

سندرم پلاکت خاکستری

Gray platelet syndrome (GPS)

اصطلاح سندرم پلاکت خاکستری توسط Raccglia با مشاهده ظاهر خاکستری رنگ پلاکت‌های با کمبود گرانول‌های اولیه در گستره خون محیطی یک بیمار مبتلا به اختلالات خونریزی دهنده همیشگی بکار برده شد.

اختلالی هتروژن بوده و با ناهنجاری‌هایی در شکل‌گیری و بلوغ گرانول‌های آلفا مرتبط می‌باشد.

اختلال ناشی از جهش در ژن NBEAL2 یا neurobeachin like 2 است. محصول این ژن برای شکل‌گیری گرانول‌های آلفا پلاکتی و انبار کردن محتویات درونی آن ضروری است.

بیماری توارث اتوزوم مغلوب داشته و مبتلایان در تمام طول عمر خود گرایش به خونریزی دارند. در آنها ترومبوسیتوپنی خفیف، افزایش MPV و پلاکت‌های بزرگ و زمان خونریزی (BT) طولانی مشاهده می‌شود که با کمبود تنها محتویات گرانول آلفا مشخص می‌شود.

کاهش چشمگیر گرانول‌های α پلاکت‌ها و مگاکاریوسیت‌ها و در نتیجه پلاکت‌ها بشدت و بطور انتخابی دچار کمبود پروتئین‌های گرانول آلفا مانند PF4، HMWK، فاکتور V، PDGF می‌باشند.

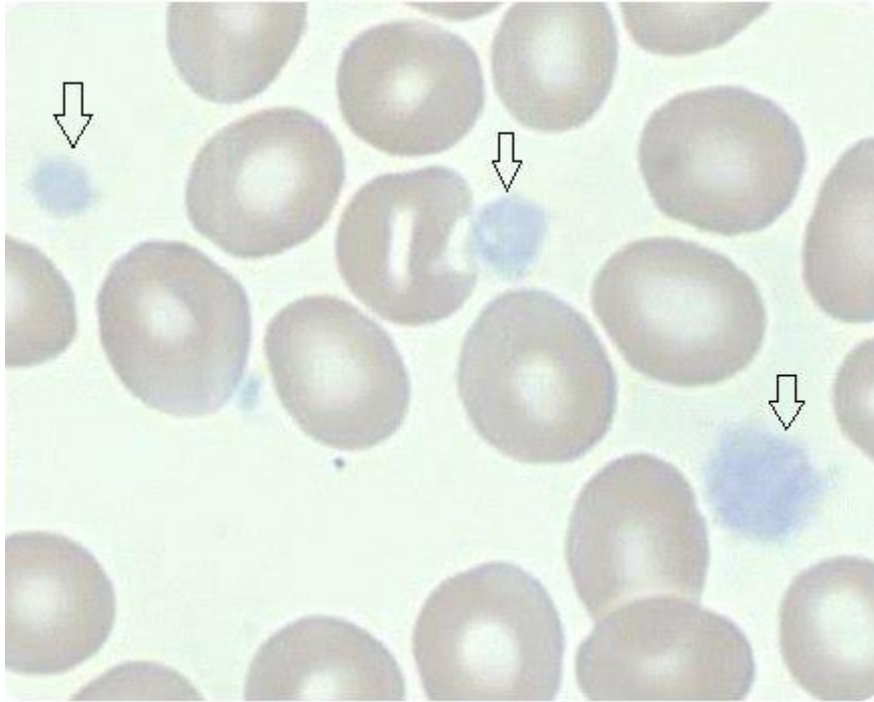
در برخی از بیماران افزایش مقادیر پلاسمایی PF4 و بتاترومبوگلوبین مشاهده می‌شود که این نشان‌دهنده اختلال در بسته‌بندی آنها در داخل گرانول‌ها است.

پاسخ‌های انبوهشی متغیر است. در اکثر بیماران پاسخ انبوهشی به ADP و اپی‌نفرین طبیعی بوده اما در برخی بیماران اختلال در تحرک القا شده کلسیم توسط ترومبین و افزایش در انتقال کلسیم گزارش شده است.

در نوتروفیل این بیماران نیز کاهش گرانول‌ها مشاهده شد.

افزایش رتی‌کولین بدلیل بالا رفتن سطح پلاسمایی PDGF در مغزاستخوان مشاهده می‌شود.

از آنجاکه GPIIb/IIIa و P-selectin از مارکرهای سطحی غشای گرانول‌های آلفا هستند میتوان از فلوسایتومتری علیه آنها جهت تشخیص بیماری استفاده نمود.



در شکل سه پلاکت خاکستری مشاهده می‌شود.