

### [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

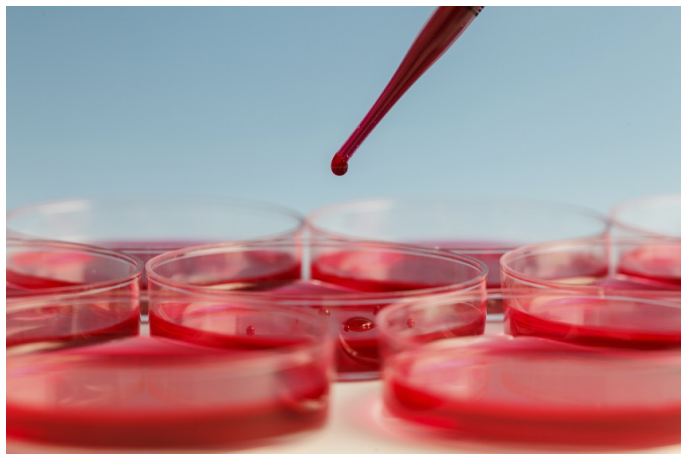
zapisz się



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

[Strona główna](#) > [Felieton](#)

## Hemofilia - choroba nie tylko królów



**Hemofilia to jedna ze skaz krwotocznych - chorób charakteryzujących się skłonnością do krwawień w obrębie tkanek, narządów oraz układów. W przypadku hemofilii przyczyną skazy są zaburzenia krzepnięcia krwi spowodowane defektem genu znajdującego się na chromosomie X, który koduje syntezę osoczowych czynników krzepnięcia.**

Krzepnięcie krwi to nic innego niż zamiana rozpuszczalnego białka osocza (fibrynogenu) w przestrzenną sieć fibryny. Proces, który - zwłaszcza u osoby zdrowej - wydaje się być prosty, w rzeczywistości jest skomplikowany i złożony. Bierze w nim udział kilkanaście różnych związków - w tym dwanaście białek osocza, które nazywamy czynnikami krzepnięcia.

Jako hemofilię A określa się wrodzoną skazę krwotoczną uwarunkowaną zmniejszeniem aktywności czynnika krzepnięcia VIII w osoczu. Hemofilia B spowodowana jest mniejszą aktywnością czynnika krzepnięcia IX. Hemofilia dotyczy głównie mężczyzn, natomiast jej nosicielkami są kobiety, ponieważ geny czynników VIII i IX są sprzężone z płcią.

Jak wynika z danych Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, który od 1991 r. prowadzi rejestr chorych na skazy krwotoczne, częstość występowania hemofilii w Polsce ocenia się na 1:12 3000 mieszkańców. Do lipca 2011 r. w polskim rejestrze zachorowań znalazło się 4227 osób, w tym 2605 z hemofilią. Hemofilia A występuje w Polsce sześć razy częściej niż hemofilia B. Ciężką postacią choroby dotkniętych jest 53,7 proc. pacjentów z hemofilią A i 48 proc. z hemofilią B.

### **Znana od wieków**

Hemofilia ma bogatą historię - była jedną z najwcześniej opisanych chorób. Pierwsze wzmianki na jej temat pochodzą z ok. 100 roku n.e. Dotyczą żydowskiego prawa, które zezwalało na zwolnienie chłopca z zabiegu obrzezania, w przypadku gdy dwaj starsi bracia dziecka zmarli z powodu krwotoku spowodowanego tym zabiegiem.

Żydowski lekarz Mojżesz Majmonides, żyjący w XII w., zastosował tę zasadę wobec synów z drugiego małżeństwa pewnej kobiety, co - według współczesnych interpretacji - świadczyć ma o tym, że nie tylko zdawał sobie sprawę z zagrożenia, jakie niesie hemofilia, ale również z tego, że to matka jest nosicielką choroby. Opis rodziny, której mężczyźni potomkowie umierali w wyniku krwotoku po niewielkich skaleczeniach, można znaleźć także u arabskiego lekarza Albukaziza, żyjącego na przełomie X i XI wieku.

Jako jednostka chorobowa została opisana dopiero na początku XIX wieku przez lekarza Johna Conrada Otto z Filadelfii. Nazwa hemofilia po raz pierwszy pojawiła się w pracy lekarza uniwersytetu w Zurychu Hopffa. Dopiero w latach 50. XX wieku wyodrębniono dwa typy hemofilii - A oraz B.

Tak naprawdę hemofilia znana jest jednak przede wszystkim jako „choroba królewska”, a to za

sprawą brytyjskiej królowej Wiktorii. Wiadomo obecnie, że „babka Europy”, która poprzez swoich dziewięcioro dzieci była spokrewniona z wieloma królewskimi rodami na kontynencie, była też nosicielką genu hemofilii. Chorobę przekazała swojemu ósmemu synowi Leopoldowi, który zmarł w wieku 31 lat z powodu pourazowego krwawienia wewnątrzczaszkowego, a także córkom Alicji i Beatrycze, które przekazały „pechowy” gen królewskim rodzinom Rosji, Prus i Hiszpanii. Tą drogą gen hemofilii dotarł także do najsłynniejszego w historii pacjenta z hemofilią: carewiczka Aleksiego - syna ostatniego cara Rosji Mikołaja II.

## **Główny objaw - krwawienia**

Głównym i najbardziej typowym objawem ciężkiej hemofilii są powtarzające się krwawienia do stawów. U chorego może wystąpić nawet 40 krwawień rocznie - w stawach kolanowych, łokciowych czy skokowo-goleniowych. Wylewy krwi prowadzą do zniszczenia stawu, co określa się jako artropatię hemofilową.

