



KONFERENCA E DYTË, 19.10.2018

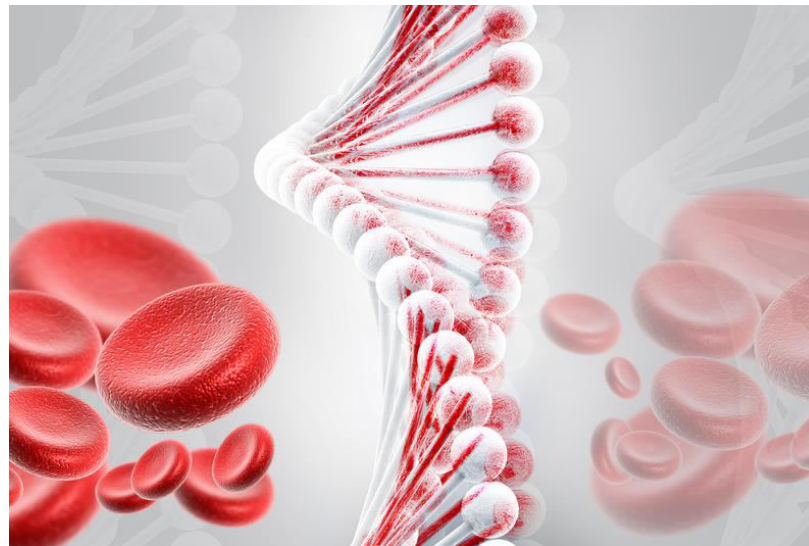
“SHËNDETI I GJIMNAZISTËVE DHE STUDIME TË INTEGRUARA TË FUSHAVE BIOMJEKËSORE”

SHKOLLA E MESME JOPUBLIKE “IBRAHIM KODRA”, DURRËS
LËNDA: BIOLOGJI

PROJEKT Nr. 5

Tema: “Hemofilia, sëmundja e mosmpiksjes së gjakut”

**Punoi: Muhamet BALLA,
Henri GRACI,
Elio ÇELA,
Kleo MALOKU**



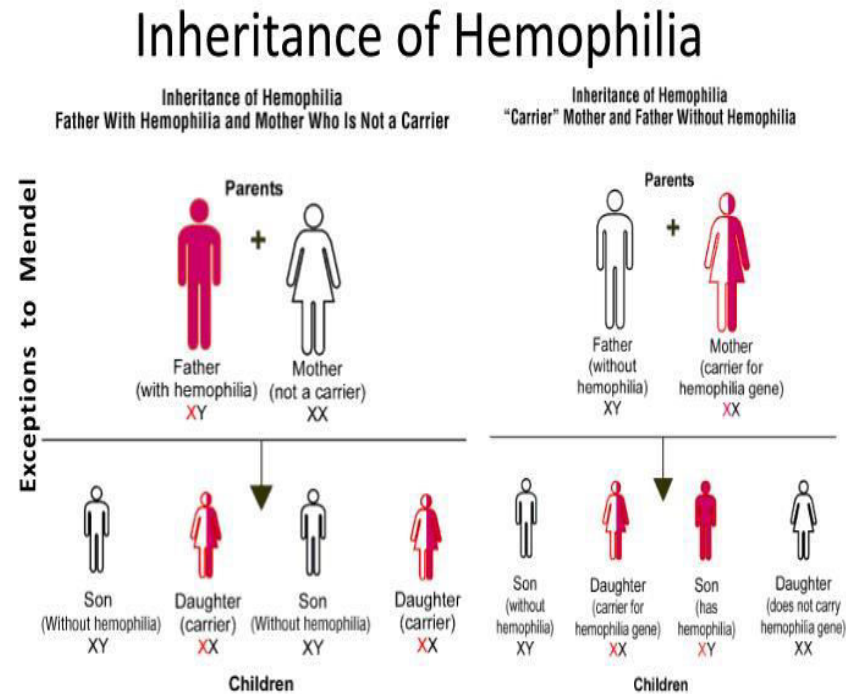
Udhëhoqi: Dr. Laura GJYLI

Durrës, 2018



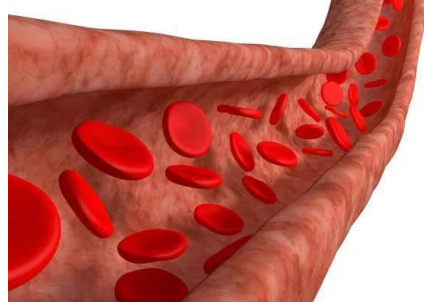
Objektivat e Realizuara

- Ç'është gjaku?
- Rrugët e koagulimit të gjakut në trupin human;
- Hemofilia, sëmundje gjenetike e lidhur me kromozomin e seksit X;
- Llojet e hemofilisë;
- Simptomat e saj;
- Tejçimi i hemofilisë;
- Historik mbi hemofilinë në familjet mbretërore;
- Trajtimi me medikamente;
- Studime statistikore rreth hemofilise në botë;





