کلاس ویژه نکته و تست

هماتولوژی

استاد

احسان یزدان دوست

جزوه محصول ماه ها مطالعه و تلاش بوده کپی برداری از آن شرعا حرام و به دور از انسانیت است- با تشکر احسان یزدان دوست

تماس با ما: ۰۹۱۰۷۴۳۴۵۱۵

Scanned by CamScanner

هماتولوژی آزمایشگاهی- کنترل کیفی

۱- اختصاصیت (specificity) در یک روش آزمایشگاهی چگونه است؟

۱- آزمایش افراد بیمار و تعیین درصد منفی حقیقی

۲- آزمایش افراد سالم و تعیین درصد منفی حقیقی

۳- آزمایش افراد بیمار و تعیین درصد مثبت حقیقی

۴- آزمایش افراد سالم و تعیین درصد مثبت حقیقی

جواب:

گزینه ۲

آزمایش افراد سالم و تعیین درصد منفی حقیقی ← اختصاصیت (میزان حقیقی سالم بودن را نشان می دهد)

آزمایش افراد بیمار و تعیین درصد مثبت حقیقی ← حساسیت(میزان حقیقی بیمار بودن را نشان می دهد)

۲- کدام روش کنترل کیفی نیاز به خون کنترل دارد؟

۱- چارت کنترلی دوبل

۲- میانگین متحرک بول

۳- چارت T

۴- چارت کیوسام

جواب: ۴

تمام گزینه های ۱و ۲ و۳ با استفاده از خون بیماران و روش های آماری است

چارت کیوسام نیاز به خون کنترل دارد

۳- در کنترل کیفی هرگاه ۲ نمونه ی مختلف از یک فرد را در فواصل زمانی ۲ تا ۳ هفته مورد ارزیابی قرار دهیم کدام کنترل زیر را انجام می دهیم؟

۱- دلتا چک (Delta check)

۲- چک تست

۳- duplicate test

۴- correlation test(همبستگی نتایج)

Scanned by CamScanner

جواب: ۱

دلتا چک ← نتایج حاصل از آزمایش را با نتایج قبلی وی در ۲ تا ۳ هفته قبل مقایسه می کنند

چک تست ← مشابه روش داپلیکیت است با این تفاوت که به طور متوالی نمونه داده نمی شود بلکه نمونه ی شیفت قبلی و یا روز قبل را می دهند

duplicate test ← عدم دقت را نشان می دهد- / ۱۰نمونه را هر کدام ۲ بار به دستگاه می دهیم

نکته۴: روش replicate ← ۱ نمونه را ۱۱ بار به دستگاه می دهیم

← عدم دقت را نشان میدهد

نکته۵: آزمون میانگین متحرک بول

← برای کنترل کیفی داخلی ایندکس های خونی در آزمایشگاه هایی که تعداد پذیرش حداقل ۱۰۰ بیمار دارند می باشد

برای این منظور نمونه و نتایج فرد غیر طبیعی حذف می شود

وجود بیش از ۳ درصد تفاوت بین مقادیر به دست آمده و مقادیر میانگین اصلی نشان دهنده ی بروز خطاست

۶- آزمایش از سرم کنترل با فیبرینوژن ۱۰۰ و SD=+/- 2 جهت کنترل کیفی استفاده می شود نتایج در روز های متوالی به دست می آید

۹۸/۱۰۰/۱۰۲/ /۱۰۵/ /۹۷ /۱۰۳ /۱۰۰

براساس قوانین وستگارد کدام مورد زیر بیشترین دلیل خطای ایجاد شده است؟

۱- تفاوت در کوت ها

۲- نگهداری معرف در حرارت نامناسب

۳- عدم صحت استاندارد

۴- غیر اختصاص بودن روش آزمایش

جواب: ۱ - خطای ایجاد شده خطای عدم دقت می باشد و گزینه ی صحیح گزینه ی ۱ است.

