



Διαγνωστική Προσέγγιση Θρομβοπενίας



Ελπιδοφόρος Μανταδάκης, MD, PhD
Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Αιματολογίας/ Ογκολογίας ΔΠΘ

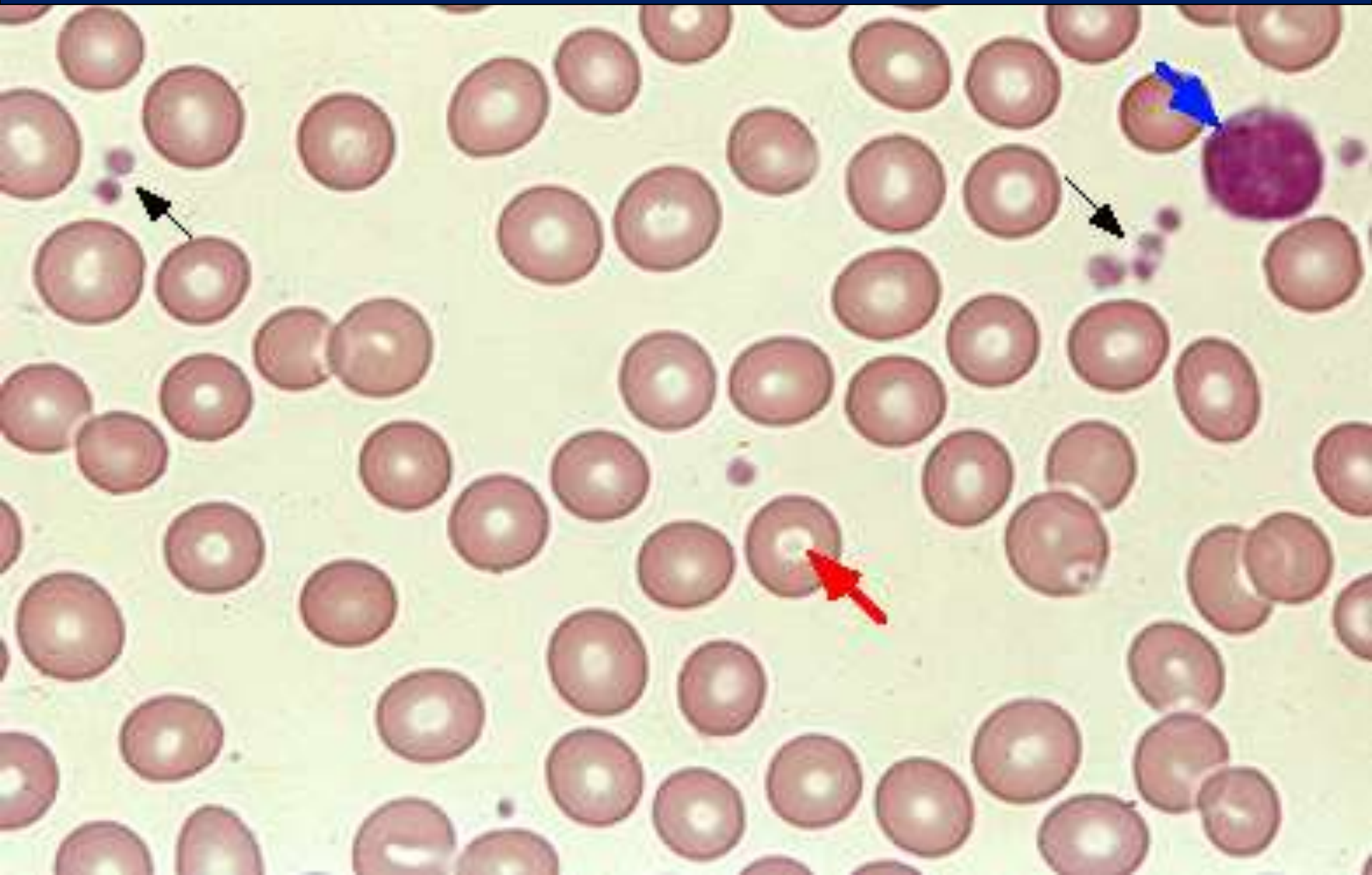
Δήλωση σύγκρουσης συμφερόντων

Καμία σύγκρουση συμφερόντων

Ορισμός θρομβοπενίας

- ✓ Μείωση του αριθμού των αιμοπεταλίων στη γενική αίματος σε τιμή $<150.000/\mu\text{l}$
- ✓ **Διαφορική διάγνωση:** Ψευδοθρομβοπενία-οφείλεται στη συσσώρευση αιμοπεταλίων σε φιαλίδια που περιέχουν αντιπηκτικό EDTA
- ✓ Η θρομβοπενία μπορεί να είναι ή όχι η μοναδική κυτταροπενία στη γενική αίματος
- ✓ Η ύπαρξη συνοδών κυτταροπενιών, καθώς και σπληνομεγαλίας καθορίζει σε μεγάλο βαθμό την διαγνωστική προσέγγιση

Φυσιολογικό επίχρισμα αίματος



Κλινικές εκδηλώσεις θρομβοπενίας

- ✓ Πετέχειες
- ✓ Πορφύρα
- ✓ Ουλορραγία
- ✓ Επίσταξη
- ✓ Μηνορραγία
- ✓ Αιματουρία
- ✓ Αιμορραγία πεπτικού
- ✓ Αιμορραγία ΚΝΣ

Η αιμορραγία στις αρθρώσεις είναι τυπική αιμορροφιλίας και όχι θρομβοπενίας

Για τον ίδιο αριθμό αιμοπεταλίων, οι κεντρικού τύπου θρομβοπενίες έχουν εντονότερες αιμορραγικές εκδηλώσεις

Συσχέτιση αριθμού αιμοπεταλίων με αιμορραγικές εκδηλώσεις

Αριθμός αιμοπεταλίων	Κίνδυνος αιμορραγίας	Παραδείγματα
75.000/μl	Μόνο μετά μείζονα τραυματισμό	Μετά χειρουργική επέμβαση
50.000/μl	Ενδοδερμική αιμορραγία	Εκχυμώσεις μετά τραυματισμό, λίγες πετέχειες
20.000/μl	Βλεννογονοδερματική αιμορραγία	Επίσταξη, ουλορραγία, άφθονες πετέχειες, αυτόματες εκχυμώσεις
5.000-10.000/μl	Κίνδυνος αιμορραγίας στο ΚΝΣ	Οξεία αιμορραγία πεπτικού, σπάνια ενδοκράνια αιμορραγία

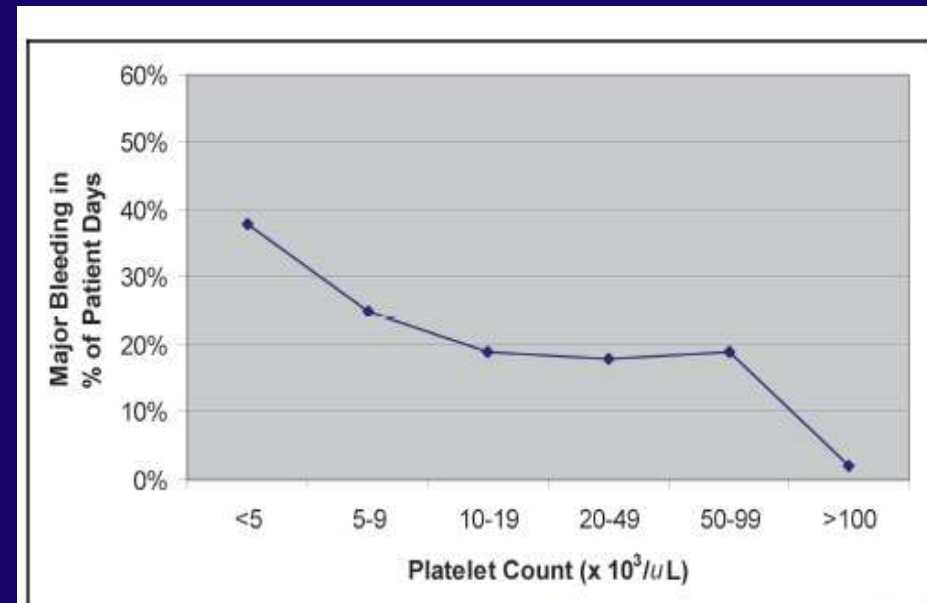


Figure 1. Relationship between major bleeding and platelet count. Adapted from Slichter SJ. Relationship between platelet count and bleeding risk in thrombocytopenic patients. *Transfus Med Rev.* 2004;18:153-167.

Ταξινόμηση θρομβοπενιών

- ✓ Συγγενείς - Επίκτητες
- ✓ Κεντρικού τύπου - Περιφερικού τύπου
- ✓ Με μικρά, φυσιολογικού μεγέθους ή μεγάλα αιμοπετάλια
- ✓ Νεογνική - Παιδική

Συγγενείς θρομβοπενίες

1. Σύνδρομο *Wiskott Aldrich* και φυλοσύνδετη θρομβοπενία (*WAS* και *XLT*)
2. Σύνδρομο θρομβοπενίας με απουσία κερκίδων (*TAR*)
3. Συγγενής αμεγακαρουκυτταρική θρομβοπενία (*CAMT*)
4. Συγγενείς μακροθρομβοπενίες
 - Σ. *Bernard Soulier* (έλλειψη της *GP Ib-IX-V*, του αιμοπεταλιακού υποδοχέα του *vWF*)
 - Μεσογγειακή μακροθρομβοπενία
 - Διαταραχές γονιδίου *MYH9* (*non-muscle myosin heavy chain*) [*May Hegglin*, το σ. *Erstein*, σ. *Fechtner* και σ. *Sebastian*] (έγκλειστα λευκοκυττάρων, καταρράκτης, νευροαισθητήρια βαρηκοΐα, νεφρίτιδα)
 - Σ. *Paris Trousseau* (διαταραχή γονιδίου *FLI1* στο 11q23)
 - Φυλοσύνδετη θρομβοπενία με δυσερυθροποίηση
5. Σύνδρομα μυελικής ανεπάρκειας
 - Αναιμία *Fanconi*
 - Συγγενής δυσκεράτωση
 - Σ. *Shwachman-Diamond*

Μικροσκοπικά αιμοπετάλια



Συγγενείς (γενετικές) θρομβοπενίες

Διάγνωση	Κληρονομικότητα	Αίτιο	Κλινικά χαρακτηριστικά	Εργαστηριακά χαρακτηριστικά	Πρόγνωση	Θεραπεία
σ. TAR	Ποικίλη (συνήθως AR)	Μεταλλάξεις στο γονίδιο RBM8A	Σοβαρή θρομβοπενία, απουσία κερκίδων, άλλες ανωμαλίες σκελετού, ουροποιητικού, καρδιάς	Μείωση ή απουσία μεγακαρυοκυττάρων με φυσιολογική λουπή αιμοποίηση	Κίνδυνος εγκεφαλικής αιμορραγίας. Η θρομβοπενία βελτιώνεται με τον χρόνο	Μεταγγίσεις αιμοπεταλίων
σ. CAMT	AR	Μεταλλάξεις στο γονίδιο MPL	Μεμονωμένη θρομβοπενία	Απουσία μεγακαρυοκυττάρων με φυσιολογική λουπή αιμοποίηση	Εκτροπή σε λευχαιμία ή παγκυτταροπενία με τον χρόνο	Μεταγγίσεις αιμοπεταλίων MMO
σ. Wiskott Aldrich	XR	Μεταλλάξεις στο γονίδιο WASP	Θρομβοπενία, ατοπική δερματίτιδα, λοιμώξεις	Φυσιολογικά μεγακαρυοκύτταρα, μικροσκοπικά αιμοπετάλια (3-5μm)	Θάνατος από αιμορραγίες, λοιμώξεις, κακοήθειες	MMO Η σπληνεκτομή βελτιώνει την θρομβοπενία αλλά ↑ τον κίνδυνο σήψης
σ. Bernard Soulier	AR	Απουσία του αιμοπεταλιακού υποδοχέα του vWF (GP-Ib-IX-V)	Εφ' όρου ζωής αιμορραγική διάθεση μετά τραυματισμό	Μακροθρομβοπενία με λειτουργική διαταραχή των αιμοπεταλίων	Εφ' όρου ζωής αιμορραγική διάθεση	Μεταγγίσεις αιμοπεταλίων, DDAVP
ΜΥΗ9-σχετιζόμενες διαταραχές (non-muscle myosin heavy chain gene mutations)	AD	Μεταλλάξεις στο γονίδιο MYH9	Αιμορραγική διάθεση, νεφρίτιδα, καταρράκτης, νευροαισθητήρια βαρηκοΐα	Μακροθρομβοπενία, έγκλειστα λευκοκυττάρων, αιματουρία, πρωτεϊνουρία	Ανάπτυξη βαρηκοΐας, καταρράκτη και νεφρίτιδας με τον χρόνο	Μεταγγίσεις αιμοπεταλίων, DDAVP

Επίκτητες θρομβοπενίες

Κεντρικού τύπου

- ✓ Λευχαιμίες και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα
- ✓ Λυσοσωμιακά αποθηκευτικά νοσήματα (π.χ., ν. Gaucher)
- ✓ Έλλειψη B_{12} και φυλλικού
- ✓ Βαριά σιδηροπενική αναιμία
- ✓ Απλαστική αναιμία
- ✓ Λοιμώσεις (π.χ., HIV)

Επίκτητες θρομβοπενίες

Περιφερικού τύπου

- ✓ Νεογνική αλλοάνοση
- ✓ Άνοση (ΙΘΠ)
- ✓ Δευτεροπαθής σε αυτοάνοσα νοσήματα, όπως ΣΕΛ, APS, ALPS
- ✓ Σχετιζόμενη με φάρμακα (DITP)
- ✓ Στα πλαίσια μικροαγγειοπαθητικής αιμόλυσης (ΑΟΣ, ΘΘΠ, ΔΕΠ)
- ✓ Λοιμώξεις
- ✓ Εγκλωβισμός αιμοπεταλίων (σ. Kasabach Merritt, υπερσπληνισμός, π.χ., σε ελονοσία)
- ✓ Εξωσωματικές θεραπείες (π.χ., καρδιοπνευμονική παράκαμψη)

Αιτίες μικροαγγειοπαθητικής αιμόλυσης

	Κλινικά χαρακτηριστικά	Εργαστηριακά χαρακτηριστικά	Θεραπεία	Πρόγνωση
ΔΕΠ (Διάχυτη ενδοαγγειακή πήξη)	Αιμορραγική διάθεση στα πλαίσια λοίμωξης, σοβαρού τραυματισμού, εισρόφησης μηκωνίου, ασφυξίας, σ. αναπνευστικής δυσχέρειας	Θρομβοπενία, παράταση PT/aPTT, χαμηλό ινωδογόνο, αυξημένα FDPs, κατακερματισμένα ερυθρά	Θεραπεία υποκείμενης αιτίας, μεταγγίσεις προϊόντων αίματος και FFP	10-50% θνητότητα
ΑΟΣ (Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο)	Αιμορραγική διάρροια, ωχρότητα, ONA, ολιγουρία	Θρομβοπενία, αύξηση ουρίας και κρεατινίνης, φυσιολογικοί χρόνοι PT/aPTT, φυσιολογικό ινωδογόνο, κατακερματισμένα ερυθρά, φυσιολογικά FDPs	Υποστηρικτική, αιμοδιάλυση. Τα αιμοπετάλια και τα αντιβιοτικά μπορεί να επιδεινώσουν την κλινική εικόνα	5% θνητότητα. Ένα μικρό ποσοστό επιζώντων εμφανίζει ΧΝΑ
ΘΘΠ (Θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα)	Αιμορραγική διάθεση, νευρολογικά συμπτώματα, ONA, πυρετός	Θρομβοπενία, κατακερματισμένα ερυθρά, υψηλή LDH, αύξηση ουρίας και κρεατινίνης, φυσιολογικοί χρόνοι PT/aPTT, φυσιολογικό ινωδογόνο, φυσιολογικά FDPs, μειωμένη δραστηριότητα ADAMTS-13 (<5%), αναστολείς έναντι της ADAMTS-13	Πλασμαφαίρεση με FFP	90% θνητότητας χωρίς πλασμαφαίρεση, <10% θνητότητα με πλασμαφαίρεση, 30% κίνδυνος υποτροπής την 1 ^η δεκαετία μετά την διάγνωση

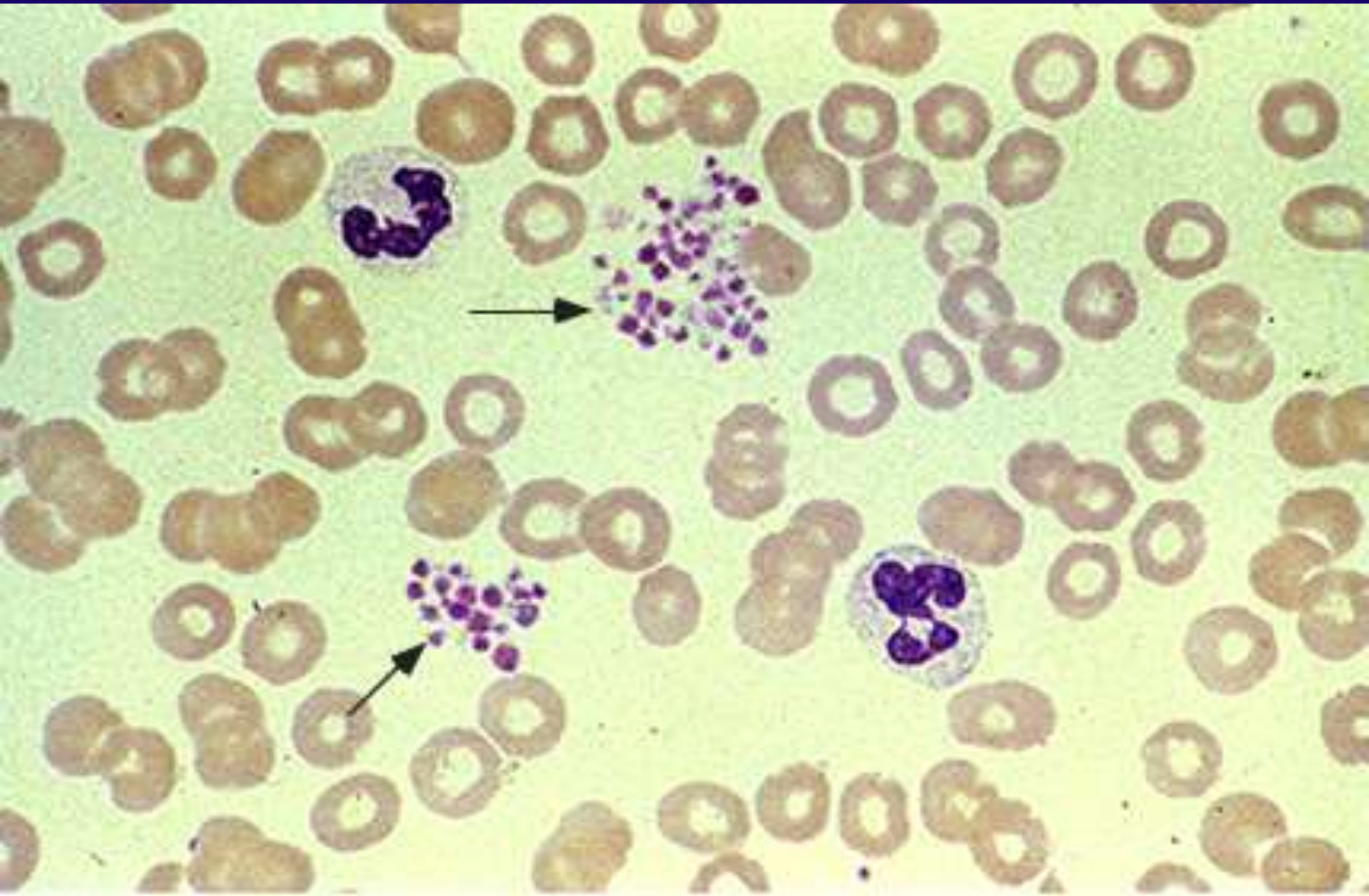
Διαγνωστική προσέγγιση παιδιού με θρομβοπενία

- ✓ **Ατομικό ιστορικό:** Διάρκεια θρομβοπενίας (συγγενής ή επίκτητη) και/ ή αιμορραγικών εκδηλώσεων, συνοδές παθήσεις (π.χ. κίρρωση ήπατος, ΣΕΛ, φλεγμονώδεις νόσοι εντέρου), συνοδά συμπτώματα (π.χ. κακουχία, αρθραλγίες, δερματικά εξανθήματα, βαρυκοΐα), ιστορικό προσφάτων λοιμώξεων, λήψης φαρμάκων, εμβολιασμών, κ.ά.
- ✓ **Οικογενειακό ιστορικό**
- ✓ **Αντικειμενική εξέταση:** Φυσική κατάσταση του παιδιού (μοιάζει άρρωστο ή υγιές), οργανομεγαλία, λεμφαδενοπάθεια, πετέχειες, εκχυμώσεις, βλεννογονικές αιμορραγίες, αιματοουρία, αίμα στα κόπρανα, ίκτερος, ασκίτης, κ.ά.

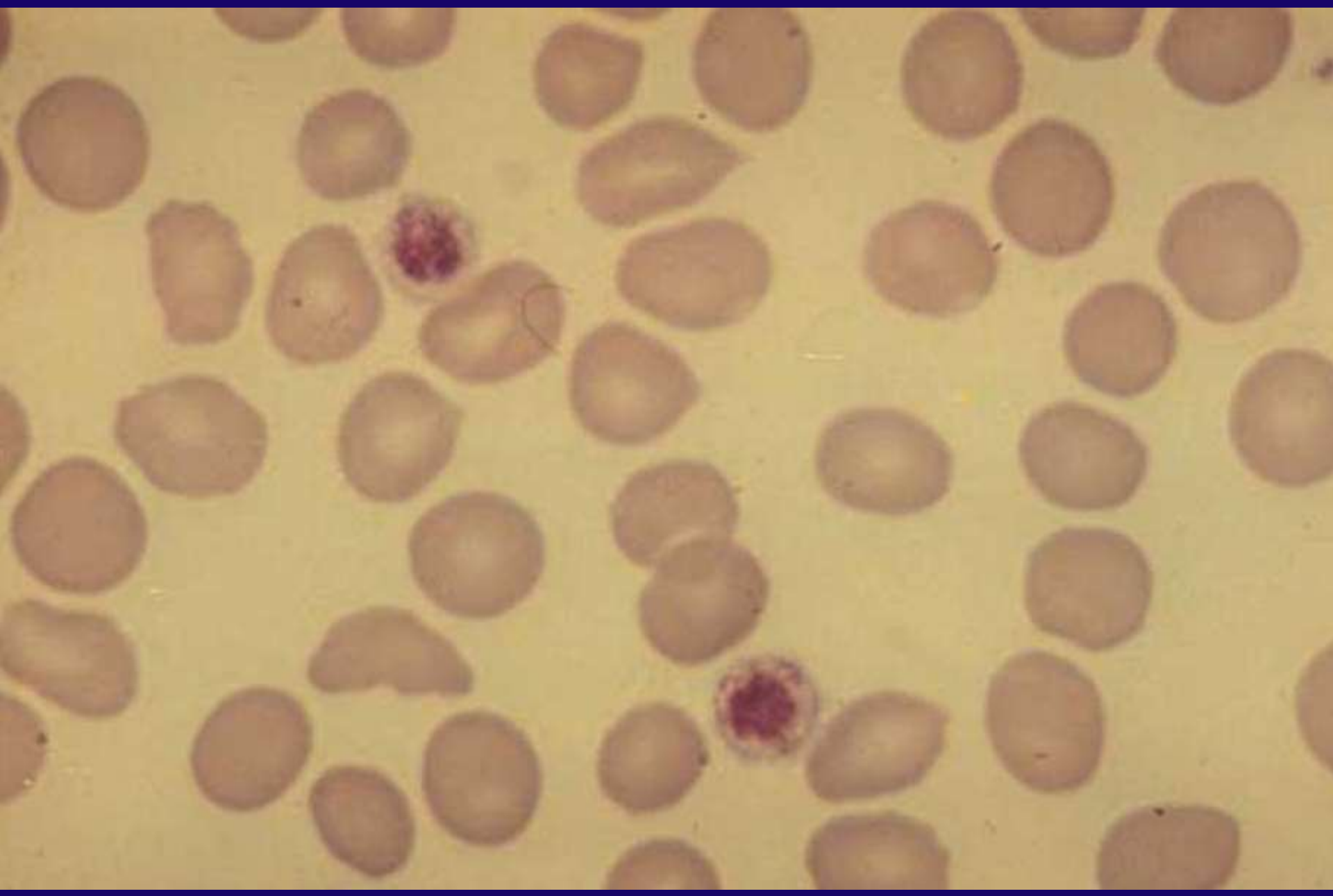
Διαγνωστική προσέγγιση παιδιού με θρομβοπενία

- ✓ **Αξιολόγηση γενικής αίματος:** Είναι η θρομβοπενία η μοναδική κυτταροπενία; Συνυπάρχει αναιμία, λευκοπενία, λευκοκυττάρωση, διαταραχές στους δείκτες των ερυθρών αιμοσφαιρίων (π.χ. μακροκυττάρωση), αύξηση του RDW;
- ✓ **Αξιολόγηση λοιπών εργαστηριακών εξετάσεων (κατά περίπτωση):** Άμεση Coombs, LDH, ουρικό οξύ, χολερυθρίνη, B₁₂, ηπατικά ένζυμα, χρόνοι πήξης
- ✓ **Αξιολόγηση επιχρίσματος περιφερικού αίματος:** Αποκλεισμός ψευδοθρομβοπενίας, μελέτη μορφολογίας, αριθμού, κοκκίωσης και μεγέθους αιμοπεταλίων, μελέτη ερυθράς και μυελικής σειράς (π.χ. ανεύρεση σχιστοκυττάρων, κατακερματισμένων ερυθρών, υπερκατάτμητων ΤΜΤ, βλαστών, διεγερμένων λεμφοκυττάρων, πολυχρωματοφιλίας)

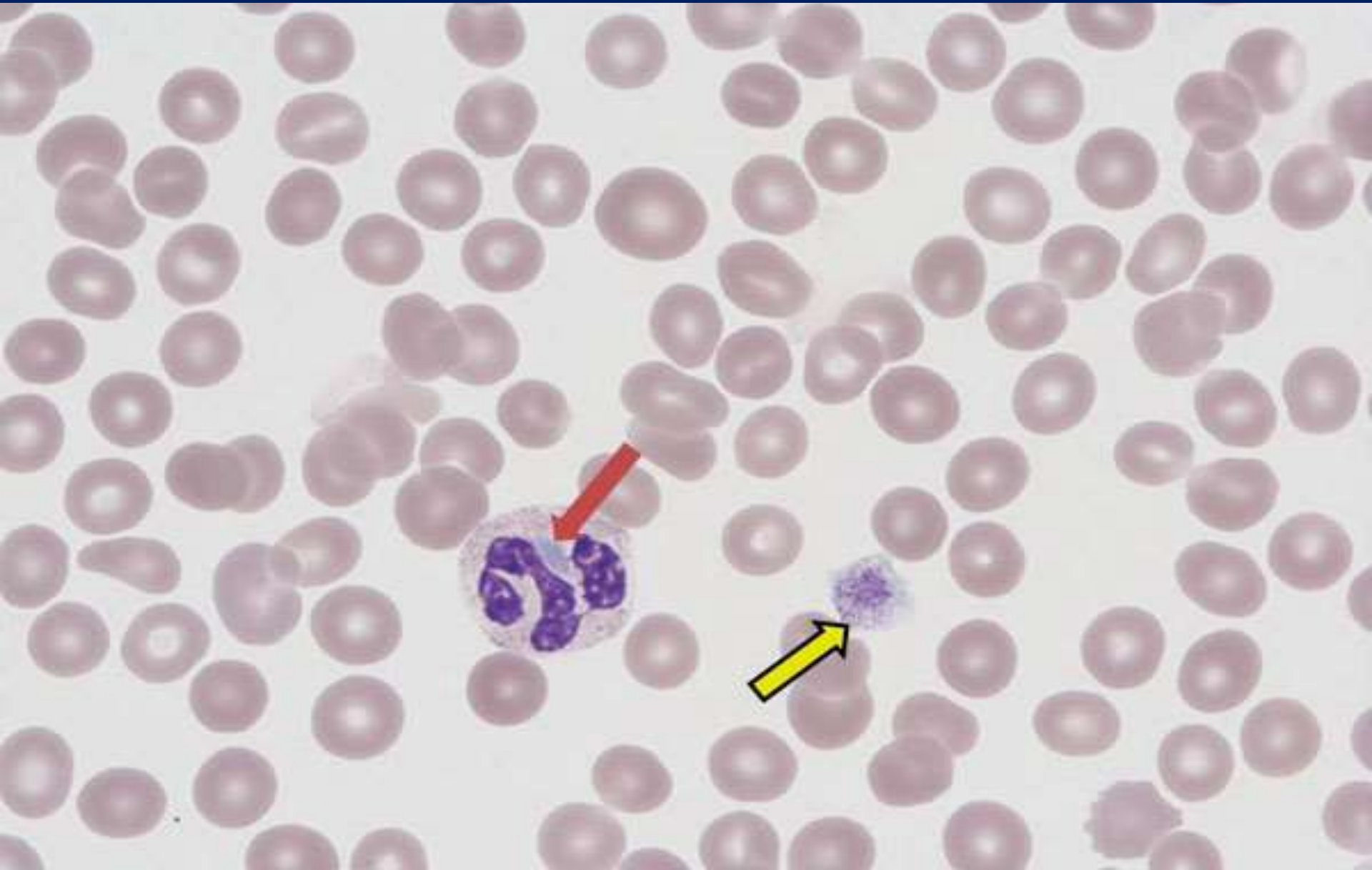
Ψευδοθρομβοπενία



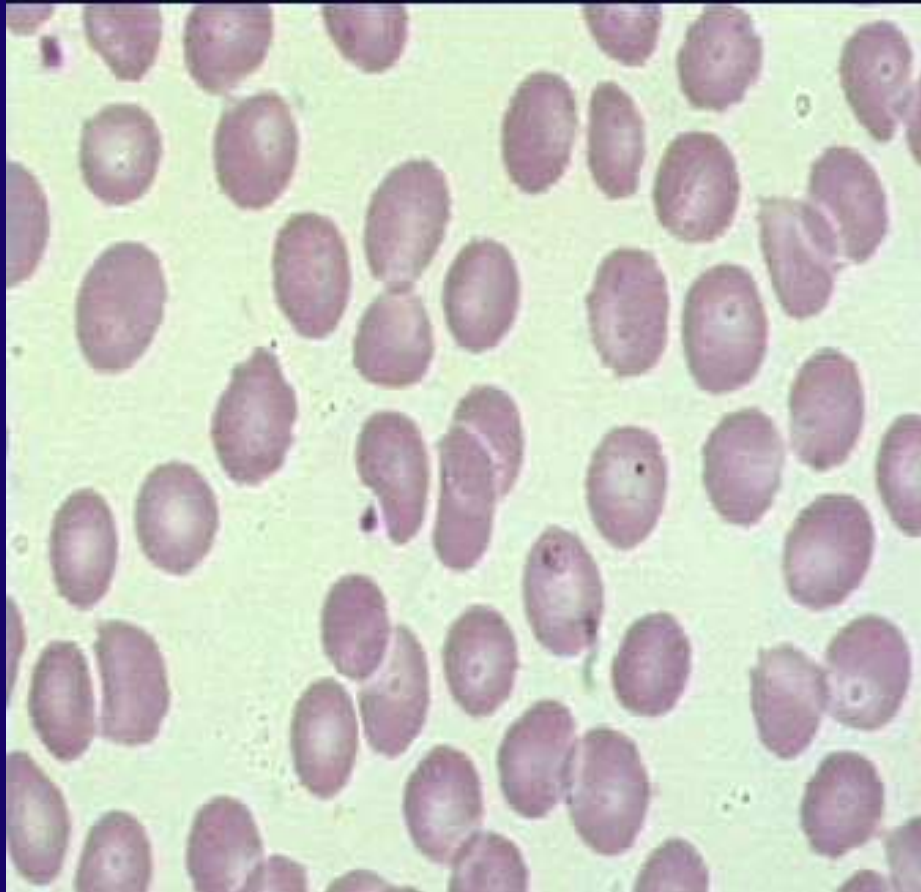
Μακροθρομβοκύτταρα (μεγάλα αιμοπετάλια)



