

# Choroba krwotoczna z powodu mutacji Pittsburgh alfa-1-antytrypsyny

**Kod Orpha: 178396 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Choroba krwotoczna z powodu mutacji Pittsburgh alfa-1-antytrypsyny jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym defektem konstytucjonalnego czynnika krzepnięcia, co powoduje skłonność do krwawień o różnym nasileniu. Defekt spowodowany jest zastąpieniem metioniny w pozycji 358 przez argininę (mutacja Pittsburgh) w łańcuchu białkowym alfa-1-antytrypsyny. U pacjentów dochodzi do powstawania samoistnych krwiaków, krwiaków po niewielkim urazie lub zabiegu, zaś kobiet po owulacji tworzą się krwiaki jajnika.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Kod ORPHA

178396

### Kod OMIM

-

### Kod ICD10

D68.8

### Kod ICD11

5C5A

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)