۷- اندازه گیری Hb یا هر پارامتر دیگر در دو روز متوالی روی ۲۰ نمونه انجام شده و می خواهیم بفهمیم آیا بین میانگین اندازه گیری ها در ۲ روز متوالی اختلاف معنی داری وجود دارد یا نه از کدام تست آماری استفاده می شود

۱- کای اسوئر

۲- student t test

۳- Linear regression test

Scanned by CamScanner

۸- کدام گزینه غلط است؟

۱- در مغزاستخوان طبیعی ۲۰ تا ۶۰ درصد سیدروبلاست داریم

۲- در مغزاستخوان طبیعی حتی یک عدد سیدروبلاست تیپ ۳ (حلقوی)دیده نمی شود

۳- از نظر سنی بیشترین سلولارینته ی B.M در نوزادان است

۴- جهت بررسی مگاکاریوسیت ها بیوپسی بهتر از از آسپیره است

۵- نرموبلاست ها اکثریت سلول های هسته دار مغزاستخوان را تشکیل می دهند

جواب ۵-

پیش تاز های نوتروفیلی اکثریت سلول های هسته دار مغزاستخوان را تشکیل می دهند

نکته ۹- ماست سل بافتی در اختلالات آنمی مقاوم

کم خونی آپلاستیک

اختلالات لنفوپرولیفرا تیو ← دیده شده و افزایش می یابد

نکات ۱- برای از بین بردن اثر آنمی بر ESR از Zeta sedimentation rate استفاده می شود

۲- در مسمومیت با سرب بازوفیلیک استیپلینگ و هم کابوت رینگ دیده می شود

۳- در سندرم ویسکوت آلدریچ MPV **کاهش** می یابد در حالی که در هایپر تیروئیدیسم و ITP **افزایش** می یابد

۴- بهترین تکنیک برای نمایش هموگلوبین H و بارتز الکتروفورز استات سلولز با PH= 7 می باشد

بافر فسفات

۵- در صورتی که لام در رنگ آمیزی دیر رنگ شود باعث ایجاد رنگ آبی یکنواختی بر روی گسترش خواهد شد

۶- در کم خونی فقر آهن و فولات مخلوط ماکروسیت و میکروسیت هیپو کروم دیده می شود

نکته۱۶: اسفروسیت و استئوماتوسیت ← شکنندگی اسمزی↑

تارگت سل ← شکنندگی اسمزی ↓

Scanned by CamScanner

۳- ائوزینوفیل

۴- بازوفیل

جواب ۲

در دستگاه برای شمارش wbc ها خون با محلول لیز مخلوط شده و بعد از مواجهه با این محلول سایز wbc ها تغییر می کند در این شرایط نوتروفیل بزرگ ترین سلول است

بعد از مواجهه با محلول لیز: نوتروفیل > MIX(بازوفیل- ائوزینوفیل- منوسیت> لنفوسیت

در حالت عادی:

منوسیت> ائوزینوفیل > نوتروفیل >> بازوفیل > لنفوسیت

نکته ۱۱۰- ترتیب چگالی سلول ها:

۱- RBC

۲- رتیکولوسیت

۳- ائوزینوفیل

۴- نوتروفیل

۵- میلوسیت

۶- لنفوسیت

۷- منوسیت

۸- پلاکت

نکته ۱۱۱: در دستگاه زیمنس و سیسمکس به ترتیب به محتوای هموگلوبین در رتیکولوسیت چه اطلاق می شود؟

CHr ← زیمنس

Ret- He ← سیسمکس

۱۱۲- لکوسیت غالب در ابتدای تولد (هفته ی اول زندگی) و سپس از ۷ روزی تا ۷ سالگی چیست؟

۱- لنفوسیت- نوتروفیل

۲- نوتروفیل- لنفوسیت

۳- نوتروفیل –نوتروفیل

۴- لنفوسیت – لنفوسیت

جواب ۲

Scanned by CamScanner

نوع بیماری	ژن درگیر	توارث	نوع اختلال	توضیحات
آنومالی پلگر هیوت	LBR(لامین B رسپتور)	اتوزوم غالب	تغییر موروفولوژی	نقص سگمانتاسیون
آنومالی می هگلین	زنجیره سنگین میوزین (MYCH9)	اتوزوم غالب	اغلب خوش خیم گاهی خون ریزی – به همراه وجود اجسام دوهل	مرتبط با سندرم های فچنر-اپشتین- سباستین ماکروترومبوسایتوپنی دارند
آنومالی آلدررایلی	اختلال و کمبود آنزیم های لیزوزومی(ژن این این آنزیم ها)	اتوزوم مغلوب(عمدتا)	تغییر مورفولوژی وجود گرانول های درست در گلبول های سفید	بسیاری از نقایص ازجمله هپاتواسپلنومگالی و ناهنجاری های اسکلتی دیده می شود
چدیاک هیگاشی	ژنLyst یا CHS1	اتوزوم مغلوب	اختلال عملکردی – و مورفولوژیکی لکوسیت ها	خطرناک بوده و باعث مرگ فرد می شود
میلوکاتکسی و سندرم WHIM	ژن CXCR4	اتوزوم غالب	احتباس نوتروفیل ها در مغز استخوان	زگیل و هیپوگاما گلوبولینمی دارند
سندرم گرینبرگ	LBR(لامین B رسپتور)	اتوزوم غالب	تغییر مورفولوژی نوتروفیل با هسته ی گرد و عقب ماندگی ذهنی جسمی دارند	به حالت هموزیگوت پلگرهیوت اطلاق می شود
LAD	LAD-I: B2 اینتگرین(CD18) LAD-II: CD15 LAD-III: GPCR	اتوزوم مغلوب	عملکرد مختل – مورفولوژی نرمال	نقص چسبندگی دارند

۱۲- کدام یک از سندرم های زیر ناشی از موتاسیون MYCH9 نیست؟

۱- سندرم می هگلین

۲- سندرم سباستین

۳- سندرم ویسکوت آلدریچ

۴- سندرم فچنر

جواب ۳ مراجع شود به جدول بالا

۱۳- کدامیک از موارد زیر از خصوصیات بیماری میلوکاتکسی نمی باشد؟

۱- اتوزومال غالب است

۲- لکوپنی معمولا کمتر از ۱۰۰۰ دارند

۳- موتاسیون ژن CXCR4 رخ داده

Scanned by CamScanner

۲۵- به همراهی نوتروپنی و اسپلنومگالی و آرتریت روماتویید سندرم ..... اطلاق می شود

۱- سندرم پاپیلن لفره

۲- سندرم پلامر وینسون

۳- سندرم پاترسون کلی

۴- سندرم فلتی

جواب : ۴

به مجموعه ی نوتروپنی + اسپلنومگالی+ آرتریت روماتوید (RF+) سندرم فلتی (Felty syndrome) اطلاق می شود

احتمال مثبت شدنANA در این سندرم نیز وجود دارد

سندرم فلتی در افراد با لوسمی بزرگ گرانولر (LGL) نیز در ارتباط می باشد و در این افراد هم شایع است.

54/161

سندرم پلامر وینسون و پاترسون کلی اسم های مختلف ۲ سندرم در بیماران مبتلا به آنمی فقر آهن می باشد

سندرم پاترسون کلی(پلامر وینسون)

از علایم اختصاصی فقرآهن

شامل: گلوسیت

زخم دهان

اختلال در بلع

فقرآهن

Scanned by CamScanner

جابجایی های ALK از جمله ALK-NPM در لنفوم سلول بزرگ آناپلاستیک(ALCA) که نوعی لنفم غیر هوچکینی است وجود دارد.

الگوی کروموزومی درگیر | ناهنجاری های کروموزومی 2P23 است

اغلب موارد t(2;5) دارند مواردی t(1;2) – Inv(2) – t(2;3)

نکته۹۵: ALKA که نوعی لنفوم غیر هوچکینی است که با آنتی بادی اختصاصی ضد لنفوم سلول های هوچکین CD30 واکنش می دهد.

Anti CD30+

همه ی موارد این لنفوم ALK سیتوپلاسمی و نه هسته ای را نشان می دهند

رنگ آمیزی سیتوپلاسمی ALK مثبت است

لنفوم ALKA(سلول بزرگ آناپلاستیک) از رده ی T بوده که اغلب CD3 و سایر مارکرهای T سلی را بیان می کند

لنفوم سلول بزرگ آناپلاستیک عموما از رده ی T می باشد

نکته ۹۶- لنفوم سلول B بزرگ ALK مثبت

از لحاظ مورفولوژی ALK مثبت هستند

منشاء B سل دارند | با بیان CD79a

عدم بیان CD20

T(2;17) با درگیری ژن کلاترین را نشان می دهند

نکته ۹۷: لنفوم سلول بزرگ آناپلاستیک ALK منفی

مشابه ALK مثبت | از لحاظ مورفولوژی

از لحاظ ایمنوفنوتایپ

فاقد جابجایی های ALK هستند

نکته ۹۸- انواع جابجایی ها در لنفوم ها:

نوع لنفوم	ژن درگیر	کروموزوم درگیر	جابجایی ها
لنفوم بورکیت(معادل L3)	C.MYC	۸	t(2;8)-**t(8;14)**-t(8;22)
لنفوم فولیکولار	BCL2	۱۸	**t(14;18)**-t(2;18)-t(18;22)
لنفوم جبه ای (mantle)	BCL1	۱۱	**T(11:14)**
لنفوم سلول بزرگ آناپلاستیک (ALCA)	ALK	۲	**T(2;5)**

Scanned by CamScanner

جواب: گزینه ی ۴

گلبول قرمز شسته شده باید حداکثر ۲۴ ساعت پس از تهیه برای جلوگیری از آلودگی باکتریال احتمالی آن ها هنگام تهیه مصرف شوند.

