

# Isolert trombocytopeni er ikke alltid ITP

Geir E. Tjønnfjord  
Avdeling for blodsykdommer

# Trombocytopeni - en vanlig utfordring for hematologer

- Trombocytopeni som følge av annen sykdom
  - Primær hematologisk sykdom
  - Infeksjoner
  - Kroniske sykdommer – leversykdom, vaskulære anomalier osv.
- Immunmediert trombocytopeni
  - Antistoff-mediert trombocytopeni (ITP)
  - T-celle mediert trombocytopeni
- Kongenitt trombocytopeni
  - Primære trombocyttsykdommer – ofte makrotrombocytopeni
  - von Willebrand sykdom type 2B

# Diagnostiske momenter

- Anamnese
  - Pasienthistorien
    - Tidslinjen viktig – akkvirert eller medfødt???
    - Blødningsanamnese – primær hemostasedefekt
    - Annen sykdom og/eller misdannelser
  - Familieanamnesen
    - Identifiser førstegradsslektninger og tegn familietre
- Klinisk undersøkelse
  - Tegn til misdannelser – radiusanomali f.eks.
  - Hudforandringer
  - Splenomegali

# 43 år gammel kvinne

- Henvist pga. trombocytopeni –  $63 \times 10^9/L$ 
  - Tilfeldig laboratoriefunn i forbindelse med forbigående minimale helseplager
- Ingen tidslinje, blødningsanamnese eller familieanamnese
- Ikke tegn til lymfeknutesvulst eller hepatosplenomegali

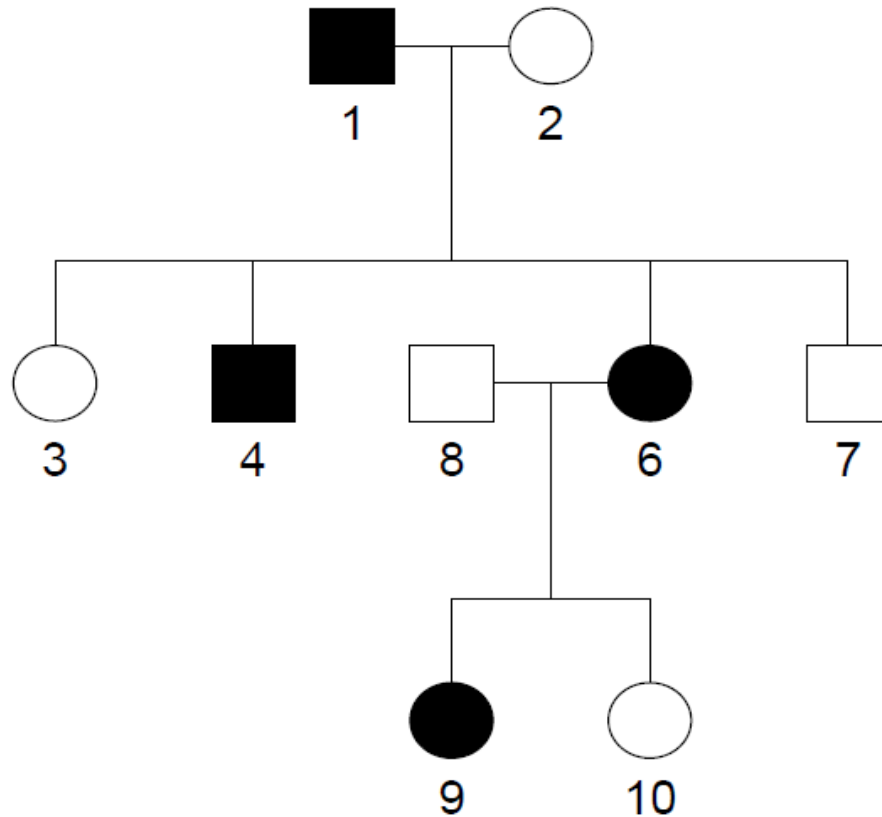
# Trombocytopeni/pati = Svikt i den primære hemostasen

