

:: Von Willebrandova choroba

Orpha číslo: ORPHA903

Prehľad

Von Willebrandova choroba (VWD) je dedičná porucha krvácania spôsobená genetickou anomáliou, ktorá vedie k kvantitatívnym, štrukturálnym alebo funkčným abnormalitám von Willebrandovho faktora (von Willebrandov faktor, vWF). Boli definované dve hlavné skupiny deficitu vWF: kvantitatívna - čiastočná (typ 1) alebo celková (typ 3) a kvalitatívna (typ 2) s niekoľkými podtypy (2A, 2B, 2M, 2N). Prevalencia VWD sa vo všeobecnej populácii odhaduje medzi 0,1 a 1% (vrátane všetkých foriem) v závislosti od štúdie, ale výskyt symptomatickej VWD, ktorý vyžaduje špecifickú liečbu, sa odhaduje v rozmedzí 1/50000 a 1/8500. Vek nástupu ochorenia je variabilný, skorší nástup je spojený so závažnejším deficitom vWF. Ochorenie sa prejavuje ako abnormálne krvácanie rôznej závažnosti, ku ktorému dôjde buď spontánne alebo v súvislosti s invazívnou intervenciou. Anomálne krvácanie je vo všeobecnosti charakterizované krvácaním do slizníc (epistaxa, menorágia, atď), ale u ťažších foriem môže dôjsť k tvorbe hematómov a hemarthrosis. VWD je spôsobená mutáciou v géne vWF (12p13.3), kódovaným multimerickým vWF proteínom. Proteín vWF má vnútrodoštičkovú, endotelálnu a plazmatickú lokalizáciu a hrá zásadnú rolu v interakcii doštičiek s poškodenou cievnu stenou a pri transporte a stabilizácii faktoru VIII (FVIII). VWD sa najčastejšie prenáša autozómovo dominantným spôsobom, avšak spôsob dedičnosti je autozómovo recesívny pre typ 3 VWD a pre niektoré z podtypov typu 2. Diagnóza sa opiera o výsledky laboratórných skúšok vykonaných funkčnými a imunologickými testami hladín vWF a FVIII. Stanovenie typu VWD vyžaduje veľmi špecifické testy, ako je štúdia o distribúcii multimerov vWF. Vyšetrenie hladiny vWF umožňuje odlíšiť VWD od hemofílie A (pozri tento termín). Tento test neumožňuje diferenciáciu typu 2N VWD, ktorý vyžaduje ďalšie špecifické testy. Diferenciácia medzi získaným von Willebrandovým syndrómom (AVWS, pozri tento termín), ktorý sa vyskytuje v súvislosti s inou základnou patológiou, a dedičnou VWD je problematickejšie. Pretože jednotlivci v populácii patria ku krvnej skupiny O, ktorí môžu mať mierne nižšie hladiny vWF, tak je potrebné to vziať do úvahy pri diferenciálnej diagnostike. Genetické poradenstvo by malo informovať pacientov o závažnosti ochorenia a súvisiacich rizikách a povoliť skrining pre detekciu ostatných postihnutých členov rodiny. Páry, ktoré ohrození zvýšeným rizikom, že budú mať dieťa s ochorením typu 3, malo by byť genetické poradenstvo v špecializovanom multidisciplinárny centra. Liečba závisí od typu VWD. Dezmopresín je všeobecne efektívne preventívne alebo následná liečba u abnormálneho krvácania v typu 1 VWD. U pacientov s ochorením typu 2, reakcia na dezmopresín je variabilný a substitučná terapia s čisteným ľudskej vWF je často nutné. Dezmopresín nepredstavuje účinnú liečbu pacientov s typom 3 ochorením, a preto títo jedinci vyžadujú substitučnú terapiu čisteným ľudského vWF, spojenú s FVIII, minimálne pri prvej aplikácii. U pacientov riešených v rámci špecializovaných centier pre hemostázu a trombózu, je prognóza priaznivá, a to aj pre tých, ktorí sú postihnutí najťažšími formami ochorenia.

Odborní recenzenti :

- Pr Jenny GOUDEMANT
- Pr Agnes VEYRADIER

Posledná úprava : Február 2009

Preklad : December 2012, MUDr. Petra Davidová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net