

فاکتور ۵ لیدن

فاکتور ۵ لیدن در اثر جهش یکی از فاکتورهای انعقادی خونی به نام فاکتور ۵ ایجاد می‌گردد. این جهش می‌تواند سبب افزایش احتمال تشکیل لخته‌های خونی به خصوص در وریدها گردد.

اغلب افراد مبتلا به فاکتور لیدن ۵ هیچ‌گاه دچار لخته‌های غیرطبیعی نمی‌شوند. اما برخی از بیماران دچار لخته‌هایی می‌شوند که منجر به مشکلات طولانی مدت یا مرگبار می‌گردد

فاکتور لیدن ۵ می‌تواند در هر دو جنس رخ دهد. احتمال ایجاد لخته در زنان در دوران حاملگی و استفاده از استروژن بیشتر است.

علائم

○ بیشتر افراد مبتلا به این بیماری هرگز هیچ‌علامتی از خود نشان نمی‌دهند. اولین نشانه‌ی ابتلای فرد به فاکتور لیدن ۵ ایجاد لخته در رگ‌های خونی (ترومبوز) وی می‌باشد.

○ برخی لخته‌ها هیچ مشکلی ایجاد نمی‌کنند و خود به خود از بین می‌روند. درحالی‌که برخی دیگر می‌توانند مرگبار باشند. علائم لخته خونی بسته به محل تشکیل و حرکت یا عدم تحرک آن متفاوت است.

○ لخته در ورید عمقی

○ این نوع لخته که به آن ترومبوز عروق وریدی عمقی (DVT) گفته می‌شود، ممکن است هیچ‌علامتی نداشته باشد. اگر علائم ظهور کنند، اغلب ساق پاها را درگیر خواهند ساخت که شامل تورم قوزک و پا می‌باشد. دیگر علائم و نشانه‌ها عبارتند از:

– درد

– تورم مشخص

– قرمزی

- گرمی

○ لخته نزدیک سطح پوست

○ نام این نوع از لخته ترومبوز وریدی، فلبیت یا ترومبوفلبیت می باشد. علئم و نشانه های غالب عبارتنداز:

- گرمی

- حساس بودن یا درد، اغلب داخل یا اطراف ورید حاوی لخته

○ لخته‌ی مهاجر به ریه‌ها

○ نام این عارضه آمبولی ریوی است و زمانی رخ می دهد که یک لخته وریدی عمقی شکسته و از طریق سمت راست قلب به ریه رفته و جریان خون را مسدود می سازد. این شرایط می تواند مرگبار باشد. علائم و نشانه های عبارتنداز:

تنگی نفس ناگهانی

درد قفسه سینه هنگام تنفس

سرفه همراه با خلط خونی

ضربان قلب تند(تاکی کاردی)

چه موقع به پزشک مراجعه کنیم

اگر فرد دچار شرایط زیر شود باید فوراً به اورژانس مراجعه کنید:

- دچار علائم آمبولی ریوی مانند درد قفسه سینه یا گرفتگی شود

- دچار علائم ترومبوز وریدی عمقی مانند پا درد و تورم شود

اگر فرد دچار شرایط زیر باشد باید به پزشک مراجعه کند:

– سابقه خانوادگی فاکتور لیدن ۵ یا لخته خونی

– سابقه داشتن لخته خونی به دلایل نامعلوم به خصوص در افراد زیر ۵۰ سال

دلایل

یک لخته خونی به طور طبیعی برای جلوگیری از خونریزی شریان یا ورید آسیب دیده تشکیل می شود. لخته خونی از طریق واکنش های شیمیایی میان پلاکت ها و پروتئین های خون (فاکتورهای انعقادی) تشکیل می شود. فاکتورهای ضدانعقادی از تشکیل لخته های خونی اضافی جلوگیری می کنند.

فاکتور ۵ یک فاکتور انعقادی می باشد. فاکتورهای ضدانعقادی فاکتور ۵ را شکسته و از تشکیل آن در مواقع غیر لازم جلوگیری می کند.

فاکتور لیدن ۵ کار پروتئین های ضدانعقاد را برای شکستن فاکتور ۵ سخت تر می سازد. در این حالت فاکتور ۵ بیشتر در عروق خونی باقی مانده و شانس ایجاد لخته افزایش می یابد.

افراد مبتلا به فاکتور لیدن ۵ یک یا در موارد نادر دو نسخه از ژن معیوب را به ارث می برند. افرادی که یک نسخه از ژن را به ارث برده اند خطر ایجاد لخته در آنان کمتر می باشد اما این خطر در افرادی که دو نسخه از ژن را دارند، بسیار زیاد می باشد.

عوامل خطرزا

سابقه خانوادگی فاکتور لیدن ۵ خطر ابتلا به این بیماری را افزایش می دهد. این ناهنجاری در افراد سفیدپوست و نژاد اروپایی شایع تر می باشد.

عوارض

□ فاکتور لیدن ۵ می تواند با انواعی از عوارض خطرناک لخته شدن مرتبط باشد. شامل:

□ عوارض حاملگی: اکثراً زنان مبتلا به فاکتور لیدن ۵ حاملگی بدون خطری را می گذرانند. اما جهش با خطر افزایش سقط و دیگر مشکلات مانند افزایش فشارخون حاملگی (پره اکلامپسی)، کندی رشد نوزاد و جداشدن زودهنگام جفت مرتبط است.

□ ترومبوز وریدی عمقی (DVT): خطر ابتلا به این عارضه در افراد مبتلا به فاکتور لیدن ۵ بیشتر است.

□ آمبولی ریوی: ترومبوز وریدی عمقی ممکن است شکسته شده و به ریه ها و در موارد نادر به مغز مهاجرت کرده سبب آمبولی شود. آمبولی ریوی می تواند مرگبار باشد.

تشخیص

اگر فرد دچار ترومبوزهای مکرر یا سقط یا سابقه قوی خانوادگی بیماری های ترومبوتیک داشته باشد، پزشک مشکوک به فاکتور لیدن ۵ خواهد شد. پزشک می تواند از طریق آزمایش خون از این یافته مطمئن شود. دو نوع تست می تواند انجام گیرد:

آزمون مقاومت پروتئین C فعال شده: در این تست خون فرد از نظر مقاومت به پروتئین C که یکی از فاکتورهای مهارکننده ی فاکتور ۵ می-باشد، بررسی می-گردد. نام این آزمون APC ست. اگر خون فرد به این پروتئین مقاوم باشد، احتمالاً دچار جهش در ژن فاکتور ۵ است.

آزمایش ژنتیک: این آزمایش برای بررسی وجود جهش در ژن فاکتور ۵ می باشد. این آزمایش همچنین ممکن است برای تأیید نتیجه آزمایش مقاومت APC به کار رود.

اگر فرد داروهای ضدانقاد مصرف می کند تنها باید آزمایش ژنتیک روی وی انجام گیرد. زیرا این داروها با آزمون APC تداخل دارند.

تست نوزادان قبل و کمی پس از تولد توصیه نمی گردد. حتی کودکان بدون علائم لخته نیز نیازی به غربالگری ندارند. لخته های خونی بسیار نادر هستند، حتی در کودکان مبتلا به فاکتور لیدن ۵. آزمایش قبل از بزرگسالی توصیه نمی شود.

درمان

پزشکان اغلب داروهای ضدانعقاد(آنتی کوآگولانت)مانند وارفارین، هپارین یا هپارین با وزن مولکولی پایین را برای درمان افراد مبتلا به لخته خونی تجویز می کنند.

اگر آزمایش ژنتیک تأیید کند که فرد مبتلا به فاکتور لیدن ۵ است اما وی هیچ علائمی نداشته باشد، پزشک داروهای ضدانعقاد را تجویز نخواهد کرد. اما در شرایط خطرناک مانند جراحی یا بستری شدن در بیمارستان، دسته ای از داروهای ضدانعقاد برای کاهش خطر DVT تجویز خواهد شد.

اگر فرد دچار لخته خونی باشد، درمان اولیه شامل ترکیبی از هپارین و وارفارین می باشد. مدت زمان مصرف دارو بسته به شرایط ترومبوز است.

هپارین: این دارو سریع-تر از وارفارین عمل می کند. و می-تواند وریدی یا زیرجلدی تزریق گردد. فرد می تواند فرم هایی از هپارین به نام انوکسپارین و دالتپارین را به خود تزریق کند. استفاده از هپارین در دوران حاملگی بلامانع است.

خطرات احتمالی هپارین خونریزی بیش از حد و واکنش آلرژیک می-باشد. این دارو دز مشخصی ندارد و برای تجویز دز مناسب نیاز به آزمایش خون خواهد شد.

وارفارین: این دارو به صورت قرص بوده و در نتیجه مصرف آن آسان تر از هپارین می باشد. وارفارین ممکن است سبب ناهنجاری های جنینی شود، پس مصرف آن در حاملگی ممنوع می باشد به خصوص سه ماهه اول. شایع ترین عارضه جانبی این دارو خونریزی ست وارفارین با بسیاری دیگر از دارو تداخل دارد و باید قبل از مصرف با پزشک یا داروساز مشورت شود. همانند هپارین دز مشخصی ندارد.

داروهای ضدانعقاد خوراکی جدید

سه داروی خوراکی جدید توسط سازمان غذا و داروی آمریکا برای جلوگیری از تشکیل لخته در افراد خاص، به تأیید رسیده است. مزیت این داروها نسبت به وارفارین، عدم نیاز آنان به آزمایش خون جهت تعیین دز می باشد. عارضه ی خونریزی در این سه داروها کمتر از وارفارین می باشد. این داروها عبارتند از:

دابیگاتران

ریواروکسابان

آپیکسابان

خونریزی بیش از حد ناشی از این داروها نمی تواند به آسانی توقف شود.

همچنین این داروها در زنان حامله مطالعه نشده اند. و می-توانند با داروهای خاصی تداخل یابند. اما این تداخلات در مقایسه با وارفارین بسیار کمتر می باشد.