند منجر به تعدادی از عوارض دیگر، از جمله زخم های باز بر روی بافت پوششی داخل معده (زخم معده)، قسمت های ابتدایی روده کوچک یا مری و التهاب در مفاصل (نقرس) شود.
- **دیگر موارد نادر اختلالات خونی:** پلی سیتمی حقیقی ممکن است منجر به بیماری های خونی دیگر، از جمله اختلال پیشرونده ای که در آن مغز استخوان با بافت سختی جایگزین می شود (میلو فیبروز)،

یک بیماری که در آن سلول های بنیادی مغز استخوان بالغ نمی شوند و یا به درستی کار نمی کنند (سندروم میلودیسیپلازی) و یا سرطان خون و مغز استخوان (لوکمی حاد) گردد.

آماده شدن برای ملاقات پزشک

اگر نشانه هایی دارید که شما را نگران می کنند، نزد پزشک خانوادگی خود بروید. در صورتی که پلی سیتی حقیقی تشخیص داده شد، شما ممکن است به یک پزشک متخصص خون که هماتولوژیست نامیده می شود، ارجاع داده شوید. از آنجا که قرار ملاقات می تواند کوتاه باشد، ایده خوبی است که قبل از دیدن پزشک به خوبی آماده باشید. در اینجا برخی از اطلاعات برای کمک به شما و مواردی که از دکتر خود انتظار دارید آورده شده است.

- محدودیت های قبل از ملاقات را بدانید. در هنگامی که قرار ملاقات می گذارید، بپرسید که آیا چیزی است که شما باید قبل از ملاقات پزشک، مانند محدود کردن رژیم غذایی، آن را رعایت نمایید.
- هر گونه علائم و نشانه ها را یادداشت کنید. حتی نشانه هایی که ممکن است نامربوط به نظر برسد را هم بنویسید.
- اطلاعات کلیدی شخصی خود را یادداشت کنید، از جمله هر گونه تنش مهم و یا تغییرات اخیر در نحوه زندگی اخیر
- لیستی از تمام داروها، ویتامین ها یا مکمل هایی که شما مصرف می کنید.
- یکی از اعضای خانواده و یا دوستان خود را همراه داشته باشید. گاهی اوقات حفظ و به خاطر سپردن تمام اطلاعات در حین ملاقات ممکن است سخت باشد. کسی که همراه شماست، ممکن است چیزهایی را که شما فراموش کرده ، به خاطر بیاورد.
- سوالاتی را که می خواهید از پزشک خود بپرسید، بنویسید.

زمان ملاقات با پزشکتان محدود است، بنابراین تهیه یک لیست از سوالات می تواند به شما برای استفاده مفید از وقت کمک کند. فهرست سوالات خود را از مهمترین به کم اهمیت مرتب نمابید. برخی از سوالات اساسی عبارتند از:

- علت احتمالی بروز این علائم و یا بیماری چیست؟
 - سایر علل احتمالی، کدام ها هستند؟
 - چه نوع آزمایش هایی را نیاز دارم؟
 - آیا شرایط و موقعیت من به احتمال زیاد موقتی یا مزمن و دائمی است؟
 - بهترین راهکار چیست؟
 - آیا بیماری های دیگری هم دارم؟ چگونه می توانم به بهترین نحو آن ها را با هم مدیریت کنم؟
 - آیا محدودیت هایی وجود دارد که من باید آن ها را رعایت نمایم؟
 - آیا باید یک متخصص را ببینم؟ هزینه آن چقدر است و آیا بیمه آن را پوشش می دهد؟
 - آیا داروهایی را که برای من تجویز می کنید به راحتی در دسترس هستند؟
 - آیا بروشور یا دیگر مطالب چاپ شده در مورد این بیماری وجود دارد که بتوانم مطالعه نمایم؟ چه وب سایتی را پیشنهاد می کنید؟
 - آیا باید مجدداً معاینه شوم؟
- علاوه بر این به سوالات که شما آماده کرده اید، شماپرسش های دیگری را هم می توانید در هنگام ملاقات از پزشک خود بپرسید.

