

Opis choroby *

Definicja

Ciężka postać hemofilii A, która charakteryzuje się znacznym niedoborem czynnika VIII (aktywność biologiczna inf 1 IU/dl) i prowadzi do częstych samoistnych krwotoków i nieprawidłowych krwawień w wyniku drobnych skaleczeń, urazów, operacji lub ekstrakcji zęba. Dotyczy głównie mężczyzn, ale objawy mogą wystąpić również u kobiet nosicielek mutacji powodującej chorobę.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Severe congenital F8 deficiency

Ciężki Niedobór czynnika VIII

Severe congenital factor VIII deficiency

Kod ORPHA

169802

Kod OMIM

306700

Kod ICD10

D66

Kod ICD11

3B10.0

*Źródło

orphanet