

برگردان از:

آرین جهانگیرزاده خیاوی: دانشجوی دکترای حرفه ای پزشکی عمومی،
دانشگاه آزاد اسلامی اردبیل

سندرم برنارد سولیر

سندرم برنارد سولیر که نام دیگر آن سندرم پلاکت غول آسا است، یک اختلال خونریزی دهنده مادرزادی است که با ترومبوسیتوپنی و پلاکت های بزرگ مشخص می شود.

پاتوژنز

نقص مولکولی شامل عدم وجود گلیکوپروتئین غشای پلاکتی یاهمان فاکتور فون ویلبراند است که منجر به چسبندگی ناقص پلاکت می شود. این اختلال در نتیجه جهش در ژن GPIBA، ژن GP1BB یا ژن GP9 ایجاد می شود که با توارث اتوزومال مغلوب خانوادگی همراه است.

همه گیر شناسی

این سندرم نادر است. طبق برآورد شیوع آن کمتر از ۱ مورد در میلیون است. ازدواج فامیلی در خانواده ۸۱ درصد بیماران گزارش شده است.

علائم بالینی

علائم شامل خونریزی غیرطبیعی متغیر، از جمله کبودی فوری، خونریزی از بینی، خونریزی مخاطی، منوراژی و گاهی اوقات خونریزی گوارشی است. در بیماران مبتلا به سندرم برنارد سولیر باردار خونریزی قبل از زایمان، خونریزی حین زایمان و خونریزی شدید پس از زایمان رخ می دهد. هتروزایگوت ها معمولاً هیچ ناهنجاری خونریزی ندارند.

تشخیص های افتراقی

- ناهنجاری May-Hegglin که اختلال اتوزومال غالب ترومبوسیتوپنی متغیر همراه با پورپورا و خونریزی، پلاکت های غول آسا و اجسام گنجانده شده بزرگ در گلبول های سفید است.
- ترومبوسیتوپنی - سندرم رادیوس غایب.
- بیماری فون ویلبراند.
- پورپورای ترومبوسیتوپنیک ایدیوپاتیک (ITP).
- سایر اختلالات پلاکتی غول آسای ارثی، به عنوان مثال سندرم پلاکت خاکستری

روش های بررسی و تشخیص

در آزمایش CBC تعداد پلاکت ها معمولاً کم است اما ممکن است طبیعی باشد. پلاکت های غول آسا روی گسترش لایه خونی دیده

می شود. زمان خونریزی طولانی است و ممکن است بیش از ۲۰ دقیقه باشد. در مطالعات تجمع پلاکتی، پلاکت ها در پاسخ به ریستوستین یا فاکتور فون ویلبراند تجمع نمی یابند. فلوسایتومتری می تواند ناهنجاری های گلیکوپروتئین غشای پلاکتی را نشان دهد.

کنترل و درمان بیماری

اقدامات کلی

برای بیمارانی که علائم متوسط تا شدید دارند، ممکن است محدودیت فعالیت، به عنوان مثال عدم انجام ورزش های تماسی، ضروری باشد. بیمار باید هنگام بررسی جراحی از افزایش تمایل به خونریزی آگاه باشد. از مصرف داروهای ضد پلاکت مانند آسپرین خودداری کنید.

درمان دارویی

عوامل ضد فیبرینولیتیک، به عنوان مثال اسید اسیلون آمینوکاپروئیک، ممکن است برای خونریزی مخاطی استفاده شود. برای جراحی یا خونریزی تهدید کننده زندگی، انتقال پلاکت تنها درمان موجود برای جراحی یا خونریزی تهدید کننده زندگی است. دسموپرسین استات (DDAVP®) زمان خونریزی را در برخی از بیماران مبتلا به سندرم Bernard-Soulier کوتاه می کند ولی برای همه بیماران مورد استفاده قرار نمی گیرد. فاکتور فعال شده نوترکیب VII نیز مورد استفاده قرار گرفته است.

عوارض و پیش آگهی

بیمار ممکن است به دلیل وجود گلیکوپروتئین های Ib/IX/V که روی پلاکت های تزریق شده وجود دارد، اما خود فاقد آنها است، آنتی بادی های ضد پلاکتی ایجاد کند بنابراین، تزریق پلاکت فقط باید در موارد جراحی یا خونریزی بالقوه تهدید کننده حیات انجام شود. تمایل به خونریزی آسان مادام العمر است اما ممکن است با افزایش سن بیمار کاهش یابد.

منبع:

This is a translation into Farsi of an article originally published in English: Dr. Hayley Willacy, Bernard-Soulier Syndrome. Available from patient info doctor, Last updated: 04, 2016.