از پزشک خود چه انتظاری دارید؟

احتمالا پزشک از شما تعدادی سوال خواهد پرسید. برای پاسخ دادن به آن ها آماده باشید. پزشک شما ممکن است بپرسد:

- چه وقت برای بار اول علائم و نشانه ها آغاز شد؟
- نشانه ها مداوم و یا گاه به گاه بود؟
- شدت علائم در چه حدی هستند؟
- چه چیزهایی نشانه های بیماری را بهتر می کند؟
- چه چیزهایی نشانه های بیماری را بدتر می کند؟

آزمایش ها و تشخیص

آزمایش خون

پزشکان اغلب از آزمایش خون برای تشخیص پلی سیتمی حقیقی استفاده می کنند. آزمایش خون ممکن است این موارد را نشان دهد:

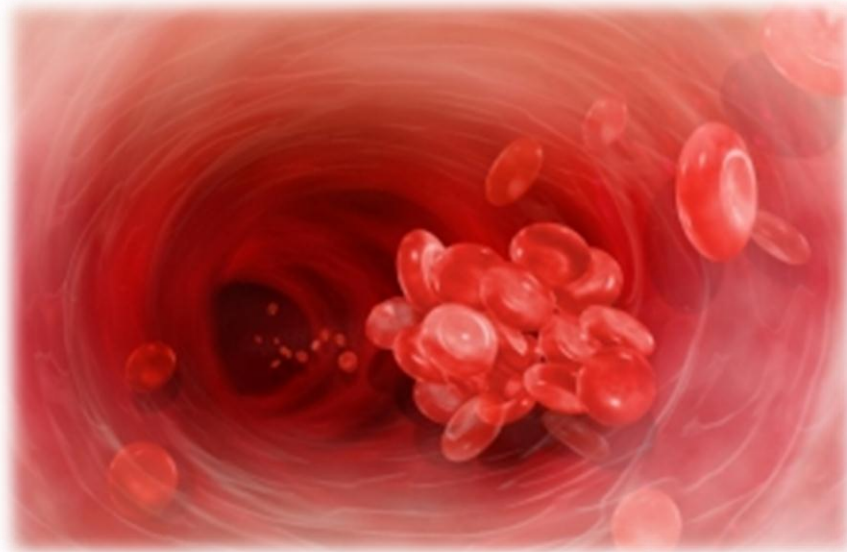
- افزایش در تعداد سلول های قرمز خون و در برخی موارد، افزایش پلاکت ها یا سلول های سفید خون.
- بالا رفتن هماتوکریت خون. درصد سلول های قرمز خون که سبب مشخص کننده حجم خون است.
- بالا رفتن سطوح هموگلوبین خون. پروتئین غنی از آهن در گلبول قرمز که حامل اکسیژن است.
- سطوح بسیار پایین اریتروپویتین (EPO). هورمونی که باعث تحریک مغز استخوان برای تولید سلول های قرمز خون جدید می شود.

✚ آسپیراسیون یا بیوپسی مغز استخوان

اگر پزشک مشکوک به این است که شما مبتلا به پلی سیتمی حقیقی هستید، او ممکن است آسپیراسیون مغز استخوان یا بیوپسی را توصیه کند. بیوپسی مغز استخوان شامل گرفتن یک نمونه از مواد جامد مغز استخوان است. آسپیراسیون مغز استخوان معمولا در همان زمان بیوپسی انجام می شود. در هنگام آسپیراسیون، پزشک یک نمونه مایع از مغز استخوان برداشت می کند. اگر بررسی مغز استخوان نشان داد که تولید بالاتر از اعداد طبیعی سلول های خون وجود دارد، این ممکن است نشانه ای از پلی سیتمی حقیقی باشد.

✚ بررسی ژنی

آزمایش برای جهش ژنی که سبب پلی سیتمی حقیقی می شود ممکن است انجام شود. اگر شما مبتلا به پلی سیتمی حقیقی هستید، تجزیه و تحلیل مغز استخوان یا خون ممکن است نشان دهنده جهش سلولی (جهش JAK2 V617F) باشد که با این بیماری همراه است.



