

:: Ιδιοπαθής θρομβοπενική πορφύρα

Αριθμός Orphanet: 3002

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ιδιοπαθής θρομβοπενική πορφύρα (ή αυτοάνοση θρομβοκυτοπενία : ITP) είναι μια αυτοάνοση διαταραχή της πήξης που χαρακτηρίζεται από μεμονωμένη θρομβοπενία (αριθμός αιμοπεταλίων $<100.000 / \text{ml}$), με απουσία οποιασδήποτε υποκείμενης διαταραχής που μπορεί να σχετίζεται με θρομβοπενία. Η ετήσια επίπτωση σε ενήλικες εκτιμάται μεταξύ $1/62.500$ και $1/25.600$, με αναλογία θήλεα προς άρρενα $1.3:1$. Παρά το γεγονός ότι η ITP μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία, η συχνότητα εμφάνισης δείχνει μια ανάλογη με την ηλικία δικόρυφη κατανομή για τους άνδρες με δύο μέγιστα επίπτωσης, στα αγόρια (κάτω των 18 ετών) και στους ηλικιωμένους. Μεταξύ των γυναικών, η συχνότητα εμφάνισης είναι σταθερή. Η ITP είναι ασυμπτωματική στο ένα τρίτο των περιπτώσεων. Η βλεννογονοδερματική αιμορραγία με πορφύρα είναι η πιο συχνή κλινική εκδήλωση και εμφανίζεται όταν ο αριθμός των αιμοπεταλίων είναι κάτω από $30.000 / \text{microL}$. Η σοβαρή σπλαχνική αιμορραγία (αιματοουρία, γαστρεντερική αιμορραγία ή εγκεφαλική αιμορραγία) παρατηρείται κυρίως όταν η θρομβοπενία είναι κάτω από $10.000 / \text{microL}$. Ανάλογα με τη διάρκεια της νόσου, η ITP ταξινομείται σε οξεία, επίμονη (διάρκεια 3-12 μήνες) και χρόνια (διάρκεια ≥ 12 μηνών). Η ITP ορίζεται ως σοβαρή όταν η παρουσία αιμορραγίας κατά την εκδήλωση των συμπτωμάτων επαρκεί για να δικαιολογήσει τη θεραπεία ή όταν η εμφάνιση νέων αιμορραγικών συμπτωμάτων απαιτεί επιπλέον θεραπευτική παρέμβαση. Η αιτιολογία είναι άγνωστη. Ωστόσο, η προέλευση της νόσου δεν είναι γενετική καθώς οι οικογενείς περιπτώσεις δεν είναι τυπικές. Η καταστροφή των αιμοπεταλίων, που προκαλείται από αυτοαντισώματα, κυρίως στον σπλήνα, συνδέεται τόσο με την μειωμένη παραγωγή αιμοπεταλίων όσο και με την διαμεσολαβούμενη από τα T-κύτταρα καταστροφή αυτών. Η διάγνωση της ITP γίνεται πιθανή όταν το ιστορικό, η φυσική εξέταση, η γενική αίματος και η εξέταση του επιχρίσματος του περιφερικού αίματος δεν δείχνουν άλλη αιτιολογία για την θρομβοπενία. Δεν υπάρχει ειδική εξέταση που μπορεί να ορίσει με βεβαιότητα τη διάγνωση. Μια θετική ανταπόκριση σε ειδική για την ITP θεραπεία με, πχ ενδοφλέβια ανοσοσφαιρίνη (IVIg) και / ή στεροειδή, είναι υποστηρικτική της διάγνωσης. Η βιοψία μυελού των οστών (ενδείκνυται μετά την ηλικία των 60, σε περίπτωση ανωμαλιών των άλλων κυτταρικών σειρών, ή όταν η θρομβοκυταροπενία δεν ανταποκρίνεται στις θεραπείες πρώτης γραμμής) δείχνει έναν φυσιολογικό μυελό. Ωστόσο αν υπάρχει υπόνοια μυελοδυσπλαστικού συνδρόμου θα πρέπει να εκτιμάται η μορφολογία των κυττάρων και επιπλέον να γίνονται κυτταρογενετικές δοκιμασίες. Η διαφορική διάγνωση θα πρέπει να περιλαμβάνει αιτίες δευτεροπαθούς ITP (ITP προκαλούμενη από φάρμακα), αυτοάνοσα νοσήματα (όπως συστηματικός ερυθηματώδης λύκος), λοίμωξη από HIV και ηπατίτιδα C. Η θεραπευτική στρατηγική θα πρέπει να προσαρμόζεται τόσο στην σοβαρότητα της νόσου όσο και στην ηλικία του ασθενούς. Σπάνια ενδείκνυται θεραπεία σε ασθενείς με αριθμό αιμοπεταλίων πάνω από $30 \times 10^9 / \text{L}$ και σε απουσία αιμορραγίας. Τα κορτικοστεροειδή είναι η τυπική θεραπεία πρώτης γραμμής. Η χρήση της ανοσοσφαιρίνης μπορεί να είναι απαραίτητη σε ασθενείς με αιμορραγία που δεν ανταποκρίνονται στη πρεδνιζολόνη. Στην περίπτωση της χρόνιας σοβαρής ITP, η θεραπεία αναφοράς είναι η



σπληνεκτομή. Μπορεί επίσης να προταθεί θεραπεία με μονοκλωνικό αντίσωμα αντι-CD20 (ριτουξιμάμπη). Οι αγωνιστές του υποδοχέα της θρομβοποιητίνης(TPO) (ελτρομποπάγκη και το ορφανό φάρμακο της EU ρομιπλοσίμη) έχουν εξαιρετικά αποτελέσματα και ενδείκνυται σε ασθενείς που δεν ανταποκρίνονται στην σπληνεκτομή ή όταν η σπληνεκτομή αντενδείκνυται. Λόγω του μηχανισμού δράσης των αγωνιστών των TPO υποδοχέων, θεωρούνται θεραπεία συντήρησης. Προκαλεί ανησυχία η υποτροπή της θρομβοπενίας μετά τη διακοπή της θεραπείας. Οι κυτταροτοξικοί παράγοντες πρέπει να προορίζονται για τις σπάνιες περιπτώσεις ασθενών που παρουσιάζουν ανθεκτικότητα στις προαναφερθείσες θεραπείες. Το ποσοστό θνησιμότητας είναι γενικά κάτω από 2%, αλλά μπορεί να υπερβαίνει το 10% στις σπάνιες περιπτώσεις ασθενών που δεν ανταποκρίνονται στην σπληνεκτομή και στην θεραπεία πρώτης και δεύτερης γραμμής.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Bertrand GODEAU

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Αύγουστος 2009

Μετάφραση: Αύγουστος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

