



راهنمای کادر درمان و آزمایشگاه

# الگوریتم تشخیص ناقلان و زنان و دختران مبتلا به هموفیلی

از کجا وارد الگوریتم می‌شوید؟

## ورودی A

زن یا دختر از خویشاوندان یک مرد مبتلا؛ شناسایی با  
بازبینی شجره‌نامه

## ورودی B

بدون سابقه خانوادگی، با خونریزی غیرعادی، aPTT طولانی  
یا FVIII/FIX پایین

## ورودی C

نوزاد یا دختر پیش از اقدام تهاجمی ← شاخه‌های ویژه  
(صفحه ۶)

# ۱ خطر ژنتیکی بر اساس شجره‌نامه

## ناقل قطعی

دختر مرد مبتلا؛ مادرِ پسر مبتلا که خویشاوند مبتلای دیگری در خط مادری دارد\*

## ناقل احتمالی

سایر زنان در مسیر وراثت

بازبینی و به‌روزرسانی شجره‌نامه هر ۲ سال



# ۲ فنوتیپ خونریزی

## ISTH-BAT

در دختران کم‌سن حساسیت کمتری دارد، چون هنوز با چالش هموستاتیک روبه‌رو نشده‌اند.

قاعدگی شدید، خونریزی پس از زایمان و فقر آهن را جداگانه بپرسید.

\* از عرف استاندارد بالینی؛ در مقاله مبنا تعریف نشده است.

## ۳ آزمایشگاه و طبقه‌بندی

**هموفیلی A:** سنجش FVIII:C با هر دو روش یک مرحله‌ای و کروموزنیک

**هموفیلی B:** سنجش FIX با یک روش معتبر

ناهمخوان با بالین ← تکرار (استروژن، بارداری، التهاب، گروه خونی 0) در نوزاد FIX فیزیولوژیک پایین است

**سطح FVIII یا FIX کمتر از ۴۰ IU/dL است؟**

بله

**هموفیلی، نه «فقط ناقل»؛ ثبت و طبقه‌بندی مانند مردان**

**خفیف**

بیش از ۵ تا زیر ۴۰

**متوسط**

۱ تا ۵

**شدید**

زیر ۱

FVIII پایین: رد VWD با VWF:Ag و فعالیت VWF. طبیعی بودن آنها نوع 2N را رد نمی‌کند ← VWF:FVIII B و/یا ژنتیک

**خیر (۴۰ یا بیشتر)**

**ناقل بودن رد نمی‌شود**

سطح طبیعی، احتمال خونریزی بالینی را هم رد نمی‌کند. وضعیت ناقلی فقط با ژنتیک تعیین می‌شود.

در هر دو حالت ← ژنتیک (صفحه بعد)

## ۳ ژنتیک برای تأیید و مشاوره

### واریانت خانوادگی مشخص است؟

**بله****آزمایش هدفمند همان واریانت**

مطمئن‌ترین روش تعیین وضعیت ناقلی

**خیر****ابتدا مرد مبتلای خانواده بررسی شود**

در صورت عدم دسترسی، بررسی کامل F8/F9 در خود زن

**نتیجه****واریانت تأیید شد**

با سطح ۴۰ یا بیشتر: ناقل با یا بدون علامت، بر اساس فنوتیپ خونریزی

**بدون واریانت در نواحی بررسی شده**

موزاییسم رد نشده؛ پیگیری بالینی ادامه یابد

**نتیجه نامشخص**

تفسیر در مشاوره ژنتیک

## ۴ مدیریت اقدام تهاجمی

نمونه رویکرد پیشنهادی مقاله برای کشیدن دندان؛ با تصمیم فردی تیم درمان

سطح FVIII بر حسب IU/dL

**۵۰ یا بیشتر**

بدون سابقه خونریزی: اقدامات موضعی + ترانگزامیک اسید

**۳۰ تا زیر ۵۰**

ترانگزامیک اسید  $\pm$  DDAVP  
به شرط اثبات پاسخ در آزمون DDAVP

**زیر ۳۰ یا فنوتیپ قابل توجه**

کنسانتره FVIII + ترانگزامیک اسید

در هموفیلی DDAVP، B بی اثر است؛ جایگزینی FIX بر اساس شدت

## شاخه‌های ویژه

### پسرِ مادر احتمالاً ناقل

تا اثبات خلاف، مبتلا فرض شود.

دست‌کم aPTT و در صورت امکان FVIII/FIX.

طبیعی بودن aPTT هموفیلی خفیف را رد نمی‌کند.

ختنه و سایر اقدامات تهاجمی تا رد هموفیلی یا تعیین پوشش هموستاتیک مناسب به تعویق بیفتند.

### بارداری

پرخطر در نظر گرفته شود؛ زایمان در مرکز مجهز.

پرهیز از اقدامات تهاجمی جنینی و زایمان واژینال ابزاری آسیب‌زا.

پس از شناسایی واریانت: تشخیص پیش از تولد یا PGT.

## شاخه‌های ویژه (ادامه)

### دختران

سطح فاکتور با محدودهٔ مرجع متناسب با سن تفسیر شود. اگر نتیجهٔ ژنتیک مدیریت را تغییر نمی‌دهد، برای حفظ حق تصمیم آیندهٔ دختر می‌توان آن را به تعویق انداخت.

### ارزیابی دوباره

شروع قاعدگی • پیش از جراحی یا دندان‌پزشکی • پیش از فرزندآوری • به‌روزرسانی شجره‌نامه هر ۲ سال

### بدون دسترسی به آزمایشگاه

ناقل محتمل فرض شود؛ ترانگزامیک اسید، آموزش و ارجاع به مرکز جامع.

### ثبت و پیگیری

زنان با سطح کمتر از ۴۰ مانند مردان مبتلا ثبت شوند؛ پیگیری مادام‌العمر در مرکز جامع.



## منابع

Hermans C, Lambert C. How I identify and diagnose carriers of hemophilia and women and girls with hemophilia. *Blood*. 2026. doi:10.1182/blood.2026033367

van Galen KPM, et al. A new hemophilia carrier nomenclature to define hemophilia in women and girls. *J Thromb Haemost*. 2021;19:1883-1887

Srivaths L, et al. The diagnosis and evaluation of women and girls with hemophilia and hemophilia carriers: guidance from the SSC of the ISTH. *J Thromb Haemost*. 2026. doi:10.1016/j.jtha.2026.06.022

**مرکز درمان جامع هموفیلی ایران**

تهران، تقاطع خیابان زرتشت و فلسطین

**۰۲۱-۸۸۹۱۰۰۰۱ تا ۳**

**ichcc.clinic**