

## :: Νόσος von Willebrand

Αριθμός Orphanet: 903

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος von Willebrand (VWD) είναι μια κληρονομική αιμορραγική διαταραχή που προκαλείται από μια γενετική ανωμαλία που οδηγεί σε ποσοτικές, δομικές ή λειτουργικές ανωμαλίες του παράγοντα Willebrand (παράγοντα von Willebrand: VWF). Δύο μεγάλες ομάδες της ανεπάρκειας VWF έχουν οριστεί: ποσοτική μερική (τύπου 1) ή ολική (τύπου 3), καθώς και ποιοτική (τύπος 2) με αρκετούς υποτύπους (2A, 2B, 2M, 2N, δείτε αυτούς τους όρους).

Ο επιπολασμός της VWD στο γενικό πληθυσμό εκτιμάται μεταξύ 0,1 και 1% (συμπεριλαμβανομένων όλων των μορφών), ανάλογα με τη μελέτη, αλλά ο επιπολασμός της συμπτωματικής VWD που απαιτεί ειδική μεταχείριση εκτιμάται μεταξύ 1/50.000 και 1/8.500.

Η ηλικία έναρξης της νόσου ποικίλει, με την πρωιμότερη έναρξη να συνδέεται με πιο σοβαρή ανεπάρκεια VWF. Η νόσος εκδηλώνεται ως μη φυσιολογική αιμορραγία ποικίλης σοβαρότητας που εμφανίζεται είτε αυτόματα είτε σε συνδυασμό με μια επεμβατική διαδικασία. Οι αιμορραγικές διαταραχές χαρακτηρίζονται από βλεννογονοδερματική αιμορραγία (επίσταξη, μηνορραγία, κλπ), αλλά σε πιο σοβαρές μορφές μπορεί να εμφανισθούν αιματώματα και αίμαθρα.

Η VWD προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *VWF* (12p13.3) που κωδικοποιεί την πολυμερική πρωτεΐνη VWF. Η πρωτεΐνη VWF εντοπίζεται ενδοαιμοπεταλιακά, ενδοθηλιακά και στο πλάσμα και παίζει ουσιαστικό ρόλο τόσο στην αλληλεπίδραση των αιμοπεταλίων με το τραυματισμένο τοίχωμα του αγγείου όσο και στη μεταφορά και τη σταθεροποίηση του παράγοντα VIII (FVIII).

Η διάγνωση βασίζεται σε εργαστηριακές εξετάσεις που περιλαμβάνουν λειτουργικές και ανοσολογικές δοκιμασίες των επιπέδων του VWF και του FVIII. Ο προσδιορισμός του τύπου του VWD απαιτεί πολύ συγκεκριμένες εξετάσεις, όπως οι μελέτες κατανομής των πολυμερών του VWF. Οι μετρήσεις των επιπέδων VWF γενικά επιτρέπουν να διακρίνεται η VWD από την αιμορροφιλία A (δείτε τον όρο αυτό). Ωστόσο, η εξέταση αυτή δεν επιτρέπει τη διαφοροποίηση του τύπου 2N VWD, ο οποίος απαιτεί πιο συγκεκριμένες εξετάσεις. Η διαφοροποίηση μεταξύ του επίκτητου συνδρόμου von Willebrand (AVWS, δείτε αυτόν τον όρο), το οποίο εμφανίζεται σε συνδυασμό με άλλη υποκείμενη παθολογία, και της κληρονομικής VWD είναι πιο προβληματικές. Το γεγονός ότι τα άτομα στο γενικό πληθυσμό που ανήκουν στην ομάδα αίματος O μπορεί επίσης να παρουσιάζουν σχετικά χαμηλότερα επίπεδα VWF πρέπει να λαμβάνεται υπόψη στη διαφορική διάγνωση.

Η VWD πιο συχνά μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα, ενώ ο τρόπος



κληρονομικότητας είναι αυτοσωματικός υπολειπόμενος για την VWD τύπου 3 και για μερικούς υποτύπους του τύπου 2. Η γενετική συμβουλευτική πρέπει να προταθεί για την ενημέρωση των ασθενών σχετικά με τη σοβαρότητα της νόσου και των συναφών κινδύνων και να επιτρέψει τον προσυμπτωματικό έλεγχο για τον εντοπισμό των άλλων πασχόντων μελών της οικογένειας. Για τα ζευγάρια με υψηλό κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με νόσο τύπου 3, η γενετική συμβουλευτική είναι προτιμότερο να δίνεται σε ένα εξειδικευμένο διεπιστημονικό κέντρο.

Η αντιμετώπιση εξαρτάται από το είδος της VWD. Η δεσμοπρεσσίνη είναι γενικά μια αποτελεσματική προληπτική ή θεραπευτική αγωγή για την παθολογική αιμορραγία στην VWD τύπου 1. Στους ασθενείς με τον τύπου 2 της νόσου, η ανταπόκριση στη δεσμοπρεσσίνη ποικίλει και συχνά απαιτείται η θεραπεία υποκατάστασης με την καθαρμένη ανθρώπινη VWF. Η δεσμοπρεσσίνη δεν συνιστά μια αποτελεσματική θεραπεία για τους ασθενείς με νόσο τύπου 3 και έτσι αυτά τα άτομα απαιτούν θεραπεία υποκατάστασης με καθαρμένη ανθρώπινη VWF σε συνδυασμό, τουλάχιστον για την πρώτη ένεση, με τον FVIII.

Για τους ασθενείς που αντιμετωπίζονται μέσα σε εξειδικευμένα νοσοκομειακά κέντρα αιμόστασης και θρόμβωσης (ή αιμορραγικών διαθέσεων), η πρόγνωση είναι ευνοϊκή, ακόμη και για εκείνους με τις πιο σοβαρές μορφές της νόσου.

#### Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Jenny GOUDEMAND
- Pr Agnès VEYRADIER

#### Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2009

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 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.

---



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2