

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