

ИНФОРМАЦИЯ ЗА:
Наименование на заболяването
Вроден дефицит на фактор XII
<i>Синоними:</i> Вроден дефицит на фактор на Nageman
Определение на заболяването
Вродения дефицит на фактор XII е наследствено нарушение на кръвосъсирването, което се среща рядко. Унаследяването е автозомно-рецесивно, но е наблюдавана и автозомно-доминантна трансмисия в едно семейство. Хомозиготните индивиди обикновено имат неоткриваеми нива на активност на фактор XII (ФХII), докато при хетерозиготите нивата са между 20% и 60% от нормата. При засегнатите индивиди не се наблюдават тежки кръвоизливи, дори след хирургични интервенции или травма. Има съобщения за асоциация на дефицит на ФХI и спонтанни аборти, преждевременно раждане, артериални и венозни тромбози, но не е установена дефинитивна връзка. Тежкия дефицит на ФХII се характеризира с маркантно удължено аРТТ (> 100 sec) с нормално РТ, ТТ и време на кървене при пациенти без персонална или фамилна анамнеза за абнормно кървене. За поставяне на дефинитивна диагноза се изисква провеждането на специфичен анализ на ФХII. При дефицит на ФХII лечение не се налага.
<i>Библиография:</i> 1. Escobar MA, Roberts HR. Less common congenital disorders of hemostasis. <i>In Consultative Hemostasis and Thrombosis</i> . 3 rd ed. 2013: 60-78
Четирицифрен код на заболяването по МКБ-10 (ако такъв е наличен)
ICD-10 code: D68.2
Код на заболяването по Orpha code
Orpha code: 330
Епидемиологични данни за заболяването в Република България
Няма данни за заболяването в България.
Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз
Липсват данни за честотата на заболяването в Европейския съюз.
Оценка на 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
При засегнатите индивиди не се наблюдават тежки кръвоизливи, дори след хирургични интервенции или травма. Тежкия дефицит на ФХII се характеризира с маркантно удължено аРТТ (> 100 sec) с нормално РТ, ТТ и време на кървене при пациенти без персонална или фамилна анамнеза за абнормно кървене. За поставяне на дефинитивна диагноза се изисква провеждането на специфичен анализ на ФХII.

Библиография:

1. Escobar MA, Roberts HR. Less common congenital disorders of hemostasis. In *Consultative Hemostasis and Thrombosis*. 3th ed. 2013: 60-78

Алгоритми за диагностициране на заболяването

Не са налични европейски или национални диагностични алгоритми.

Тежкия дефицит на ФХII се характеризира с маркантно удължено aPTT (> 100 sec) с нормално PT, TT и време на кървене при пациенти без персонална или фамилна анамнеза за абнормно кървене. За поставяне на дефинитивна диагноза се изисква провеждането на специфичен анализ на ФХII.

Библиография:

1. Escobar MA, Roberts HR. Less common congenital disorders of hemostasis. In *Consultative Hemostasis and Thrombosis*. 3th ed. 2013: 60-78

Алгоритми за лечение на заболяването

При дефицит на ФХII лечение не се налага.

Библиография:

1. Escobar MA, Roberts HR. Less common congenital disorders of hemostasis. In *Consultative Hemostasis and Thrombosis*. 3th ed. 2013: 60-78

Алгоритми за проследяване на заболяването

Проследяването на пациентите с вроден дефицит на ФХII трябва да се провежда в специализирани центрове от интердисциплинарен екип с опит при диагностиката и лечението на основното заболяване и на неговите усложнения. В екипите са включени хематолог, хепатолог, ортопед, физиотерапевт, генетик, психолог и социален работник. Специалистите са ангажирани изцяло с диагностиката, лечението и проследяването на усложненията, свързани с основното заболяване или провеждано лечение, и осъществяват допълнителни консултации при необходимост. При липса на усложнения пациентите трябва да посещават центъра поне веднъж годишно.

Алгоритми за рехабилитация на заболяването

Като всяко хронично заболяване психологичната подкрепа и подкрепата за социална интеграция са задължителни и в интердисциплинарния екип трябва да има включен психолог и социален работник. Целта е да се помогне на пациента да се справи психологически с хроничната болест, съпътстващите усложнения и необходимостта от непрекъснато заместително лечение и да намери сили да организира и поддържа нормален ход на живот. Подходящата психологическа подкрепа се основава не само на мотивиран и способен екип от психолог и клиницисти, но и нужда от стабилна организационна структура, която да позволява адекватна доставка на грижа. Необходимо е при възможност постоянни лекари и психолог да водят лечението и подкрепата на пациента в рамките на организираната здравна структура. Добре лекуваните пациенти могат да упражняват по-голямата част от познатите професии и рядко се срещат непреодолими трудности при изпълнение на трудова ангажираност. Оказването на помощ за професионално ориентиране е задължителна.

Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)

Предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба

Пациентите с дефицит на ФХП трябва задължително да бъдат проследявани в специализирани центрове. Предимствата на центрoвете 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 коагулопатии; възможност за безплатно провеждане на всички необходими изследвания и консултации; планиране на диспансерно проследяване, съобразявайки се с възможностите на пациента; провеждане на комфортно еднократно лечение в условия на извънболничен стационар с минимално отсъствие от училище или работа и др.

Имайки предвид броя на пациентите с коагулопатии 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 съществуващите в момента КП №253, КПр №5 и КПр №6. Задължителна част от медицинската и психо-социална грижа е комплексния подход, който трябва да бъде осъществен от интердисциплинарен екип, включващ хематолог, хепатолог, ортопед, физиотерапевт, генетик, акушер-гинеколог, стоматолог, психолог, социален работник. 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 центрoвете, 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 центрoвете, свързана поддържането на електронна база данни и регистър за пациентите с хемофилия и други коагулопатии.

Библиография:

1. Giangrande P, et al. The European standards of Haemophilia Centres. *Blood Transfus* 2014; 12 (Suppl. 3): 525-530.
2. Калева В. Център за комплексно лечение на хемофилия и таласемия в УМБАЛ “Св. Марина” – Варна. Първа научно-практическа конференция на БЛС 2014 г. Несебър, 1-2.11.2014

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

В центъра няма регистрирани пациенти с дефицит на ФХП.