

ИНФОРМАЦИЯ ЗА:
<p>Наименование на заболяването</p> <p>Тромбастения на Glanzmann Болест на Glanzmann Качествени дефекти на тромбоцитите – Болест на Glanzmann</p> <p><i>Моля, посочете пълно наименование на заболяването на български език съгласно номенклатурата на МКБ-10. Моля, посочете синоними и алтернативни наименования на заболяването, ако такива съществуват.</i></p>
<p>Определение на заболяването</p> <p><i>Моля, напишете кратко описание на заболяването съгласно приетите в България медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. Определението следва да включва информация в резюмиран вид на български език за етиологията, клиничните прояви, генетична консултация и лечение на заболяването.</i></p> <p>Тромбастенията на Гланцман (ТГ) е рядко автозомно-рецесивно заболяване, което се характеризира с количествен или функционален дефицит на тромбоцитния рецептор интегрин гликопротеин IIb/IIIa (GPIIb/IIIa, известен също като интегрин $\alpha IIb\beta 3$), който медира агрегацията на активираните тромбоцити чрез свързване на адхезивни протеини, фибриноген, фактора на Вилебранд (VWF) и фибронектин. Гените, които кодират GPIIb (известен също като αIIb) и GPIIIa (известен също като $\beta 3$) се наричат съответно ITGA2B и ITGB3 и са разположени в сегмент 260-KB, лента q21-23 на хромозома 17. Във всеки един от гените са открити по-вече от 100 муации (вж база данни: http://sinaicentral.mssm.edu/intranet/research/glanzmann), включващи точкови мутации, водещи до замяна на единични аминокиселини, инсерции или делеции, нонсенс мутации и сплайсинг аномалии. Хомозиготните или компаунд хетерозиготните мутации във всеки един от гените водят до ТГ. Те са асоциирани или със количествени или със качествени дефекти в GPIIb-IIIa, но и в двата случая водят до нарушена тромбоцитна агрегация, която е характерна за заболяването. Хетерозиготите, които са носители на едно копие от абнормен ген са асимптоматични.</p> <p>Клиничните симптоми се проявяват най-често във възрастта до 5 години, като началото може да бъде още в неонаталния период с пурпура или петехии или в ранна детска възраст с лесна поява на синини. В периода на новороденото масивните кръвоизливи, вкл. тези в ЦНС, са редки.</p> <p>Обичайно клиничната картина на заболяването се представя с пурпура, епистаксис, кървене от венците и менорагия. Епистаксисът е най-честата причина за сериозно кървене и се среща предимно в детска възраст. При възрастни тежкият епистаксис не е характерен. Гингиворагията е обичайна, като честотата и е свързана с оралната хигиена. Желязодефицитната анемия се среща често при деца и зависи от честотата и тежестта на кръвоизливните епизоди. Менорагиите са сериозен проблем и при първа менструация може да се наблюдава масивен кръвоизлив. В някои случаи заболяването може да бъде диагностицирано по повод на тежки менорагии при жени, които са нямали прояви на кървене преди появата на менархе. По-редките прояви на кървене са стомашно-чревните кръвоизливи, хематурия, хемартрози и висцерални хеморагии. Интракраниалните хеморагии са необичайни. Кръвоизливите след травма или хирургични процедури могат да бъдат тежки и да са съпроводени от масивна кръвозагуба. Екстракцията на зъб обикновено е асоциирана със силно кървене. Кървене може да се наблюдава и след ексфолиация на млечни зъби. При бременност и раждане има сериозен риск от масивни кръвоизливи. С изключение на рисковете от сериозно кървене при менорагия и по време на бременност, тежестта на кървене намалява с възрастта.</p> <p>Смъртността при ТГ е ниска, освен ако не е свързана с травма или друго подлежащо заболяване (напр. неоплазма).</p>
<p>Четирицифрен код на заболяването по МКБ-10 (ако такъв е наличен)</p> <p><i>Моля, посочете четирицифрен код на заболяването съгласно номенклатурата МКБ-10. Ако такъв не е</i></p>

наличен, моля изложете предложението за адекватно и достоверно кодиране на заболяването в националната здравна система.