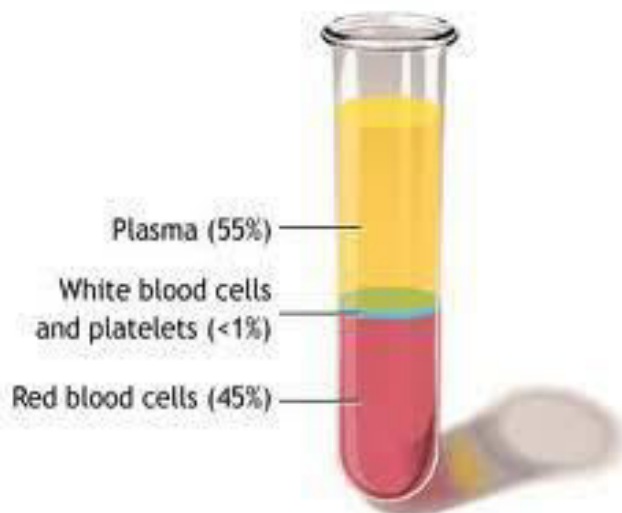
HEMOFILIA



Ç'është gjaku?

- Gjaku është një ind lidhor i lëngshëm, i cili me ndihmën e zemrës dhe enëve të qarkullimit të gjakut mirëmban funksionet e organeve të tjera të trupit nëpërmjet transportit të oksigjenit dhe lëndëve ushqyese.
- Trupi i njeriut përmban mesatarisht 5 - 6 litra gjak, ose 1/12 peshë e trupit.

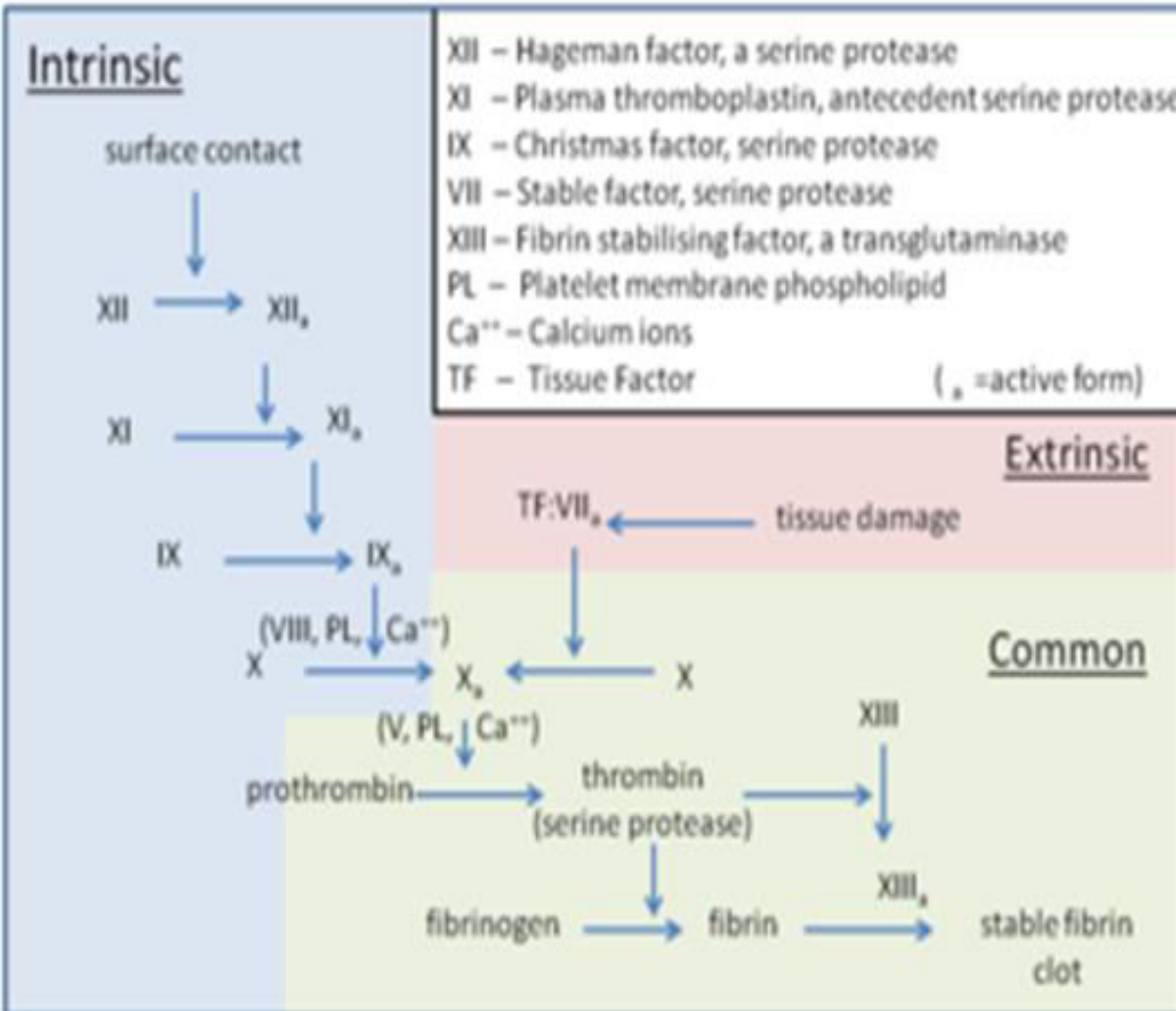
Gjaku përmban: qeliza të kuqe (eritrocite), qeliza të bardha (leukocite), pllakëza (trombocite) dhe plazmë, në të cilën notojnë qelizat. Elementët e figuruar përbëjnë 45%, kurse plazma zë 55% të vëllimit të përgjithshëm të gjakut.



Skemë e gjakut të kuagulluar në epruvetë

Rrugët e koagulimit të gjakut në trupin human

- Koagulimi ose mpiksja e gjakut realizohet në dy rrugë: rruga instrinseke (e brendshme), rruga ekstrinseke (e jashtme).

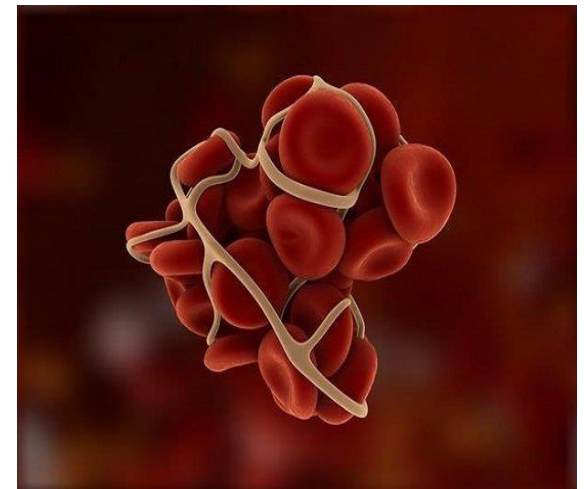


*Faktorët e brendshëm:
XII, XI, IX, VIII, Trombocyte, Ca²⁺

* Faktoret e jashtëm: VII

*Ngjashmëritë:

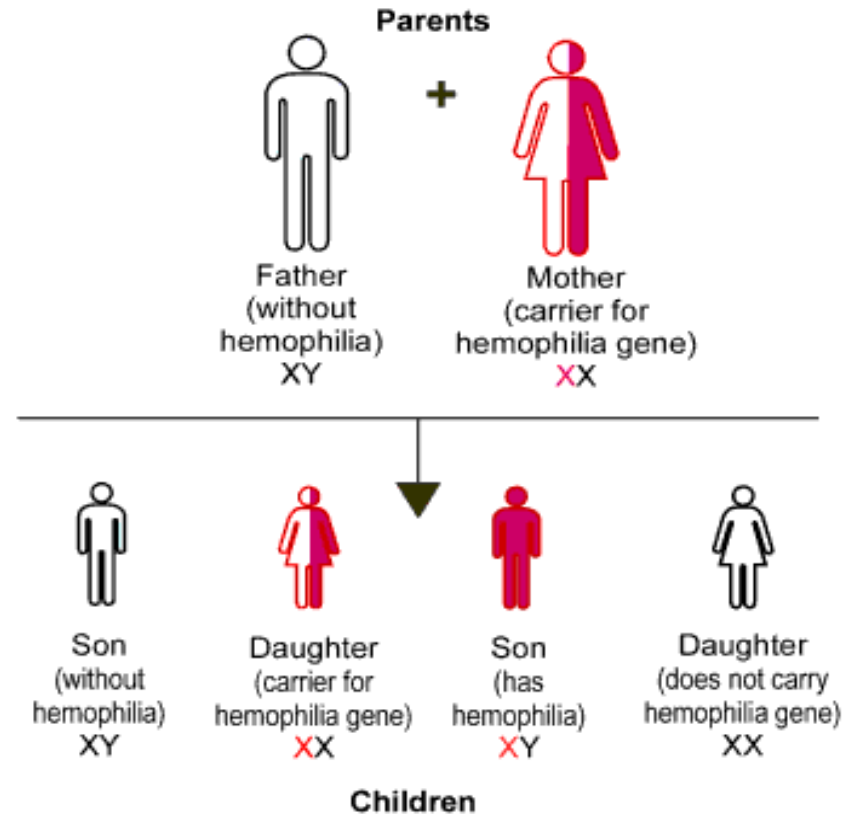
X, XIII, V, Trombocyte, Ca²⁺,
Prothrombin, Trombin, Fibrin
Fibrinogjen.



Hemofilia, sëmundje gjenetike e lidhur me kromozomin e seksit X

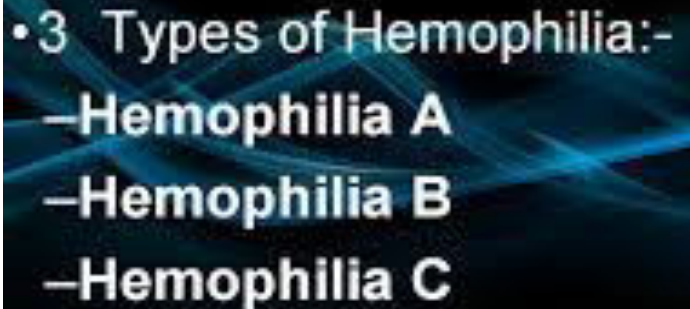
- Hemofilia është çrregullim i koagulimit (mpiksjes) të gjakut, quhet ndryshe sëmundja e mosmpiksjes së gjakut.
- Personat me hemofili kanë mungesë të faktorëve të koagulimit që kontrollojnë dhe ndalojnë hemorragjinë që ndodh në organizëm.
- Hemofilia është një sëmundje gjenetike recesive e lidhur me kromozomin X.