- Hudblødninger
  - Blåmerker ved minimale traumer
  - Store blødninger ved traumer
- Slimhinneblødninger
  - Neseblødninger (ofte begrenset til barne- og ungdomsårene)
  - Menstruasjonsblødninger
  - Gastrointestinale blødninger (>60 års alder)
- Blødninger ved kirurgiske inngrep/skjæreskader
  - Peroperativ blødning
  - Det stopper ikke å blø ved skjæreskader
  - Blødning etter multitransfusjoner

# 43 år gammel kvinne

- Ikke blødningstendens
  - Ikke nesebløder i barne-/ungdomsalder
  - Ikke anemiserende menstruasjonsblødninger
  - Ikke langvarig blødning ved skjæreskader
  - Ikke kraftig etterbyrdsblødning (2 fødsler)

# 43 år gammel kvinne (6) – diagnostiske momenter



# Diagnostiske momenter

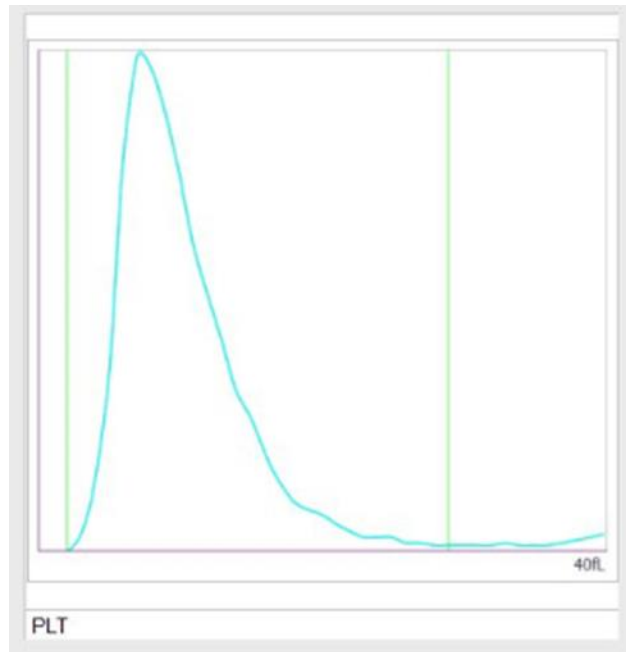
- Blodcelletelling
  - MPV
- Blodutstryk
  - Trombocytter
    - Antall
    - Størrelse og anisocytose
    - Granulering
  - Granulocytter
    - Døhlelegemer
  - Lymfocytter
    - Store granulære lymfocytter



