

## Udredning af medfødte trombocytdedefekter

---

**Nanna Brøns**

**Titel:** Læge

**Stilling:** *Introstilling, Klinisk Immunologisk Afdeling, Rigshospitalet*

**Beskæftigelsesområder:** *Forskning indenfor udredning, diagnostik og behandling af arvelige blødersygdomme*

---

### Introduktion

Arvelige blødersygdomme skyldes genetiske defekter i blodets størkningssystem, og dækker både over koagulationsfaktor-defekter (fx hæmofili A og B) og trombocytdedefekter. Det er forholdsvis nemt at diagnosticere hæmofili A og B ved blot at måle mængden af koagulationsfaktorer i blodet, og se at de er nedsat. Det er dog mere vanskeligt at diagnosticere trombocytdedefekter, da denne gruppe af sygdomme er meget heterogen. Vi kender i dag mere end 90 forskellige gener, som giver ophav til forskellige typer af trombocytdedefekter; herunder membranefekter, granuladefekter, cytoskeletdefekter og transkriptionsfaktor defekter. Mange trombocytdedefekter er associeret med risiko for andre alvorlige lidelser herunder autoimmune sygdomme og malignitet, hvorfor det er vigtigt, at disse patienter bliver korrekt udredt.

### Materialer og Metoder

På Hæmatologisk Klinik, Rigshospitalet (RH) har overlæge Eva Leinøe i samarbejde med Klinisk Immunologisk Afdeling, RH og Genomisk Center, RH udarbejdet en diagnostisk pipeline til udredning af patienter med arvelige blødersygdomme, herunder trombocytdedefekter. Alle patienter får udført hel-genomsekventering med analyse af 93 blødnings-associerede gener. Ved fund af potentielle patogene gener verificeres disse med funktionelle test som omfatter flow cytometrisk undersøgelse af trombocytfunktionen, elektronmikroskopi inkl. whole mount og immunfluorescens.

**Resultater**

Dette diagnostisk set-up har muliggjort en diagnose hos mange patienterne mistænkt for en medfødt trombocytdefekt inklusiv sjældne diagnoser som fx Bernard Soulier syndrom, Gray platelet Syndrom og Platelet disorder type 17.

**Konklusion**

På trods af denne unikke og højt specialiserede undersøgelsesteknik, som kun tilbydes få steder i verden, kan størstedelen af patienter med blødningstendens ikke diagnosticeres. Der er således kritisk behov for at forbedre vores forståelse af blødersygdomme og behov for yderligere forskning på området.