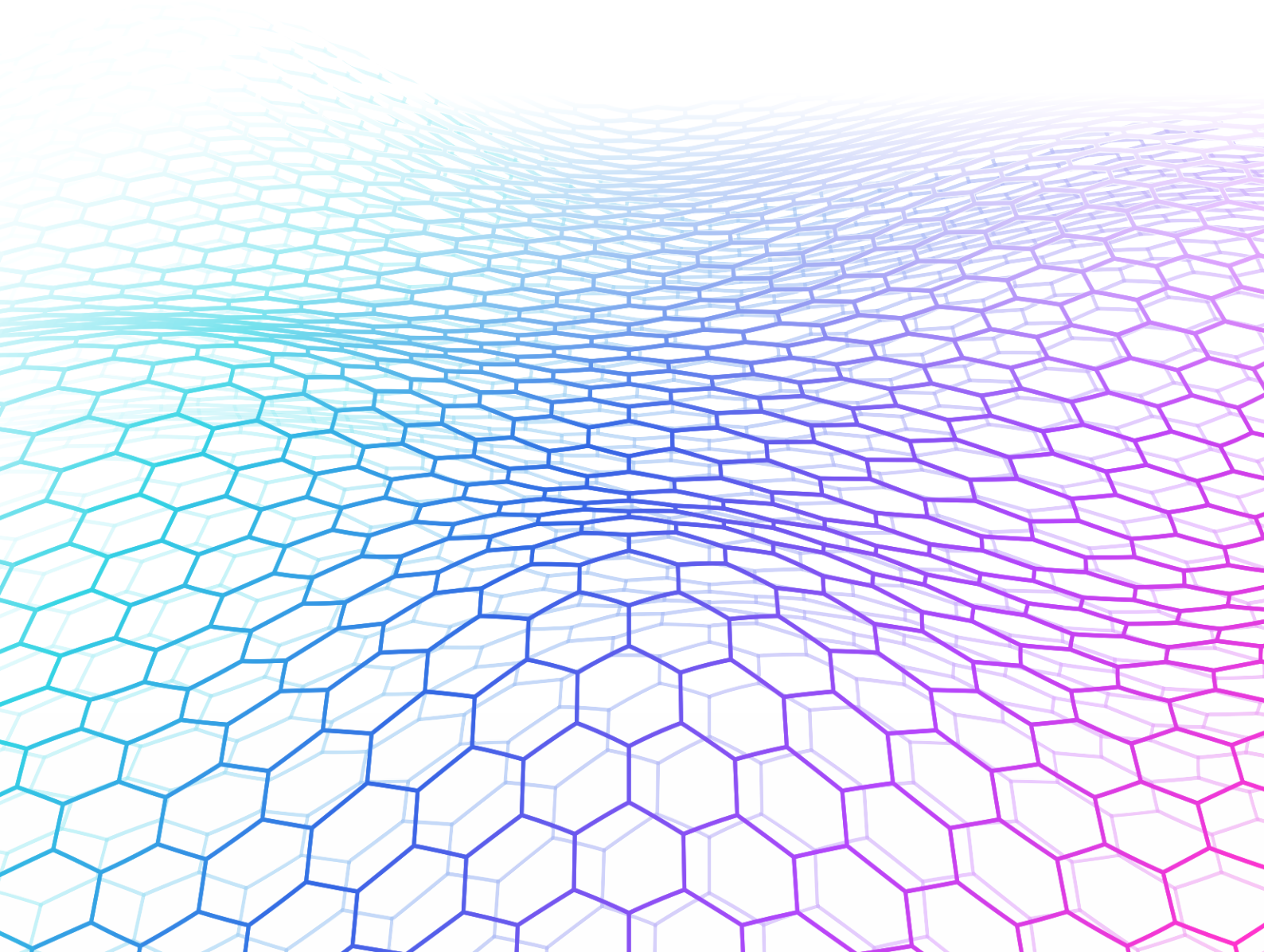


VI. HEVES

HEMOFİLİ VAKALARLA EĞİTİM SEMPOZYUMU

21 - 23 ŞUBAT 2020 / ROYAL SEGİNUS LARA - ANTALYA

BİLDİRİ KİTABI



6.
HEMOFİLİ
VAKALARLA
EĞİTİM
SEMPOZYUMU

BİLDİRİ KİTABI

21-23 ŞUBAT 2020

ROYAL SEGINUS HOTEL - ANTALYA

HEVES 2020 DÜZENLEME KOMİTESİ

BÜLENT ANTMEN
FAHRİ ŞAHİN
ALPHAN KÜPESİZ
GÜRAY SAYDAM

İÇİNDEKİLER

SÖZEL BİLDİRİLER

S1- VON WILLEBRAND HASTALIĞI TANISIYLA TAKİP EDİLEN HASTALARIN RETROSPEKTİF TİP TAYİNİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ	9
S2- AFİBRİNOJENEMİ TANISIYLA İZLENEN HASTALAR: TEK MERKEZ DENEYİMİ	10
S3- HEMOFİLİ A VE B TANILI HASTALARIN ANNE, TEYZE VE KIZ KARDEŞLERİNDE HEMOFİLİ TAŞIYICILIĞININ ARAŞTIRILMASI VE TAŞIYICI BİREYLERDE X-İNAKTİVASYON ÇALIŞMASI	11
S4- ERİŞKİN HEMATOLOJİ KLİNİĞİNDE TAKİPLİ KALITSAL HEMOFİLİ A HASTALARINDA İNHİBİTOR GELİŞİMİ VE İNHİBİTOR GELİŞİMİ İLE KANAMA SIKLIĞI ARASINDAKİ İLİŞKİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ	13
S5- DAHA ÖNCE TEDAVİ ALMIŞ AĞIR VE ORTA HEMOFİLİ A HASTALARINDA TUROKTOKOG ALFANIN GÜVENLİLİĞİ VE ETKİLİLİĞİ: >4.000 MARUZİYET GÜNÜNDEN SONRAKİ ARA SONUÇLAR (GUARDIAN 5)	14