درمان

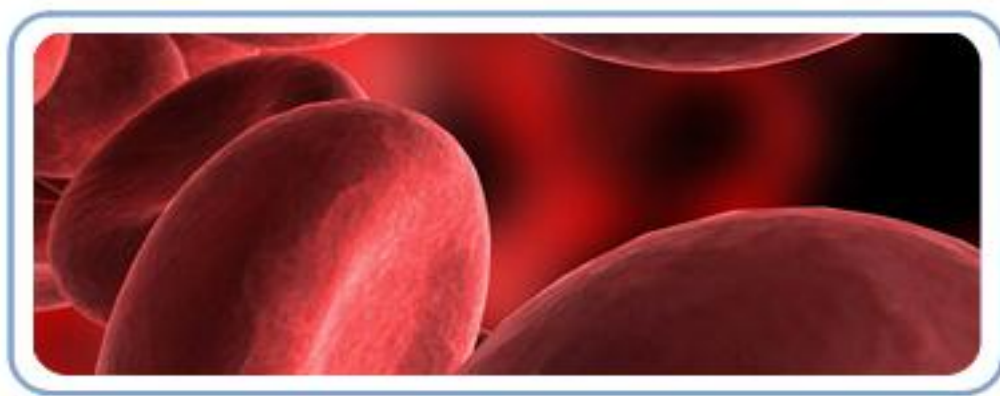
پلی سیتمی حقیقی یک بیماری مزمن است که درمان خاصی ندارد. درمان متمرکز بر کاهش تعداد سلول های خونی است. در بسیاری از موارد، درمان می تواند سبب توقف عوارض پلی سیتمی، یا کاهش نشانه های بیماری یا حتی از بین بردن آن ها شود.

روند درمانی ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- گرفتن خون از رگ ها. گرفتن مقدار مشخصی از خون از رگ ها، که فلبوتومی نامیده می شود، معمولا اولین گزینه درمانی برای افراد مبتلا به پلی سیتمی حقیقی است. خون گیری، تعداد سلول ها و حجم خون را کاهش می دهد، سبب می شود خون عملکرد درست داشته باشد. تعداد دفعات خون گیری به شدت وضعیت شما بستگی دارد.
- استفاده از دارو برای کاهش سلول های خونی. برای افراد مبتلا به پلی سیتمی حقیقی که تنها توسط خون گیری درمان نمی شوند، داروها، مانند hydroxyurea (Droxia, Hydrea) و anagrelide (Agrislin) برای مهار توانایی مغز استخوان برای تولید سلول های خونی، ممکن است مورد استفاده قرار گیرد. علاوه بر این ها اینترفرون آلفا هم ممکن است برای تحریک سیستم ایمنی بدن برای مبارزه با تولید بیش از حد سلول های قرمز خون تجویز شود.
- آسپرین با دوز پایین. پزشک شما احتمالا توصیه می کند که دوز پایین آسپرین را برای کاهش خطر ابتلا به لخته شدن خون دریافت نمایید. آسپرین با دوز پایین به کاهش درد و سوزش در پاها یا دست ها کمک می کند.
- درمان برای کاهش خارش. اگر شما دارای خارش آزاردهنده هستید، پزشک دارو هایی مانند آنتی هیستامین ها تجویز می کند و یا درمان با نور ماورای بنفش را برای کاهش ناراحتی توصیه می نماید.

اگر در مورد شما پلی سیتی می تحقیق تشخیص داده شده است، برای اینکه احساس بهتری داشته باشید، می توانید قدم هایی برای کمک به خودتان بردارید.