Wylewy krwi mogą następować także do mięśni, m.in. do mięśnia biodrowo-łędźwiowego. Krew może pojawić się w moczu chorego. Inny objaw to tzw. rzekome guzy hemofilowe, czyli torbiele kostne powstające w wyniku wylewów pod okostną, które mogą osiągać duże rozmiary. Pacjent może doznać także krwawienia z przewodu pokarmowego. Niebezpieczne - ze względu na zagrożenie krwotokiem - są dla niego wszelkie rany pooperacyjne i zabiegi ekstrakcji zębów. Szczególnie groźne są krwawienia śródczaszkowe i krwawienie z tylnej ściany gardła, uciskające drogi oddechowe, które mogą doprowadzić do zgonu.

Wszystkie powyższe objawy dotyczą przede wszystkim ciężkiej hemofilii, w której czynnik krzepnięcia znajduje się poniżej 1 proc. normy. Przy hemofilii umiarkowanej (1-5 proc. normy) samoistne krwawienia stawowe i mięśniowe są znacznie rzadsze, a przy łagodnej postaci (6-49 proc. normy) praktycznie nie występują. Groźne mogą być natomiast krwawienia pourazowe i pooperacyjne.

## **Leczenie hemofilii**

W hemofilii stosowane jest leczenie substytucyjne, tzn. pacjentowi podaje się - w postaci wstrzykiwanych dożylnie koncentratów - czynniki krzepnięcia uzyskiwane z ludzkiego osocza lub metodami inżynierii genetycznej.

Pierwszą metodą zastosowaną w leczeniu hemofilii było - niezbyt skuteczne jako terapia - przetaczanie krwi. Na początku XX w. zastąpiono je przetaczaniem osocza. Nadal jednak były to środki nie dość skuteczne, mimo że wydłużyły średnią długość życia osoby z hemofilią z 11 do 26 lat (w latach 20. XX w.). W latach 50. nastąpił znaczący postęp w terapii - z osocza wyizolowano preparat złożony z kilku czynników krzepnięcia. Gdy wyizolowano czynnik VIII, którego niedobór odpowiada za hemofilię A, udało się stworzyć pierwsze koncentraty czynnika krzepnięcia.

Wkrótce jednak i ta metoda ujawniła swoje niedoskonałości. Krew dawców, z której uzyskiwano koncentraty, nie była dostatecznie badana pod kątem czystości biologicznej, dlatego u pacjentów chorych na hemofilię dochodziło do masowych zakażeń. W latach 80. w Stanach Zjednoczonych z powodu AIDS zmarło ok. 10 tys. pacjentów z hemofilią, połowa chorych została zakażona wirusowym zapaleniem wątroby typu C. W Polsce skala zakażeń była znacznie mniejsza, zwłaszcza jeśli chodzi o wirus HIV, wówczas rzadziej spotykany na terenie naszego kraju.

Tragedia zakażonych chorych na hemofilię doprowadziła do zaostrzenia kryteriów selekcji dawców, a przede wszystkim do wprowadzenia szczegółowych metod badania materiału służącego do produkcji koncentratów czynników krzepnięcia m.in. z wykorzystaniem testów wykrywających

materiał genetyczny wirusów. Stosowane obecnie procedury wyeliminowały niebezpieczeństwo zakażenia HIV, WZW typu B oraz C, wciąż jednak nie są skuteczne w stosunku do parwowirusa B19, WZW typu A, nie rozstrzygnięto też jednoznacznie kwestii zagrożenia chorobą Creutzfelda-Jacoba.

Kolejny przełom w terapii nastąpił w 1992 roku, gdy na rynku pojawiły się koncentraty rekombinowanych czynników krzepnięcia, w których w pełni wyeliminowano niebezpieczeństwo zakażeń. Pierwsze tego typu preparaty zawierały białka ludzkie i zwierzęce. Koncentraty drugiej generacji uzyskano bez udziału białek ludzkich, zaś najnowsze koncentraty trzeciej generacji nie zawierają już domieszki ani białek ludzkich, ani zwierzęcych.

Zdaniem przewodniczącej Grupy ds. Hemostazy Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów prof. dr hab. Krystyny Zawilskiej, dodatkową zaletą rekombinowanych czynników krzepnięcia jest to, że istnieje możliwość modyfikowania ich budowy, aby np. nie powodowały powstawania inhibitorów, czyli przeciwciał, które tworzą się w organizmie na skutek wprowadzenia obcego białka, albo żeby cechowały się wydłużonym czasem działania tak, aby zamiast co dwa dni, można było je podawać co trzy dni lub raz w tygodniu.

« | **1** | [2](#) | »

<http://laboratoria.net/felieton/23794.html>

**Informacje dnia:** [Jak otworzyć laboratorium? Dziękujemy za odwiedziny na targach Labs Expo W przyszłości będziemy jedli mięso z drukarki Ruszył nabór na wspólne projekty przedsiębiorców i naukowców; w puli 66 mln zł Błonica - choroba groźna także dla dorosłych 87% internautów uważa hejt za poważny problem społeczny](#) [Jak otworzyć laboratorium? Dziękujemy za odwiedziny na targach Labs Expo W przyszłości będziemy jedli mięso z drukarki Ruszył nabór na wspólne projekty przedsiębiorców i naukowców; w puli 66 mln zł Błonica - choroba groźna także dla dorosłych 87% internautów uważa hejt za poważny problem społeczny](#) [Jak otworzyć laboratorium? Dziękujemy za odwiedziny na targach Labs Expo W przyszłości będziemy jedli mięso z drukarki Ruszył nabór na wspólne projekty przedsiębiorców i naukowców; w puli 66 mln zł Błonica - choroba groźna także dla dorosłych 87% internautów uważa hejt za poważny problem społeczny](#)

## **Partnerzy**