S6- TÜRKİYE KONJENİTAL TROMBOTİK TROMBOSİTOPENİK PURPURA KAYIT SİSTEMİ SONUÇLARI	15
S7- VON WILLEBRAND HASTALIĞI'NDA VWF GENİ MUTASYON SPEKTRUMU	16
S8- NÖROMÜSKÜLER EGZERSİZLERİN HEMOFİLİK BİREYLERDE HEDEF EKLEM FONKSİYONLARI VE YÜRÜME KİNEMATİĞİ ÜZERİNE ETKİSİ VAR MI?	17
S9- HEMOFİLİK ARTROPATİLİ HASTALARDA EV EGZERSİZLERİNİN EKLEM AĞRISI, KAS KUVVETİ, EKLEM HAREKET AÇIKLIĞI VE KANAMA SIKLIĞI ÜZERİNE OLAN ETKİSİ	18
S10- HEMOFİLİ EKLEM SAĞLIĞI SKORU, HEMOFİLİ FONKSİYONEL BAĞIMSIZLIK SKORU VE KİNEZYOFOBİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN İNCELENMESİ	20
S11- HEMOFİLİ'Lİ OLGULARDA AKUT HEMATROZ SIRASINDA YENİ NESİL KAN SAYIM PARAMETRELERİNİN ROLÜ	21
S12- HEMOFİLİ HASTALARININ PROFİLAKSİYE UYUMU: TÜRKÇE'YE UYARLANAN VERITAS-PRO VE PSİKOMETRİK ÖZELLİKLERİ	22
S13- EDİNSEL HEMOFİLİ A OLGULARININ RETROSPEKTİF, ÇOK MERKEZLİ DEĞERLENDİRİLMESİ	23
S14- FAKTÖR X EKSİKLİĞİ TANISIYLA İZLENEN HASTALARIN RETROSPEKTİF DEĞERLENDİRİLMESİ	25
S15- ERİŞKİN HEMOFİLİ HASTALARIMIZIN ANALİZİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ	26
S16- BİR HEMOFİLİ HASTASI NE KADAR KOMPLİKE OLABİLİR?	27
S17- ERİŞKİN HEMOFİLİ HASTALARINDA EKLEM KANAMA SIKLIĞINA OBEZİTENİN ETKİSİ	28

