**Серповидноклеточная анемия**

*Бажанов Владимир Владимирович,*

*преподаватель специальных дисциплин*

*ГБПОУ «Миасский медицинский колледж»,*

*bazhan.bazhan@yandex.ru**.*

**Серповидно-клеточная анемия** – наследственная гемоглобинопатия, обусловленная синтезом аномального гемоглобина S, изменением формы и свойств эритроцитов крови.Характеризуется нарушением структуры гемоглобина и присутствием в крови эритроцитов серповидной формы.

**Ключевые слова:** глутаминовая кислота, валин, ß-полипептидная цепь, деоксигемоглобин, аутогемолиз, гетерозиготы.

В основе серповидно-клеточной анемии лежит генная мутация, обусловливающая синтез аномального гемоглобина S (HbS). Дефект структуры гемоглобина характеризуется заменой глутаминовой кислоты валином в ß-полипептидной цепи. Образующийся при этом гемоглобин S после потери присоединенного кислорода приобретает консистенцию высокополимерного геля и становится в 100 раз менее растворимым, чем нормальный гемоглобин А. В результате этого эритроциты, несущие деоксигемоглобин S, деформируются и приобретают характерную полулунную (серповидную) форму. Измененные эритроциты становятся ригидными, малопластичными, могут закупоривать капилляры, вызывая ишемию тканей, легко подвергаются аутогемолизу.

Наследование серповидно-клеточной анемии происходит по аутосомно-рецессивному типу. При этом, гетерозиготы наследуют дефектный ген серповидно-клеточной анемии от одного из родителей, поэтому, наряду с измененными эритроцитами и HbS, имеют в крови и нормальные эритроциты с HbА. У гетерозиготных носителей гена серповидно-клеточной анемии признаки заболевания возникают лишь в определенных условиях. Гомозиготы наследуют по одному дефектному гену от матери и от отца, поэтому в их крови присутствуют только серповидные эритроциты с гемоглобином S; заболевание развивается рано и протекает тяжело.

Таким образом, в зависимости от генотипа, в гематологии различают **гетерозиготную** (HbAS) и **гомозиготную** (HbSS) форму серповидно-клеточной анемии. К редко встречающимся вариантам заболевания относятся промежуточные формы серповидно-клеточной анемии. Обычно они развиваются у двойных гетерозигот, несущих один ген серповидно-клеточной анемии и другой дефектный ген - гемоглобина C (HbSC), серповидной β-плюс (HbS/β +) или β-0 (HbS/β0) талассемии.

**Диагностика**

Диагноз серповидно-клеточной анемии выставляется гематологом на основании характерных клинических симптомов, гематологических изменений, семейно-генетического исследования. Факт наследования ребенком серповидно-клеточной анемии может быть подтвержден еще на этапе беременности с помощью биопсии ворсин хориона или амниоцентеза.

В периферической крови отмечается нормохромная анемия (1-2х1012/л), снижение гемоглобина (50-80 г/л), ретикулоцитоз (до 30%). В мазке крови обнаруживаются серповидно измененные эритроциты, клетки с тельцами Жолли и кольцами Кабо. Электрофорез гемоглобина позволяет определить форму серповидно-клеточной анемии – гомо- или гетерозиготную. Изменение биохимических проб крови включает гипербилирубинемию, увеличение содержания сывороточного железа. При исследовании пунктата костного мозга выявляется расширение эритробластического ростка кроветворения.

Дифференциальная диагностика направлена на исключение других гемолитических анемий, вирусного гепатита А, рахита, ревматоидного артрита, туберкулеза костей и суставов, остеомиелита и др.

**Лечение**

Серповидно-клеточная анемия относится к категории неизлечимых болезней крови. Таким пациентам требуется пожизненное наблюдение гематолога, проведение мероприятий, направленных на предупреждение кризов, а при их развитии – проведение симптоматической терапии.

В период развития серповидно-клеточного криза требуется госпитализация. С целью быстрого купирования острого состояния назначается кислородотерапия, инфузионная дегидратация, введение антибиотиков, обезболивающих средств, антикоагулянтов и дезагрегантов, фолиевой кислоты. При тяжелом течении обострений показано переливание эритроцитарной массы. Проведение спленэктомии не способно повлиять на течение серповидно-клеточной анемии, однако может на время уменьшить проявления заболевания.