

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	Synonimy
Podtyp kliniczny	Mild congenital F8 deficiency Łagodny Niedobór czynnika VIII Mild congenital factor VIII deficiency

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
169808	306700	D66

**Kod ICD11**  
3B10.0

---

### [\\*Źródło](#)

orphanet