POSTER BİLDİRİLER

P1- EDİNSEL HEMOFİLİ A: NADİR GÖRÜLEN OLGU SUNUMU	31
P2- İLİOPSOAS HEMATOMU GELİŞEN İNHİBİTÖRLÜ AĞIR HEMOFİLİ A TANILI SÜTÇOCUĞUNDA TEDAVİ YÖNETİMİ	32
P3- TEKRARLAYAN DERİN VEN TROMBOZU OLAN BİR HASTADA ANTİKARDİOLİPİN ANTİKOR VE PROTEİN C EKSİKLİĞİNİN BİRLİKTELİĞİ: NADİR BİR OLGU	34
P4- ŞEYTAN AYRINTIDA GİZLİDİR; VON WILLEBRAND HASTASINDA İNATÇI MELENA İLE PREZENTE OLAN DİEULAFOY LEZYONU	36
P5- İDİYOPATİK EDİNSEL HEMOFİLİ A; RETROPERİTONEAL HEMATOM VE SONRASINDA İMMUNSUPRESİF TEDAVİ İLE İNHİBİTÖRÜ YOK EDİLEN OLGU	37
P6- TÜRKİYE’DE GÖZLENEN İLK SEBASTİAN SENDROMU OLGUSU	39
P7- HEMOFİLİ YÖNETİMİNDEKİ ZORLUKLAR, MENTAL RETARDASYON; OLGU SUNUMU	40
P8- İLERİ YAŞTA SAPTANAN KOMBİNE FVFXVIII EKSİKLİĞİ OLGUSU VE OPERASYON ÖNCESİ-SONRASI İZLEMİ	41
P9- DÜŞÜK MOLEKÜLER AĞIRLIKLI HEPARİN İNGÜİNAL HERNİ OPERASYONUNDAN KAÇ GÜN ÖNCE KESİLMELİDİR? KAÇ GÜN SONRA BAŞLANMALIDIR?	43
P10- HEMOFİLİ A TANILI HASTADA CERRAHİ SONRASI GELİŞEN GEÇ KANAMA	45
P11- İNTRASPİNAL HEMATOM GELİŞEN İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A OLGUSU	46
P12- NADİR FAKTÖR EKSİKLİKLİ OLGULARIMIZ: TEK MERKEZ DENEYİMİ	47
P13- FAKTÖR XIII EKSİKLİĞİ VE GEBELİK KAYBI	48
P14- KOMBİNE FAKTÖR 5 VE FAKTÖR 8 EKSİKLİĞİ OLAN KADIN BİR OLGUDA MAJÖR CERRAHİ OPERASYON YÖNETİMİ	49
P15- SPONTAN SUBKONJONKTİVAL KANAMALI HASTALARDA KLİNİK VE KANAMA BOZUKLUKLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ	51
P16- TROMBOELASTAGRAM VE KOAGÜLASYON PARAMETRELERİYLE İLİŞKİSİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ	52
P17- HEMOFİLİ HASTALARINDA HASTALIKLARI HAKKINDA BİLGİYE ULAŞMA DÜZEYLERİ VE TEDAVİYE UYUMU ETKİLEYEN FAKTÖRLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ	53
P18- HEMOFİLİ TAŞIYICISI AKUT PROMİYELOSİTİK LÖSEMİLİ HASTADA KANAMA DİYATEZİ YÖNETİMİ	55
P19- PROFİLAKSİ ALTINDA TEKRARLAYAN İNTRAMUSKULER KANAMALARI OLAN HEMOFİLİ B HASTASI: OLGU SUNUMU	56
P20- HEMOFİLİK DİZ ARTROPATİSİNDE EKSTERNAL FİKSATÖR UYGULAMASI: VAKA SUNUMU	57
P21- SÜNNET SONRASI KANAMA İLE BAŞVURUP FAKTÖR II EKSİKLİĞİ TANISI ALAN OLGU	58
P22- FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ OLAN HASTADA İNTRAKRANİYAL KANAMA YÖNETİMİ	59

P23- İKİ KUZENİN ORTAK KADERİ: HEMOFİLİ B İLE YAŞAMAK	60
P24- SURİYELİ GÖÇMEN HEMOFİLİ OLGUSUNDA TANI, TEDAVİ VE HASTALIK İLİŞKİLİ ZORLUKLARIN YÖNETİMİ.....	61
P25- ASEPTOMATİK SEYREDEN VE PREOPERATİF TARAMALAR SIRASINDA VON WILLEBRAND HASTALIĞI TANISI ALAN 62 YAŞINDA ERKEK HASTA: OLGU SUNUMU ...	62
P26- DEV TROMBOSİTLERİ GÖREMİYORSAN KATARAKT OLABİLİRSİN! KATARAKT TANISIYLA İZLENEN HASTALARDA MAKROTROMBOSİTOPENİ TARAMASI TEK MERKEZ DENEYİMİ	63
P27- SÜRPRİZLERLE DOLU FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ OLGUSU	65
P28- EDİNSEL FAKTÖR V EKSİKLİĞİ TANILI HASTADA rFVIIa EŞLİĞİNDE İNTRAABDOMİNAL LENF NODUNDAN TRU-CUT BİOPSİ DENEYİMİ	66
P29- DİFFÜZ BÜYÜK B HÜCRELİ LENFOMA İLE PRESENTE OLAN NON-İNHİBİTÖR FAKTÖR X EKSİKLİĞİ	67
P30- FAKTÖR 7 EKSİKLİĞİ OLAN BİR OLGUDA PSOAS ABSESİ DRENAJI	68
P31- BATINDA NADİR GÖRÜLEN KİTLE NEDENİ HEMOFİLİK PSÖDOTÜMÖR: OLGU SUNUMU	69
P32- NADİR BİR HASTALIK: KONJENİTAL TROMBOTİK TROMBOSİTOPENİK PURPURA; 2 VAKA SUNUMU VE LİTERATÜRÜN GÖZDEN GEÇİRİLMESİ	70
P33- NADİR FAKTÖR EKSİKLİĞİ TANILI HASTALARIMIZIN DÖKÜMÜ	71
P34- HEMOFİLİ B'YE BAĞLI İLİOPSOAS KANAMASI DENEYİMİ	72
P35- HEMOFİLİ A' YA BAĞLI İNTRAGLUTEAL BÖLGEDE YUMUŞAK DOKU KANAMASI OLAN BİR OLGU	73
P36- GLANZMANN TROMBASTENİ TANILI OLGUDA DIŞ ÇEKİMİ	74
P37- FAKTÖR V EKSİKLİĞİ VE İLİOPSOAS HEMATOMU: OLGU SUNUMU	75
P38- İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A TANILI ERİŞKİN HASTADA SÜNNET OPERASYONU YÖNETİMİ	76
P39- ÜLKEMİZDEKİ EN YÜKSEK REKOMBİNANT FIX ÜRÜNÜ PROFLAKSİ ALAN HEMOFİLİ-B'Lİ BABA –OĞUL	77
P40- YETİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERDE DEPRESYON, ANKSİYETE VE SAĞLIKLA İLGİLİ YAŞAM KALİTESİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN İNCELENMESİ	78
P41- 7/24 ULAŞILABİLİR HEMOFİLİ MERKEZİ OLMANIN VE HEMOFİLİ KİMLİK KARTININ ÖNEMİ: ÖLÜMCÜL TRAFİK KAZASI GEÇİREN HEMOFİLİ A HASTASI, OLGU SUNUMU	79
P42- VON WILLEBRAND HASTASI ADOLESANLARDA ÖNEMLİ BİR SORUN: MENOMETRORAJI	81
P43- KRONİK ARTROPATİNİN NADİR BİR SEBEBİ: PERİARTİKÜLER HEMANJİYOM	82
P44- KIRIKKALE ÜNİVERSİTESİ YENİDOĞAN YOĞUN BAKIM'DA REKOMBİNANT FAKTÖR VIIA KULLANIMI DENEYİMLERİMİZ	84

