

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 Ristocetin-Cofaktor-Aktivität
vWF: Ag v. Willebrand Antigen (quantitativ)
RIPA 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