- اجتناب از توتون و تنباکو. استفاده از توتون و تنباکو می تواند رگ های خونی را تنگ تر کند و سبب افزایش خطر ابتلا به حمله قلبی یا سکته مغزی به دلیل لخته شدن خون گردد.
- با پوست خود خوب باشید. برای کاهش خارش، با آب سرد استحمام کنید. از وان داغ و دوش آب داغ یا حمام گرم اجتناب کنید. پوست خود را خراش ندهید، زیرا سبب می شود به پوست آسیب برسد و خطر ابتلا به عفونت را افزایش دهد. پوست خود را با استفاده از لوسیون، مرطوب نگه دارید.
- اجتناب از تغییرات شدید حرارت. جریان خون ضعیف، باعث افزایش خطر آسیب ناشی از دماهای سرد و گرم می شود. در آب و هوای سرد، همیشه لباس گرم بپوشید، به خصوص دست ها و پاهای خود را بپوشانید. در آب و هوای گرم، خود را از آفتاب محافظت کرده، مایعات فراوان بنوشید.
- زخم های خود را بررسی کنید. گردش خون ضعیف می تواند بهبود زخم ها را به خصوص در دست ها و پاها، سخت کند. پاهای خود را به طور منظم بازرسی و وجود هر مورد زخم را به پزشک خود اطلاع دهید.
- ورزش کنید. ورزش ملایم مانند پیاده روی، می تواند جریان خون را بهبود دهد، که این امر باعث کاهش خطر ابتلا به لخته شدن خون می شود. تمرینات و ورزش پا ها نیز می تواند گردش خون را بهتر کند.



فایم



فاویسم چیست؟

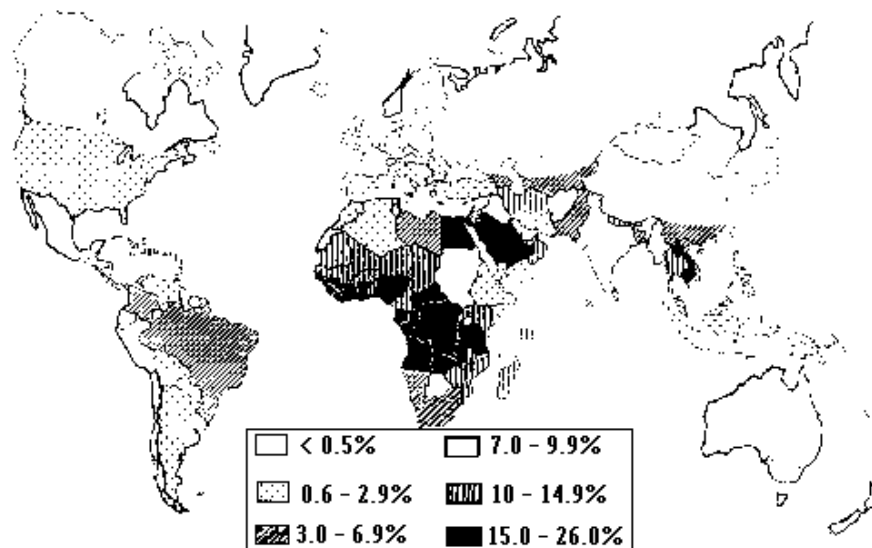
فاویسم یک بیماری ارثی خونی می باشد که به علت کمبود آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز (G6PD) در گلبول های قرمز یا عملکرد غیر طبیعی آن ایجاد می شود. این آنزیم نقش مهمی در احیای اکسیدان های تولید شده توسط گلبول های قرمز دارد. فعالیت طبیعی آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز موجب خنثی شدن اکسیدان ها پیش از رسیدن و تماس با گلبول های قرمز می شود.

وقتی فرد مبتلا به کمبود این آنزیم باشد و در معرض مواد اکسیدان قرار گیرد دچار پارگی گلبول های قرمز یا همولیز شده که به آن بیماری فاویسم می گویند. با ادامه تخریب گلبول های قرمز، نشانه های کم خونی ظاهر می شود. عمر طبیعی گلبول های قرمز ۱۲۰ روز است که در مبتلایان، گاهی اوقات تا ۱۲ روز هم کاهش می یابد. در پی آسیب گلبولی و آزاد شدن هموگلوبین، رنگ ادرار بیماران خونی می گردد.

پس از تخریب گلبول های قرمز و بروز همولیز، گلبول های قرمز جوان وارد گردش خونی می شوند که همین پدیده جوان شدن گلبول های قرمز، بیماری را کنترل می کند و نشانه های بیماری تا مواجهه دوباره با عوامل خطر زا از بین می رود.

یونانی ها مواردی از فاویسم را بیش از دو هزار سال پیش توصیف کرده اند، حتی فیثاغورث ۶ قرن قبل از میلاد نوشت از باقلا بهره یزید ولی در قرن بیستم، یعنی سال ۱۹۵۳ دکتر ارنست بوتلر نقص آنزیمی ایجاد کننده بیماری را کشف کرد.

صدها میلیون نفر در دنیا مبتلا به این بیماری می باشند که بیشتر آن ها ساکن آفریقا و خاورمیانه هستند. اکثر مبتلایان از بیماری خود آگاه نبوده و یا نمی دانند چگونه از آن پیشگیری کنند. این بیماری در ایران بسیار شایع است و در برخی مناطق از جمله نواحی شمالی و جنوبی ایران (سواحل دریا) شیوع بیشتری دارد و تا ۴٪ جمعیت عمومی نیز گزارش شده است.



فاوا

باقالا که در زبان یونانی fava نامیده می شود دارای موادی است که در لوله گوارش و در ضمن فرآیندهای شیمیایی عمل هضم، به مواد اکسیدان قوی تبدیل می شود. بنابراین به محض تماس این مواد با غشاء گلبول قرمز در افرادی که کمبود آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز را دارند، غشای گلبولی را منهدم نموده و گلبول قرمز از بین می رود. بیماری هم زمان با فصل عرضه باقلای سبز معروف به "باقلای مازندرانی" در افرادی که زمینه مساعد این بیماری را دارند، شیوع می یابد. فاویسم از اردیبهشت ماه تا هفته دوم خرداد بیشترین فراوانی را دارد و از هفته سوم خرداد

این بیماری کمتر می‌شود. باقلا بصورت تازه، خشک شده یا یخ زده، خام یا حتی پخته می‌تواند آغازگر بیماری باشد. خوردن حتی یک دانه باقلا برای بیماران فاویسمی خطرناک است و باعث کم‌خونی شدید می‌شود.



نشانه های بیماری

بیماران در حالت عادی کاملاً طبیعی بوده و هیچگونه علامتی ندارند، مگر آنگاه با مواد اکسیدان (خوراکی یا استنشاقی) مواجهه پیدا کنند که در این صورت دچار علائم حاد بیماری ۲۴ تا ۴۸ ساعت بعد می‌شوند. علائم عمومی شامل سردرد، دل درد، تهوع، استفراغ، اسهال، رنگ پریدگی، بی‌حالی، خستگی، کوفتگی، افزایش ضربان قلب و افزایش تعداد تنفس می‌باشند. علائم اختصاصی به صورت زردی (یرقان) پوست و مخاط و تغییر رنگ ادرار (به صورت پررنگ یا رنگ چای) دیده می‌شود. در موارد پیشرفته، نشانه‌هایی مانند کم‌خونی، فشار بر کلیه و ایجاد نارسائی کلیه، ایجاد تشنج، کاهش سطح هوشیاری، افت فشارخون، عدم اکسیژن‌رسانی به قلب و مغز، نارسائی قلبی و حتی مرگ نیز اتفاق می‌افتد.

علائم بیماری در دوره نوزادی خود را به صورت زردی دوره نوزادی نشان می دهد. بنابراین تمام نوزادان مبتلا به زردی (در ۳ تا ۷ روزگی) از لحاظ این بیماری بررسی می شوند.

ژنتیک

فاویسم یک بیماری ارثی است و تا پایان عمر همراه بیمار می باشد. بنابراین همواره بیمار در معرض خطر همولیز است. این بیماری وابسته به جنس (کروموزوم X) بوده و از مادر به فرزند منتقل می گردد ولی بیشتر در جنس مذکر دیده می شود. توضیحات زیر در مورد نحوه به ارث رسیدن بیماری مفید هستند.