نکته ۷۱- هر بار ترانسفیوژن ماسیو(۱۰-۸ واحد) نیاز به ۴ واحد FFP و ۲ واحد پلاکت دارد.

سپس بعد از آن باید به از ازای هر ۶ واحد گلبول قرمز ۴ واحد FFP و ۱ واحد پلاکت تزریق می شود

نکته۷۲-حجم کرایو ۱۰ تا ۱۵ CC بوده

و برای ذوب ان را از ۱۸- خارج کرده تا ذوب شوند(در بن ماری ۳۷ درجه به مدت ۱۵ دقیقه)

برخلاف FFP که بعد از ذوب باید آن را در ۶-۱درجه نگهداری کنیم کرایو را بعد از ذوب در ۲۴-۲۰ درجه نگهداری می کنیم

نکته ۷۳: کرایو را باید بعد از ذوب در عرض ۶ ساعت تزر یق کنیم

در صورتی که کیسه های کرایو را پولد و مخلوط نماییم این زمان به ۴ ساعت کاهش می یابد(یعنی باید زودتر تزریق شود)

نکته ۷۴- برای خالی شدن کامل کیسه ی کرایو محتویات کیسه را می توانیم با ۱۰ تا ۱۵ میلی لیتر $CaCl_2$ ۹. درصد شستشو داده و پولد نماییم.

نکته ۷۵- بعد از جداسازی رسوب سفید از مایع رویی آن در فرایند تهیه ی کرایو که با قرار دادن FFP در دمای ۱ تا ۶ درجه از شب تا صبح ایجاد می شود باید به سرعت رسوب جدا شده از پلاسما را در ظرف ۱ ساعت منجمد کرد

FFP ← شب تا صبح در یخچال ۱-۶ درجه ← ایجاد رسوب سفید ← سانتریفیوژ ← CPP: کرایو پور پلاسما مایع بالایی / رسوب سفید: کرایو

نکته۷۶- CPP در ۱۸- یکسال می ماند بعد از ذوب تا ۵ روز ← در ۱ تا ۶ درجه قابل استفاده است

نکته ۷۷-CPP حاوی فاکتور های ۲/ ۵/ ۷/ ۹/ ۱۰ /۱۱ و ADMTS13 می باشد

به علت داشتن ADAM TS13 علاوه بر FFP در درمان TTP(ترومبوتیک ترومبوسایتوپنیک پورپورا) کاربرد دارد

نکته ۸۸- در بیمار با نقص و یا کمبود فیرینوژن (آفیبرینوژنمیا)(دیس فیبرینوژنمیا) خط اول درمان تزریق کرایو می باشد.

نکته ۹۹- در میان فراورده های خونی فراورده ی RBC و گرانولوسیت آفرز نیاز به کراس مچ دارند

سایر فراورده ها نیاز به کراس مچ ندارند

فراورده ی گرانولسیت داری ۲ میلی لیتر RBC است ضرورت همگروه ABO—Rh و کراس مچ

فراورده ی گرانولوسیت در درمای ۲۰ تا ۲۴ به مدت ۲۴ ساعت بدون شیک و تکان دادتن قابل استفاده است

در مورد فراورده ی گرانولوسیت پرتو دادن برای جلوگیری از GVHD مهم است

Scanned by CamScanner

که مرتبط به وجود گلیکوفورین A است.

نکته ۱۲۳- در مورد آنتی N به علت حضور آنتی ژن شبه N (`N`) روی گلیکوفورین B شیوع کمتری دارد.