Ανωμαλία May Hegglin με σωματίδια Dohle εντός των ουδετερόφιλων



Μικροθρομβοκύτταρα σε σύνδρομο Wiskott Aldrich



Θρομβοπενία σε μικροαγγειοπαθητική αιμόλυση



Αίτια νεογνικής θρομβοπενίας

- ✓ ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ (μικροβιακές, ιογενείς, παρασιτικές)
- ✓ Νεογνική αλλοάνοση θρομβοπενική πορφύρα
- ✓ Αυτόανοση θρομβοπενία (ΑΘΠ, ΣΕΛ, κ.ά.)
- ✓ Συγγενείς λοιμώξεις (π.χ. TORCH)
- ✓ Χρωμοσωμιακές ανωμαλίες (τρισωμίες 13,18,21, σ. Turner)
- ✓ Σύνδρομο TAR
- ✓ Γιγαντιαία αιμαγγειώματα (σ. Kasabach-Merritt)
- ✓ Αναιμία Fanconi
- ✓ Συγγενή σύνδρομα μεγάλων αιμοπεταλίων-θρομβοπενίας (σ. Bernard-Soulier, ανωμαλία May-Hegglin)
- ✓ Άλλες γενετικές διαταραχές (σ. Wiskott-Aldrich, σ. Alport)
- ✓ Σπάνιες μεταβολικές παθήσεις (προπριονική, μεθυλμαλονική οξυαιμία)
- ✓ Νόσος von Willebrand τύπου 2B

Νεογνική Θρομβοπενία

- ✓ 1-2% στα υγιή τελειόμηνα
- ✓ 20-50% σε άρρωστα νεογνά, ιδίως πρόωρα
- ✓ Λοιμώξεις: Το συχνότερο αίτιο νεογνικής θρομβοπενίας, με διπλό μηχανισμό (αυξημένη καταστροφή, μειωμένη παραγωγή)
- ✓ Άλλα αίτια: Σύνδρομο αναπνευστικής δυσχέρειας, ενδομήτρια καθυστέρηση ανάπτυξης, προεκλαμψία
- ✓ Νεογνική αλλοάνοση θρομβοπενία: 1 στις 1.000 γεννήσεις, τυπικά σε τελειόμηνα που αναπτύσσουν αιφνιδίως πετέχειες και εκχυμώσεις
- ✓ Αιμοπεταλιακό ανάλογο της Rh αιμολυτικής νόσου του νεογνού, λόγω διαπλακουντιακής μεταφοράς μητρικών αντισωμάτων έναντι νεογνικών αιμοπεταλιακών αντιγόνων πατρικής προέλευσης (80% HPA-1A)
- ✓ Σημαντικός κίνδυνος ενδοκράνιας αιμορραγίας

Δ.Δ. αλλοάνοσης από αυτοάνοση θρομβοπενία

	Νεογνική αλλοάνοση θρομβοπενία	Μητρική άνοση θρομβοπενία
Συχνότητα	1 στις 2.000 γεννήσεις	1 στις 50.000 γεννήσεις
Τύπος υπεύθυνου αντισώματος	Μητρικό αλλοαντίσωμα	Μητρικό αυτοαντίσωμα
Συνήθη υπεύθυνα αντιγόνα	HPA-1A, HPA-5b	GPIIB/IIIa, GPIb/IX
Αριθμός αιμοπεταλίων	<20.000/μl	>50.000/μl
Χρόνος εμφάνισης	Τις πρώτες ώρες ζωής	Μετά την 1 ^η ημέρα ζωής
Ενδοκράνια αιμορραγία	10-20%	<1%
Κίνδυνος επανεμφάνισης σε επόμενη κύηση	Υψηλός	Υψηλός

Φάρμακα και ουσίες που σχετίζονται με θρομβοπενία

	ΠΑΙΔΙΑ		ΕΝΗΛΙΚΕΣ	
	Βέβαιη DITP	Πιθανή DITP	Βέβαιη DITP	Πιθανή DITP
Ακεταμινοφαίνη	1	0	3	4
Αμινοσαλικυλικό οξύ	1	0	2	1
Καρβαμαζεπίνη	3	6	0	10
Κεφτριαξόνη	0	2	0	0
Ακτινομυκίνη-D	1	0	0	0
Εμβόλιο για HBV	0	5	0	1
Ισοτρετινοΐνη	1	0	0	1
Λαμβουδίνη	1	0	0	0
Φαινυτοΐνη	0	4	0	3
Κινίνη	1	2	13	10
Na stibogluconate	1	0	0	1
Σουλφασαλαζίνη	1	0	0	2
Κοτριμοξαζόλη	0	6	6	11

Εμβόλια που προκαλούν θρομβοπενία

- ✓ MMR (βέβαιη συσχέτιση, 2.7 περιστατικά ανά 100.000 δόσεις)
- ✓ Εμβόλιο ηπατίτιδας Β (πιθανή όχι βέβαιη συσχέτιση)

Χώρα	Ερευνητής, έτος	Επίπτωση θρομβοπενίας μετά εμβολιασμό με MMR
Canada	Koch et al, 1983	1/100.000
Sweden	Bottiger et al, 1987	2.7/100.000
Germany	Fescharek et al, 1990	0.2/100.000
Finland	Nieminen et al, 1993	3.33/100.000
UK	Farrington et al, 1995	3.44/100.000
France	Jonville-Béra et al, 1996	0.95/100.000
Denmark	Pedersen-Bjergaard et al, 1996	0.54-1.14/100.000
UK	Miller et al, 2001	3.1/100.000
UK	Black et al, 2003	4/100.000
Nordic countries	Rajantie et al, 2007	3.33/100.000
Japan	Nakayama et al, 2007	0.087/100.000
USA	France et al, 2008	2.5/100.000