الف) پدر سالم و مادر ناقل (بدون علامت):

۲/۱ دخترها ناقل و ۲/۱ پسرها بیمار

ب) پدر بیمار و مادر سالم:

همه دخترها ناقل و همه پسرها سالم

ج) پدر بیمار و مادر ناقل:

نصف دخترها بیمار و نصف دیگر دخترها ناقل و ۲/۱ پسرها هم بیمار خواهد بود

د) پدر سالم و مادر بیمار:

همه دخترها ناقل و همه پسرها بیمار

ه) پدر و مادر هر دو بیمار:

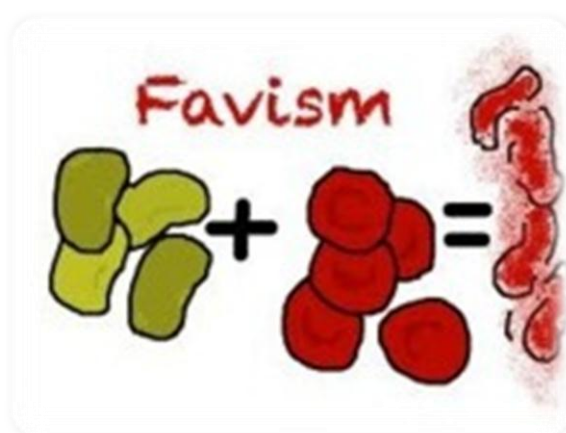
همه فرزندان چه پسر و چه دختر بیمار خواهند بود

درمان

این بیماری درمان قطعی ندارد و تنها اقدام موثر پیشگیری از بروز حمله همولیز با پرهیز از مواجهه با مواد اکسیدان و در صورت بروز حمله مراجعه سریع به پزشک جهت اقدامات نگهدارنده و حمایتی برای پیشگیری از عوارض همولیز است.

پیشگیری

بیمار باید از مواجهه با مواد اکسیدان پرهیز نماید. این مسئله شامل همه بیماران با هر شدت بیماری می باشد. در صورت شک به بیماری نیز تا تکمیل بررسی باید فرد از مواجهه با مواد اکسیدان پرهیز نماید.



مواد اکسیدان

باقلا، نفتالین (استنشاق بوی آن)، حنا (استفاده موضعی آن) و برخی داروها مانند کوتریموکسازول، آسپرین (با دوز بالا)، سولفامیدها، نالیدکسیک اسید، نیتروفورانتوئین، داروهای ضد مالاریا جزو مواد کسیدان و آغاز گز همولیز گلبول های قرمز در بیماران مبتلا می باشند. بیاد داشته باشید عفونت ها از مواردی هستند که می توانند باعث تشدید همولیز و تاثیر منفی بیشتر مواد اکسیدان شوند. نیتريت موجود در مواد غذایی مانند سوسیس و کالباس که

به عنوان نگه دارنده بکار می رود نیز از جمله مواد اکسیدان است که در مصرف زیاد این مواد غذایی سبب بروز نشانه های فاویسم می گردد.

چند توصیه

✚ هرچند این بیماری وابسته به جنس است و در جنس مذکر بیشتر دیده می شود و اکثر افراد مونث دارای نقص آنزیمی بدون علامت هستند ولی بیماری به صورت علامت دار در دختران خصوصا در کشور ما نیز به وفور وجود دارد. لذا اقدامات پیشگیرانه در این جنس نیز توصیه اکید می شود.

✚ در صورت وجود یک فرد مبتلا در خانواده، بررسی برای همه افراد خانواده خصوصا فرزندان دیگر (اعم از پسر و دختر) لازم است. همچنین توصیه می شود سایر افراد مذکر بستگان نزدیک (شامل پسرخاله، پسر دایی، پسر عمو و پسر عمه) نیز بررسی شوند.

✚ شدت علائم مانند پررنگ شدن ادرار به عوامل مختلفی بستگی دارد که یکی از آن ها شدت بیماری است. شدت بیماری نیز فقط با اندازه گیری میزان فعالیت آنزیم قابل قضاوت است که در بسیاری از آزمایشگاه ها قابل اندازه گیری نیست و لزومی نیز به انجام آن نمی باشد. شدت بیماری به شرایط بیمار از جمله وجود عفونت اخیر، میزان مواجهه با ماده اکسیدان (میزان خوردن ماده یا مدت مواجهه با آن) بستگی دارد. لذا در هر بیمار که تشخیص بیماری قطعی شد، پرهیز اکید از مواجهه با مواد اکسیدان لازم است.

