

Łagodna hemofilia A

Kod Orpha: 169808 Kod OMIM: 306700

Opis choroby *

Definicja

Łagodna postać hemofilii A, która charakteryzuje się niewielkim niedoborem czynnika VIII (aktywność biologiczna między 5 a 40 IU/dl) i prowadzi do nieprawidłowych krwawień w wyniku drobnych urazów lub po operacji lub ekstrakcji zęba. Spontaniczne krwotoki nie występują. Pacjenci mogą mieć również postawioną diagnozę łagodnej hemofilii A, jeśli stwierdzono u nich FVIII sup 40 IU/dl i mutację w genie F8 oraz jedno z poniższych: (i) członek rodziny z taką samą zmianą mutacją i FVIII inf 40 IU/dL, a wariant w DNA występuje u inf 1% populacji; oraz (ii) międzynarodowe bazy danych wymieniają wariant w DNA jako mutację związaną z hemofilią A i FVIII inf 40 IU/dL. Objawy występują u mężczyzn oraz kobiet nosicielek mutacji powodującej chorobę.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Mild congenital F8 deficiency
Łagodny Niedobór czynnika VIII
Mild congenital factor VIII deficiency

Kod ORPHA

169808

Kod OMIM

306700

Kod ICD10

D66

Kod ICD11

3B10.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl