

Syndrom Hermansky-Pudlak (HPS)

Beth yw'r anhwylder?

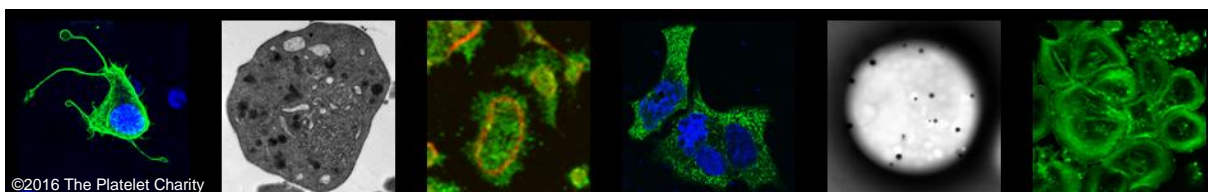
- Mae HPS yn anhwylder gwaedu ysgafn prin y platennau y gellir gwneud diagnosis ohono o adeg plentyndod hyd at gyfnod henoed.
- Cafodd y claf cyntaf ei ddisgrifio gan ddau batholegydd o Tsiecoslofacia, Frantisek Hermansky a Paulus Pudlak, yn 1959
- Achosir HPS gan fwtaniadau mewn o leiaf 9 genyn sy'n gyfrifol am greu proteinau sy'n elfennau allweddol o ronynnau secretu mewn platennau a sawl math arall o gell. Mewn platennau, gelwir y gronynnau yn ronynnau dwys.
- Wrth gael eu hactifadu gan blatennau, bydd y gronynnau dwys yn gollwng cemegau megis ADP sy'n atgyfnerthu actifadu.
- Mae gronynnau mewn celloedd eraill yn rheoli nifer o ffactorau yn cynnwys lliw gwallt a llygaid. Mae gan gleifion sydd ag HPS wallt golau ac mae lliw eu llygaid yn olau (diffyg pigmentiad).
- HPS-1 yw'r mwyaf cyffredin o'r anhwylderau HPS, ac mae rhai cannoedd o gleifion ledled y byd (mae llawer ohonynt o Puerto Rico. Mae nifer o fwtaniadau HPS wedi'u canfod mewn un neu ddau o deuluoedd yn unig (e.e. HPS-7 a HPS-8).

Pwy sy'n dioddef?

- Mae HPS 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 genyn mwntan yn unig) yn profi unrhyw broblemau clinigol.

Beth yw'r symptomau?

- Gall cleifion sy'n dioddef gan HPS 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.
- Gall rhai mathau o HPS (ond nid pob un) arwain at fath o lid yn y coluddyn o'r enw colitis gronyndyfiannol neu greithio ar yr ysgyfaint o'r enw ffibrosis yr ysgyfaint. Gwelir hyn gan amlaf mewn cleifion sydd rhwng 40 a 50 mlwydd oed.



©2016 The Platelet Charity

Helping people with bleeding disorders

www.plateletcharity.co.uk

Registered Charity Number: 1151168

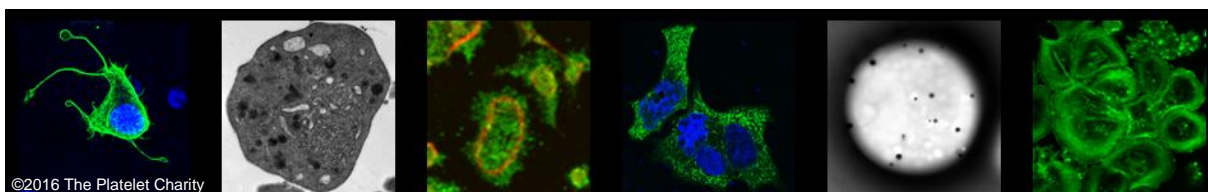
Registered Address : Curo House, Greenbox, Westonhall Road, Stoke Prior, Bromsgrove, B60 4AL.

Diagnosis

- Mae cyfrif platennau a maint platennau cleifion yn normal. Bydd platennau yn cydgrynhoi (clystyru) yn normal, ond nid ydynt yn gallu rhyddhau eu gronynnau dwys (gellir dangos hyn trwy gyfrwng prawf syml gan ddefnyddio 'lumiaggregometer': mae fersiynau eraill o'r prawf hwn (e.e. gollwng serotonin). Gwneir y prawf hwn mewn nifer fechan o ganolfannau profion clinigol.
- Gwneir diagnosis trwy ddilyniannu genynnau a chanfod diffyg secretu gronynnau dwys.

Triniaeth

- Efallai bydd ar gleifion sydd â HPS 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.