

## :: Wrodzony niedobór inhibitora aktywacji plazminogenu typu 1

Orpha number: 465

### **Definicja choroby:**

Wrodzony niedobór inhibitora aktywacji plazminogenu typu 1 (PAI-1) jest rzadką chorobą genetyczną związaną z krwawieniem; charakteryzuje się przedwczesnym rozpadem hemostatycznych skrzepów oraz umiarkowaną skłonnością do krwawienia.

### **Epidemiologia:**

Rozpowszechnienie i częstość występowania choroby pozostają nieznane. Zarówno częściowy, jak i całkowity niedobór PAI-1 jest niezwykle rzadkim zaburzeniem. W społeczności Amiszów zgłoszono do tej pory osiemnastu homozygotycznych pacjentów z objawami klinicznymi i ponad stu heterozygotycznych pacjentów bez krwawień.

### **Opis kliniczny:**

Objawy kliniczne wrodzonego niedoboru PAI-1 mogą się pojawić we wczesnym dzieciństwie. Rzadko obserwuje się samoistne krwawienia, natomiast nawet łagodny uraz powoduje siniaki lub umiarkowane krwawienie wokół stawów (kolan, łokci), z nosa i dziąseł. Krwawienie miesięczkowe może być obfite, a po zabiegach jest ono często długotrwałe. U osób heterozygotycznych krwotoki są rzadsze i mniej obfite lub nie występują w ogóle (częściowy niedobór), a objawy kliniczne, jeśli występują, mogą pojawić się w późnym wieku po urazie lub zabiegu chirurgicznym.

### **Etiologia:**

PAI-1 jest fizjologicznym inhibitorem tkankowego aktywatora plazminogenu (t-PA), głównego źródła wewnątrznaczyniowej fibrynolizy. Niedobór PAI-1 może być jakościowy lub ilościowy, więc u pacjentów to białko może być obecne, ale jest dysfunkcyjne. Chorzy mają jeden (heterozygota) lub dwa (homozygota) allele z mutacją w genie *SERPINE1* (7q22.1), co prowadzi do częściowego lub całkowitego niedoboru PAI-1.

### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie opiera się na badaniu PAI-1 z wykorzystaniem metod immunologicznych (ELISA) oraz funkcjonalnych (test inhibitora aktywatora plazminogenu). Niezbędna może okazać się analiza genotypu w badaniach rodzinnych. Rozpoznanie potwierdza badanie genetyczne.



## **Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje nabyty niedobór PAI-1 oraz niedobór alfa2-antyplazminy (zob. to hasło).

## **Poradnictwo genetyczne:**

Zarówno częściowy, jak i całkowity niedobór PAI-1 to cechy przekazywane w sposób autosomalny recesywny. Chorzy i ich rodziny powinni być objęci poradnictwem genetycznym.

## **Postępowanie i leczenie:**

Konieczne jest wczesne rozpoznanie, ponieważ krwawienia można leczyć skutecznie i bezpiecznie inhibitorami fibrynolizy (kwas amino-kapronowy lub kwas traneksamowy) i uniknąć stosowania krwi i jej pochodnych. Miesiączka i ciąża wymagają szczególnej uwagi ze względu na wskazania do leczenia antyfibrynolitykami.

## **Rokowanie:**

Rokowanie jest na ogół dobre, można bowiem zapobiegać krwawieniom oraz je kontrolować z wykorzystaniem antyfibrynolityków.

**Recenzent-ekspert:** Eduardo Angles-Cano

Data: listopad 2014

Tłumaczenie: sierpień 2016

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*



---

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.

---