Άνοση θρομβοπενία

- ✓ Η συχνότερη αιτία θρομβοπενίας στα παιδιά
- ✓ Επίπτωση οξείας ΑΘΠ: 4.8/100.000 παιδιά/έτος
- ✓ Επίπτωση χρόνιας ΧΑΘΠ: 0.46/100.000 παιδιά/έτος
- ✓ Τυπικός ασθενής: Παιδί σε άριστη γενική κατάσταση, απύρετο, χωρίς οργανομεγαλία, με πετέχειες, εκχυμώσεις ± βλεννογονικές αιμορραγίες
- ✓ Γενική αίματος: Πλην της θρομβοπενίας, τελείως φυσιολογική
- ✓ Θεραπεία: Εξαιρετικά αμφιλεγόμενη, δίνεται για να μειώσει (?) την πιθανότητα ενδοκρανιακής αιμορραγίας

Ευρήματα που δεν συνάδουν με άνοση θρομβοπενία

Ιστορικό

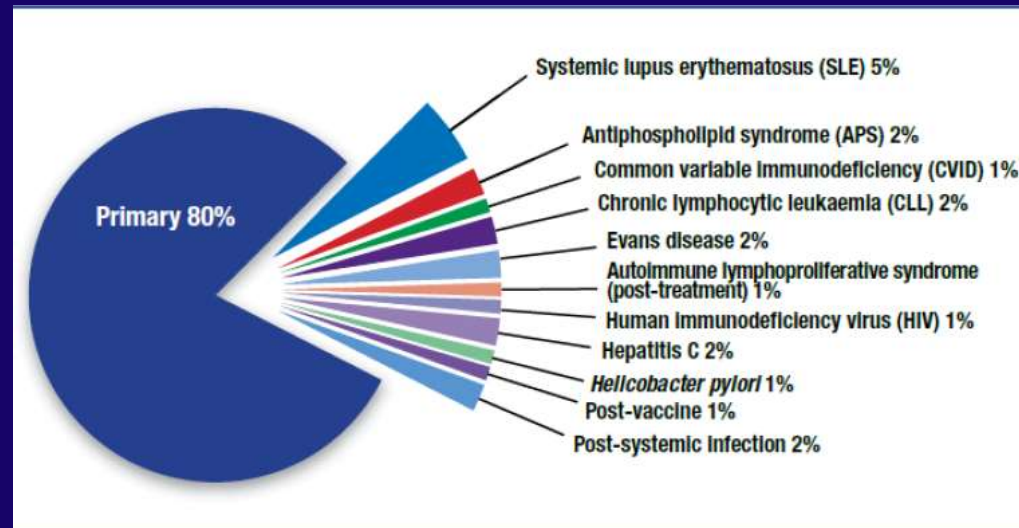
- ✓ Πυρετός, οστικά άλγη
- ✓ Απώλεια βάρους, εύκολη κόπωση
- ✓ Έλλειψη B12, φυλλικού ή σιδήρου
- ✓ Υποκείμενα νοσήματα που προκαλούν θρομβοπενία (ανοσολογικές διαταραχές, κίρρωση, θρόμβωση)
- ✓ Έκθεση σε φάρμακα που προκαλούν θρομβοπενία
- ✓ Ταξίδι σε περιοχή ελονοσίας
- ✓ Μη ανταπόκριση σε IVIg ή κορτικοστεροειδή

Αντικειμενική εξέταση

- ✓ Κοντό ανάστημα
- ✓ Σκελετικές ανωμαλίες
- ✓ Καταρράκτης
- ✓ Νευροαισθητήρια βαρηκοΐα
- ✓ Λευκοπλακία στόματος
- ✓ Δυσίατο έκζεμα
- ✓ Δυστροφικά νύχια
- ✓ Λεμφαδενοπάθεια
- ✓ Σπληνομεγαλία
- ✓ Αιμαγγειώματα

Δ.Δ. άνοσης θρομβοπενίας

- ✓ Νεογνική αλλοάνοση θρομβοπενία
- ✓ Κληρονομικές θρομβοπενίες (TAR, Fanconi, CAMT, Wiskott Aldrich, XLT)
- ✓ Προκαλούμενη από φάρμακα ΙΤΡ (DITP)
- ✓ Σύνδρομα μυελικής ανεπάρκειας
- ✓ Διατροφικές ελλείψεις (π.χ., έλλειψη B12)
- ✓ Χρόνιες λοιμώξεις (π.χ. ηπατίτιδα C)
- ✓ Αυτοάνοσα νοσήματα (π.χ. APS, ALPS, SLE)
- ✓ Ανοσοανεπάρκειες (π.χ. CVID)
- ✓ **N. von Willebrand 2B**
- ✓ Εγκλωβισμός αιμοπεταλίων



TAR: thrombocytopenia with absent radii
CAMT: Congenital AMegakaryocytic Thrombocytopenia
XLT: X-Linked Thrombocytopenia
DITP: Drug-Induced Thrombocytopenic Purpura
APS: Anti-Phospholipid Syndrome
ALPS: Autoimmune LymphoProliferative Syndrome
SLE: Systemic Lupus Erythematosus
CVID: Common Variable Immunodeficiency

Εργαστηριακός έλεγχος για τη διάγνωση vWD τύπου 2B

	Description	Measures plasma VWF protein in circulation by ELISA	Measures VWF binding to normal or fixed platelets	Measures plasma FVIII activity	A calculation of VWF activity relative to VWF protein; low ratios suggest type 2 VWD	Measures plasma VWF binding to collagen	Identifies distribution of VWF multimers by gel electrophoresis	No. platelets per whole blood volume (usually automated)	Measures ability of patient VWF to aggregate patient's own platelets in presence of ristocetin	Detects DNA variants in genetic regions tested	Modified RIPA testing patient's VWF with normal platelets	Modified RIPA testing patient's platelets with normal VWF
	Laboratory test	VWF:Ag	VWF:RC ₀	FVIII:C	VWF:RC ₀ /VWF:Ag ratio	VWF:CB	VWF multimer structure	Platelet count	RIPA	DNA testing	Specialized plasma RIPA ^a	Specialized platelet RIPA ^a
Bleeding disorder	Type 2B	Decreased to normal	Usually low	Decreased to normal	Usually <0.5-0.7	Decreased to normal	Largest multimers often reduced/absent	Decreased to normal	Increased to low concentrations of ristocetin	WVF A1 domain ^b	Increased to low concentrations of ristocetin	Normal
	Platelet-type VWD (pseudo-VWD)	Decreased to normal	Decreased	Decreased to normal	Can be <0.5-0.7	Decreased to normal	Largest multimers absent	Decreased to normal	Increased to low concentrations of ristocetin	GPIBA	Normal	Increased to low concentrations of ristocetin
	Type 2A	Usually low	Markedly decreased	Decreased to normal	<0.5-0.7	Decreased	Largest and intermediate multimers absent	Normal	Decreased	Multiple VWF regions ^b	NA	NA
	Type 2M	Variably decreased	Decreased	Variably decreased	Usually <0.5-0.7	Decreased to normal	Normal, occasionally ultralarge forms	Normal	Variably decreased	Multiple VWF regions ^b	NA	NA
	Type 2N	Normal	Normal	Decreased	>0.5-0.7	Normal	Normal	Normal	Normal	VWF D'D3	NA	NA

Laboratory features shared with type 2B VWD are indicated in green; dissimilar features indicated in yellow.