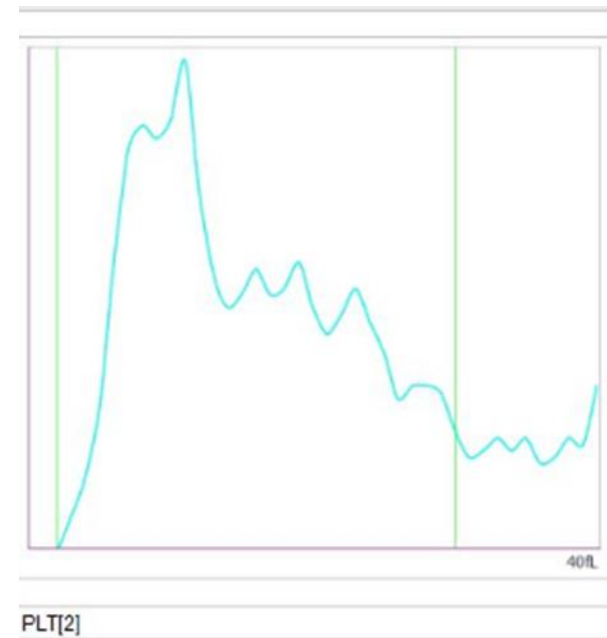


# Diagnostiske momenter

Normal



Pasienten

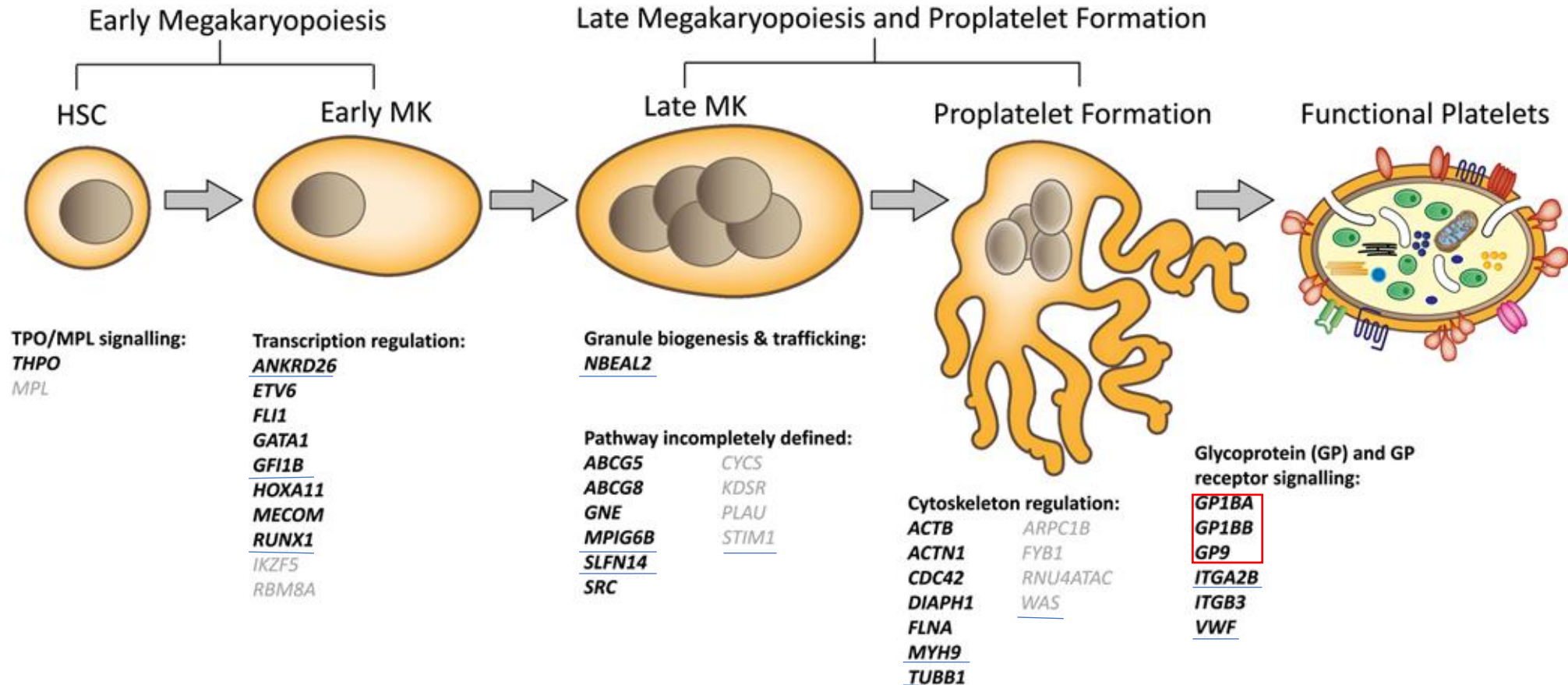


Histogrammer som viser trombocyttenes volumdistribusjon

# Diagnostiske momenter

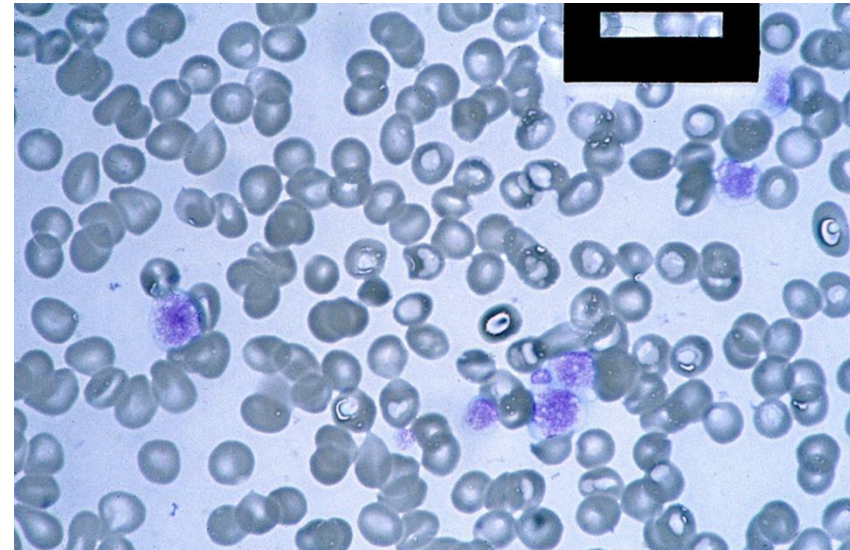
- Funksjonelle undersøkelser
  - Aggregometri
  - Undersøkelser basert på væskestrømscytometri
- Væskestrømscytometri
  - Ekspresjon av CD42a (GPIX), CD42b (GPIba), CD41 (GPIIb) og CD61 (GPIIIa)
- Molekylærgenetiske undersøkelser