Inheritance of Hemophilia
"Carrier" Mother and Father Without Hemophilia



Llojet e hemofilisë

- **Hemofilia A**, është një çrregullim gjenetik i lidhur me X-në, që rezulton në një mangësi të faktorit VIII të koagulimit funksional.
- **Hemofilia B**, është gjithashtu një çrregullim gjenetik i lidhur me X-në, që rezulton në një mangësi të faktorit IX të koagulimit funksional.
- **Hemofilia C** shumë më e rrallë, është një çrregullim gjenetik autozomal që përfshin mungesën e faktorit XI të koagulimit funksional.



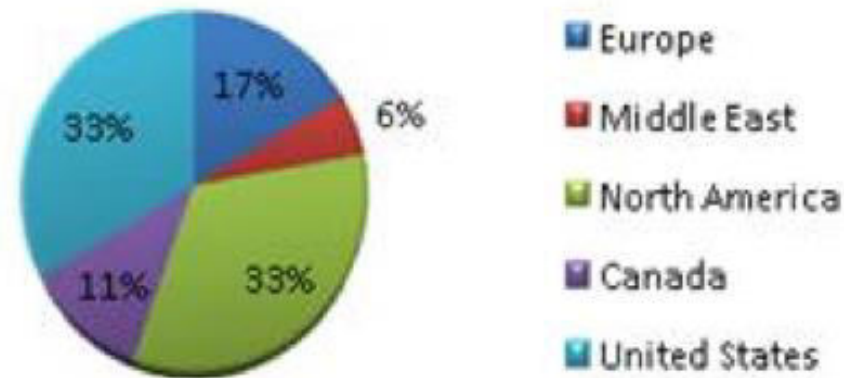
• 3 Types of Hemophilia:-
–Hemophilia A
–Hemophilia B
–Hemophilia C

➤ Simptomat

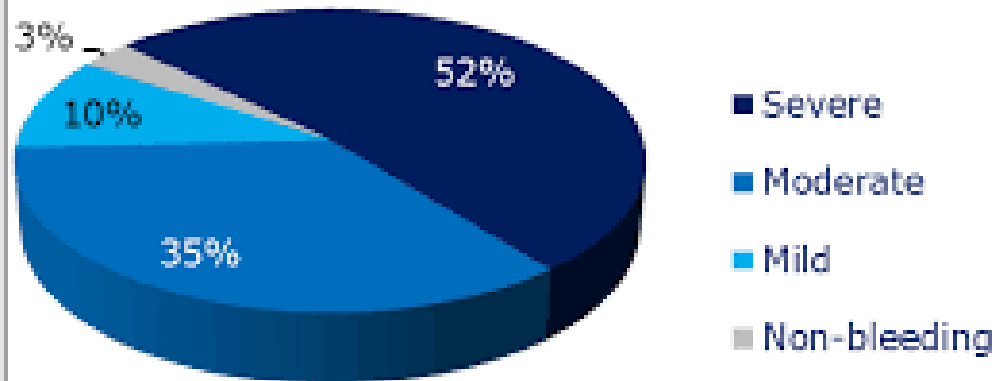
Personat që vuajnë nga hemofilia kanë këto simptoma:

- Nxirje dhe dhembje e lëkures.
- Hemoragji në muskuj dhe artikulacione.
- Hemoragji spontane dhe të vjella të përsëritura.
- Gjakderdhje e brendshme dhe gjak në urinë.
- Dhimbje koke e vazhdueshme dhe e zgjatur.