ELISA, enzyme-linked immunosorbent assay; NA, not available.

^aThese specialized RIPAs should be performed at the same time.

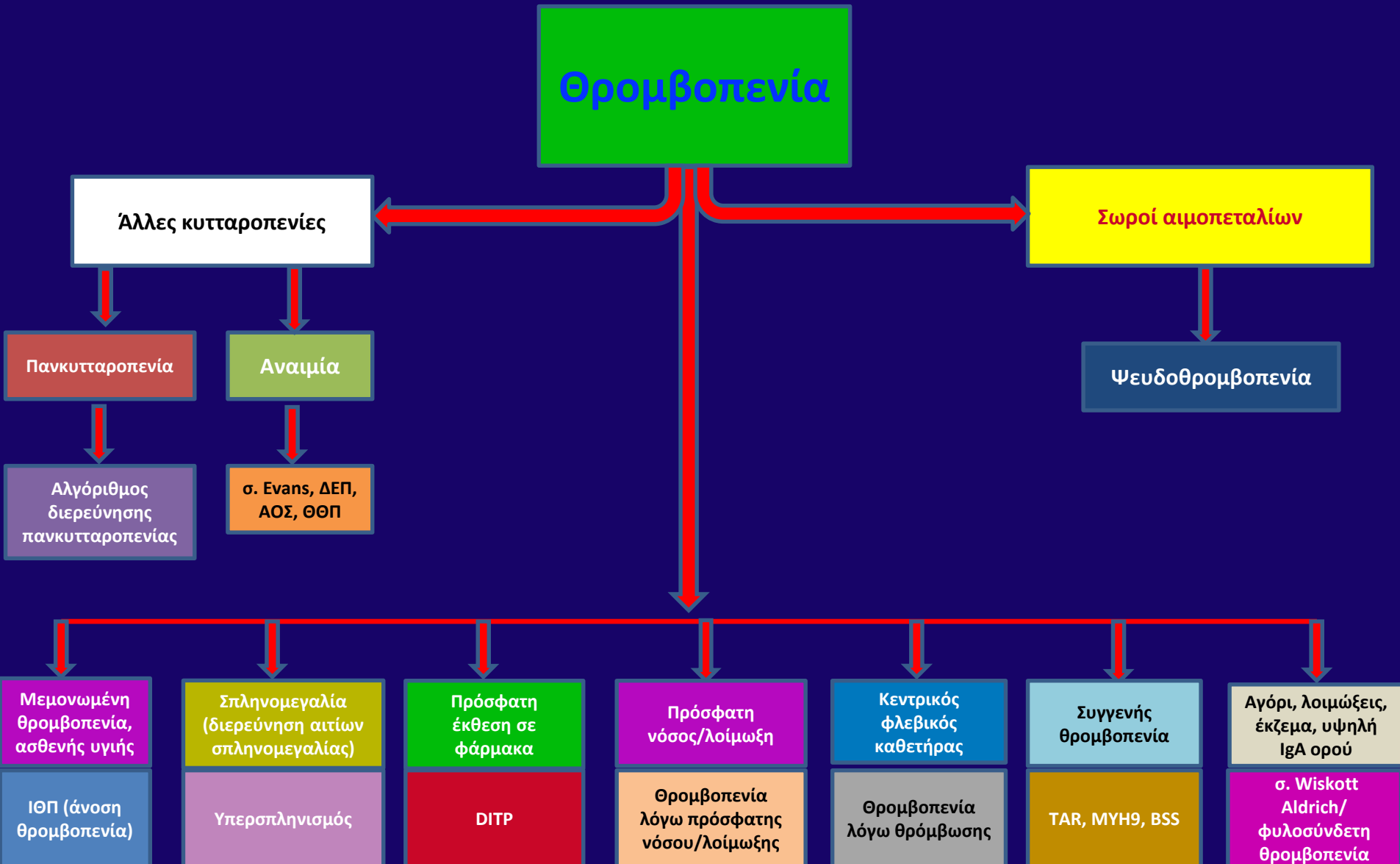
Blood. 2018;131:1292-1300

^bDNA variants in the VWF A1 domain have been described in types 2A, 2B, 2M, 1, and 3 VWD (and normal individuals), but the types of DNA variants indicative of 2B VWD are distinct.

Δ.Δ. άνοσης θρομβοπενίας και λευχαιμίας

- ✓ Η θρομβοπενία δεν αποτελεί ποτέ τη μοναδική διαταραχή στη γενική αίματος παιδιών με οξεία λευχαιμία
- ✓ Σε μελέτη του POG σε 2.239 παιδιών με ΟΛΛ, κανένα δεν είχε μόνο θρομβοπενία στην αρχική γενική αίματος (Pediatrics 1989; 84: 1068-71)
- ✓ Το τυπικό παιδί με ΑΘΠ έχει μόνο θρομβοπενία (αιμοπετάλια συνήθως < 20.000/μl), ενώ είναι και σε άριστη γενική κατάσταση
- ✓ Το τυπικό παιδί με ΟΛ έχει συνοδές κυτταροπενίες, σπληνομεγαλία και επηρεασμένη γενική κατάσταση

Αλγόριθμος διαγνωστικής προσέγγισης θρομβοπενίας



Συμπεράσματα

- ✓ Η θρομβοπενία πρέπει να προσεγγίζεται με τρόπο συστηματικό και μεθοδικό με βάση την ηλικία, το ατομικό και οικογενειακό ιστορικό, την αντικειμενική εξέταση, τη σωστή αξιολόγηση της γενικής αίματος και ενός επιχρίσματος περιφερικού αίματος
- ✓ Θρομβοπενία δεν σημαίνει κατά ανάγκη υποκείμενο αιματολογικό νόσημα
- ✓ Το ιστορικό, η κλινική εξέταση και η συνύπαρξη ή όχι συνοδών κυτταροπενιών ή διαταραχών από τη γενική αίματος καθορίζουν την διαγνωστική προσέγγιση

