

Streszczenie rozprawy doktorskiej lek. Joanny Zdziarskiej pt.: „Clinical and laboratory characteristics of patients with inherited bleeding disorders based on own material of the Haematology Department”

Streszczenie

Wrodzone skazy krwotoczne to heterogenna grupa rzadkich jednostek chorobowych, obejmująca naczyniowe, płytkowe oraz osoczowe zaburzenia układu hemostazy, jak również zaburzenia szlaku fibrynolizy. Diagnostyka i leczenie skaz krwotocznych wymaga dostępu do specjalistycznego laboratorium koagulologicznego, doświadczenia klinicznego oraz multidyscyplinarnego podejścia terapeutycznego, wynikającego ze specyficznych potrzeb tej grupy pacjentów. Rozprawa doktorska stanowi cykl spójnych tematycznie 10 publikacji, dotyczących zaburzeń krzepnięcia, które przyczyniają się do lepszej charakterystyki polskiej populacji chorych na wrodzone skazy krwotoczne, dostarczają danych na temat trudności diagnostycznych i terapeutycznych wybranych skaz krwotocznych, roli czynnika von Willebranda w hemostazie i znaczenia jego niedoboru dla osobniczego ryzyka krwawień oraz obrazu klinicznego zaburzeń fibrynogenu. Dostarczają zaleceń oraz podsumowują aktualny stan wiedzy na temat choroby von Willebranda, nabytej hemofilii oraz współczesnego leczenia substytucyjnego hemofilii.

Summary

Inherited bleeding disorders comprise a heterogeneous group of rare diseases, caused by abnormalities of blood vessels, platelets, coagulation or fibrinolysis proteins. Diagnosis and treatment of bleeding disorders requires access to a specialized coagulation laboratory, clinical experience and multidisciplinary therapeutic approach to address specific needs of this group of patients. This doctoral dissertation consists of 10 manuscripts, coherent in terms of the topic of bleeding disorders, that make contribution to better characteristics of the Polish population of patients with inherited bleeding diatheses, present diagnosis and treatment difficulties in selected bleeding disorders, the role of von Willebrand factor in haemostasis and the implication of its deficiency on individual bleeding risk as well as the clinical picture of fibrinogen deficiency. They also include recommendations and summarize the state of the art of management of von Willebrand disease, acquired haemophilia and current replacement therapy of haemophilia.