

:: Defekt receptora P2Y12

Orpha number: [ORPHA 36355](#)

Definicja choroby:

Defekt receptora P2Y12 jest rzadkim zaburzeniem krwotocznym charakteryzującym się łagodną do umiarkowaną skazą krwotoczną ze skłonnością do siniaczenia się, krwawieniem ze śluzówki, nadmiernym krwawieniem pooperacyjnym z powodu defektu płytkowego receptora P2Y12 powodującego wybiórcze upośledzenie odpowiedzi płytek na adenozyndifosforan.

Epidemiologia:

Dotychczas na świecie opisano 14 pacjentów.

Obraz kliniczny:

Defekt receptora P2Y12 jest wadą wrodzoną, która objawia się nieznacznie do znacznie wydłużonym czasem krwawienia, łatwym siniaczeniem się, krwawieniem ze śluzówki (krwawienie z nosa, krwawienie ze śluzówki żołądka, krwawienie z dziąseł, itp.), obfitymi krwawieniami miesięcznymi i powikłaniami krwotocznymi po urazach i drobnych lub dużych zabiegach chirurgicznych.

****Etiologia:***

Defekt receptora P2Y12 jest spowodowany mutacjami w *P2RY12* (3q24-q25), które powodują przedwczesne przerwanie syntezy białka receptora P2Y12 lub syntezę wadliwie działającego receptora P2Y12. ADP aktywuje płytki krwi przez oddziaływanie z dwoma receptorami związanymi z białkiem G, receptory P2Y1 i P2Y12. Receptor P2Y1 pośredniczy w mobilizacji jonów wapnia i odpowiada za zmianę kształtu w odpowiedzi na ADP oraz za słabą i przejściową agregację płytek. Receptor P2Y12 odpowiada za dokończenie i amplifikację odpowiedzi płytek na ADP i na wszystkich agonistów płytek, w tym na tromboksan A2, trombinę i kolagen. Receptor P2Y12 odgrywa więc centralną rolę w tworzeniu i stabilizacji skrzepu..

****Poradnictwo genetyczne:***

Defekt receptora P2Y12 dziedziczny się autosomalnie recesywnie. Należy zaproponować poradnictwo genetyczne parom mającym zwiększone ryzyko (tj. parom, w którym każda z osób jest nosicielem mutacji powodującej chorobę). Należy ich poinformować, że prawdopodobieństwo urodzenia chorego dziecka wynosi 25%.



Recenzent-Expert:

prof. Marco CATTANEO

Aktualizacja: styczeń 2014

Tłumaczenie: grudzień 2014

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

