

## :: Болезнь Виллебранда

ORPHAcode: ORPHA903

### Определение болезни

Тромбоцитарный тип болезни Виллебранда - нарушение свертываемости крови, характеризуется легкими или средней тяжести кровоизлияниями в коже и слизистых; обостряется во время беременности или приёма антитромбоцитарных препаратов. Данная болезнь обусловлена гиперреактивностью тромбоцитов, приводящей к тромбоцитопении.

### Краткий обзор

#### Эпидемиология

Частота встречаемости болезни Виллебранда (БВ) в общей популяции оценивается от 0,6 до 1,3% (включая все формы) в зависимости от исследования, но частота встречаемости симптоматической БВ, требующей специального лечения, составляет примерно 1/10 000. БВ тип 3 встречается гораздо реже (1/1000000).

#### Клиническое описание

Возраст манифестации варьирует, при этом более ранняя манифестация ассоциирована с более тяжелым дефицитом фактора Виллебранда (ФВ). Заболевание проявляется аномальным кровотечением различной степени тяжести, возникающим спонтанно или в связи с инвазивной процедурой. Аномалии кровотечения обычно характеризуются кожно-слизистыми кровотечениями (носовое кровотечение, меноррагия, кровотечение из мелких ран и т.д.), но гематомы и гемартроз могут возникать в более тяжелых формах.

#### Этиология

БВ вызывается мутациями в гене *VWF* (12p13.3), кодирующем мультимерный белок VWF. Белок VWF локализован внутри тромбоцитов, в эндотелии и плазме и играет важную роль как во взаимодействии тромбоцитов с поврежденной стенкой сосуда, так и в транспортировке и стабилизации фактора VIII (FVIII).

#### Методы диагностики

Диагностика основана на лабораторных исследованиях, включающих функциональные и иммунологические анализы уровней ФВ и FVIII. Для определения типа БВ требуются другие специфические тесты, такие как исследования распределения мультимеров ФВ.

#### Дифференциальный диагноз

Измерения уровней VWF (антигена и функции) обычно позволяют отличить БВ от гемофилии А. Однако эти тесты не позволяют дифференцировать БВ тип 2N, что требует более специфических анализов. Более проблематично дифференцировать приобретенный синдром фон Виллебранда, который возникает в связи с другой основной патологией, и наследственную БВ. Тот факт, что люди в общей популяции с группой крови О, также могут иметь умеренно сниженные уровни ФВ, также следует принимать во внимание при дифференциальной диагностике.

#### Пренатальная диагностика



При беременностях из группы риска выявление основных мутаций в гене VWF может использоваться для пренатальной диагностики БВ тип 3.

## **Генетическое консультирование**

БВ чаще всего наследуется по аутосомно-доминантному типу, однако для БВ тип 3 и некоторых подтипов типа 2 тип наследования аутосомно-рецессивный. Следует предложить генетическое консультирование для информирования пациентов о серьезности заболевания и связанных с ним рисках, а также для проведения скрининга для выявления других членов семьи с заболеванием. Для пар с риском рождения ребенка с БВ тип 3 генетическое консультирование лучше всего проводить в специализированном многопрофильном центре.

## **Лечение**

Ведение зависит от типа БВ. Десмопрессин обычно является эффективным профилактическим или лечебным средством при аномальном кровотечении при БВ тип 1. У пациентов с БВ тип 2 реакция на десмопрессин переменчива, и часто требуется заместительная терапия очищенным человеческим ФВ. Десмопрессин не является эффективным средством лечения пациентов с БВ тип 3, и, таким образом, этим пациентам требуется заместительная терапия очищенным человеческим ФВ, связанным, по крайней мере, для первой инъекции с FVIII.

## **Прогноз**

Прогноз благоприятный для пациентов, лечущихся в специализированных клиниках гемостаза, даже с наиболее тяжелыми формами заболевания.

Эксперт-рецензент:

- Prof Jenny GOUDEMAND
- Prof Sophie SUSEN

Last update: 2020-11-01

Translated: 2021-09-01

*This summary has been translated by The Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russian Federation*



---

This document is presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.

---

