

Недостаточность тромбоцитарного рецептора P2Y12

Номер статьи: ORPHA 36355

Резюме

Недостаточность тромбоцитарного рецептора P2Y12 представляет собой редкое геморрагическое нарушение, характеризующееся геморрагическим диатезом, проявляющимся в мягкой или умеренной форме, сопровождаемым небольшими гематомами, кровоточивостью слизистых оболочек и тяжелым постоперационным кровотечением, возникающим вследствие дефекта тромбоцитарного рецептора P2Y12, приводящего к избирательному нарушению восприимчивости тромбоцитов к аденозиндифосфату.

На сегодняшний день в мировой литературе описано 14 пациентов.

Недостаточность P2Y12 представляет собой врождённое заболевание, которое проявляется увеличением времени кровотечения, частым образованием синяков, кровоточивостью слизистых оболочек (эпистаксис, кровотечение слизистой оболочки желудка, кровоточивость десен, и т.д.), меноррагиями и кровотечениями, осложнениями после травм и оперативных вмешательств.

Недостаточность рецептора P2Y12 вызвана мутациями гена *P2Y12* (3q24-q25), которые приводят к преждевременному процессингу рецептора P2Y12 или к синтезу дисфункционального рецептора P2Y12. АДФ активирует тромбоциты посредством взаимодействия с P2Y1 и P2Y12 – рецепторами, сцепленными с G-белком. Рецептор P2Y1 является промежуточным звеном при мобилизации ионизированного кальция и отвечает за АДФ-индуцированное изменение формы и слабую транзиторную агрегацию, в то время как рецептор P2Y12 ответственен за усиление ответа на воздействие АДФ и на все антагонисты тромбоцитов, включая тромбоксан A2, тромбин и коллаген. Рецептор P2Y12, таким образом, играет центральную роль в образовании и стабилизации тромба. Недостаточность тромбоцитарного рецептора P2Y12 представляет собой аутосомно-рецессивное заболевание. Генетическое консультирование должно быть предоставлено парам, находящимся в группе риска (в которых оба лица являются носителями мутаций, вызывающих заболевание), в этом случае имеется 25% вероятность рождения ребёнка, страдающего этим заболеванием.

Рецензент документа оригинала:

- Пр. Марко Катанео (Pr Marco CATTANEO)

Последнее обновление: 01 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Журкова Н.В.



Переведено: 12 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ООО «Шайер Рус» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

