

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 krwiałków, krwiałków 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