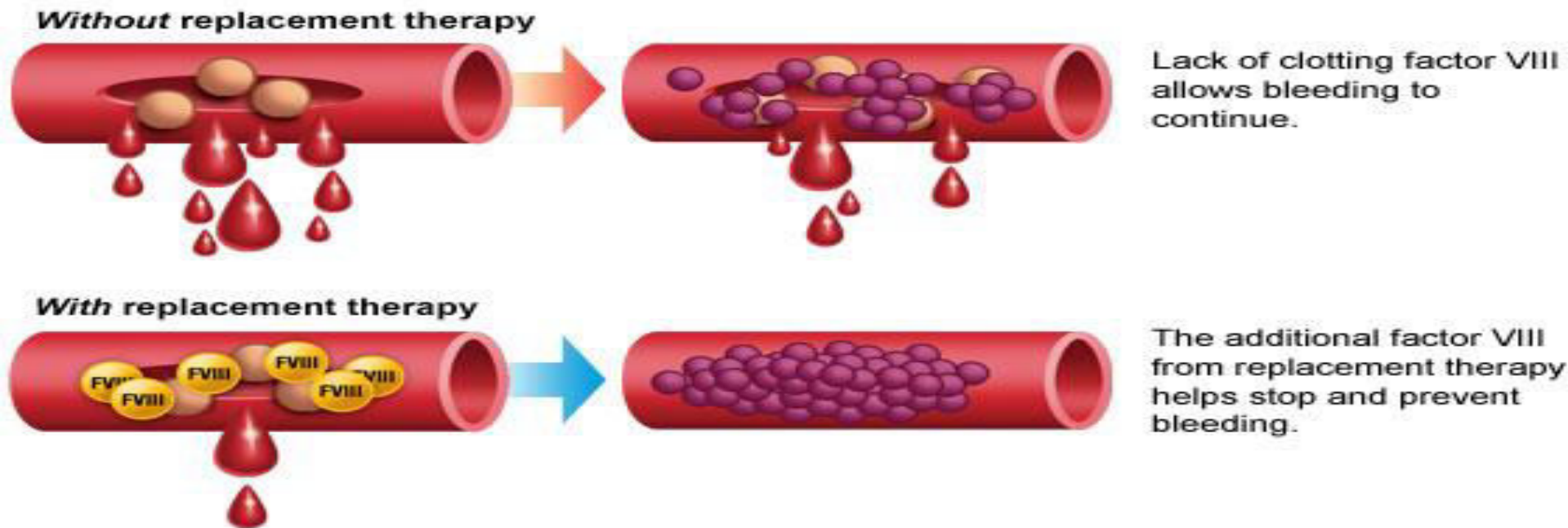
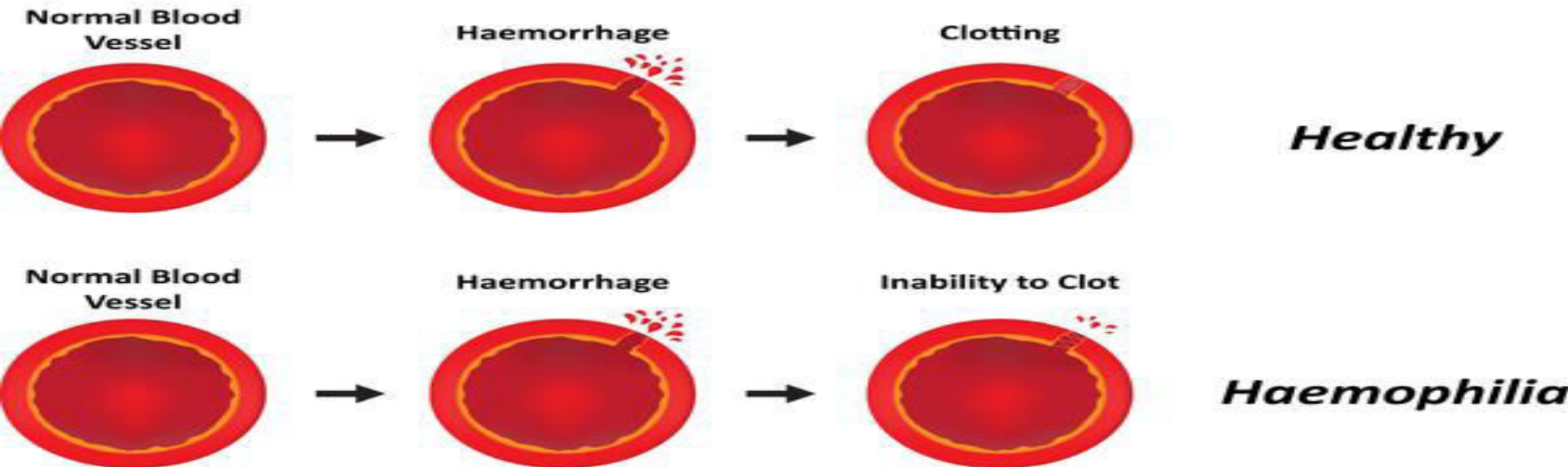
Worldwide Acquired Hemophilia A trials



How severe are bleeding symptoms?



Haemophilia



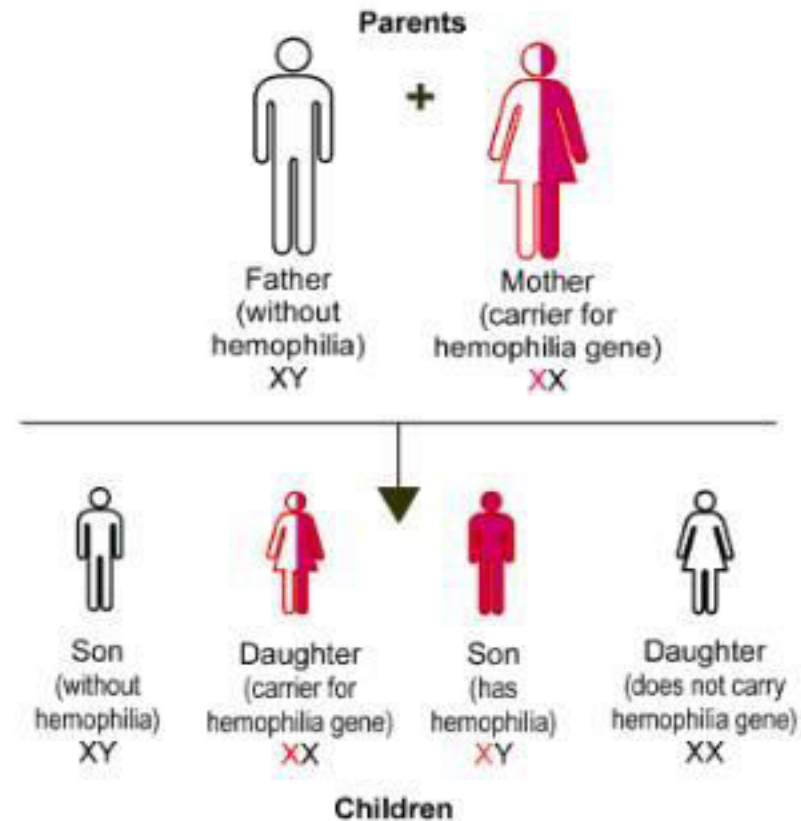
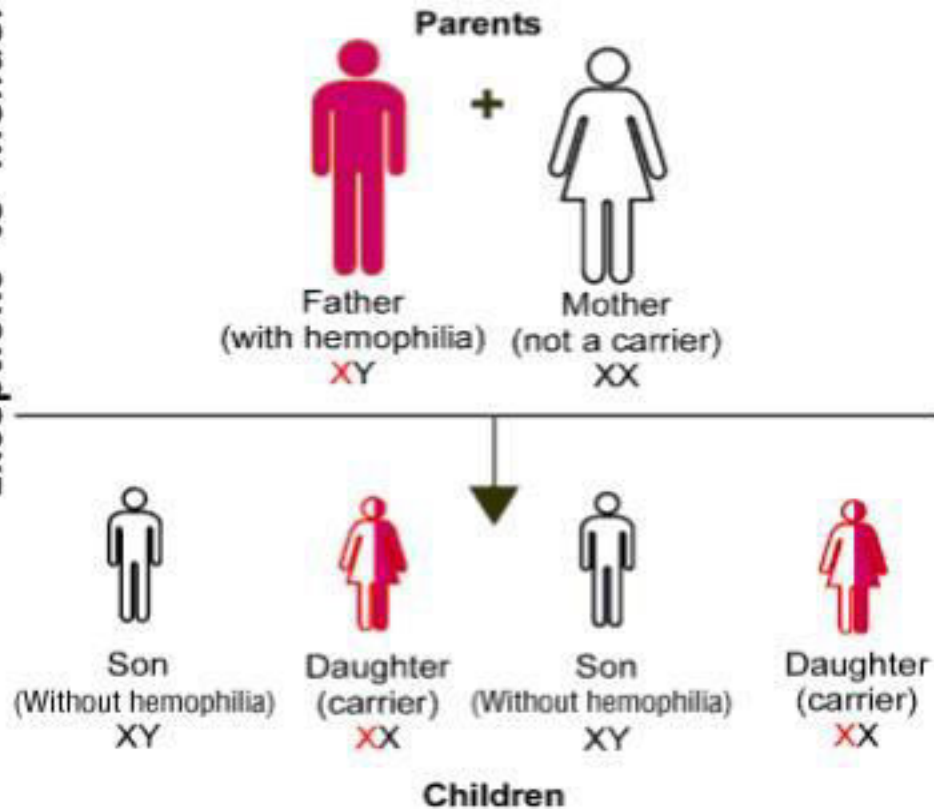
Tejçimi i Hemofilisë

Inheritance of Hemophilia

Inheritance of Hemophilia
Father With Hemophilia and Mother Who Is Not a Carrier

Inheritance of Hemophilia
"Carrier" Mother and Father Without Hemophilia

Exceptions to Mendel



➤ Historik mbi hemofilinë në familjet mbretërore

- Hemofilia është dukur qartë në historinë e mbretërve evropianë në shekujt e 19 dhe 20. Mbretëresha e Britanisë, nëpërmjet dy prej pesë vajzave të saj, Princesha Alice dhe Princesha Beatrice, e kaluan këtë mutacion në shtëpi të ndryshme mbretërore .
- Djali i Viktorias, Princi Leopold, vuajti nga kjo sëmundje. Për këtë arsye, hemofilia dikur quhej "sëmundja mbretërore".
- Fëmijët e Mbretëreshës Viktorias, Edward, Alfred dhe Arthur nuk ishin hemofilikë, mirëpo djali i Viktorias, Leopoldi ishte një i sëmurë me hemofili, duke e bërë vajzën e tij Princeshë Alice, zotëruese të kësaj sëmundje.

Queen Victoria family tree

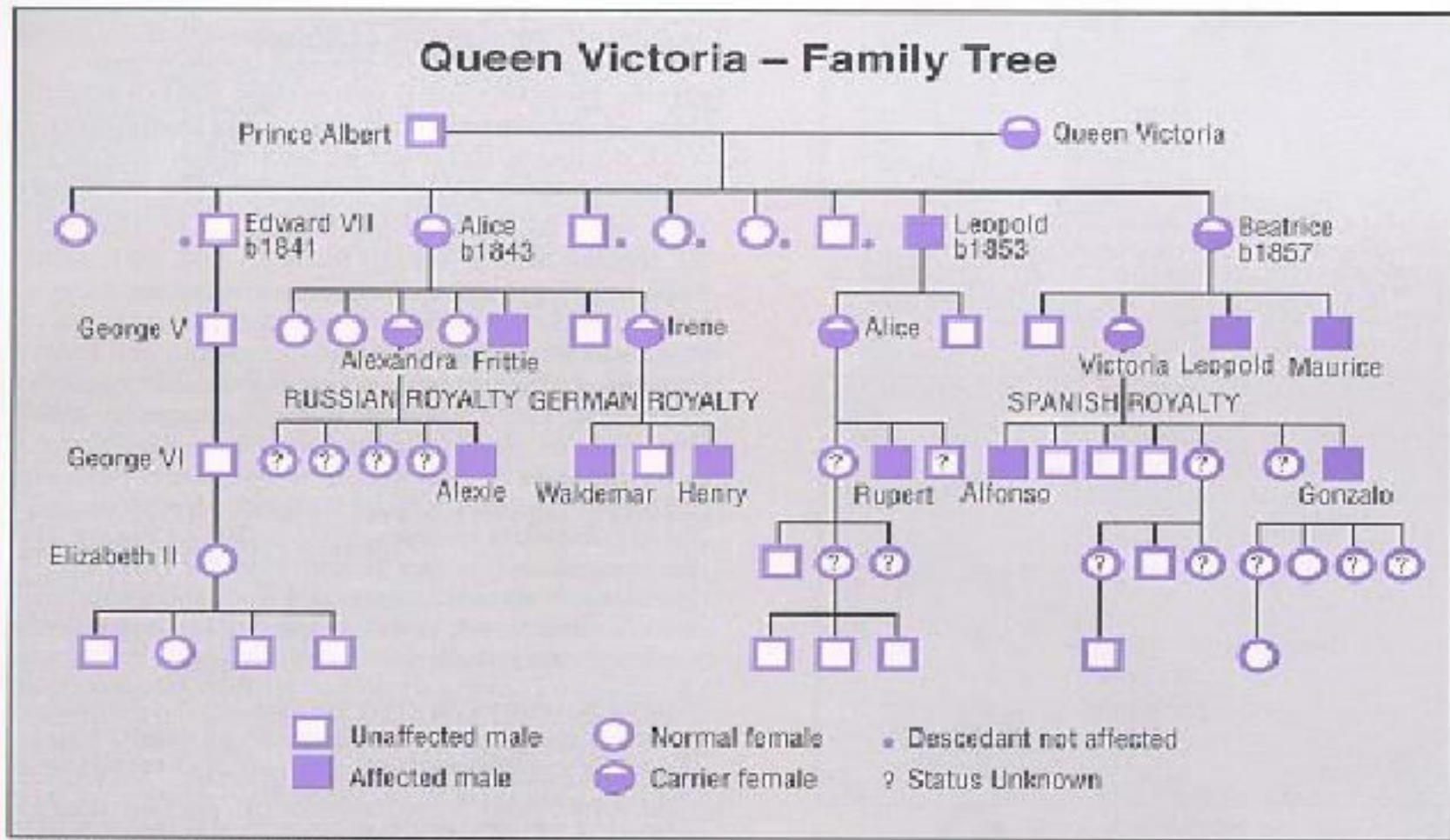


Figure 1. Queen Victoria's family tree.

➤ Trajtimi me medikamente

➤ Terapia Zëvendësuese

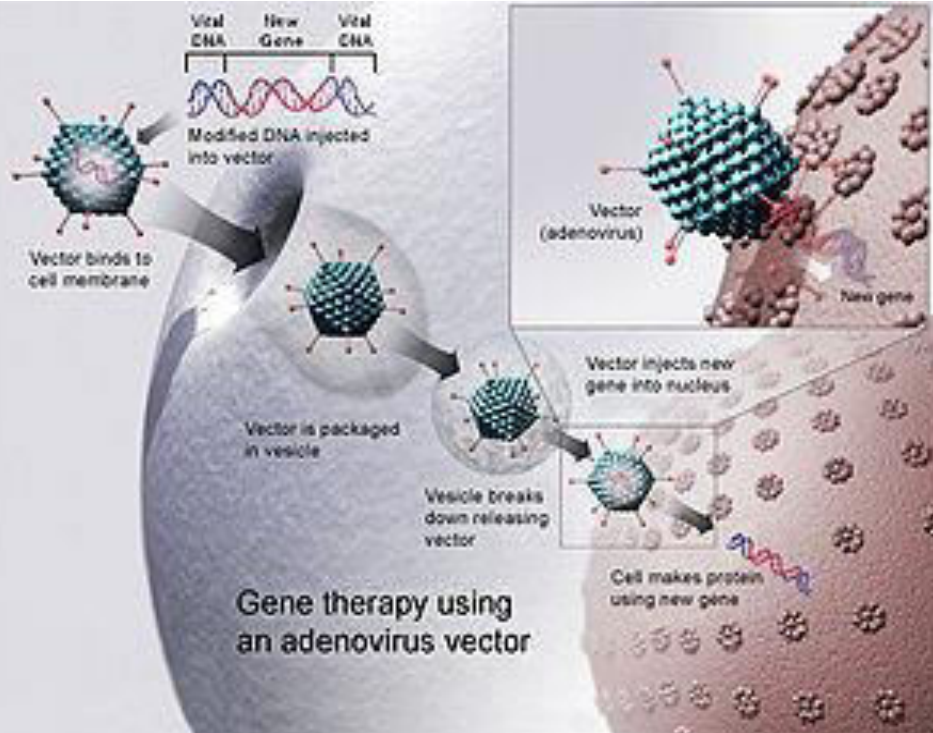
Pacientit të sëmurë i injektohen koncentre të faktorëve VIII dhe IX në mënyrë që të zëvendësohet faktori që mungon.