ICD-10 code: **D69.1**

Код на заболяването по Orpha code

Моля, посочете код на заболяването съгласно номенклатурата Orpha code (<http://www.orpha.net>). Ако такъв не е наличен, моля изложете предложението за адекватно и достоверно кодиране на заболяването в националната здравна система.

Orphanet code: **849**

Епидемиологични данни за заболяването в Република България

Моля, посочете епидемиологични данни за заболяването в Република България. Данните трябва да включват информация на български език за заболяемостта, болестността, преживяемостта и смъртността на заболяването в българска обща популация, както и характеристики и очакван брой на популацията в риск.

Няма данни за заболяването в България. По данни на специализираните клиници по хематология в България броят на пациентите с ТГ през 2016 г. е 16.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за епидемиологичните данни за заболяването в България с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз

Моля, посочете епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз. Данните трябва да включват информация, преведена на български език за заболяемостта, болестността, преживяемостта и смъртността на заболяването в европейска популация, както и характеристики и очакван брой на популацията в риск.

1 / 1 000 000

По данни на доклад за глобално проучване на нарушенията в кръвосъсирването на Световната федерация по хемофилия (СФХ) през 2012 г. броят на случаите с ТГ е 1884. Поради малката честота и затруднения при диагностицирането заболяването често остава недиагностицирано.

Въпреки, че обичайната честота се определя като 1 / 1 000 000, тя е много по-висока в родствени популации, където смесените бракове са чести.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за епидемиологичните данни за заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Библиография:

1. George, J.N., Caen, J.P. & Nurden, A.T. Glanzmann's thrombasthenia: the spectrum of clinical disease. *Blood* 1990;75:1383–1395.
2. Poon, M.C. Clinical use of rFVIIa in the prevention and treatment of bleeding episodes in patients with Glanzmann's thrombasthenia. *Vascular Health Risk Management* 2007;3:655–664.
3. World Federation of Hemophilia (WFH). Report on the Annual Global Survey 2012

Оценка на съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето

Моля, декларирайте съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето.

Заболяването съответства с дефиницията за рядко заболяване съгласно §1, т.42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето.

Критерии за диагностициране на заболяването

Моля, избройте критериите за диагностициране на заболяването (дефиниция на случай). Моля, включете информация на български език за признаците и симптомите на заболяването, етиологията и патогенезата. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

Тромбастенията на Гланцман се характеризира с нормален брой, размер и морфология на тромбоцитите, удължено време на кървене, липса или намалена ретракция на съсирека и дефектна тромбоцитна агрегация. При възможност се провежда тест с PFA-100, който показва удължено време. Коагулационния скрининг, включващ изследване на протромбиново време (РТ), активирано парциално тромбопластиново време (аРТТ), тромбиново време (ТТ) и концентрация на фибриноген, е нормален.

Тромбастеничните тромбоцити не агрегират в отговор на агонисти, като ADP, колаген, тромбин и адреналин, но аглутинират в присъствието на ристоцетин. Увредените тромбоцити имат нормална адхезия към увредения субендотел, но не се разпределят равномерно и не образуват тромбоцитни агрегати. Окончателната диагноза се поставя флоуцитометрично, използвайки антитела срещу GPIIb (CD41) и GPIIa (CD61). При новородени, флоуцитометричното изследване се извършва лесно на малък обем от кръв, но е необходимо да се проведе изследване и за агрегация, за да се идентифицират тромбоцити, които имат нормален брой рецептори, но са с функционална непълноценност.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за критериите за диагностициране на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Библиография:

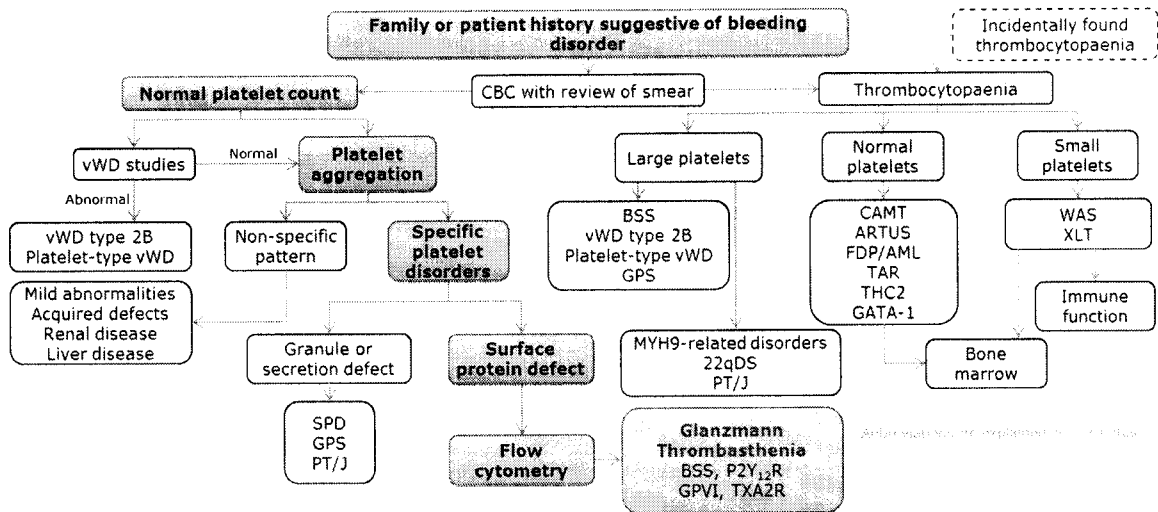
1. Bolton-Maggs, P.H.B et al. A review of inherited platelet disorders with guidelines for their management on behalf of the UKHCDO. *British Journal of Haematology* 2006;135:603-633
2. George, J.N., Caen, J.P. & Nurden, A.T. Glanzmann's thrombasthenia: the spectrum of clinical disease. *Blood* 1990;75:1383-1395.
3. Harrison P. The role of PFA-100 testing in the investigation and management of haemostatic defects in children and adults. *Br J Haematol* 2005;130(1):3-10.
4. Harrison P. Platelet function analysis. *Blood Rev* 2005;19:111-123
5. Novo Nordisk Coagulation Disorders. Available from: http://www.coagsuncomplicated.com/PDF/Coagulation_Disorders.pdf.
6. Nurden AT. Glanzmann thrombasthenia. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:10
7. Nurden AT et al. Understanding the genetic basis of Glanzmann thrombasthenia: implications for treatment. *Expert Rev Haematol* 2012;5(5):487-503

Алгоритми за диагностициране на заболяването

Моля, посочете алгоритми за диагностициране на заболяването. Моля, включете информация на български език за анамнезата и диференциалната диагноза на заболяването, набора от лабораторни, образни и хистологични изследвания, необходимост от генетични изследвания и медико-генетично консултиране, други изследвания. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

На Фиг. 1. е представен диагностичния алгоритъм при вродени нарушения на тромбоцитите, вкл. и при ТГ⁵

Фиг. 1. Диагностичен алгоритъм при вродени нарушения на тромбоцитите
(Адаптиран от Американска асоциация по хематология, 2011; Lambert MP. *ASH Education Book 2011*:377-383)⁵



Абревиатура:

22qDS: 22q deletion syndrome; ATRUS: Amegakaryocytic Thrombocytopenia with Radio-Ulnar Synostosis; BSS: Bernard Soulier Syndrome; CAMT: Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia; Familial platelet disorder with predisposition to AML. FPD/AML; GT: Glanzmann's Thrombasthenia; Grey Platelet syndrome GPS; PT/J: Paris Trousseau/Jacobsen Syndrome; SPD: Storage pool defect; TAR: Thrombocytopenia absent radii; THC2: Thrombocytopenia 2; vWD: von Willebrand Disease; WAS: Wiskott Aldrich Syndrome; XLT: X-linked thrombocytopenia

Диагностичният подход към диагнозата ТГ включва следните стъпки:

Анамнеза

Снемането на анамнеза е ключова част от оценката на възможното нарушение в кръвосъсирването, и е най-добрият скриниращ метод за откриване на дефекти на тромбоцитните функции. Анамнезата на кървене е субективна, вариабилна и дава информация за преминалия живот на човека, който при децата е по-кратък и е възможно да е нямало достатъчно събития и хемостатични предизвикателства, за да се развие клинична изява на абнормно кървене.

