

Erhöhte Blutungsneigung Aktuelle Diagnose: von Willebrand'sche Erkrankung

Indikation

- Abklärung eines hämorrhagischen Syndroms
- Ausschluss einer Hämophilie A

Prävalenz und Genetik

Die von Willebrand'sche Erkrankung ist die meist verbreitete, hämorrhagische Gerinnungsstörung. Aufgrund breit angelegter Untersuchungen dürfte ihre Häufigkeit bei 1–2 % liegen. In ihrer schwersten Form (Typ 3) ist sie jedoch selten (0.5 bis 5.3 pro Million Personen). Die Vererbung erfolgt autosomal dominant, mit variabler Penetranz.

Klassifizierung

- Typ 1 quantitative Veränderungen bei erhaltener Multimerenstruktur
- Typ 2 qualitative Abnormitäten, z.B. Fehlen bestimmter Multimere
- Typ 3 fehlende vWFaktoren (genetisch homozygote und doppelt heterozygote Formen)

Klinisch relevante Formen der v. Willebrand'schen Erkrankung:

| Test | Type 1 | Type 2 A | Type 2 B | Type 2 N | Type 3 |
|-----------------------|--|---|--------------------------------------|----------|---------|
| Thrombozyten | N | N | N / ± ↓ | N | N |
| Factor VIII: C | N / ± ↓ | N / ± ↓ | N / ± ↓ | ↓↓ | ↓↓↓ |
| vWF: RCo | ↓ | ↓↓↓ | ↓ / ↓↓ | N | fehlend |
| vWF: Ag | ↓ | ↓ | ↓ / ↓↓ | N | fehlend |
| RIPA (niedrige Dosis) | fehlend | fehlend | erhöht | fehlend | fehlend |
| Multimere | Normale Verteilung verminderte Quantität | Fehlen der hochmolekularen, intermediären Multimere | Fehlen der hochmolekularen Multimere | normal | fehlend |
| Frequenz | > 70 % | 10–15 % | < 5 % | selten | selten |

Quelle: Thrombosis and Hemorrhage J. Loscalzo A. Schafer 1994

vWF: RCo
vWF: Ag
RIPA

Ristocetin-Cofaktor-Aktivität
v. Willebrand Antigen (quantitativ)
ristocetin-induced platelet aggregation

Screening

| | | | |
|------------------------------|-------|----------------|-------|
| Thrombozyten | TP 9 | vWF:RCo | TP 60 |
| Blutungszeit (ambulant) | TP 15 | vWF:Ag | TP 45 |
| Partielle Thromboplastinzeit | TP 16 | Faktor VIII: C | TP 50 |

Material

- 1 EDTA-Tube, lila
- 2 Na-Citricum-Tubes, hellblau

Information

Gilles Sabo, Stv. Abteilungsleiter Hämatologie
Prof. Dr. med. Hans Knecht, Spezialarzt FMH für Innere Medizin, Spez. Hämatologie, Abteilungsleiter Hämatologie

Literatur auf Anfrage