

Syndrom Bernard Soulier

Beth yw'r anhwylder?

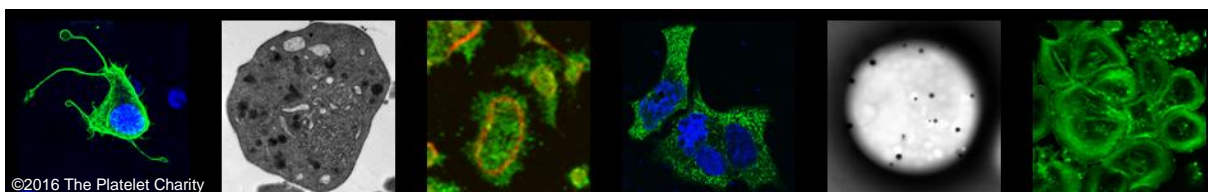
- Mae syndrom Bernard-Soulier (BSS) yn anhwylder gwaedu y platennau sydd wedi'i ddisgrifio a'i ymchwilio yn helaeth. Caiff ei ganfod fel arfer mewn cleifion ifanc, yn enwedig teuluoedd lle mae aelodau eraill o'r teulu wedi'u heffeithio.
- Cafodd ei ganfod yn 1948 gan ddau haematolegydd o Ffrainc, Jean Bernard a Jean-Pierre Soulier.
- Mae BSS ar rai cannoedd o gleifion ledled y byd, ac mae oddeutu 50 o gleifion yn y Deyrnas Unedig.
- Achosir BSS trwy golli un o'r tri phrotein ar wyneb platennau, GPIb α (a elwir hefyd yn CD42), GPIb β neu GPIX. Canfyddir y tri ar blatennau ac ym mamgell y platennau yn y mêr (megacaryocyt).
- Mae'r tri phrotein, ac un protein arall, o'r enw GPV, yn ffurfio cymhlygyn ar wyneb y platennau a elwir yn dderbynydd GPIb/IX/V. Pan fydd protein yn y plasma, sef ffactor von Willebrand (VWF), yn glynu wrth GPIb/IX/V, bydd platennau'n cael eu dal mewn lleoliadau anafiadau. Gellir ystyried VWF fel "glud" sy'n glynu platennau wrth wal y gwaedlestri, ac mae angen y derbynydd GP1b/IX/V normal i wneud i'r glud hwn weithio'n iawn.

Pwy sy'n dioddef?

- Mae BSS yn effeithio ar niferoedd cyfartal fwy neu lai o wrywod a benywod o bob oedran. Etifeddir dau gopi o'r genyn mwntan (un yr un) oddi wrth y fam a'r tad (enciliol awtosomaidd). Mae'n fwy cyffredin mewn teuluoedd lle mae perthnasoedd rhwng unigolion sy'n berthnasau gwaed i'w gilydd. Ar y cyfan, ni fydd cludwyr y cyflwr (y sawl sydd ag un un genyn mwntan yn unig) yn profi unrhyw broblemau clinigol.

Beth yw'r symptomau?

- Gall cleifion sy'n dioddef gan BSS brofi gwaedlifoedd o'r trwyn, cleisio'n rhwydd, gwaedu o'r deintgig, gwaedu mislifol trwm neu faith (gorfislif), gwaedu ar ôl rhoi genedigaeth, gwaedu annormal ar ôl llawdriniaeth neu driniaeth ddeintyddol, a gwaedu gastroberfeddol.



©2016 The Platelet Charity

Helping people with bleeding disorders

www.plateletcharity.co.uk

Registered Charity Number: 1151168

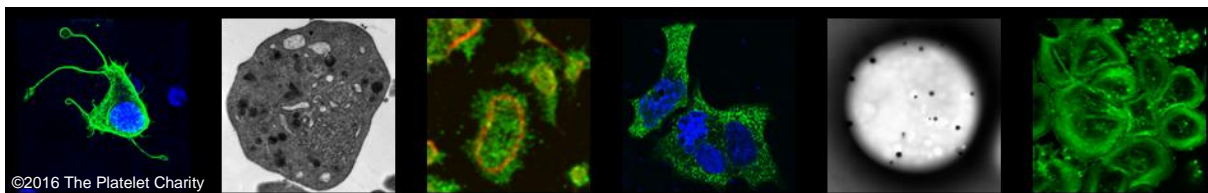
Registered Address : Curo House, Greenbox, Westonhall Road, Stoke Prior, Bromsgrove, B60 4AL.

Diagnosis

- Mae gan gleifion gyfrif platennau isel (thrombocytopenia) a phlatennau chwyddedig, a bydd eu platennau yn cydgrynhai (clystyru) llai mewn ymateb i ristocetin, sef cyfansoddyn a ddefnyddir wrth ymchwilio i weithrediad platennau.
- Caiff diagnosis ei gadarnhau (gan dechneg o'r enw sytometreg llif) gan ddefnyddio gwrthgorff yn erbyn y derbynnydd GPIb/IX/V normal, a hefyd trwy ddilyniannu genynnau.

Triniaeth

- Efallai bydd ar gleifion sydd â BSS angen triniaeth naill ai cyn cael llawdriniaeth neu pan fydd gwaedu yn digwydd.
- Efallai caiff cwnsela genetig ei gynnig i gleifion.
- Dylai'r driniaeth gael ei harwain gan a'i thrafod â haematolegydd sydd â phrofiad o anhwylderau gwaedu.
- Fel arfer, bydd gan gleifion gerdyn anhwylderau gwaedu / cyflyrau gwaedlifau (a roddir iddynt gan Ganolfan Haemoffilia) i rybuddio eraill am eu cyflwr.



©2016 The Platelet Charity

Helping people with bleeding disorders

www.plateletcharity.co.uk

Registered Charity Number: 1151168

Registered Address : Curo House, Greenbox, Westonhall Road, Stoke Prior, Bromsgrove, B60 4AL.