

## 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