تحت تاثیر فرمالین آنتی ژن N به آنتی ژن بیگانه تبدیل می شود و احتمال بروز اتوآنتی N در بیماران دیالیزی که دستگاه با فرمالین استریل می شود وجود دارد

نکته ۱۲۴_ گلیکوفورین Aو B و به طور کلی آنتی ژن MNS گیرنده ی پلاسمودیوم فالسیپاروم هستند

نکته ۱۲۵- گروه خونی دافی با آنتی ژن Fy گیرنده ی [پلاسمودیوم ویواکس
پلاسمودیوم نولوزی] می باشد

پلاسمودیوم ویواکس RBC های جوان و بزرگتر را آلوده می کند

نکته ۱۲۶-آنتی بادی بر ضد آنتی ژن های LIPMAN دارای رخداد طبیعی است و از جنس IgM می باشد از لحاظ بالینی اهمیت کمی دارند بجز ABO

آنتی ژن های LIPMAN شامل: لوییس/ N / ABO / M / P / I

نکته ۱۲۷- آنتی بادی های مهم از نظر بالینی

ABO/Rh/ Kell / duffy / kidd/ S /s /U/ و لوتران b (Lu^b)

نکته ۱۲۸- انواع فنوتیپ ای نول سیستم لوتران

۱- با وراثت اتوزوم مغلوب [ناشی از وراثت ۲ ژن آمورف
علت جهش در رمز کدون انتهایی و نقص تولید پروتیین لوتران
در اینجا آنتی lut^3 داریم که با هردو lut^a و lut^b را واکنش می دهد

118/161

مهاری لوتران (InLu): وراثت اتوزوم غالب

شیوع : ۱مورد در هر ۳۰۰۰ نفر

در این حالت نگهداری گلبول های قرمز منجر به تغییر شکل و همولیز RBC ها می شود

آنتی ژن های P1/ i / indian و CD44 و آنتی ژن شایع ANWJ کاهش چشمگیر می یابد

نکته۱۲۹: گروه خونی لوتران دارای ۱۸ آنتی ژن است که Lu^b/ lu^6/ lu^{18} دارای فراوانی و شیوع بالایی هستند

۳- فنوتیپ نول وابسته به جنس یا X

Scanned by CamScanner

۱- افزایش آنتی سرم نسبت به سلول

۲- انکوباسیون در ۴ درجه سانتی گراد

۳- افزایش آلبومین

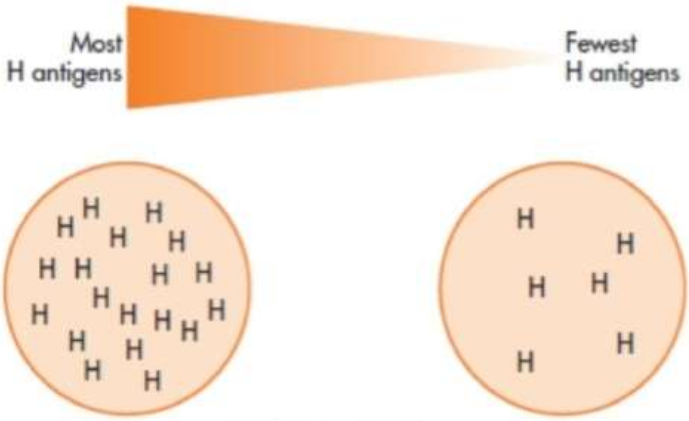
۴- افزودن محلول LISS

جواب: گزینه ی ۲

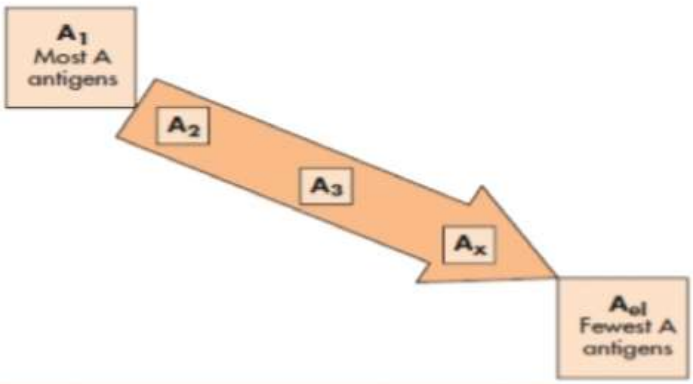
تنها انکوباسیون در ۴ درجه می تواند کمک کننده باشد

نکته ۱۷۹: میزان ماده ی H در هر گروه خونی و مقایسه ی آن ها با یکدیگر:

O>A2>B>A2B>A1>A1B



نکته ۱۸۰- میزان آنتی ژن A و تعداد جایگاه هایی که بر سطح سلول اشغال می کند:



