



Резюме на проект по Фонд „Наука“ № 24022 – Есенна конкурсна сесия 2024:

**„Фенотип на кървене при девойки и жени,
хетерозиготи по гена за Хемофилия А и Хемофилия В“**

Ръководител: Доц. д-р Милена Иванова Белчева, дм

Изследването има за цел клиничен анализ на фенотипа на кървене при девойки и жени, хетерозиготи по гена за Хемофилия А/ Хемофилия В, корелацията му с подлежащите генетични мутации, дефиниране на алгоритми за оценка на риска за значимо кървене и определяне на клиничното поведение спрямо индивидите от тази таргетна група.

Основни задачи на изследването са:

1. Провеждане на сравнителен анализ на проявите на кървене при носителки на хемофилна наследственост и здрави контроли;
2. Определяне на корелационна зависимост между фенотип на кървене и коагулационния статус, плазмените нива на фактор VIII/ IX и генетичната мутация при носителките на Хемофилия;
3. Оценка на ставен статус;
4. Анализ на отражението на кървенето върху качеството на живот на НХ;
5. Изработване на алгоритъм за оценка на хеморагичния риск и алгоритъм за профилактично и терапевтично поведение при НХ.

В проучването са включени 50 носителки на гена за Хемофилия и 40 здрави контроли, съответстващи по възраст.

Методите на изследването включват въпросници и инструменти за оценка на кървене, анкета за качеството на живот, лабораторни, генетични и образни изследвания.

На базата на получените резултати ще се изработят прогнозни модели за риска от кървене при НХ и ще се индивидуализира профилактиката и терапевтичната грижа при тях.

В България няма утвърдена програма за диагностициране и проследяване на носителките на гена за хемофилия. Настоящото изследване ще създаде възможност за унифициране на поведението спрямо жените от семействата на пациенти с хемофилия, ще създаде условия за въвеждане на мултидисциплинарен подход в грижата за тях и ще повиши осведомеността относно този специфичен проблем.

Очаквани резултати:

1. Изработване на инструменти за оценка на риска от кървене при девойки и жени, хетерозиготи по гена за Хемофилия А/ Хемофилия В и алгоритъм за индивидуализирано профилактичното и терапевтично поведение при тази специфична група;
2. Обогатено познание за корелацията между фенотипа на кървене и типа генетична мутация при носителки на хемофилна наследственост;
3. Повишена информираност на участниците и на техните близки относно същността на носителството, необходимостта от проследяване и консултиране относно възможните рискове от кървене;
4. Създаване на условия за оптимизиране мултидисциплинарния подход в грижата за пациентите с хемофилия и техните семейства в Експертните центрове по коагулопатии.