The Platelet Charity
Helping people with bleeding disorders

Syndrom Platennau Llwyd

Beth yw'r anhwylder?

- Mae anhwylder Platennau Llwyd (GPS) yn anhwylder gwaedu prin y platennau y gellir gwneud diagnosis ohono o adeg plentyndod hyd at gyfnod henoed.
- Cafodd GPS ei ddisgrifio yn 1971 gan yr haematolegydd o'r Unol Daleithiau, Dr Giovanni Raccuglia.
- Mae llai na 100 o gleifion ledled y byd, ac mae oddeutu 10 ohonynt yn y Deyrnas Unedig.
- Achosir GPS gan fwtaniadau yn y gennyn *NBEAL-2* sy'n achosi diffyg secretu gronynnau-α o blatennau. Mae gronynnau-α yn gollwng proteinau megis ffibrinogen a ffactor von Willebrand sy'n cynorthwyo platennau i gydgrynhoi (clystyru). Mae'r diffyg secretu yn golygu fod ar gleifion angen rhagor o amser i gau lleoliad anaf. Mae'r gronynnau- hefyd yn gollwng proteinau eraill sy'n helpu i wella'r anaf ac atal heintiad.
- Canfyddir NBEAL-2 mewn platennau a mamgell platennau yn y mêr (megacaryocyt) yn unig.

Pwy sy'n dioddef?

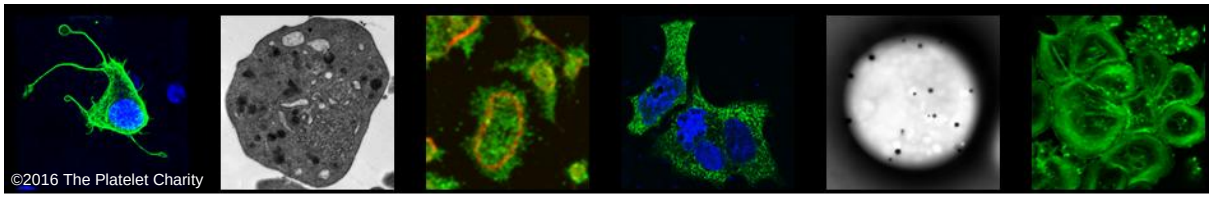
- Mae GPS yn effeithio ar niferoedd cyfartal fwy neu lai o wrywod a benywod o bob oedran. Etifeddir dau gopi o'r genyn mwtan (un yr un) oddi wrth y fam a'r tad (enciliol awtosomaidd). Mae'n fwy cyffredin mewn teuluoedd lle mae perthnasoedd rhwng unigolion sy'n berthnasau gwaed i'w gilydd. Ar y cyfan,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

Beth yw'r symptomau?

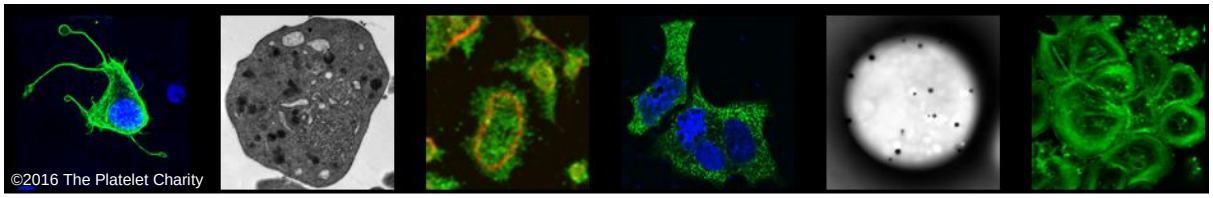
- Gall cleifion sy'n dioddef gan GPS brofi gwaedlifoedd o'r trwyn, cleisio'n rhwydd, gwaedu o'r deintgig, gwaedu mislifol trwm neu faith (gorfislif), gwaedu ar ôl rhoi genedigaeth, gwaedu annormal ar ôl llawdriniaeth neu driniaeth ddeintyddol, a gwaedu gastroberfeddol.

Diagnosis

- Mae gan gleifion gyfrif platennau isel (thrombosytopenia) a phlatennau chwyddedig. Efallai bydd platennau yn edrych yn llwyd ar ffilm waed, sef diferyn o waed ar sleid a archwilir o dan ficrosgop. Dyma un o'r profion cyntaf a wneir mewn labordy profion clinigol.



- Bydd platennau yn cydgrynhoi (clystyru) yn normal, ond byddant yn secretu llai o ronynnau-i bob gweithydd, a chanfyddir hynny (â thechneg o'r enw sytometreg llif) â gwrthgorff i'r P-selectin normal.
- Gwneir diagnosis trwy ddilyniannu genynnau a thrwy archwilio ffilmiau gwaed (gweler uchod).

Triniaeth

- Efallai bydd ar gleifion sydd â GPS 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.