Докато е възможно е да има припокриване между симптоми, проявени при индивиди с леки нарушения на функцията на тромбоцитите и при здрави, при пациентите с тежки функционални нарушения анамнестичните данни са много по-категорични за наличие на абнормно кървене. Пациентите трябва да бъдат оценени за наличие на васкулит или други нарушения, които могат да доведат до придобита тромбоцитна дисфункция. Трябва да бъде събрана подробна информация за прием на медикаменти, вкл. и такива, отпуснати "под тезгяха", билкови лекарства, нестероидни противовъзпалителни средства (НСПВС) и др., които са най-често срещаната причина за тромбоцитна дисфункция.

Типичните прояви на кървене при дефект на тромбоцитните функции включват:

1. необясними или обширни насинявания на кожата;
2. епистаксис – особено с продължителност повече от 30 минути, причинявайки анемия или необходимост от приемане в болница;
3. менорагия, особено ако е при менархе;
4. кървене в устната кухина;
5. кървене по време на раждане;
6. кървене след инвазивни процедури;
7. кървене след вадене на зъб.

Фамилна анамнеза

Родствените партньорства увеличават вероятността от развитие на автосомно-рецесивно предаващи се нарушения на тромбоцитната функция, вкл. и при ТГ. Проучване на членовете на семейството може да бъде от полза при диагностициране на наследствено нарушение на тромбоцитите, вкл. ТГ.

Изследвания

Ако пациента е с кръвоизлив по време на изследването се прави оценка на вида на кървене.

Основната цел е да се изключи подлежащо заболяване или синдром, включващ в клиничната си изява хеморагична диатеза.

Всички пациенти са обект на изследване за евентуално нарушение на тромбоцитните функции, но трябва да бъдат проведени и други изследвания за изключване на други нарушения на кръвосъсирването или допълнителни потенциални причини за кървене. На практика тези изследвания се осъществяват паралелно с изследванията на тромбоцитните функции:

1. Пълна кръвна картина с натривка за диференциално броене за оценка на броя, големината и морфологията на тромбоцитите.
2. Коагулационен скрининг – РТ, аРТТ, ТТ и фибриноген; изследване за болест на Вилебранд. Болестта на Вилебранд се среща много по-често от ТГ и останалите вродени нарушения на тромбоцитната функция, представя се с подобен фенотип на кървене и може да взаимодейства с нарушенията на тромбоцитната функция и да повлияе на техния фенотип.
3. Време на кървене – има ограничено приложение поради това, че теста е лошо възпроизводим, инвазивен, нечувствителен и отнема време. Прилага се в случаи, когато с останалите тестове не се установява дефект в тромбоцитната функция.
4. Platelet function analyser-100 (PFA-100). При възможност за приложение в практиката се добавя към скриниращите коагулационни тестове за функционална оценка на тромбоцитната функция при ТГ.
5. Тромбоцитна агрегация. Типични агонисти за тромбоцитна агрегация са ADP, адреналин, колаген, арахидонова киселина, ристоцетин, U46619 (тромбоксан рецептор агонист) или тромбин рецептор активиращ пептид (TRAP).
6. Тромбоцитна флоуцитометрия. Използва се за измерване на тромбоцитната активация, повърхностни гликопротеини и др. При ТГ могат да бъдат диагностицирани и хетерозиготни носители. Основните предимства включват необходимост от малки количества кръв, която прави изследването особено полезно при малки деца и тромбоцитопенични пациенти, както и недвусмислената демонстрация на дефекти в нивата на специфичните гликопротеини.
7. Молекулярен анализ. Прилага се за идентифициране на молекулярния дефект/и, даващ възможност за осъществяване на предродилна диагностика. Молекулярен анализ на тромбоцитните гликопротеини е възможен в малък брой специализирани лаборатории.

На Табл. 1. и Табл. 2. са представени съответно типичните лабораторни резултати за диагностициране на ТГ и допълнителните резултати, които могат да бъдат полезни при подозрение за ТГ.

Табл. 1. Типични лабораторни резултати при ТГ

Вид изследвания	Тест	Резултат	Обсъждане
Рутинни	РТ	нормално	Диагнозата може да бъде подложена под съмнение поради нормалните резултати на рутинните скриниращи тестове
	аРТТ	нормално	
	ТТ	нормално	
	Фибриноген	нормален	
	Тромбоцитен брой	нормален	
Специализирани	Тромбоцитна агрегация	Липсва или силно намалена с изключение с ристоцетин	Липсваща или силно намалена тромбоцитна агрегация с ADP, тромбин, колаген или епинефрин; нормална с ристоцетин
	Тромбоцитна флоуцитометрия за GPIIb-IIIa	< 5% (тип 1) 5-20% (тип 2) > 20% (варианти)	Флоуцитометрия се прилага за окончателна диагноза, но се извършва само в специализирани центрове с необходимото оборудване и опит

Табл. 2. Допълнителни лабораторни резултати при подозрение за ТГ.

Тест	Резултати
PFA-100 тест	липсва
Ретракция на съсирека	липсва / частична
Молекулярна биология на ITGA2B и ITGB3	наличие на мутации

В зависимост от експресията и функционалността на GPIIb-IIIa, пациентите с ТГ се класифицират в три групи – Тип 1 (тежка форма), Тип 2 (средно-тежка форма) и Тип 3 (вариабилна).

При пациенти с Тип 1 нивата на GPIIb-IIIa са < 5%, което означава, че на практика липсват интегрини и при тях няма тромбоцитна агрегация и ретракция на съсирека.

При пациенти с Тип 2 нивата на GPIIb-IIIa са редуцирани до 5-20% и при тях липсва тромбоцитна агрегация, но има остатъчна ретракция на съсирека.

При пациенти с Тип 3 нивата на GPIIb-IIIa са > 20%, т.е. нивата могат да бъдат ниски, близки до нормата или нормални, но са функционално непълноценни; в този тип са включени всички дисфункционални варианти, като при тях липсва тромбоцитна агрегация, но ретракцията на съсирека варира от липсваща до нормална.

В заключение, комбинацията от кожно-лигавично кървене, нормални по брой и морфология тромбоцити и липсваща или намалена тромбоцитна агрегация е показателна за ТГ. Когато е възможно се провежда тромбоцитна флуцитометрия и диагнозата се потвърждава от генетичен анализ.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за диагностициране на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Библиография:

1. Bolton-Maggs, P.H.B et al. A review of inherited platelet disorders with guidelines for their management on behalf of the UKHCDO. *British Journal of Haematology* 2006;135:603-633
2. George, J.N., Caen, J.P. & Nurden, A.T. Glanzmann's thrombasthenia: the spectrum of clinical disease. *Blood* 1990;75:1383– 1395.
3. Harrison P. The role of PFA-100 testing in the investigation and management of haemostatic defects in children and adults. *Br J Haematol* 2005;130(1):3–10.
4. Harrison P. Platelet function analysis. *Blood Rev* 2005;19:111-123
5. Lambert MP. What To Do When You Suspect an Inherited Platelet Disorder. *ASH Education Book* 2011;2011:377-383
6. Novo Nordisk Coagulation Disorders. Available from: http://www.coagsuncomplicated.com/PDF/Coagulation_Disorders.pdf.
7. Nurden AT. Glanzmann thrombasthenia. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:10
8. Nurden AT et al. Glanzmann thrombasthenia: a review of ITGA2B and ITGB3 defects with emphasis on variants, phenotypic variability, and mouse models. *Blood* 2011;118(23):5996-6005
9. Nurden AT et al. Understanding the genetic basis of Glanzmann thrombasthenia: implications for treatment. *Expert Rev Haematol* 2012;5(5):487–503
10. Nurden AT et al. Glanzmann thrombasthenia: state of the art and future directions. *Semin Thromb Hemost* 2013;39:642–655

Алгоритми за лечение на заболяването

Моля, посочете алгоритми за лечение на заболяването. Моля, включете информация на български език за терапевтичните подходи към заболяването, в това число консервативни и оперативни, техните предимства, рискове и очаквана ефективност, водещи специалисти при провеждане на лечението и необходимостта от консултации с други специалисти, препоръчителен диетичен режим и физическа активност и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

Основните принципи при лечението на ТГ са:

1. Лечение на епизодите на кървене
2. Предотвратяване на кръвоизливи по време на хирургични интервенции или инвазивни процедури

Консервативно лечение и локални мерки

Прилагат се при леки и средни по тежест кръвоизливи и включват:

1. Притискане и/или тампонада с желатинова гъба при епистаксис

2. Местни хемостатици като фибриново лепило и тромбин
3. Антифибринолитици (транексамова киселина, дезмопресин)

Трансфузия на тромбоцити

Стандарт за лечение на тежко кървене и за предотвратяване на кръвоизливи при инвазивни/хирургически и зъболекарски процедури. Прилагат се в случаите когато кървенето не се повлиява от локалните мерки и/или антифибринолитични лекарства. Понастоящем трансфузията на тромбоцитна маса е стандарт за лечение на кръвоизливи при ТГ, въпреки риска от алоимунизация, вкл. от развитие на анти-GPIIb/IIIa и анти-HLA антитела, инфекции и имунни трансфузионни реакции.

Рекombинантен активиран фактор VII (rFVIIa)

rFVIIa представлява алтернативна терапия при пациенти с антитела към GP IIb/IIIa и/или HLA и с предшестващо или настоящо неповлияване от тромбоцитни трансфузии. Препоръчаната доза за лечение и превенция на кръвоизливи при пациенти, подлежащи на хирургична интервенция или инвазивни процедури е 90 µg (диапазон 80 - 120 µg) на kg телесно тегло на интервали от два часа (1,5 - 2,5 часа). Трябва да се приложат най-малко три дози, за да се осигури ефективна хемостаза.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за лечение на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Библиография:

1. Alamelu J & Liesner R. Modern management of severe platelet function disorders. *British Journal of Haematology* 2010;149:813–823
2. Bolton-Maggs, P.H.B et al. A review of inherited platelet disorders with guidelines for their management on behalf of the UKHCDO. *British Journal of Haematology* 2006;135:603-633
3. Di Minno G et al. Glanzmann's thrombasthenia (defective platelet integrin αIIb-β3): proposals for management between evidence and open issues. *Thromb Haemost* 2009;102;1157–64
4. NovoSeven® SmPC, Novo Nordisk A/S. 2012
5. Poon, M.C. Prophylactic and therapeutic recombinant factor VIIa administration to patients with Glanzmann's thrombasthenia: results of an international survey. *J Thromb Haemost* 2004;2: 1096–1103
6. Seligsohn U. Treatment of inherited platelet disorders. *Haemophilia* 2012;18(Suppl 4):161–165
7. WFH. Guide for the Assessment of Clotting Factor Concentrates 2008

Алгоритми за проследяване на заболяването

Моля, посочете алгоритми за проследяване на заболяването. Моля, включете информация на български език за прогнозата на заболяването, необходимостта от последващи болнични и извънболнични грижи, водещи специалисти при проследяването и необходимостта от консултации с други специалисти, възможни усложнения, честота и тежест на усложненията и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

Тромбастенията на Гланцман е рядко заболяване и изисква специализирани грижи и компетентно лечение и проследяване. Всички пациенти трябва да бъдат регистрирани в Център по хемофилия с 24-часа отворен достъп и оборудване за необходимите лабораторни изследвания и лечение. На всички пациенти трябва да бъдат раздадени карти с адреса на центъра и координати на лекуващия лекар (т.н. здравни паспорти), в които е написана диагнозата, кратка информация за състоянието на пациента и препоръките за първични грижи и лечение в случай на кървене.

Пациентите с ТГ трябва да бъдат имунизирани срещу хепатит А и В, да имат базови чернодробни функционални тестове, извършени при поставяне на диагнозата, и трябва да бъдат редовно проследявани особено тези, които получават кръвни продукти. Децата често страдат от недостиг на желязо и трябва редовно да се проследява кръвна картина. Бременните трябва да бъдат наблюдавани в тясно сътрудничество с Център по хемофилия, с писмен план за проследяване на майката и новороденото.

<p>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</p> <p><i>Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за проследяване на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.</i></p> <p><i>Библиография:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Bolton-Maggs, P.H.B et al. A review of inherited platelet disorders with guidelines for their management on behalf of the UKHCDO. <i>British Journal of Haematology</i> 2006;135:603-633
<p>Алгоритми за рехабилитация на заболяването</p> <p><i>Моля, посочете алгоритми за рехабилитация на заболяването. Моля, включете информация на български език за необходимостта и потребностите от специализирана рехабилитация, в това число физикална, мерки за социална интеграция, специални образователни нужди, професионално ориентиране и преквалификация, психологическа помощ. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.</i></p> <p>Пациентите не се нуждаят от специфична рехабилитация.</p>
<p>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</p> <p><i>Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за рехабилитация на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.</i></p>
<p>Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)</p> <p><i>Моля, посочете дейности за профилактика на заболяването, ако такива са приложими. Моля, включете информация на български език за необходимата първична, вторична и третична превенция, рискови фактори, в това число и фактори на околната среда, скрининг и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.</i></p> <p>Не е позната профилактика.</p>
<p>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</p> <p><i>Моля, подкрепете информацията за необходимите мерки за профилактика на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.</i></p>
<p>Предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба</p> <p><i>Моля, опишете предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба, включително обосновани предложения за допълнения и изменения. Предложенията трябва да целят подобряване на достъпа до качествени, адекватни и навременни медицински и здравни грижи, както и оптимизиране на използваните ресурси в здравната система, в това число материални и човешки. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални</i></p>

консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

Пациентите с ТГ трябва задължително да бъдат диагностицирани, лекувани и проследявани в специализирани центрове по хемофилия или в специализирани болнични структури по хематология. Предимствата на специализираните центрове са многобройни и са свързани от една страна с качеството на медицинско обслужване и от друга – с удобството и качеството на живот на обслужваните пациенти: 24-часова телефонна връзка и възможност за оказване на денонощна спешна помощ; възможност за получаване на консултации от интердисциплинарен екип с опит в областта на вродените нарушения на кръвосъсирване; възможност за безплатно провеждане на всички необходими изследвания и консултации; планиране на диспансерно проследяване, съобразявайки се с възможностите на пациента; провеждане на комфортно едnodневно лечение в условия на извънболничен стационар с минимално отсъствие от училище или работа и др.

Имайки предвид броя на пациентите с вродени нарушения на коагулация в България и съществуващата медицинска практика и компетентност в момента, според Работната група по хемофилия в нашата страна е необходимо да бъдат разкрити 3 или 4 Центъра за комплексно лечение на хемофилия в университетските болнични структури в София, Варна, Пловдив и Плевен. Центровете могат да изпълняват цялостната диагностична, лечебна и диспансерна дейност по съществуващата в момента нормативна уредба. Задължителна част от медицинската и психо-социална грижа е комплексния подход, който трябва да бъде осъществен от интердисциплинарен екип. Поради това, че част от болничните заведения са специализирани за лечение само на пациенти с хематологични заболявания и освен с хематолози не разполагат с други тесни специалисти, съответните профилирани експерти от интердисциплинарните екипи могат да бъдат привлечени чрез договори и да им бъде осигурено заплащане от болничното заведение, в което е разкрит центъра или по линия на нова национална програма по редки болести. На същия принцип може да бъде организирана и консултативната помощ в центровете, разкрити в многопрофилните болници, независимо от това, че профилните специалисти са служители в същото болнично заведение, където е разкрит и експертния център. За финансиране от МЗ или чрез национална програма може да се обсъжда и дейността в центровете, свързана с поддържането на електронна база данни и регистър за пациентите с коагулопатии и други вродени нарушения на кръвосъсирването, вкл. ТГ.

Описание на опита с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване (ако има такъв)

Моля, опишете опита в Република България с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване. Моля, подкрепете информацията с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър.

Единични случаи на ТГ, диагностицирани и лекувани в специализираните клиники по хематология в НБАЛХЗ – София и университетските болници в Пловдив, Варна и Плевен.