# Regulering av trombopoiesesen

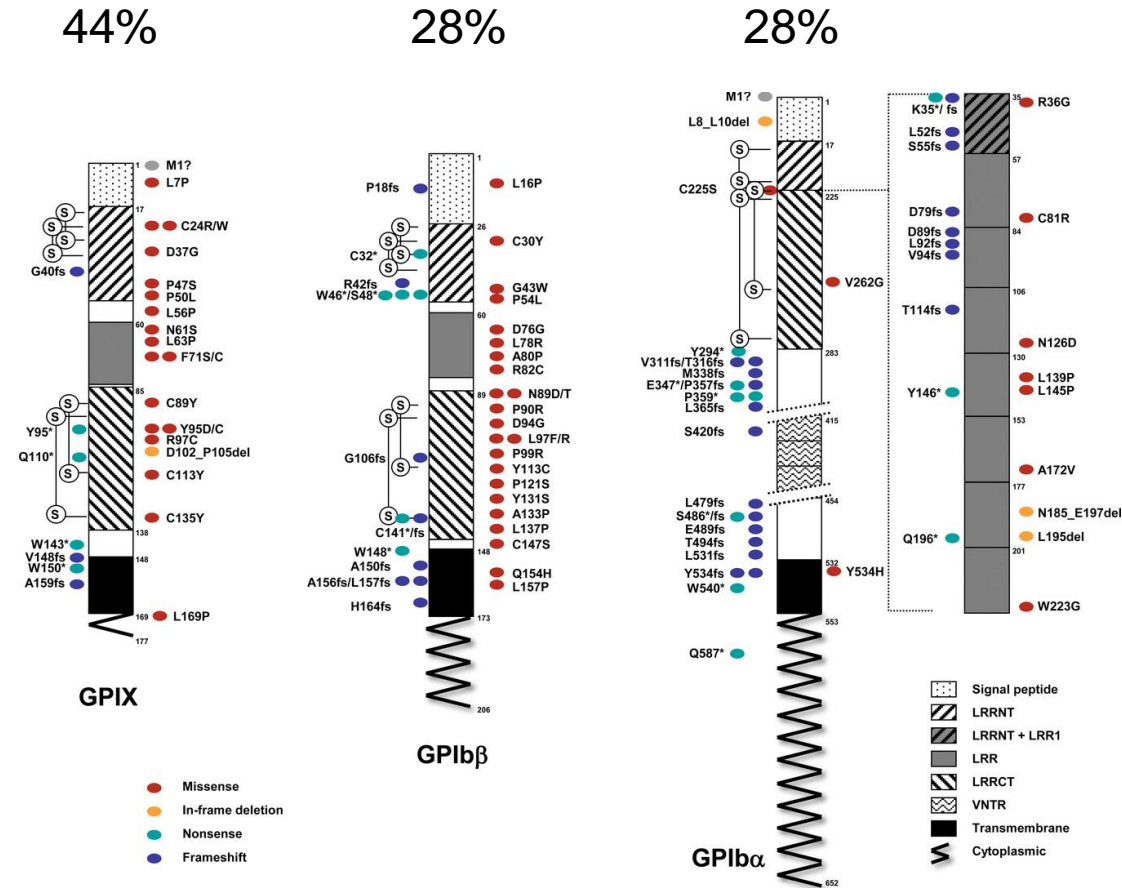


# Bernard-Souliers syndrom

- Beskrevet første gang i 1948
- Makrotrombocytopeni
- Nedsatt ekspresjon av GPIb-IX-V-komplekset
  - Påvist i 1975
- Autosomt resessiv arvegang



# Spektrum av mutasjoner ved Bernard-Souliers syndrom hos 211 familier

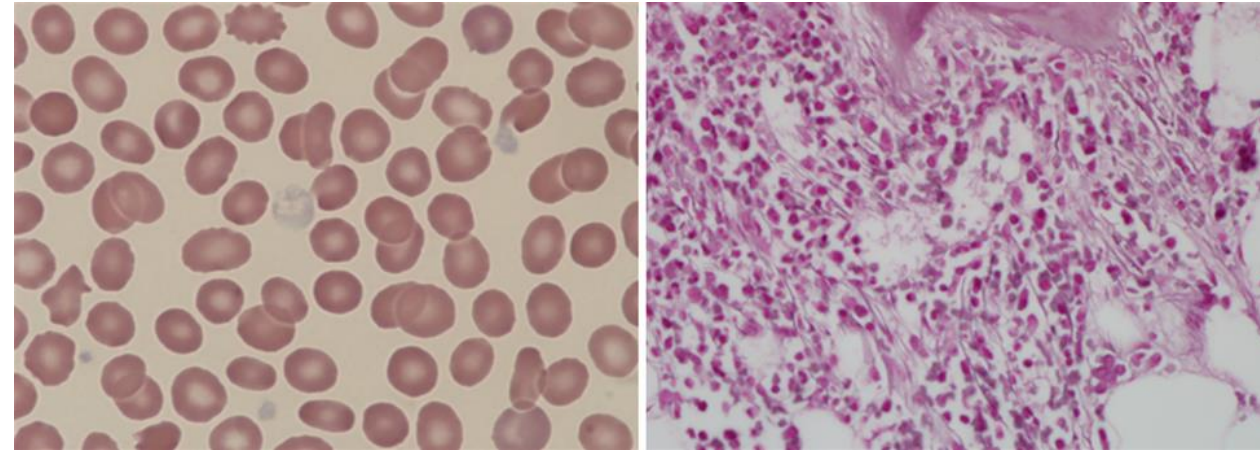


Human Mutation, Volume: 35, Issue: 9, Pages: 1033-1045, First published: 16 June 2014, DOI: (10.1002/humu.22607)