۱۸۱- تا چه سنی برای انتقال خون نوزادان نیاز به کراس مچ نیست؟

۴ ماهگی

Scanned by CamScanner

ذخایر آهن	وجود ندارد	وجود دارد	وجود دارد	وجود دارد	وجود دارد
سیدروبلاست	وجود ندارد	وجود ندارد	وجود دارد	وجود دارد(به صورت حلقوی)	وجود دارد (به صورت حلقوی)
الکتروفورز Hb	طبیعی	طبیعی	در نوع B افزایش A2	طبیعی	طبیعی
ZPP/FPP	↑	↑	N	↑	↑قابل توجه

نکته: در آنمی سیدروبلاستیک که یکی از علت های آن مسمومیت مزمن با سرب می باشد آهن سرم و درصد اشباع ترانسفرین ↑ می یابد

تست های تشخیص پر کاربرد در تشخیص آنمی ها:

تست شکنندگی اسمزی (OF)	اسفروسیتوز ارثی و بیماری های ماره با اسفروسیت
تست ناپایداری حرارتی و Heat test ,آزمایش رسوب	برای تعیین وجود هموگلوبین های ناپایدار
آزمایش ایزوپروپانول ۱۷ درصد	برای تعیین وجود هموگلوبین های ناپایدار
آزمایش متابی سولفیت سدیم	برای تعیین وجود HbS
آزمایش حلالیت	برای تعیین وجود HbS
آزمایش سرکوب دزوکسی یوریدین	آنمی مگالوبلاستیک ناشی از فولات یا کوبالامین
Hams test (تست سرم اسیدی)	PNH CDA-II
تست بررسی شکنندگی کروموزومی با استفاده از میتو مایسین C و دی اپوکسی بوتان	آنمی فانکونی
رنگ آمیزی فوق حیاتی	برای دیدن اجسام هاینز در موارد با هموگلوبین های ناپایدار برای مشاهده گلف بادی در بیماری هموگلوبین H
HPLC	برای تعیین واریان های هموگلوبین
آزمایش متابی سولفیت سیم	تعیین وجود هموگلوبین S
تست شیلینگ	تشخص علت کمبود B12

آنمی فقرآهن مقاوم به درمان
- اخیرا کشف شده است
- ارثی اتوزوم مغلوب
- ناشی از جهش در TMPRSS6 بر روی کروموزوم ۲۲ است
- ↑ هپسیدین

درمان: تجویز آهن تزریقی

Scanned by CamScanner

تفاوت HUS و TTP

HUS	TTP
در بچه ها و در سن کمتر از ۵ سال	در بالغین با سن ۲۰ تا ۵۰ سال
آنمی همولیتیک با قطعات RBC شکسته شده	آنمی همولیتیک با قطعات RBC شکسته شده
نارسایی کلیوی حاد	نارسایی کلیه(خفیف تا متوسط)
ترومبوسایتوپنی	ترومبوسایتوپنی
عوارض نرولوژیک متوسط	عوارض نرولوژیک حاد
	تب
نرمال	میزان آنزیم ADAMTS13 کاهش دارد و یا عملکرد غیر طبیعی دارد

ویژگی های آنمی های همولیتیک گرم و سرد

	گرم	سرد
کلاس آنتی بادی	IgG IgM (به ندرت) IgA(معمولا با IgG)	IgM IgG(فقط در مورد PCH)(هموگبینوری حمله ای سرد)
دمای مطلوب	گرما(۳۷درجه)	کمتر از ۳۰ درجه (معمولا کمتر از ۱۰)
مکانیسم همولیز	اتصال IgG یا C_3b متصل به غشا به رسپتورهای ماکروفاژی (همولیز خارج عروقی)	لیز وابسته به کمپلمان (داخل عروقی) یا اتصال C3b متصل به غشا به رسپتور های ماکروفاژی (خارج عروقی)
اختصاصیت	عموما اختصاصیت گسترده ضد Rh دارند	عموما اتوآنتی I گاهی اتوآنتی i در PCH ← اتو آنتی P

