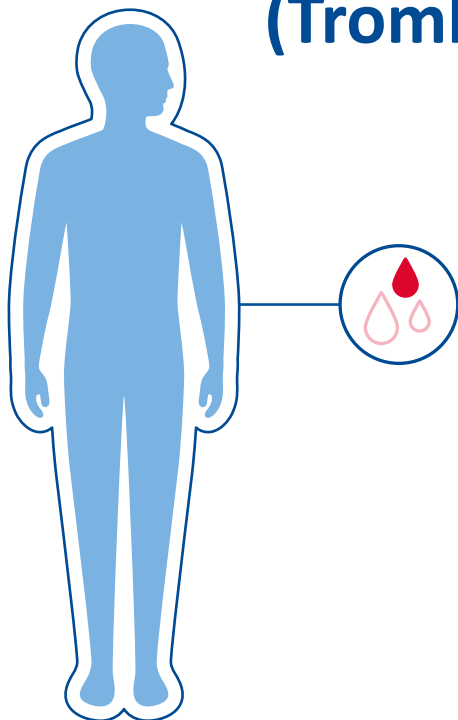


Medfødte blodplatedefekter (Trombocyttdefekter)



Medfødte blodplatedefekter (Trombocyttdefekter) er en gruppe meget sjeldne tilstander der blodplattene ikke fungerer normalt og kan gi økt blødningstendens fra hud og slimhinner.

MEDFØDTE BLODPLATEDEFEKTER (TROMBOCYTTDEFEKTER)

En gruppe meget sjeldne tilstander hvor blodplatene ikke fungerer normalt. De fleste tilstandene er arvelige.

De vanligste av disse sjeldne trombocyttdefektene er:

- Storage Pool disease
- Glanzmann trombasteni
- Bernard-Soulier

Hermansky-Pudlak syndrom, Chediak-Higasi syndrom, Grey-Platlet syndrom, TAR og TTP er enda sjeldnere tilstander.

Felles for alle er at blodplatefunksjonen er for dårlig til å stoppe mindre blødninger. Disse blødningene kan utvikle seg til større blødninger og gi betydelige blodtap.

Forekomst

Dette er tilstander som er svært sjeldne også i internasjonal sammenheng. Noen av dem har ikke egne navn, men går under fellesbenevnelsene blodplatedefekter eller blodplatemangler.

Symptomer

Typisk for personer med disse defektene er økt tendens til underhudsbledninger, «blåmerker», blødninger fra hud og slimhinner som nese-, tannkjøtt- og menstruasjonsblødninger. De vil også blø lettere enn andre, selv ved små kirurgiske inngrep og ved fysiske skader.

Årsaker

Blodet inneholder røde og hvite blodlegemer og blodplater (trombocytter). Alle har ulike oppgaver. Blodplatene er våre minste blodlegemer. De produseres fra store spesialiserte celler i beinmargen, de har ikke kjerne og kan derfor ikke dele seg. De finnes i et antall mellom 150 og 400 milliarder i en liter blod, og lever i 10–12 dager og fjernes i milten når de blir for gamle eller skadet.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Blodplatene inneholder en rekke stoffer som blir virksomme når en skader blodårer, får infeksjoner eller ved andre sykdomstilstander. Da får blodplatene "beskjed" om å klumpe seg sammen (aggregere), og det dannes en plateplugg.

Blodplatene er sammen med visse stoffer fra leveren en viktig del av blodets evne til å levre seg (koagulasjon). Når det oppstår feil i oppbyggingen av blodplatene, fungerer de dårlig og vi kan få økt tendens til blødning.

Arvegang

De fleste platedefektene har en autosomal recessiv (vikende) arv, det vil si at defekten må arves fra både mor og far.

Ved autosomal recessiv arvegang har barnet/personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærere av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i «dobbel dose», og dermed bli syk,

25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen. Dersom genfeilene i familien er kjent, er fosterdiagnostikk mulig.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Utredning/diagnostisering

Personer med slike blødninger og normalt plateantall vil vanligvis mistenkes å ha von Willebrands sykdom. Når dette er utelukket, må det foretas spesifikke undersøkelser av platenes evne til å klumpe seg og frigi substanser.

Behandling

Det fins flere medikamenter som kan stanse blødninger. Kvinner kan redusere sine blødninger ved å bruke P-piller.

Man bør være **svært tilbakeholden med å gi blodplatekonsentrat** til disse pasientene. Unntaket er ved livstruende blødninger. Årsaken er at pasienten lett danner antistoffer mot blodplater.

Man må heller ikke bruke preparater som inneholder **acetylsalisylsyre og NSAIDS**.

Det er viktig at behandlende lege, jordmor og tannlege vet om platedefekten.

Før et planlagt inngrep bør blødningsrisikoen vurderes nøye, slik at pasienten får behandling et sted hvor disse problemstillingene kan ivaretas.

Arvelige trombocyttdfeakter er en tilstand som vil vare livet ut. Derfor er det viktig å få stilt sin diagnose og få mest mulig kunnskap om denne. Ved å vite hvordan en behandler sine småblødninger, hvorfor en stadig har blåmerker, hvilke medikamenter en bør unngå og gevinsten ved god tannhygiene, kan dagliglivet bli nesten helt normalt. Jenter kan dog få mer plagsomme perioder i forbindelse med sin menstruasjon (kraftige og langvarige blødninger), og kan i perioder trenge jerntilskudd.

Siden dette er arvelige defekter, vil det ofte ligge god kunnskap hos andre familiemedlemmer med samme platedefekt. Samtidig er det viktig å huske at dette er et felt hvor det stadig kommer til nye behandlingsformer som en kan ha stor nytte av å være kjent med.

Barnehage og barneskole bør også orienteres om barnets blodplatedefekt, for å forklare hyppige blåmerker og behovet for hjelp ved blødninger. Ellers er det ingen grunn til at platedefekten skal være til hinder for et helt normalt liv.

Nyttige lenker

Om TAR-syndromet hos **Socialstyrelsen i Sverige** (tilsvarer Helsedirektoratet)

www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/tar-syndromet/

World Federation of Hemophilia
www.WFH.org

Orphanet. Internasjonalt nettsted med informasjon om sjeldne diagnoser, behandlingssteder med mer i Europa

www.orpha.net

Bruk søkeordene "Storage Pool disease", "Glanzmann trombasteni" eller "Bernard-Soulier" når du søker etter mer informasjon om de ulike diagnosene.

April 2020

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestrings, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo