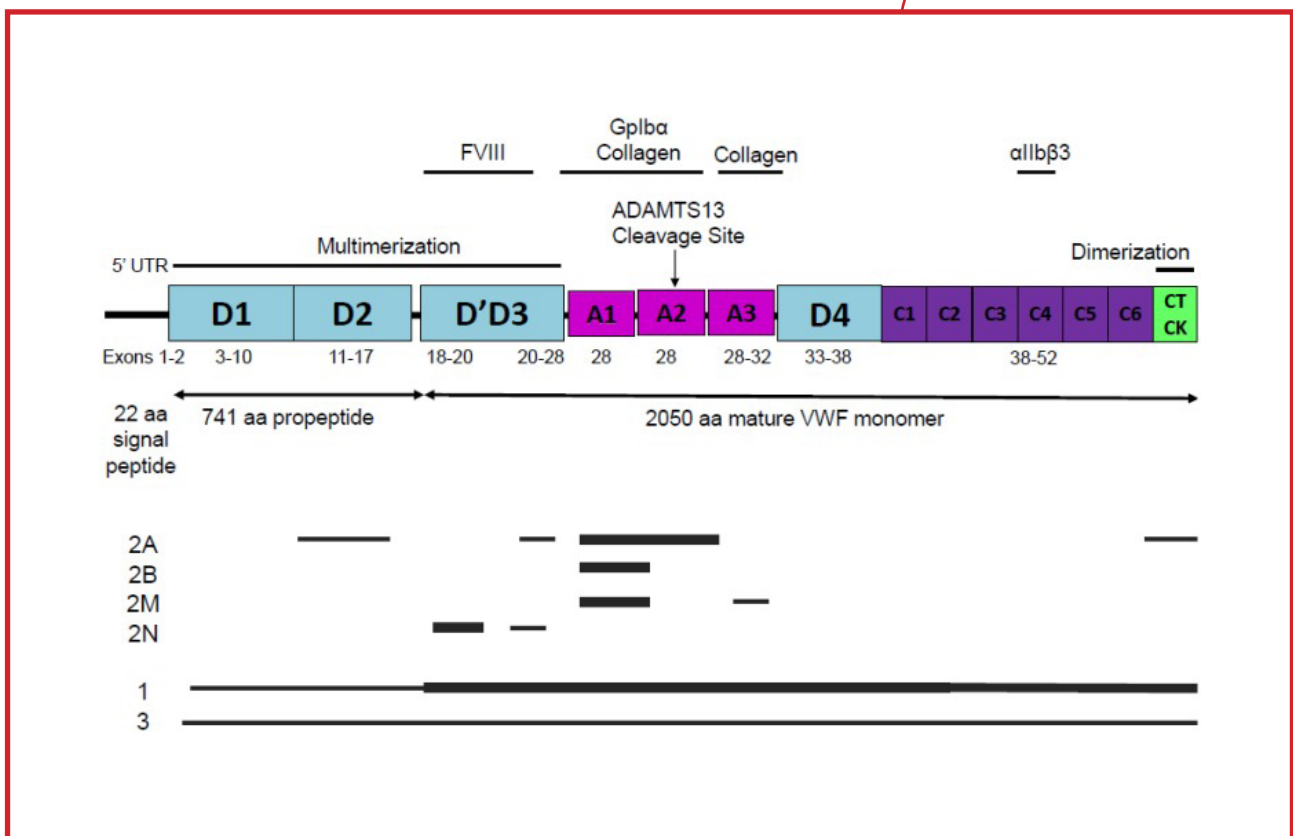


Het VWF-gen met zijn functionele domeinen

VWF-eiwitstructuur en locatie van VWF-pathogene varianten per VWD-type.

Vetgedrukte horizontale lijnen geven bij benadering de positie aan van exons waar pathogene varianten het meest voorkomen; dunne lijnen geven exons aan met varianten met een lagere frequentie. Pathogene varianten die resulteren in type 2 VWD beïnvloeden de VWF-functie en clusteren in domeinen die voornamelijk worden verstoord door missense varianten.



Goodeve A, James P. von Willebrand Disease. 2009 Jun 4 [Updated 2017 Oct 5]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaz GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Figure 3. [VWF protein structure [adapted from...]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7014/figure/von-willebrand.F3/>

VWF = von Willebrand factor