P45- PROFİLAKTİK TEDAVİ ALTINDA İLİOPSOAS KASI KANAMASI GEÇİREN HEMOFİLİ B HASTASI: OLGU SUNUMU	85
P46- KOMBİNE FAKTÖR EKSİKLİĞİ İLE PREZENTE OLAN MULTİPLE MYELOM OLGUSU	86
P47- ÇOCUKLARDA GASTROİNTESTİNAL KANAMANIN NADİR BİR NEDENİ: VASKÜLER MALFORMASYON	87
P48- İNHİBİTÖRLÜ VAKADA SANTRAL SİNİR SİSTEMİ KANAMASI YÖNETİMİ	88
P49- KAPOİFORM HEMANJOENDOTELYOMA İLİŞKİLİ KASABACH-MERRİT SENDROMUNUN SİROLİMUS İLE BAŞARILI TEDAVİSİ	89
P50- AĞIR HEMOFİLİ A HASTALARINDA, TANIDAKİ VON WİLLEBRAND ANTİJEN DÜZEYLERİ KANAMA PROFİLİ VE İNHİBİTÖR GELİŞTİRME RİSKİNİ BELİRLEYEBİLİR Mİ?	90
P51- HEMOFİLİ HASTALARININ YAŞAM KALİTESİ DEĞERLENDİRMESİ VE FAKTÖR İNFÜZYON PRATİKLERİ	91
P52- HEMOFİLİK ÇOCUKLARDA İLİOPSOAS KANAMASI: TEK MERKEZ DENEYİMİ	92
P53- VON WİLLEBRAND TİP 3 TANILI HASTANIN İLK CİNSEL İLİŞKİ ÖNCESİ PROFİLAKSİ UYGULAMASI	94
P54- İNTRAOKULER VE İNTRAKRANİYAL KANAMA GELİŞEN AFİBRİNOJENEMİ TANILI BİR HASTA DA SEKONDER PROFİLAKSİ UYGULAMASI	95
P55- UYLUKTA ŞİŞLİK ŞİKAYETİYLE BAŞVURAN HEMOFİLİ A OLGUSUNDA TESPİT EDİLEN FEMORAL ARTER PSEUDOANEVRİZMASI VE YÖNETİMİ	96
P56- HEPATİT VİRÜSÜ TAŞIMAYAN YETİŞKİN HEMOFİLİ HASTALARINDA KARACİĞER FONKSİYON TESTLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ	97
P57- YETİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERDE EKLEM SAĞLIĞI, FONKSİYONEL MOBİLİTE VE HAREKET KORKUSU ARASINDAKİ İLİŞKİ: PİLOT ÇALIŞMA	99
P58- TEK MERKEZ HEMATOLOJİ POLİKLİNİĞİ VON WİLLEBRAND HASTALIĞI VERİLERİ	100
P59- BURUNDA KİTLENİN NADİR BİR NEDENİ: NAZAL ORGANİZE HEMATOM	101
P60- HEMOFİLİ A TANILI ÇOCUKTA TRAVMA İLİŞKİLİ BÜYÜK DALAK HEMATOMUNUN KONSERVATİF TEDAVİSİ	102
P61- LİGNÖZ KONJONKTİVİT NEDENİYLE PLAZMİNOJEN EKSİKLİĞİ TANISI ALMIŞ OLAN HASTALARIMIZIN DEĞERLENDİRİLMESİ	103
P62- HEMOFİLİ HASTALARIMIZDA PROFİLAKSİ SIKLIĞI VE UYUM ORANLARI	105
P63- ÇOCUKLUKTAN ÇIKARKEN TAKİPTEN KOPAN HEMOFİLİ HASTASININ TEDAVİ VE TAKİBİNİN REVİZYONU	106
P64- HEMOFİLİ A TAŞIYICISINDA GEBELİK; OLGU SUNUMU.....	107
P65- İLİOPSOAS KANAMALI 2 HEMOFİLİ HASTASI	108
P66- TİP 1 VON-WİLLEBRAND HASTASINDA BÖBREK BİYOPSİSİ YÖNETİMİ: OLGU SUNUMU	109

P67- AKTİF GIS KANAMASI OLAN İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A OLGUSUNDA BAŞARILI ENDOSKOPİK SKLEROTERAPİ.....	110
P68- DÜŞÜK İNHİBİTÖR TİTRESİ VARLIĞINDA MAJOR CERRAHİ: BİR OLGU SUNUMU	111
P69- RİNOPLASTİ ÖNCESİ SAPTANAN EDİNİLMİŞ FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ	112
P70- VON WILLEBRAND HASTALIĞI TANISIYLA TAKİP EDİLEN HASTALARIMIZIN RETROSPEKTİF DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ	113
P71- HEMOFİLİ'DE İNTRAKRANİYAL KANAMA: 3 OLGUNUN SUNUMU.....	114
P72- VAKALARLA FAKTÖR X EKSİKLİĞİ	115
P73- AFİBRİNOJENEMİ SADECE KANAMA İLE Mİ SEYREDER?	116
P74- FAKTÖR 5 EKSİKLİĞİ VE FAKTÖR 8 EKSİKLİĞİ OLAN HASTADA KORONER BYPASS CERRAHİSİ : OLGU SUNUMU	118
P75- HEMOFİLİ A HASTASINDA BİLATERAL VARİKOSELEKTOMİ : OLGU SUNUMU	119
P76- HEMOFİLİ A TANILI HASTADA POSTERİOR FOSSA CERRAHİSİ; PERİOPERATİF YÖNETİM	120
P77- LABORATUVAR TESTLERİ İNHİBİTÖR TANIMLAMADA YETERLİ Mİ?.....	121
P78- TROMBOSİTOPENİK GEBE TAKİBİ DENEYİMİMİZ	122
P79- HEMOFİLİ HASTALARININ YÜZLEŞTİĞİ ÖNEMLİ GERÇEKLERDEN BİRİ; KANSER	123
P80- ERİŞKİN YAŞTA YÜKSEK TİTREDE İNHİBİTÖR GELİŞEN VE İNHİBİTÖR TİTRESİ SPONTAN GERİLEYEN HEMOFİLİ A OLGUSU	124
P81- FAKTÖR 7 EKSİKLİĞİ OLAN HASTALARIN KLİNİK VE LABORATUVAR VERİLERİNİN RETROSPEKTİF ANALİZİ:TEK MERKEZ DENEYİMİ	125
P82- TÜRKİYE’NİN KUZEYİNDE VON WILLEBRAND HASTALIĞI TİP 3 VE TİP 1 GENOTİP SONUÇLARI.....	126
P83- MYH9-İLİŞKİLİ BOZUKLUĞU OLAN SEKİZ HASTA: BİR MERKEZ SONUÇLARI	127

SÖZEL BİLDİRİLER

S1-VON WILLEBRAND HASTALIĞI TANISIYLA TAKİP EDİLEN HASTALARIN RETROSPEKTİF TİP TAYİNİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Elif İşbilen¹, Ayşegül Büyükbeci¹, Abdülkadir Kaya², Vahap Okan², Sinan Akbayram³

¹Gaziantep Üniversitesi Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, ²Gaziantep Üniversitesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ³Gaziantep Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Von Willebrand hastalığı (VWH) von Willebrand faktörünün (vWF) kantitatif veya kalitatif bozukluğu nedeniyle oluşan ve sık görülen bir kalıtsal kanama bozukluğudur. Laboratuvar sonuçlarına göre genel popülasyonun %1'ni etkiler. Von Willebrand faktörünün (vWF) eksik veya defektif olmasıyla karakterize olup, etkilenmiş bireylerde mukokütanöz kanama gibi hafif ile orta derecede kanama semptomlarına yol açar. Von Willebrand Hastalığı üç alt tipte gruplandırılır: kısmi(göreceli) kantitatif eksiklik (tip 1), kalitatif defekt (tip 2) ve komple kantitatif eksiklik (tip 3). Tip 2 Von Willebrand Hastalığı fenotipik farklılıklar temel alınarak ayrıca dört gruba ayrılır (2A, 2B, 2M, 2N). Bu çalışmanın amacı Von Willebrand Hastalığı tanısı ile takip edilen hastaların mevcut laboratuvar sonuçları ile tiplerini tayin etmek ve sıklığını belirlemektir.

Yöntem : Gaziantep Üniversitesi Şahinbey Araştırma ve Uygulama Hastanesi Pediatrik ve Erişkin Hematoloji Kliniğinde 2010-2019 yılları arasında Von Willebrand Hastalığı tanısıyla takipli, 72 hastanın retrospektif olarak mevcut laboratuvar sonuçları incelenmiştir. Bu hastalarda trombosit sayısı, PFA-100 testleri(Kollajen-Epi, Kollajen-ADP) vWF:Ag, vWF:Rco, FVIII ve mevcut olan hastalar için RIPA değerleri değerlendirildi. VWH tipi her hasta için kaydedildi.

Bulgu: Hastalara , trombosit düzeyi, PFA-100(trombosit fonksiyon analizörü-100) testleri, VWF: Ag, FVIII, VWF: RCo düzeyi ve VWF: RCo / VWF Ag oranı değerleri ile tip tayini yapıldı. Tip 1,VWF: RCo / VWF:Ag>0.5-0.7, Tip 2A, 2B ve 2M, VWF: RCo / VWF:Ag<0.5-0.7 , Tip 2N ,FVIII'ye bağlanan kusurlu VWF (VWF: FVIIIb), Tip 3 VWF:Ag, VWF:RCo ve F8'in(F8<%10) şiddetli eksikliği olarak tanımlandı. Tüm hastalarda bozulmuş PFA-100 test değerleri mevcuttu.72 hastanın 26'sı (%36.1) erkek, 46'sı (% 63.8) kadındı. 27 pediatrik hasta grubu için yaş ortalaması 10, 45 erişkin hasta grubu için yaş ortalaması 35 idi.Tip 1 vWH(VWF seviyesi<30-40 IU/dL) %48.6 ile en yaygın tip olarak bulundu. Hastaların %34.7 Tip 2, %5.5'i Tip 3 ve %2.7'si Düşük Vwf(35-50 IU / dL) olarak değerlendirildi. Hastaların %8.3'ü tanı anında VWF:RCo aktivitesi bakılmadığı için sınıflandırılmadı. Normal-düşük doz RIPA(Ristosetin Tarafından İndüklenen Trombosit Agregasyonu) testi sonucu olan Tip 2 hastaları değerlendirildi. Tip 2 Von Willebrand hastalarının % 2.7 si RIPA değerleri ile Tip 2B olarak değerlendirildi.

Sonuç: Von Willebrand hastalığı sınıflandırması, doğal olarak değişen vWF protein konsantrasyonları ve tek basit bir tanısal testin olmaması nedeni ile zordur. VWF molekülündeki bozukluğun tipine göre farklı özellikler gösterir. Ek olarak, multimer jel elektroforezi, kollajen bağlanma testi(VWF:CB) ve gen analizi VWH tip tayini için ileri tetkiklerdir. VWH tiplerinin ayırt edilmesi VWH 2N ve hemofili A arasında veya VWH 2B ile “ trombosit tipi(PT) VWH” adlı bir trombosit bozukluğu arasında ayırıcı tanı koymak, hamilelik sırasında desmopressin veya VWF kinetiği, tip 3 VWH olan hastalarda allo-immünizasyon riskini öngörmek ve genetik danışmanlık için yardımcı olmak gibi birçok amaç için önemlidir.

S2-AFİBRİNOJENEMİ TANISIYLA İZLENEN HASTALAR: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Esra Pekpak¹, Sinan Akbayram¹

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı

Amaç: Kalıtsal fibrinojen eksiklikleri (afibrinojenemi and hipofibrinojenemi) ve yapısal anormallikleri (disfibrinojenemi), Dünya Hemofili Federasyonu'nun yıllık verilerine göre; nadir kanama bozukluklarının % 7'sini oluşturmaktadır. Afibrinojeneminin toplumda sıklığı ise 1/1.000.000 olarak bilinmektedir. Afibrinojenemi hayatın erken dönemlerinde, çoğunlukla yenidoğan döneminde, görülen kanamalarla tanı alır. Bu hastalarda doğum süreci ile ilişkili kanama, sünnet sonrası kanama ve sindirim sistemi kanamaları gibi ciddi kanama bulguları görülür. Hipofibrinojenemili hastalarda ise tanı daha ileri yaşlarda ve kanama semptomu olmadan, preoperatif koagülasyon tarama testlerinde bozukluk sonucu konulabilir. Afibrinojenemili hastalarda hemofili hastaları kadar ağır kanamalar görülmemekle birlikte intrakranial kanama (İKK) gibi iç organlarda oluşabilecek kanamalar hayati risk taşımaktadır. Merkezimizde afibrinojenemi tanısı ile takip ettiğimiz hastaların tanı ve izlemdeki kanama profilini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bölümü'müzde Afibrinojenemi tanısı ile izlenen hastalar çalışmaya alındı. Dosyaları taranarak retrospektif olarak veriler toplandı. Hastaların tanı anındaki yakınmaları, profilaksi kullanımı ve kanama öyküleri değerlendirildi.

Bulgu: Afibrinojenemi tanısı ile izlenen 12 hasta değerlendirildi. Ortanca yaşları 131 ay (70-232 ay) idi. Cinsiyet dağılımı açısından farklılık görülmedi (E/K:1/1). Hastaların tanı anında ortanca yaşları 6.5 ay (0-13 ay) idi. Tanı anında hastaların 2'sinde intrakraniyal kanama, 2'sinde göbek kanaması, 1'inde topuk kanı alımı sonrası kanama, 4'ünde diş eti kanaması, 2'sinde burun kanaması ve 1'inde yumuşak doku kanaması vardı. Tanıda en sık başvuru nedeninin mukokütanöz kanamalar olduğu görüldü. Laboratuvar incelemeleri değerlendirildiğinde tüm hastalarda PT ve aPTT değerleri uzun ve fibrinojen seviyeleri tespit edilemeyecek kadar düşüktü. İntrakraniyal kanaması olan iki hasta profilaksiye alındı; diğer hastalara ise kanadıkça tedavi verildi. İzlemde kanadıkça tedavi alan bir hastada intrakraniyal kanama gelişti, cerrahi gerekmeden faktör replasmanı ile kanama rezorbe oldu. Bu hasta profilaksi programına alındıktan sonra yeniden kanaması olmadı. Kanadıkça tedavi alan diğer hastalarda aralıklı mukokütanöz kanamalar dışında ciddi kanama gelişmedi.

Sonuç: Afibrinojenemi tanısı ile izlenen hastalarda sıklıkla mukozal kanamalar görülmesine rağmen intrakraniyal kanamalar başta olmak üzere, hayati tehdit eden kanamalar da görülebilmektedir bizim üç olgumuzda intrakraniyal kanama gelişti.

S3-HEMOFİLİ A VE B TANILI HASTALARIN ANNE, TEYZE VE KIZ KARDEŞLERİNDE HEMOFİLİ TAŞIYICILIĞININ ARAŞTIRILMASI VE TAŞIYICI BİREYLERDE X-İNAKTİVASYON ÇALIŞMASI

Nermin Guluzade¹, Tahir Atik², Yasemin Altuner³, Alper Özcan¹, Ekrem Ünal¹, Musa Karaküküçü¹, Hüseyin Onay¹, Türkan Patıroğlu¹

¹Erciyes Üniversitesi, ²Ege Üniversitesi, ¹Multigen Sağlık Hizmetleri, Ege Üniversitesi Teknokenti, İzmir, ³Kayseri Şehir Hastanesi

Amaç: Hemofili, genetik olarak X'e bağlı geçiş gösteren doğumsal kanama bozukluğudur. İki X kromozomundan biri Faktör 8 (F8) veya Faktör 9 (F9) geninin bir mutasyonuna sahiptir ve bu durum pıhtılaşma faktörü VIII veya IX seviyelerinde azalmaya neden olur. Taşıyıcılar genellikle hemofili belirtileri göstermezler. Çünkü bir X kromozomu anormal olsa da diğer X kromozomu genellikle faktör VIII veya IX üretmek için normal çalışır. Bununla birlikte bazı taşıyıcılar kanama sorunları yaşamaktadır ve bu durum onların fiziksel ve / veya duygusal refahlarını ve yaşam kalitelerini etkileyebilir. Bazı taşıyıcılarda şiddetli hemofili benzeri belirtiler vardır ancak bu oldukça nadirdir. Pıhtılaşma faktörü normalden daha düşük düzeyde ve kanama belirtileri olan bir kadına semptomatik hemofili taşıyıcısı denir. Bazen de uygun olmayan bir şekilde kaymış-X-kromozomu-inaktivasyonuna sahip heterozigot hemofili A'lı ve hemofili B'li kadınlar tarif edilmektedir. Çalışmamızın amacı hemofili A ve hemofili B tanılı hastaların anne, teyze ve kız kardeşleri arasında hemofili taşıyıcılığını tespit etmek için plazma faktör VIII veya faktör IX düzeylerini ölçmek, daha önce genetik mutasyon analizi yapılarak mutasyon tespit edilen taşıyıcılarda X-inaktivasyon çalışması yapmak ve böylece semptomatik hemofili taşıyıcılarında ağır postpartum kanama, cerrahi işlemler veya invaziv girişimler sonrası kanama riskini önceden belirlemektir. Ayrıca genetik mutasyonları tespit edilen taşıyıcı kadınlara genetik danışmanlık verilmesi ve yeni bir hemofilili bireyin doğmasının önlenmesi için pre-implantasyon genetik çalışmaya yönlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya 62 hemofili A ve B tanılı hastanın anne, teyze ve kız kardeşi dahil edildi. Çalışmaya katılan bireylerin anket yolu ile kanama durumları sorgulandı ve Sysmex CS 5100' cihazında faktör düzeyleri ölçüldü. Daha önceden F8 genetiği çalışılmış olan ve mutasyon saptanan hemofili A taşıyıcılarında X inaktivasyon paterni çalışıldı.

