

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	Synonimy
Podtyp kliniczny	Mild congenital F8 deficiency Łagodny Niedobór czynnika VIII Mild congenital factor VIII deficiency

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
169808	306700	D66

Kod ICD11
3B10.0

[*Źródło](#)

orphanet