

[Akceptuję](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

[zapisz się](#)

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

Anemia sierpowata - co warto o niej wiedzieć?

Wystarczy niewielka mutacja genetyczna, aby czerwone krwinki zamiast okrągłego przybierały kształt sierpa. Silne bóle odczuwane w różnych miejscach ciała czy też udary mózgu, to tylko niektóre możliwe skutki powodowanej przez to choroby. Na szczęście, medycyna dysponuje już wieloma sposobami na łagodzenie objawów anemii sierpowatej. Na horyzoncie widać też nowe metody leczenia, w tym m.in. terapie genowe.

W Polsce niedokrwistość sierpowatokrwinkowa (anemia sierpowata) do tej pory występowała bardzo rzadko. Jednak globalizacja, dalekie podróże i coraz liczniejsze migracje mogą tę sytuację zmienić. Trzeba bowiem wiedzieć, że są na świecie miejsca, gdzie ta choroba występuje znacznie częściej niż u nas. I chociaż nie można się nią zarazić, to jednak wchodząc w związek z osobą z takiego regionu istnieje pewne ryzyko przeniesienia na przyszłe dziecko powodującego tę chorobę genu. Właśnie ze względu na intensywne migracje, choroba ta stała się problemem m.in. we Francji. Tymczasem np. w Afryce każdego roku rodzi się ponad 200 tys. dzieci z anemią sierpowatą.

Aby zachorować, trzeba jednak odziedziczyć mutację od obojga rodziców. Po odziedziczeniu tylko jednego wadliwego genu nie rozwinię się pełna choroba, choć we krwi będą obecne zarówno zdrowe, jak i zmienione krwinki. Zwykle wtedy nie pojawiają się niepokojące objawy. Takie osoby jednak przenoszą wadliwy gen dalej. Kiedy mężczyzna i kobieta są nosicielami pojedynczych uszkodzonych genów, ryzyko, że dziecko będzie miało w pełni rozwiniętą chorobę wynosi 25 proc. Podobnie, ma ono 25 proc. szans, że będzie wolne od mutacji.

Jak już wyżej wspomniano, przyczyną tej choroby jest niewielka mutacja genetyczna, a konkretnie mutacja w genie odpowiedzialnym za produkcję przenoszącej tlen hemoglobiny. Wskutek tej mutacji zawierające hemoglobinę czerwone krwinki przyjmują charakterystyczny kształt sierpa, czy jak kto woli, półksiężyca. Nie tylko jednak są one zdeformowane, ale też stają się bardziej lepkie, co sprawia, że trudniej jest im przeciskać się przez drobne naczynia krwionośne. Co więcej, zamiast ok. 120 dni, żyją tylko od 10 do 20 dni. Chory ma więc także mniej krwinek, niż zdrowa osoba.

Anemię sierpowatą można wykryć m.in. z pomocą badania krwi, a przez pobranie próbki płynu owodniowego można ją stwierdzić jeszcze przed narodzinami. Z pomocą USG można natomiast określić ryzyko udaru, do którego czasami prowadzi.

Anemia sierpowata - jakie objawy i powikłania wywołuje

Gdy dojdzie do odziedziczenia choroby, już ok. 5 miesiąca życia pojawiają się jej wyraźne objawy. Jeden z głównych symptomów to ból. Dochodzi do niego, kiedy wadliwe krwinki zatykają małe naczynia krwionośne. Ból o różnym nasileniu może pojawiać się w klatce piersiowej, brzuchu, stawach, kościach i może utrzymywać się kilka godzin, a nawet tygodni. Bywa, że z jego powodu potrzebna jest hospitalizacja.

Epizody bólu mogą wystąpić kilka-kilkanaście razy w roku, a z powodu uszkodzeń stawów może pojawić się też ból chroniczny. Wystąpić również mogą owrzodzenia na nogach, a także opuchlizna rąk i stóp. Bywa też, że uszkodzeniu ulega śledziona, co prowadzi do wzrostu ryzyka infekcji, także groźnych - np. płuc.

Problemy z ukrwieniem mogą też uszkodzić siatkówki oczu i doprowadzić nawet do ślepoty. Zataką mogą się także naczynia w mózgu, powodując udar.

Ponadto, ze względu na gorsze natlenienie organizmu jego wzrost i dojrzewanie mogą ulec opóźnieniu. Gorsze ukrwienie może spowodować też uszkodzenie różnych narządów, np. nerek, wątroby czy wspomnianej już śledziona. Za sprawą infekcji lub zakrzepów może dojść także do ostrego zespołu klatki piersiowej z takimi objawami jak niedotlenienie, kłopoty z oddychaniem, gorączka i ból. Konieczna może być wtedy natychmiastowa pomoc. Najczęściej u dorosłych osób może rozwinąć się też nadciśnienie płucne, objawiające się m.in. krótkim oddechem i zmęczeniem. Również ta przypadłość może być śmiertelna.

Wskutek choroby pojawić mogą się też kamienie żółciowe. U mężczyzn, zatkanie naczyń może także doprowadzić do priapizmu - długotrwałych bolesnych erekcji, które z czasem mogą doprowadzić do impotencji.

Sposoby leczenia są ograniczone, ale pacjentom można pomóc

Obecne terapie polegają przede wszystkim na redukcji ryzyka powikłań i w miarę możliwości na podnoszeniu jakości życia chorego. Stosuje się m.in. transfuzje krwi. Podaje się także leki przeciwbólowe oraz leki, które ograniczają ryzyko napadów bólu i poprawiają stan chorego, zmniejszając nawet potrzebę transfuzji i hospitalizacji.