اتوآنتی I: ← متعاقب عفونت مایکوپلاسما

آنتی بادی از نوع سرد: IgM

اتوآنتی i ← در بیماران مبتلا به منونوکلئوز عفونی

Scanned by CamScanner

نکته: **ترومبوکسان A2** فعال کننده ی قوی پلاکت ها می باشد و همچنین منقبض کننده ی عروق می باشد

cAMP را در پلاکت ها کاهش می دهد

تولید آن: **توسط پلاکت های فعال** می باشد و باعث فعال سازی سایر پلاکت ها می شود

ترومبوکسان I_2 (پروستاسیکلین) مهار کننده ی پلاکت می باشد

باعث ↑ cAMP در پلاکت ها می شود

تولید آن: **توسط سلول های اندوتلیال عروق**

پلاکت :

طول عمر پلاکت : ۸-۱۱ روز ؛ اندازه ⟸ 2-3 میکرون / فاقد هسته / دارای میتوکندری

نرمال رنج آن در خون محیطی 150.000 – 400.000 در میکرولیتر

MPV ⟸ در ضدانعقاد EDTA : 6.5-12 fL

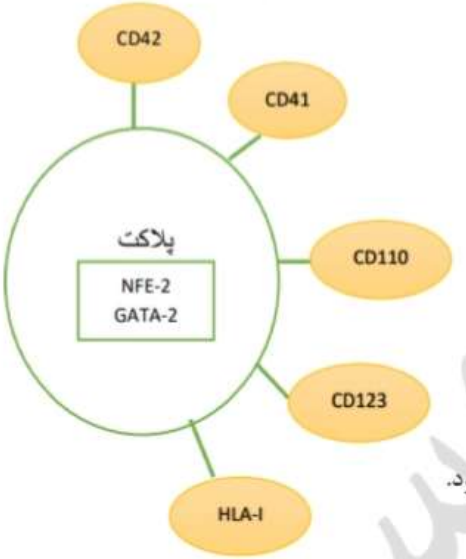
در ضدانعقاد سیترات 6-7 fL

شایع ترین حالت پلوئیدی در مگاکاریوسیت ها : 8N و 16N

پلاکت دارای میتوکندری است ⟸ مسیر تامین انرژی : چرخه کربس

بروز CD110 ⟸ گیرنده هورمون ترومبوپوئتین

هم در سطح پلاکت ؛ هم مگاکاریوست و هم سلول بنیادی بیان میشود.



گلیکوپروتئین های مهم پلاکتی ⟸ GPIb-IX-V یا $CD42_{a-d\ complex}$

GPIIb/IIIa یا CD41/CD61

GPIb ⟸ به طور طبیعی ۳۰۰۰۰ کپی از آن در سطح پلاکت قرار دارد . (CD42)

گیرنده ی VWF (ون ویلبراند فاکتور) و ترومبین می باشد.

در اتصال به vwf نقش دارد .

موجب اتصال پلاکت به سطوح آسیب دیده می شود. (ابتدا VWF به ناحیه ی آسیب عروقی متصل شده سپس از طریق GPIb ، پلاکت به vwf متصل به ناحیه ی آسیب متصل می شود)

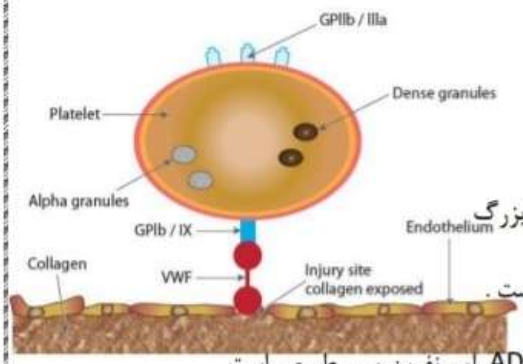
نقص در آن ⟸ منجر به **بیماری برنارد سولیر** می شود. ⟸ **بیماری اتوزوم مغلوب**

* **برنارد سولیر کاذب**: در اثر مصرف داروهایی نظیر کوئینیدین و کوئینین ⟸ موجب تولید اتوآنتی بادی علیه GPIb می شود

⟸ مانع اتصال پلاکت به vwf می شود ⟸ در نتیجه باعث برنارد سولیر کاذب یا اکتسابی می شود .

* نقص هتروزیگوت یا موتاسیون در GPIbα ⟸ موجب ماکروترومبوسیتوپنی خوش خیم مدیترانه ای می شود.

Scanned by CamScanner



* مهمترین ویژگی بیماری برنارد سولیر ⟸ ماکروترومبوسیتوپنی است .

