

[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

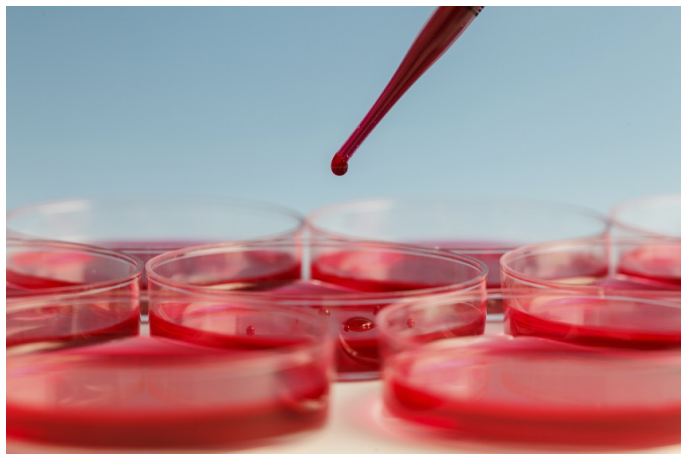
zapisz się



- [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 poradzić sobie z końcem wakacji? Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne](#) [Przydatność organów do przeszczepu](#) [Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#) [Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu](#) [Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#) [Jak poradzić sobie z końcem wakacji? Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne](#) [Przydatność organów do przeszczepu](#) [Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#) [Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu](#) [Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#)

Partnerzy