

Jak mogę pomóc swojemu dziecku?

- Poinformuj wszystkich świadczeniodawców medycznych dziecka, że jest ono nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej.
- Chodź z dzieckiem na wszystkie wyznaczone wizyty lekarskie.
- Porozmawiaj ze świadczeniodawcą medycznym i doradcą genetycznym o nosicielstwie genu i chorobie niedokrwistości sierpowatokrwinkowej. Doradcy genetyczni mogą pomóc w wyjaśnieniu zagrożeń dla dzieci podczas planowania rodziny.
- Wyjaśnij dziecku, na czym polega nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej.
- Poznaj symptomy ostrzegawcze lub objawy powodowane ćwiczeniami. Nosiciele genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej mogą bezpiecznie ćwiczyć i uprawiać sporty. Porozmawiaj z trenerem i świadczeniodawcą medycznym, aby zaplanować bezpieczne treningi. Nosiciele genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej powinni pić dużo wody podczas ćwiczeń i robić przerwy w razie potrzeby. Krajowe Stowarzyszenie Sportów Uczelnianych (National Collegiate Athletics Association, NCAA) wymaga obecnie, aby wszyscy studenci-sportowcy przed uprawianiem sportu lub zgłoszeniem się na kwalifikacje przeszli badania na niedokrwistość sierpowatokrwinkową.
- Nosiciele genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej powinni poinformować świadczeniodawcę medycznego, jeśli mają takie objawy jak krew w moczu. Powinni także zgłosić wszelkie obrażenia oczu.

Gdzie można uzyskać więcej informacji na temat nosicielstwa genu anemii sierpowatej?

- Porozmawiaj z następującymi osobami:
 - Twój świadczeniodawca medyczny
 - Świadczeniodawca medyczny Twojego dziecka
 - Doradca genetyczny
- Przydatne witryny internetowe:
 - Centra ds. Zapobiegania i Kontroli Chorób (Centers for Disease Control and Prevention) — What You Should Know About Sickle Cell Trait (Co należy wiedzieć o nosicielstwie genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej): <https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/toolkit.html>
 - Nemours® KidsHealth® – Sickle Cell Trait (Nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej): <https://kidshealth.org/en/parents/sickle-cell-trait.html>
 - Urząd ds. Zasobów i Usług Zdrowotnych (Health Resources and Services Administration, HRSA) — Newborn Screening: Sickle Cell Trait (Badania przesiewowe noworodków: Nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej): <https://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/sickle-cell-trait>
 - Krajowe Stowarzyszenie Sportów Uczelnianych — broszura dla studentów-sportowców Nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej (National Collegiate Athletics Association – A Fact Sheet for Student Athletes: Sickle Cell Trait): <https://www.ncaa.org/sports/2016/7/27/sickle-cell-trait.aspx>

Program Badań Przesiewowych Noworodków (Newborn Screening Program)

Wadsworth Center

New York State Department of Health

120 New Scotland Ave

Albany, NY 12208

nbsinfo@health.ny.gov

(518) 473-7552, poniedziałek–piątek, 8:45–16:45

www.wadsworth.org/newborn



Ten projekt jest wspierany przez Urząd ds. Zasobów i Usług Zdrowotnych (HRSA) Departamentu Zdrowia i Opieki Społecznej Stanów Zjednoczonych (U.S. Department of Health and Human Services, HHS), numer grantu H4NMC49259. Niniejsza treść należy do jej autorów i nie musi wyrażać oficjalnego stanowiska ani poparcia ze strony HRSA, HHS lub organów władz Stanów Zjednoczonych (U.S. Government).



Department
of Health

NOSICIELSTWO GENU NIEDOKRWISTOŚCI SIERPOWATOKRWINKOWEJ (SICKLE CELL TRAIT)

Związki rodzinne
Informacje dla rodziców
i rodzin



Department
of Health

Badanie przesiewowe noworodków wykazało, że Twoje dziecko jest nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej. **To NIE ZNACZY, że Twoje dziecko ma niedokrwistość sierpowatokrwinkową.** Te informacje mogą być przydatne dla Ciebie i Twojej rodziny.

Co to jest nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej?

Nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej nie jest chorobą. Nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej może być każdy. Jest przekazywane (dziedziczone) z rodzica na dziecko. Nosiciele genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej są najczęściej zdrowi. Ludzie rodzą się z nosicielstwem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej i będą je mieć przez całe życie. Nie można się tym zarazić. Nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej nie zmienia się w niedokrwistość sierpowatokrwinkową.

Na czym polega różnica między nosicielstwem genu a chorobą niedokrwistości sierpowatokrwinkowej?

NOSICIELSTWO GENU NIEDOKRWISTOŚCI SIERPOWATOKRWINKOWEJ

Nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej zwykle nie powoduje problemów zdrowotnych. Większość nosicieli genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej żyje z tym, nawet o tym nie wiedząc. W rzadkich przypadkach u nosicieli genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej mogą wystąpić objawy w okresach skrajnego obciążenia organizmu, takiego jak:

- Intensywne ćwiczenia lub uprawianie sportu
- Odwodnienie
- Ekstremalne zmiany wysokości, na przykład podczas nurkowania głębinowego lub wspinaczki górskiej

Objawy mogą obejmować ból mięśni, uczucie zmęczenia, krew w moczu lub szybki oddech.

CHOROBA NIEDOKRWISTOŚCI SIERPOWATOKRWINKOWEJ

Niedokrwistość sierpowatokrwinkowa to poważna choroba krwi. Osoby z niedokrwistością sierpowatokrwinkową często cierpią na chroniczny ból oraz problemy z wątrobą i śledzioną. Mają także mniej czerwonych krwinek. Nazywa się to anemią. Anemia może powodować, że osoby chore na niedokrwistość sierpowatokrwinkową są blade, mają duszności i łatwo się męczą. Mają wysokie ryzyko poważnych infekcji i udarów mózgu. Osoby chore na niedokrwistość sierpowatokrwinkową wymagają opieki medycznej przez całe życie.

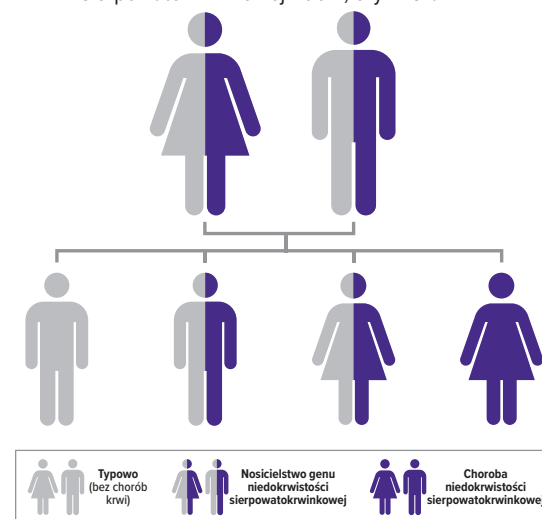
Jak ktoś może stać się nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej?

- Nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej może być każdy. Nosicielami genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej mogą być przedstawiciele wszystkich ras i grup etnicznych. Nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej występuje częściej u osób, których przodkowie pochodzili z Afryki, Karaibów, Ameryki Środkowej i Południowej, krajów śródziemnomorskich, Bliskiego Wschodu lub Indii.
- Wszyscy mamy geny (lub DNA) otrzymane od obojga naszych biologicznych rodziców. Gen to odcinek DNA dostarczający instrukcji organizmowi. Zarówno nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej, jak i sama niedokrwistość sierpowatokrwinkowa są spowodowane zmianami w genie wytwarzającym białko zwane hemoglobina. Mamy dwie kopie tego genu, po jednej od każdego z rodziców. Hemoglobina pomaga czerwonym krwinkom przenosić tlen w organizmie.
- Nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej występuje, gdy ktoś urodzi się z 1 normalną i 1 zmienioną kopią genu. Wiele osób nie wie, że jest nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej. Najlepszym sposobem, aby się dowiedzieć, czy jesteś nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej, jest zwrócenie się do świadczeniodawcy medycznego i wykonanie badania krwi.
- Do choroby niedokrwistości sierpowatokrwinkowej dochodzi, gdy u danej osoby występują 2 zmienione kopie genu. Niedokrwistość sierpowatokrwinkową nazywa się także anemią sierpowatą. Istnieje więcej rodzajów zaburzeń hemoglobiny.

Co ten wynik testu oznacza dla mnie i mojej rodziny?

- Jeśli Twoje dziecko jest nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej, oznacza to, że jest nim również co najmniej jedno z rodziców. Ważne jest, aby przebadać oboje rodziców. Zapytaj swojego świadczeniodawcę medycznego o badania pod kątem wszystkich rodzajów zaburzeń hemoglobiny (nie tylko nosicielstwa genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej). Wyniki należy omówić ze świadczeniodawcą medycznym lub doradcą genetycznym. Badanie na nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej pomoże Ci zrozumieć prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z niedokrwistością sierpowatokrwinkową. Badanie na nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej i innych typów zaburzeń hemoglobiny można przeprowadzić w każdym wieku.
- Jeżeli rodzic jest nosicielem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej, prawdopodobieństwo przekazania nosicielstwa tego genu jego dzieciom wynosi 1 do 2, czyli 50%. Jest to takie prawdopodobieństwo jak podczas rzucania monetą za każdym razem.
- Aby dziecko miało niedokrwistość sierpowatokrwinkową, oboje rodzice muszą być nosicielami genu tej lub innej choroby hemoglobinowej.

- Jeżeli oboje rodzice są nosicielami genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej, występuje...
 - prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z niedokrwistością sierpowatokrwinkową 1 do 4, czyli 25%
 - prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z nosicielstwem genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej 1 do 2, czyli 50%
 - prawdopodobieństwo urodzenia dziecka bez nosicielstwa genu ani choroby niedokrwistości sierpowatokrwinkowej 1 do 4, czyli 25%



ŹRÓDŁO: https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/factsheet_sickle_cell_trait.pdf

- Nie możemy zmienić swoich genów ani decydować, które zostaną przekazane dziecku.

Kiedy moje dziecko zostało przebadane pod kątem nosicielstwa genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej?

- Wszystkie dzieci urodzone w stanie Nowy Jork są badane przesiewowo pod kątem wielu chorób. Badania przesiewowe są wykonywane w ramach Programu Badań Przesiewowych Noworodków (Newborn Screening Program). Do badania przesiewowego wykorzystuje się kilka kropel krwi pobranych z pięty dziecka wkrótce po urodzeniu. Jedną z chorób, pod kątem których wykonuje się badania, jest niedokrwistość sierpowatokrwinkowa. Podczas tego badania przesiewowego wykrywa się także nosicielstwo genu niedokrwistości sierpowatokrwinkowej.
- To jest badanie przesiewowe. W celu potwierdzenia wyników są wymagane dodatkowe badania. Porozmawiaj ze świadczeniodawcą medycznym dziecka.