یعنی ترومبوسیتوپنی به همراه پلاکت های بزرگ

ویژگی آزمایشگاهی **برنارد سولیر**

- اگریگاسیون پلاکت ها با آگونیست **ریستوستین** مختل است .
- اگریگاسیون پلاکت ها با سایر آگونیست ها مثل کلاژن، ADP، اپی نفرین و ... طبیعی است
- BT طولانی
- میزان vwf / فاکتور VIII / PT و PTT ⟸ طبیعی است .

تشخیص قطعی : فلوسیتومتری
CD42

سایر نکات مکمل راجع به برنارد سولیر:

انبوهش پلاکتی با ریستوسیتین هم در بیماری ون ویلبراند (VWD) و هم در برنارد سولیر مختل است و ↓ می یابد / اما در بیماری برنارد سولیر، VWF (فاکتور ون ویلبراند) و فاکتور ۸ پلاسمایی نرمال هستند

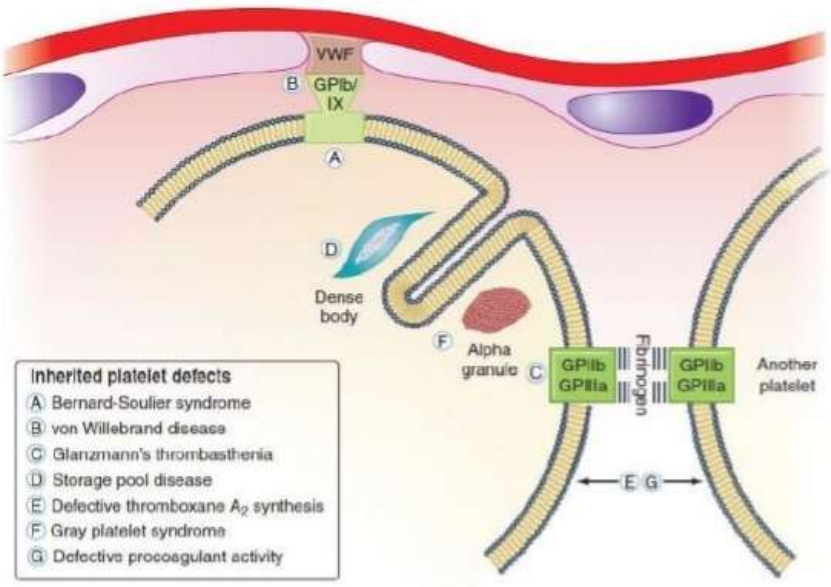
در برنارد سولیر: اضافه کردن VWF اگزوژن به پلاسمای غنی از پلاکت فرد: ⟸ انبوهش با ریستوسیتین هنوز مختل است

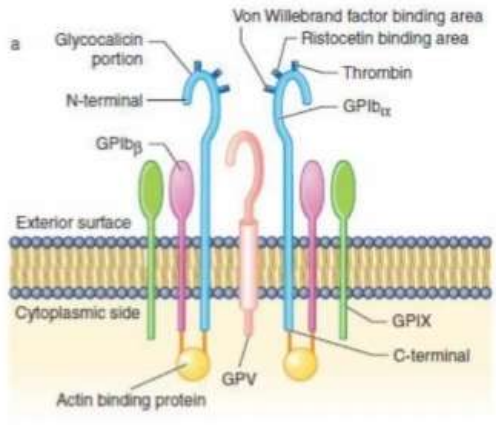
در بیماری ون ویلبراند (VWD): اضافه کردن VWF اگزوژن به پلاسمای غنی از پلاکت فرد: ⟸ انبوهش با ریستوسیتین نرمال می شود

نکته: جهش نقطه ای در ناحیه ی غنی از لوسین زنجیره ی GPIbα حتی به صورت هتروزیگوت و با داشتن یک آلل ژنی مختل فنوتیپی از برنارد سولیر را ایجاد می کند که به آن ماکروترومبوسیتوپنی خوش خیم مدیترانه ای اطلاق می شود (فرم هتروزیگوت برنارد سولیر)

در حالت عادی برنارد سولیر وراثت اتوزوم مغلوب داشته و باید هر دو آلل ژنی معیوب باشد تا بیماری ایجاد شود ⟸

نکته: هر چند GPV (گلیکوپروتیین ۵) در پلاکت های برنارد سولیر ↓ می یابد اما این گلیکوپروتیین ها جهت بروز GPIb/IX بر سطح پلاکت ضروری نمی باشد.





■ FIGURE 6 Ultrastructural components associated with inherited disorders of platelet function.

Scanned by CamScanner