

# LABORATORNÍ LISTY

č. 05/2020

Únor 2020

Vážené kolegyně a kolegové,

v dnešním čísle laboratorních listů Vám přinášíme podrobnější informace o von Willebrandově chorobě. Příjemné čtení.

## VON WILLEBRANDOVA CHOROBA

Von Willebrandova choroba je dědičné, autosomálně dominantní i autosomálně recesivní onemocnění. Je způsobena kvantitativním i kvalitativním deficitem takzvaného von Willebrandova faktoru (vWF). Dá se říci, že to je jedna z nejčastěji se vyskytujících koagulopatií. Frekvence výskytu symptomatických forem je odhadován v poměru 1:1000. Samotné snížení hladiny vWF má přibližně 1% populace.

vWF je velká plazmatická bílkovina produkovaná endoteliemi (85%) a megakaryocyty (15%), má multimerní strukturu. Do oběhu je uvolňována ve formě ultra velkých multimerů, které jsou štěpeny specifickou depolymerázou vWF.

### Funkce vWF:

- Zajištění adheze trombocytů v místě poškození cévy.
- Stabilizace faktoru VIII v plazmě.

Deficit vede k poruše primární hemostázy a k sekundárnímu deficitu FVIII. Diagnostika deficitu není jednoduchá, vzhledem k širokému fyziologickému rozmezí 40 – 240%. Variabilita je dána genetickými faktory v populaci. Koncentrace též stoupá při různých fyziologických a patologických stavech – zánětu, krvácení, úrazech, při hypertyreóze a v těhotenství.

Vrozený deficit může být způsobený mnoha různými mutacemi v genu pro vWF. I tato skutečnost velmi komplikuje genetickou analýzu choroby. Expresí genu též závisí na druhu mutace.

### Klasifikace choroby

**TYP 1:** četnost výskytu 70%, částečný kvantitativní deficit vWF, kdy je poměrně snížena celková hladina a aktivita.

**TYP 2:** četnost výskytu 20 – 30%, skupina kvalitativních deficitů – snížená aktivita. Dělí se subtypy 2A, 2B, 2M, 2N.

**TYP 3:** četnost výskytu do 5%, téměř kompletní deficit vWF.

### Klinické projevy

- Kožní a slizniční krvácení, snadná tvorba modřin, epistaxe, krvácení z dásní, menoragie.
- Zvýšená krvácivost při chirurgických zákrocích, u extrakce zubů, tonzilektomii.
- Zvýšené poporodní krvácení.
- U typu 1 jsou krvácivé projevy většinou mírné, nejtěžší jsou u typu 3 (i kloubní a svalová krvácení). Obecně jsou krvácivé projevy velmi variabilní.

### Diagnostika

- Krvácivé projevy v anamnéze.
- APTT – zvýšení, nicméně závisí na FVIII, zvýšená doba krvácivosti, konzumace protrombinu.



Institut laboratorní  
medicíny

Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
Karlovarské imunologické centrum s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
TECTUM spol. s r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
Jiří Voženílek spol. s r. o.  
Pražská 258, 276 01 Mělník

Hematocentrum s. r. o.  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
VARAPALO s. r. o.  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
ALERGOAMB s. r. o.  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

[www.labin.cz](http://www.labin.cz)

- Specifické testy:  
vWF-Ag – množství vWF  
vWF-RCo – aktivita  
hladina FVIII  
testy k rozlišení subtypů (multimerická analýza, studie vazby vWF ke kolagenu a FVIII, RIPA)
- U lehkých forem je testy často nutné opakovat.

V diferenciální diagnostice je nutné zvažovat hemofilii A a získanou (či pseudo) von Willebrandovu chorobu.

### Léčba

- *Desmopresin* – analog vazopresinu, způsobující uvolnění vWF z endotelií (účinný zejména u typu 1).
- *Substituční terapie* – plazmatické koncentráty FVIII/vWF (indikace u typu 3, u krvácivých epizod a invazivních zákrocích).
- *Pomocná léčba* – antifibrinolytika, estrogeny.



Institut laboratorní  
medicíny

**Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.**  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
**Karlovarské imunologické centrum s. r. o.**  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
**TECTUM spol. s r. o.**  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary  
**Jiří Voženílek spol. s r. o.**  
Pražská 258, 276 01 Mělník

**Hematocentrum s. r. o.**  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
**VARAPALO s. r. o.**  
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary  
**ALERGOAMB s. r. o.**  
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

[www.labin.cz](http://www.labin.cz)