✚ گاهی اوقات شدت همولیز به قدری کم است که والدین و بیمار متوجه تغییر رنگ محسوس در ادرار نمی شود. ولی هیچکدام از این موارد رد کننده وجود بیماری و یا دست کم گرفتن بیمار نیست و باید فاویسم را جدی گرفت.

✚ بیمار باید از هرگونه باقلا و به هر شکل آن (چه تازه و چه کهنه) دوری کند. ولی باقلای تازه، ماده اکسیدان بیشتری دارد و مواجهه با آن از خطر بروز حمله همولیز بیشتری برخوردار است. برخی از بیماران که میزان فعالیت آنزیمی در آن ها بسیار کم است با استنشاق بوی باقلای تازه و در مواردی حتی عبور از

کنار مزرعه باقلا و یا حضور در خانه ای که در آن باقلا پاک شده است باعث بروز همولیز می شود. بنابراین پرهیز از مواجهه به معنی نخوردن آن به تنهایی نیست.



✚ از آنجائی که در حمله بیماری، بیمار خون از دست می دهد، بنابراین جایگزینی خون همواره مد نظر پزشک معالج است. ولی از آنجائی که تزریق خون نیز ممکن است با عوارض همراه باشد پزشکان سود تزریق خون را در برابر ضرر عدم تزریق آن می سنجدند و سپس در مورد تزریق خون تصمیم گیری می کنند. به هر حال هر وقت حیات بیمار بدون تزریق خون در مخاطره باشد باید تزریق خون انجام شود که پزشکان به آن اقدام می نمایند.

✚ والدین باید به این موارد توجه کنند: در حالت عادی رعایت اقدامات پیشگیرانه و پیشگیری از مواجهه با مواد اکسیدان مهمترین اقدام است. مراجعه به پزشک برای بررسی سایر فرزندان و شناسائی بیماران است الزامی است. یادآوری به پزشک در هنگام مراجعه پزشکی برای کمک به وی در تحویز داروی کم خطر و بدون خطر برای بیمار مبتلا به فاویسم حائز اهمیت می باشد. با بروز کوچکترین علامت مشکوک از جمله تغییر رنگ ادرار، بروز زردی و یا بی حالی مراجعه سریع به پزشک صورت گیرد. در صورت بروز حمله همولیز و در صورتی که پزشک اجازه تغذیه خوراکی به بیمار می دهد خوراندن مایعات فراوان تا عادی

شدن رنگ ادرار (خصوصا در کودکان کم سن که نمی توانند نیاز تغذیه ای خود را برطرف نمایند) توصیه می شود.

✚ اگر مادری هستید که به کودکان شیر می دهید، هرگز باقلا و آسپرین نخورید و در مورد خوردن هر دارویی نیز با پزشک و یا داروساز مشورت کنید. برای بید زدایی لباس ها از نفتالین استفاده نکنید. در اتاق یا محل زندگی کودک فاویسمی نباید از اسپری های حشره کش استفاده شود.

✚ بیشترین شیوع بیماری فاویسم در سنین یک تا پنج سال است و خطر بروز عارضه فاویسم پس از ده سالگی کاهش می یابد، اما بهتر است همیشه مراقب او باشید.





بمراه جناب دکتر علاء بنیان کز ار سازمان انتقال خون ایران
علی اصغر صفیری فرد، کارشناس ارشد خون شناسی و بانک خون

علی اصغر صفیری فرد

کارشناس ارشد خون شناسی و بانک خون

نویسنده، مترجم، روزنامه نگار و مدرس حوزه سلامت

safarifardas@Gmail.com



کتاب های سلامتی

www.fardbook.blogfa.com

دانشنی های اهدای خون

www.safarifardas.blogfa.com

شکوفانوز

www.shokofanews.blogfa.com

رفار در اتاق تمیز

www.clean-room.blogfa.com

سلامتی و دیگر تیج

www.safari-fard.blogfa.com



کتاب های سلامتی

www.fardbook.blogfa.com