

## ÇFARË ËSHTË HEMOFILIA?

Hemofilia është një çrregullim i koagulimit (mpiksjes) të gjakut. Personat me hemofili kanë mungesë të faktorëve të koagulimit, proteinave që kontrollojnë dhe ndalojnë hemorragjinë që ndodh në organizëm. Për fat të mirë ajo është një sëmundje e rrallë, vetëm 1 në 10,000 persona lindin me hemofilinë A dhe 1 në 50,000 persona me hemofilinë B.

### **Cilat janë tipet e Hemofilisë? A ka ndryshim midis tyre?**

Tipi më i shpeshtë i hemofilisë është hemofilia A, e cila shkaktohet nga mungesa e faktorit të VIII-të të koagulimit; hemofilia B është më pak e shpeshtë dhe shkaktohet nga mungesa e faktorit të IX-të të koagulimit. Pavarisht tipit të hemofilisë klinikisht ajo shprehet me hemorragji.

### **A është Hemofilia një sëmundje që zgjat gjithë jetën?**

Një person që lind me hemofili do ta ketë këtë patologji gjatë gjithë jetës. Niveli i prodhimit të faktorëve të koagulimit (VIII ose IX ) mbetet i njëjtë gjatë gjithë jetës së individit.

### **A është Hemofilia një sëmundje e shpeshtë?**

Hemofilia është një sëmundje relativisht e rrallë. Rreth 1 në 10.000 individ lindin me hemofilinë A dhe 1 në 50.000 persona lindin me hemofilinë B.

### **A ka forma të tjera të çrregullimit të koagulimit?**

Po, mungesa e disa faktorëve të tjerë të koagulimit shkakton gjithashtu gjakderdhje jonormale. Këtu përfshihet deficieti i faktorëve të I, II, V, VII, X, XI, XIII dhe faktorit Von Willebrand. Këto forma janë më të rralla se hemofilia A dhe B.

### **A është hemofilia një sëmundje ngjitëse?**

Hemofilia është një sëmundje e trashëguar, që transmetohet nga një brez në tjetrin nëpërmjet gjeneve. Një individ i lindur me këtë sëmundje, mund të transmetojë gjenet përgjegjëse tek brezat pasardhës (fëmijët, nipërit, mbesat), por s'mund ta transmetojë atë në komunitet ashtu si sëmundjet infektive, si p.sh. gripi.

## Si transmetohet Hemofilia ?

Hemofilia transmetohet nga prindërit te fëmijët nëpërmjet gjeneve. Gjenet përgjegjëse për hemofilinë A dhe B ndodhen në kromozomin X . Për këtë arsye hemofilia quhet një sëmundje e lidhur me X-in.

### Figura shpreh sesi transmetohen gjenet nga prindërit tek fëmijët.

Nëse në një çift bashkëshorti është i sëmurë me hemofili dhe gruaja nuk është, atëherë asnjëri nga fëmijët nuk do të jenë të sëmurë me hemofili, por të gjitha vajzat e këtij çifti do të kenë gjenin bartës të sëmundjes.

Femrat që kanë gjenin ‘defektoz’ të hemofilisë quhen bartëse.

Nëse një burrë i shëndoshë martohet me nje grua bartëse të sëmundjes, atëhere do të kenë 50 % mundësi për të lindur një djalë të sëmurë dhe 50 % mundësi për të lindur një vajzë bartëse të sëmundjes.



## Sa e rëndë është kjo sëmundje?

Shkalla e rëndesës së sëmundjes është në varësi të nivelit të faktorëve të VIII dhe IX në gjak. Ajo mund të jetë e lehtë, e mesme apo e rëndë.

Personat që vuajnë nga forma e rëndë e hemofilisë kanë hemorragji të herëpashershme në muskuj dhe artikulacione. Hemorragjitë tek ata ndodhin një apo 2 herë në javë dhe shpeshherë është spontane, pra pa një shkak.

Personat me hemofili të formës së mesme kanë episode të hemorragjive spontane më të rralla, dhe zakonisht pas lëndimeve apo goditjeve.

Personat me hemofili të formës së lehtë zakonisht pësojnë hemorragji vetëm gjatë traumave apo ndërhyrjeve kirurgjikale.

## Cilat janë shenjat dhe simptomat e sëmundjes?

Shenjat e hemofilisë A dhe B janë të njëjta:

- Nxirje të lëkurës, hematoma
- Hemorragji në muskuj dhe artikulacione
- Hemorragji spontane ( hemorragji nga hundët apo hemorragji të tjera që ndodhin pa shkak)

- Hemorragji e zgjatur pas prerjes, heqjes së dhëmbëve, ndërhyrjeve kirurgjikale apo goditjeve, aksidenteve.
- Hemorragjitë në muskuj apo artikulacione shkaktojnë:
  - Dhimbje
  - Ënjtje
  - Ngurtësim, kufizim të lëvizjes
  - Vështirësi për ta lëvizur artikulacionin

### **Çfarë është Hemofilia e fituar?**

Në raste të rralla, një person mund të zhvillojë hemofili gjatë jetës, kryesisht gjatë moshës së mesme dhe moshës së tretë. Një grua e re mund të zhvillojë hemofili gjatë tremujorit të tretë të shtatzënisë apo gjatë lindjes së fëmijës.

Hemofilia e fituar është një term që i referohet zhvillimit të antitropave ndaj faktorëve të VIII dhe të IX-të, pra vetë sistemi imunitar i shkatërron ato, pasi ato janë prodhuar.

### **Si diagnostikohet Hemofilia?**

Hemofilia diagnostikohet nëpërmjet marrjes së një analize gjaku e cila mat nivelin e faktorit të koagulimit në gjak. Nëse niveli I faktorit të VIII- të është i ulur në gjak, atëherë kemi të bëjmë me hemofilinë A, dhe hemofilinë B nëse kemi ulje të faktorit të IX-të në gjak.

Nëse nëna ka histori familjare për persona me hemofili, atëherë bëhet diagnoza prenatale nëpërmjet marrjes së gjakut fetal rreth javës së 18 të shtatzënisë.

### **Si trajtohet Hemofilia?**

Mënyra e vetme e trajtimit të hemofilisë është nëpërmjet zëvendësimit të faktorëve të koagulimit. Kjo bëhet nëpërmjet dhënies intravenoze të herëpashershme, në mënyrë periodike, të faktorit që mungon. Në këtë mënyrë mund të parandalohen episodet e hemorragjive spontane, periodike të cilat nëse nuk trajtohen çojnë në komplikacione si ankilozat.