Postęp w tej dziedzinie jest wyraźny. Np. kilka lat temu wykazano w badaniu klinicznym bardzo skuteczne działanie w leczeniu tej choroby substancji o nazwie hydroksymocznik. W badaniu wzięło udział ponad 120 dzieci w wieku od 4 do 16 lat. Część otrzymywała comiesięczne transfuzje, a część była leczona testowaną substancją. Organizatorzy badania porównywali u uczestników ryzyko udarów.

„Żadne dziecko nie powinno mierzyć się z zagrożeniem udarami” - mówił dr Gary H. Gibbons, dyrektor amerykańskiego National Heart, Lung, and Blood Institute, które sponsorowało badanie.

„Nasz instytut chce wolnego od udarów pokolenia dzieci z niedokrwistością sierpowatokrwinkową. Badania takie jak to pomagają nam osiągnąć ten szczytny cel” - podkreślał.

W związku z bardzo dobrymi wynikami badanie to przerwano, aby dzieciom w grupie z transfuzjami zacząć podawać wspomniany lek. Chorym na anemię sierpowatą często też podaje się antybiotyki, aby chronić ich przed infekcjami. Podobnie działają szczepienia ochronne.

Duże znaczenie ma też styl życia - odpowiednia, bogata w warzywa i kolorowe owoce dieta, właściwe nawodnienie organizmu, unikanie ekstremalnych temperatur, umiarkowane ćwiczenia fizyczne, a także rezygnacja z tytoniu.

Wyleczyć chorobę może obecnie jedynie przeszczep szpiku pobranego od dawcy o wysokiej zgodności (najczęściej od rodzeństwa). Operację zaleca się zwykle dzieciom z silnymi objawami, ale jeszcze z niewielkimi uszkodzeniami narządów. Zabieg jest jednak ryzykowny. Może m.in. dość do niebezpiecznego odrzucenia przeszczepu przez układ odpornościowy.

Anemia sierpowata - nowe metody dają nadzieję

Prowadzone są także badania nad nowymi terapiami. Być może chorych leczyć z anemii sierpowatej zdołają np. terapie genowe.

Stosunkowo niedawno specjaliści z Cincinnati Children's Cancer and Blood Diseases Institute opisali obiecujący wynik badania klinicznego tego typu leczenia z udziałem dwójki dorosłych pacjentów.

„Rok po terapii naszego pierwszego pacjenta i sześć miesięcy po leczeniu drugiego, obaj doświadczyli znaczącej poprawy jakości życia spowodowanej wyraźnym zmniejszeniem objawów” - opowiada kierująca badaniem dr Punam Malik.

Terapia polega na wprowadzeniu za pomocą wirusa genu prawidłowej hemoglobiny do krwiotwórczych komórek macierzystych chorego. Pobiera się je najpierw od pacjenta i zmienia w laboratorium. Szpik lezonej osoby przygotowuje się potem z pomocą małej dawki chemioterapii,

po czym wprowadza się zmodyfikowane komórki. Po 10 dniach od zabiegu pacjent ma normalną liczbę krwinek, a w ciągu dwóch tygodni dochodzi do siebie po chemioterapii.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/29956.html>



23-04-2025

NAWA ogłosiła nowy pilotażowy program "Naukowcy w potrzebie"

Z mW tym roku 10 wybranych projektów uzyska w sumie prawie 4,4 mln zł wsparcia.



23-04-2025

Misja z polskim astronautą

W maju na Międzynarodową Stację Kosmiczną może ona wystartować.



23-04-2025

Kwantowa kontrola zderzeń nie tylko w ultraniskich temperaturach

Badania te podsumowano w komunikacie Wydziału Fizyki UW.



23-04-2025

[Podlaski Festiwal Nauki i Sztuki w dniach 9-18 maja](#)

Ponad 500 różnych wydarzeń.



23-04-2025

[Popularyzator astronomii](#)

Po prostu patrzmy w niebo



23-04-2025

[Tomografie komputerowe mogą odpowiadać za 5% wszystkich nowotworów...](#)

Informuje pismo „JAMA Internal Medicine”.



23-04-2025

[Wszechświat może się bardzo wolno obracać](#)

Twierdzą naukowcy z University of Hawaii w Manoa.



23-04-2025

[Weganom może brakować lizyny i leucyny](#)

Można je znaleźć m.in. w roślinach strączkowych, orzechach i nasionach.

Informacje dnia: [NAWA ogłosiła nowy pilotażowy program "Naukowcy w potrzebie"](#) [Misja z polskim astronautą](#) [Kwantowa kontrola zderzeń nie tylko w ultraniskich temperaturach](#) [Podlaski Festiwal Nauki i Sztuki w dniach 9-18 maja](#) [Popularyzator astronomii](#) [Tomografie komputerowe mogą odpowiadać za 5% wszystkich nowotworów w USA](#) [NAWA ogłosiła nowy pilotażowy program "Naukowcy w potrzebie"](#) [Misja z polskim astronautą](#) [Kwantowa kontrola zderzeń nie tylko w ultraniskich temperaturach](#) [Podlaski Festiwal Nauki i Sztuki w dniach 9-18 maja](#) [Popularyzator astronomii](#) [Tomografie komputerowe mogą odpowiadać za 5% wszystkich nowotworów w USA](#) [NAWA ogłosiła nowy pilotażowy program "Naukowcy w potrzebie"](#) [Misja z polskim astronautą](#) [Kwantowa kontrola zderzeń nie tylko w ultraniskich temperaturach](#) [Podlaski Festiwal Nauki i Sztuki w dniach 9-18 maja](#) [Popularyzator astronomii](#) [Tomografie komputerowe mogą odpowiadać za 5% wszystkich nowotworów w USA](#)

Partnerzy