

SFEROCYTOZA WRODZONA

Czym jest sferocytoza wrodzona? Sferocytoza wrodzona to niedokrwistość hemolityczna. Inną nazwą tego schorzenia jest choroba Minkowskiego-Chauffarda. Jest to choroba genetyczna, najczęściej występuje w rodzinach, gdzie już ją zdiagnozowano.

Jak się dziedziczy sferocytoza wrodzona? Jak mówi literatura – 80% przypadków sferocytozy wrodzonej to przypadki rodzinne. 75% to przypadki dziedziczone w sposób autosomalny dominujący, 25% natomiast w sposób autosomalny recesywny lub są to przypadki de novo.

| PARAMETR | ZMIANA |
|----------------------------|---|
| RBC | ↓ |
| MCHC | ↑ |
| RDW | ↑ |
| RETIKULOCYTY | ↑ |
| BILIRUBINA | ↑ |
| OPORNOŚĆ OSMOTYCZNA OSOCZA | ↓ lub prawidłowa |
| ROZMAZ KRWI OBWODOWEJ | Obecne sferocyty i mikrosferocyty, poikilocytoza, anizocytoza |

W diagnostyce sferocytozy wrodzonej wykorzystuje się:

- **TEST EMA** – badanie to umożliwia stwierdzenie niedoboru białek wchodzących w skład cytoszkieletu erytrocytów
- badanie **oporności osmotycznej erytrocytów** – prawidłowy wynik tego oznaczenia nie wyklucza jednak rozpoznania sferocytozy wrodzonej
- analizę **białek cytoszkieletu SDS-PAGE** z wykorzystaniem elektroforezy w żelu poliakrylamidowym
- **badania genetyczne** z wykorzystaniem sekwencjonowania DNA oraz metody Real-Time PCR



SFEROCYTY - małe, okrągłe erytrocyty bez charakterystycznego przejaśnienia.

Występują również w przypadku:

- sferocytozy nabytej
- anemii autoimmunologicznej
- niedokrwistości w wyniku konfliktu serologicznego
- przewlekłej niewydolności nerek