➤ Medikamentet antifibrinolitike

Mund të përdoren së bashku me terapinë zëvendësuese. Jepen si tablete dhe nuk lejojnë shpërbërjen e mpiksjes.

➤ Terapia me gjene

Të sëmurit i injektohen gjene normale për të ndihmuar në korigjimin e gjeneve të sëmura.



➤ Studime statistikore rreth hemofilisë në botë

- Hemofilia A shfaqet në 1 nga 5.000 lindje . Rreth 400 foshnje lindin me hemofili A çdo vit. Një studim i kryer në gjashtë shtete në vitin 1994 vlerësoi se rreth 17.000 njerëz kishin hemofili në atë kohë.
- Aktualisht, numri i personave me hemofili në Shtetet e Bashkuara vlerësohet të jetë rreth 20.000, bazuar në lindjet dhe vdekjet e pritura që nga viti 1994.
- Tabela e të dhënave të Hemofilisë tregon moshën e diagnozës tek fëmijët më pak se 2 vjeç.

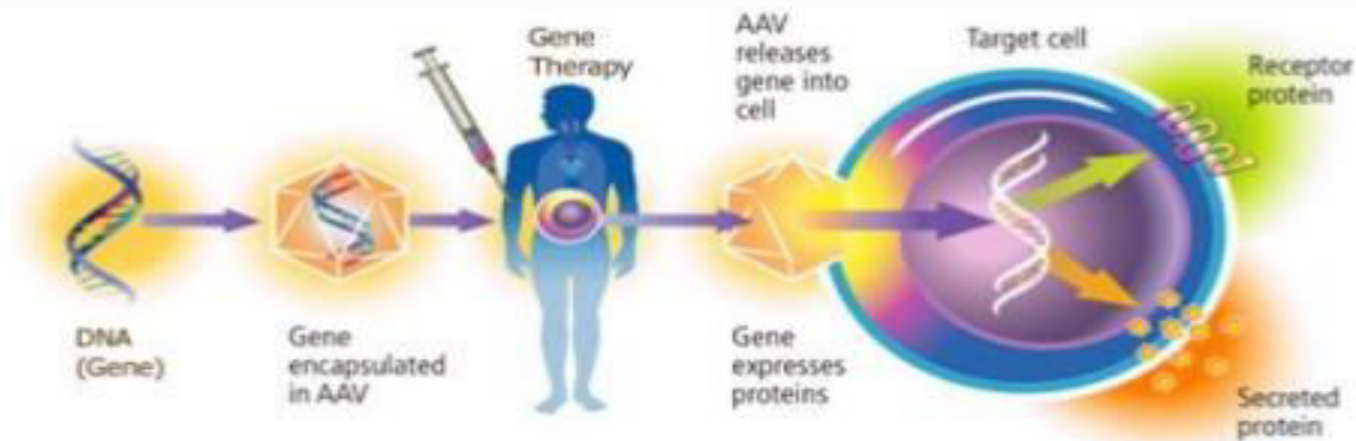
Age of Diagnosis Among Children Less Than 2 Years of Age



➤ Studime shkencore rreth trajtimit të hemofilisë

- Një 'kurë' për hemofilinë është një hap më afër, pas rezultateve të një terapie inovative të gjeneve.
- Një infuzion i vetëm i terapisë së gjenit tregoi nivele të përmirësuara të proteinës koaguluese të gjakut Faktori VIII, me 85 % të pacientëve që vuanin nga hemofilia A, që arritën nivele normale ose afër normale të Faktorit VIII edhe pas një periudhe të gjatë trajtimi.

HemiCon Gene Therapy



➤ Bibliografia

- <https://www.bartshealth.nhs.uk/-...groundbreaking-gene-therapy-trial>
- <https://www.mayoclinic.org/.../hemophilia/symptoms>
- [https://www.doktorim.com/trajtimi l hemofilise-terapia e zevendesimit/](https://www.doktorim.com/trajtimi-l-hemofilise-terapia-e-zevendesimit/)
- <https://en.wikipedia.org/wiki/haemophilia>
- <https://en.wikipedia.org/wiki/blood>
- [https://en.wikipedia.org/wiki/haemophilia in european royalty](https://en.wikipedia.org/wiki/haemophilia_in_european_royalty)
- <https://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/data.html>