

חוסר מולד במעכב משפעל פלסמינוגן סוג 1 (Congenital plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode465

הגדרת המחלה

הפרעת דימום נדירה הנובעת מפגם כללי בגורמים עוצרי דימום (המוסטטיים) המתאפיין בתמס מוקדם של קרישים עוצרי דימום ונטייה קלה לדימום.

תקציר

אפידמיולוגיה

שיעורי השכיחות וההיארעות של חוסר מולד במעכב משפעל פלסמינוגן סוג 1 (PAI-1) עדיין אינם ידועים. חוסרים ב-PAI-1, בין חלקיים ובין מלאים, נחשבים להפרעה נדירה ביותר. באוכלוסיית ה'איימיש' (Amish) (אינדיאנה, ארה"ב), דווח עד כה על 18 חולים הומוזיגוטים עם תסמינים קליניים ועל יותר מ-100 חולים הטרוזיגוטים ללא תסמיני דימום. מקרים נוספים דווחו באמריקה הצפונית, אירופה ואסיה.

תיאור קליני

סימנים קליניים של חוסר מולד במעכב משפעל פלסמינוגן סוג 1 (PAI-1) עלולים להופיע בתקופת הילדות המוקדמת. דימום עצמוני נצפה לעתים נדירות, בעוד שבדרך כלל חבלות קלות יכולות לגרום לשטפי דם (bruising) או דימומים קלים באזור המפרקים (ברכיים, מרפקים), האף והחניכיים. דימום וסתי עלול להיות חמור, ודימום ממושך לאחר ניתוח הוא תופעה שכיחה. בחולים הטרוזיגוטים (חוסר חלקי) הדימום פחות תדיר ופחות חמור (או נעדר), וביטויים קליניים, אם ישנם, עשויים להופיע בשלב מאוחר יותר בחיי החולה בעקבות אירוע חבלה או ניתוח.

אטיולוגיה

החולים במחלה נושאים אלל אחד (הטרוזיגוטים) או שני אללים (הומוזיגוטים) עם מוטציה בגן SERPINE1 (7q22.1), הגורמים לחוסר חלקי או מלא ב- PAI-1 אנטיגני. PAI-1 הוא המעכב הפיזיולוגי של משפעל פלסמינוגן רקמתי (t-PA), המקור העיקרי לתמס פיברין תוך-כלי (intravascular fibrinolysis). חוסר ב-PAI-1 הוא ליקוי מדיד (quantitative defect); עם זאת, בחלק מהחולים החלבון קיים אך אינו פעיל.

טכניקות אבחון

האבחון מתבצע על בסיס בדיקת אנטיגנים (ELISA) ותפקוד (עיכוב משפעל פלסמינוגן) ב- PAI-1. במחקרים משפחתיים ייתכן שיהיה צורך בניתוח גנוטיפים. בדיקות גנטיות מולקולריות יאשרו את האבחון.

אבחנה מבדלת

אבחנה מבדלת כוללת חוסר נרכש במעכב משפעל פלסמינוגן סוג 1 (PAI-1) וחוסר באלפא-2-אנטיפלסמין.

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

ייעוץ גנטי

חולים הטרוזיגוטים הם נשאים ללא תסמינים. קרובים של חולים הנושאים את השינוי הגנטי SERPINE1 חייבים לעבור בדיקות נשאות.

ניהול וטיפול

אבחון מהיר חיוני כיוון שנתן לטפל בדימומים באופן בטוח ויעיל בעזרת מעכבי פיברינוליזה (fibrinolysis) (חומצת אפסילון אמינוקפרואית (epsilon amino-caproic acid) או חומצה טרנאקסמית (tranexamic)), תוך הימנעות משימוש בדם ובנגזרותיו. לאבחון המחלה וטיפול בה בעזרת תרופות אנטי-פיברינוליטיות בזמן המחזור וההיריון דרוש שיקול מיוחד.

פרוגנוזה

כללל, הפרוגנוזה טובה, כיוון שדימום ניתן למניעה ולוויסות בעזרת טיפול בתרופות אנטי-פיברינוליטיות.

מבקר מומחה:

- פרופ' אורורה דה לה פניה (Pr. Aurora DE LA PEÑA)
- ד"ר אדוארדו אנגלז-קאנו (Dr. Eduardo ANGLES-CANO)

עדכון אחרון: [01-08-2019]

תאריך תרגום: [07-09-2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”