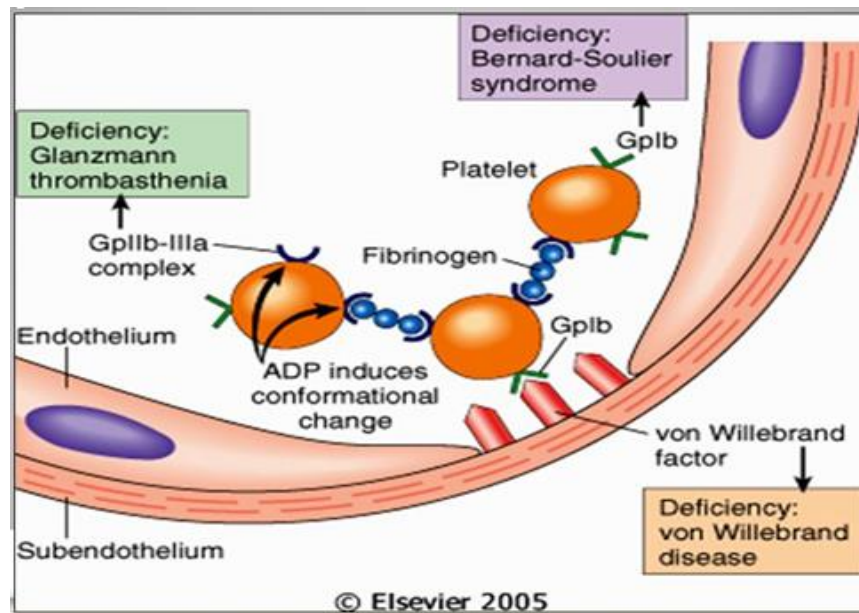


## سندرم برنارد سولیر

سندرم برنارد سولیر، یک اختلال خونی مادرزادی است. این اختلال خانوادگی بوده و به ارث می رسد و از الگوی اتوزومال تبعیت می کند. این اختلال باعث نقص و کمبود در گلیکوپروتئین **GpIb** می باشد که خود رسپتور فاکتور “ون ویلبراند” می باشد. ون ویلبراند، یکی از نقش های عمده را در فرآیند تشکیل لخته به عهده دارد. سندرم برنارد سولیر یکی از چندین اختلال ارثی پلاکت ها می باشد که مشخصه آن، ترومبوسیتوپنی، پلاکتهای غول پیکر و تمایل به بروز خونریزی می باشد

تظاهرات بالینی این سندرم شامل کمبودی، خونریزی لثه، منوراژی، خونریزی پس از زایمان، خونریزی گوارشی و خونریزی پس از تروما می باشد. سندرم برنارد – سولیر در دوران کودکی تظاهر می یابد و همراه با اختلال خونریزی متوسط تا شدید می باشد.



## علت سندرم برنارد سولیر

علت سندرم برنارد سولیر، ژنتیکی بوده و از الگوی وراثتی اتوزومال تبعیت می کند. این بدان معناست که کودک زمانی به این سندرم مبتلا می گردد که هر دو والد وی حامل این ژن ناقص بوده و آن را به فرزند خود منتقل



می کنند. بنابراین زنان و مردان مبتلا به یک میزان به این سندرم مبتلا می گردند. ژن سندرم برنارد سولیر بر روی بازوی کوتاه کروموزوم ۱۷ واقع شده است.

### تشخیص سندرم برنارد سولیر

تست CBC: یکی از یافته های رایج در انجام این آزمایش در افراد مبتلا، ترومبوسیتوپنی می باشد. اما شدت آن در افراد مختلف متغیر است. وجود پلاکت های غول پیکر در اسمیر خون محیطی قابل رویت می باشد.

بررسی زمان انعقاد Bleeding time: زمان انعقاد اغلب طولانی می گردد و ممکن است حتی بیش از ۲۰ دقیقه نیز طول بکشد.

مطالعات عملکرد پلاکتی: مقدار پلاکت در پاسخ به استفاده از آنتی بیوتیک Ristocetin نیز افزایش نمی یابد. این شرایط حتی با جایگزینی پلاسما نیز اصلاح نمی گردد

بررسی سیتومتری: در این بررسی ناهنجاری در غشا گلیکوپروتئینی پلاکت قابل مشاهده است

شناسایی سندرم برنارد سولیر در سال ۱۹۴۸ توسط فردی به نام "برنارد سولیر" صورت گرفت. وی علائم این سندرم را در بیمار جوانی با علائم: خونریزی پوستی مخاطی شدید، زمان انعقاد طولانی به همراه سطح پلاکت نرمال و پلاکت های بزرگ غیر طبیعی، مشاهده و ثبت نمود.

### درمان سندرم برنارد سولیر

درمان در این افراد اغلب حمایتی می باشد. باید از مصرف هرگونه داروهای ضد پلاکتی مانند آسپرین اجتناب گردد. درمان های خاص برای رویدادهای خونریزی شامل:

داروهای آنتی فیبرینولیتیک: از دسته این داروها می توان به "اپسیلون آمینوکاپروئیک اسید" اشاره کرد که در خونریزی های موکوسی مفید واقع می شود.

در مواقع جراحی و یا خونریزی های تهدید کننده حیات تنها راه درمانی تزریق پلاکت به فرد می باشد. ذخیره پلاکت در افراد مبتلا به این سندرم و کاندید جراحی و یا درموردی که احتمال خونریزی بالقوه کشنده در فرد می رود باید صورت گیرد.



مصرف "دسموپرسین استات" در برخی موارد باعث کوتاه شدن زمان انعقاد می گردد. اما همه مبتلایان به این سندرم به این دارو جواب نمی دهند. مصرف این دارو در رویدادهای خفیف خونریزی مفید خواهد بود. مکانیسم اصلی این دارو مشخص نیست، اما شواهدی دال بر تاثیر این دارو در افزایش میزان فاکتور "ون ویلبراند" دارد.

بیمارانی که علائم متوسط تا شدید این سندرم را تجربه می کنند به منظور جلوگیری از بروز خونریزی احتمالی باید از انجام برخی ورزش های تماسی و برخوردی و برخی فعالیت ها اجتناب کنند.

منابع:

1. Beardsley DS, Nathan DG. Congenital disorders of platelet function. In: Nathan DG, Oskis SH, Editors. Nathan and Oskis hematology of infancy and childhood. 5th ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1998. p.1609-40.
2. Hassanzad M, Khalilzadeh S, Parsanejad N, Baghai N, Velayati A A. Occurrence pulmonary tuberculosis in a patient with Bernard soulier syndrome: a case report. MEDICAL SCIENCES. 2011; 20 (4) :285-287