

Medfødte blodplatedefekter (Trombocyttdefekter)

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

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

MEDFØDTE BLODPLATEDEFEKTER (TROMBOCYTTDEFEKTER)

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

De vanligste av disse sjeldne trombocytdefektene 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*.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne 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.

Symptomer

Typisk for personer med disse defektene er økt tendens til underhudsblødninger («blåmerker»), blødninger fra hud og slimhinner (nese, tannkjøtt, mensturasjonsblødninger etc). De vil også blø lettere enn andre allerede ved små kirurgiske inngrep og ved fysiske skader.

Årsaker

I blodet finns røde og hvite blodlegemer og blodplater (trombocytter). Alle har ulike oppgaver. Blodplatene er våre minste blodlegemer. De har ikke kjerne og kan derfor ikke dele seg. Blodplatene dannes i benmargen, og de finnes i et antall mellom 150 og 400 milliarder i en liter blod. De lever i 10–12 dager og fjernes i milten når de blir for gamle eller skadet. 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. Denne pluggen vil igjen binde seg til den skadde åreveggen (*adhesjon*). Dette vil raskt kunne hindre et blodtap.

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 vikende arv, dvs. at defekten må arves fra både mor og far.

Utredning/diagnostisering

Personer med slike blødninger og normalt plateantall, vil vanligvis mistenkes å ha von Willebrandts sykdom. Når dette er utelukket, må det foretaes spesifikke undersøkelser av platenes evne til å klumpe seg og man må se på mengden av de ulike platefaktorene.

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**.

Det er viktig at behandlende lege, jordmor og tannlege vet om plate-defekten.

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

Arvelige trombocyttdfekeer 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 og 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

Den nordiske lenkesamlingen **Rarelink** gir en oversikt over beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser. Bruk søkeordene "Storage Pool disease", "Glanzmann trombasteni" eller "Bernard-Soulier". www.rarelink.no

World Federation of Hemophilia. www.WFH.org

August 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iversettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).