

Von Willebrandova choroba

Von Willebrandova choroba je jedno z nejčastějších **vrozených onemocnění srážlivosti krve**. Postihuje 1 člověka z 1000 (ženy stejně často jako muže). Převážně jde ale o lehké onemocnění bez závažnějších klinických projevů. Poprvé byla popsána finským lékařem Erikem von Willebrandem v roce 1924, ale až v 50. letech byla prokázána jako příčina nedostatek nebo špatná funkce von Willebrandova faktoru (vWF).

Příčiny

- **autozomálně dominantně dědičná mutace genu kódujícího množství, funkčnost a strukturu vWF** → porušení funkce destiček, neschopnost vázat plazmatický faktor VIII
- byly popsány i získané formy

Projevy

- vWF nepatří mezi plazmatické faktory → nejedná se o koagulopatii
- narušeno srážení krve – časté krvácení z nosu (epistaxe), zvýšená tvorba modřin, silnější menstruační krvácení, může být krev v moči a ve stolici, u těžkých forem krvácení do kloubů

Základní vyšetření

- krevní obraz
- APTT
- test krvácivosti podle Dukea
- vyšetření faktoru VIII
- provedené testy nemusí být u lehčích forem patologické

Klasifikace

Typ 1

lehký kvantitativní defekt – nejčastější

Typ 2

kvalitativní defekt

Typ 3

těžký kvantitativní defekt – nejtěžší forma

Odkazy

Související články

- Poruchy hemostázy: Dědičné koagulopatie • Získané koagulopatie • Krvácivé stavy (pediatrie) • Hemoragické diatézy (patologie)
- Hemostáza • Hemokoagulace • Vyšetření krevní srážlivosti • Vyšetření krvácivosti
- Von Willebrandův faktor

Zdroje

- Článek o von Willebrandově chorobě na Wikipedii (anglicky)

Von Willebrandova choroba



Klinický obraz

epistaxe, zvýšená tvorba modřin, metromenorrhagie, hematurie, krev ve stolici, u těžkých forem krvácení do kloubů

Příčina

autozomálně dominantně dědičná mutace genu kódujícího množství, funkčnost a strukturu vWF → porušení funkce destiček, neschopnost vázat plazmatický faktor VIII (byly popsány i získané formy onemocnění)

Diagnostika

krevní obraz, APTT, krvácivost, vyšetření faktoru VIII

Vyšetření v ČR

seznam pracovišť (<https://new.slg.cz/pracoviste/mg/vys-etreni/218/>)

Incidence ve světě

1/1 000

Klasifikace a odkazy

MKN-10

68.0 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/68.0>)

MeSH ID

D014842 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D014842>)

OMIM

193400 (<https://omim.org/entry/193400>) typ 1, 613554 (<https://omim.org/entry/613554>) typ 2, 277480 (<https://omim.org/entry/277480>) typ 3, 314560 (<https://omim.org/entry/314560>)

mim.org/entry/314560) X-vázaná forma

orphanet

ORPHA903 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3497) dědičná forma,

ORPHA99147 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=14164) získaná forma

MedlinePlus 000544 (<https://medlineplus.gov/ency/article/000544.htm>)

Medscape 206996 (<https://emedicine.medscape.com/article/206996-overview>)