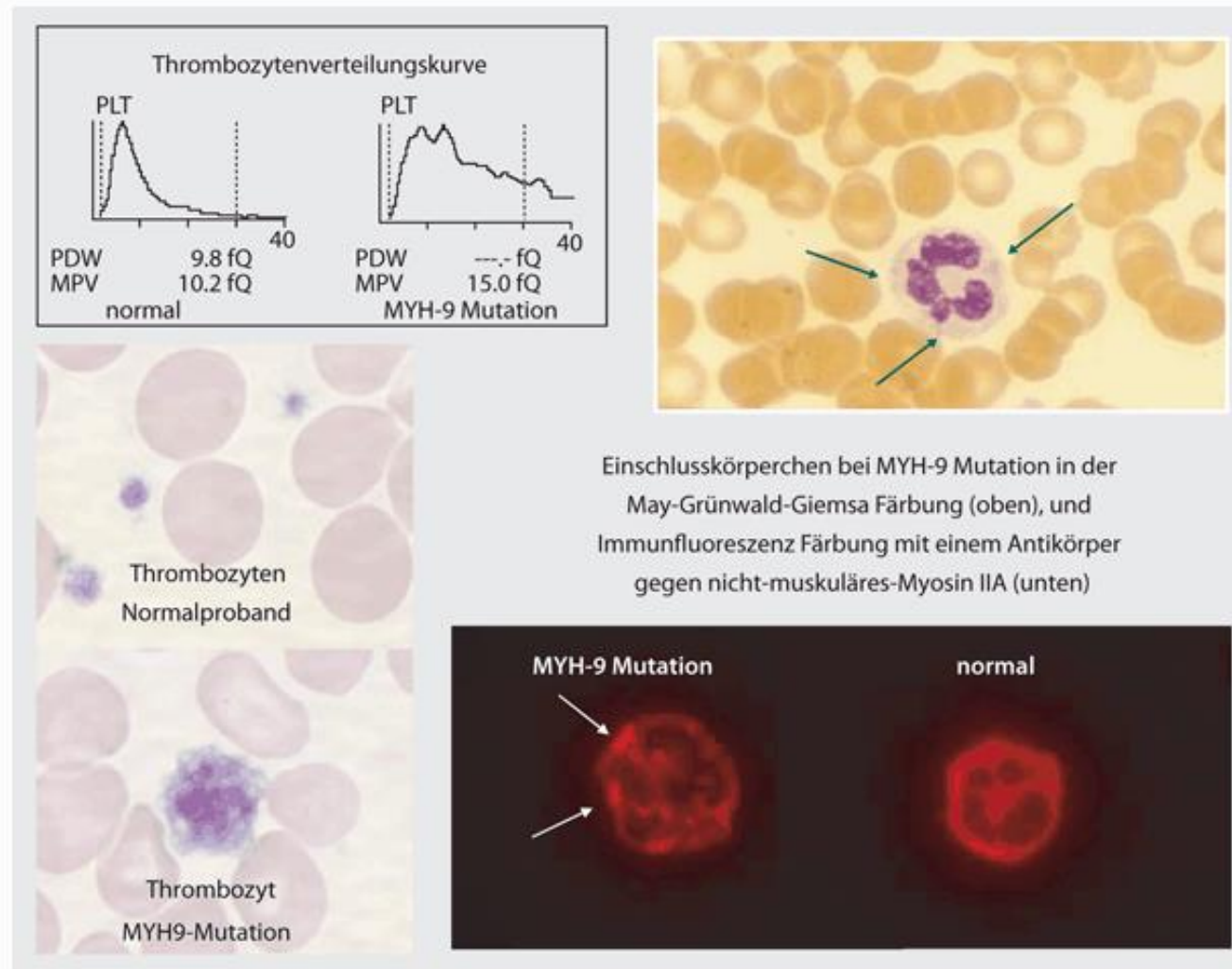
# Grey platelet syndrom

- Makrotrombocytopeni
- Karakteristisk morfologi
- Autosomt resessiv arvegang
- Fravær av  $\alpha$ -granulae
- Megakaryocyt emperipolesis av granulocytter
- NEABL2-mutasjoner



Neurobeachin-like 2 protein vesikulær trafficking

# MYH9-mutasjon May-Hägglin anomali



# Familie med makrotrombocytopeni og ANKRD26-mutasjon

- Transkripsjonsfaktorer
- Disposisjon for MDS/AML
  - ANKRD26, GFI1B, RUNX1
- Krevende oppfølging

