

مورد نگاری

گزارش کمبود مادرزادی فاکتور VII انعقاد در یک خانواده

* مجتبی طبرستانی¹ Ph.D، محمدرضا کرامتی² MD

¹استاد خون شناسی، ²استادیار خون شناسی

تاریخ دریافت: ۸۴/۶/۳۰ - تاریخ پذیرش: ۸۵/۱/۲۰

خلاصه

مقدمه: کمبود مادرزادی فاکتور VII جزء کمبودهای نادر ارثی انعقاد با انتقال اتوزوم مغلوب می باشد. بیماران معمولاً با خونریزیهای مخاطی مثل خونریزیهای مکرر از بینی مراجعه می نمایند. با توجه به نادر بودن این بیماری و طیف تشخیصی های افتراقی آن این مطالعه با هدف گزارش این مورد نادر انجام شده است.

معرفی بیمار: بیمار پسر بچه ۴/۵ ساله که با سابقه خونریزیهای مکرر از بینی مراجعه نمود. سابقه خونریزیهای مکرر از بینی در برادر کوچکتر نیز وجود داشت. پدر و مادر بیمار و یک برادر و دو خواهر دیگر او مشکل بالینی خاص نداشتند. پدر و مادر بیمار دختر عمو پسر عمو بودند. در بررسی آزمایشگاهی بعمل آمده زمان پروترومبین (PT) در دو برادر دارای علامت بالینی بیش از دو برابر مقدار کنترل افزایش یافته بود و سطح انعقادی فاکتور VII کمتر از ۱٪ بود. (شکل هموزیگوت) در پدر و مادر بیمار و یکی از فرزندان دختر PT افزایش مختصر داشت و سطح فاکتور VII در محدوده ۶۰-۵۰٪ قرار داشت (شکل هتروزیگوت).

نتیجه گیری: بیماران مبتلا به کمبود مادرزادی فاکتور VII با خونریزیهای مکرر مخاطی بویژه خونریزی از بینی و رحم مراجعه می نمایند. افرادی که سطح فاکتور VII در آنها کمتر از ۱٪ می باشد با علائم بالینی شدیدتری همراه می باشند در حالی که اشکال هتروزیگوت بدون علامت بالینی می باشند. در اشکال هتروزیگوت (ناقلین) سطح فاکتور VII بین ۷۵-۲۵٪ نرمال قرار دارد. اما در اشکال هموزیگوت کمتر از ۲۵٪ است.

در دو بیمار مورد مطالعه فوق که شکل هموزیگوت ابتلا را داشتند، تنها علامت خونریزیهای مکرر از بینی بود. اشکال هتروزیگوت بدون علامت بالینی بودند. از نظر آزمایشگاهی در بیماران مورد بررسی که شکل هموزیگوت ابتلا را داشتند، سطح فاکتور VII کمتر از ۱٪ و در نوع هتروزیگوت بین ۶۰-۵۰٪ بود.

کلمات کلیدی: کمبود فاکتور VII، کمبود فاکتورهای انعقاد، فرایند انعقاد

* مشهد - بیمارستان امام رضا (ع)، آزمایشگاه خون شناسی - نویسنده رابط

تلفن: ۸۵۲۱۴۰۰ - Email: Drkeramati@yahoo.com