Bulgu: Hemofili A ve B'li hasta yakınlarında sorgulama anketine göre en sık kanama bulgusunun menoraji olduğu tespit edildi. Faktör düzeyi ile kanama eğilimi arasında anlamlı bir fark olduğu saptandı ($p<0.05$). Daha önceden genetik analiz yapılan 40 hemofili A'lı hasta yakının 25'inde F8 mutasyonu olduğu ve en çok da nokta mutasyonu olduğu bilinmekte idi. Mutasyon türü ile kanama eğilimi karşılaştırıldığında arada anlamlı bir fark olduğu bulundu ($p<0.05$). İnversiyon 22 ve missense mutasyona sahip olan taşıyıcılarda kanama eğilimi daha fazla idi, ancak bu 2 tip mutasyona sahip olan taşıyıcıların kanama eğilimi kendi aralarında karşılaştırıldığında anlamlı bir fark gözlenmedi ($p>0.05$). Hemofili A mutasyonu olduğu bilinen 25 hasta yakının 18'inde (%72) X inaktivasyon paterni çalışıldı ve 7 taşıyıcıda (%38.89) normal X inaktivasyon paterni, 6'sında(%33.33) mutant X lehine kaymış X inaktivasyon paterni, 5'inde (%27.78) normal X lehine kaymış X inaktivasyon paterni saptandı. X inaktivasyon paterni ile kanama eğilimi arasında anlamlı fark bulunamadı. Ayrıca X inaktivasyon paterni ile faktör düzeyi arasında da anlamlı bir fark yoktu ($p>0.05$).

Sonu: Hemofili tařıyıcılarında X inaktivasyon paterni alıřması Trkiyede ilk, literatrde ise ok az sayıda alıřılmıř olup daha detaylı bilgilerin elde edilmesi iin yeni alıřmalara gerek duyulmaktadır. alıřmamız hemofili tařıyıcılarında X inaktivasyon paterni konusunda yeni alıřmalara ufuk aacaktır.

S4-ERİŞKİN HEMATOLOJİ KLİNİĞİNDE TAKİPLİ KALITSAL HEMOFİLİ A HASTALARINDA İNHİBİTÖR GELİŞİMİ VE İNHİBİTÖR GELİŞİMİ İLE KANAMA SIKLIĞI ARASINDAKİ İLİŞKİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Rafiye Çiftçiler¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur. Hemofili A kendi arasında koagülasyon bozukluğunun derecesine göre; faktör seviyesi %1 ve aşağısında olanlar ağır hemofili, %1-5 arası faktör bulunduranlar orta şiddette hemofili, %6-40 ise hafif hemofili olarak sınıflandırılmaktadırlar. İnhibitör gelişimi ağır hemofili A hastalarında en sık gelişen, en ciddi ve en pahalı tedavi komplikasyonudur. Hemofilide en sık kanayan eklemler diz, dirsek ve ayak bileği eklemleridir. Ancak her eklem kanayabilir. Kanayan eklemden ağrı, şişlik, kızarıklık, ısı artışı ve hareket kısıtlılığı olabilir. Bu çalışmanın amacı erişkin hematoloji polikliniğinde izlenen erişkin Hemofili A hastalarının takiplerinde inhibitör gelişimi ve inhibitör gelişimi ile kanama sıklığı arasındaki ilişkiyi değerlendirmektir.

Yöntem: Bu çalışma ile Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Hematoloji Bilim Dalında 2000-2019 yılları arasında Hemofili A ile takip edilen 35 hastanın takiplerinde inhibitör gelişimi ve inhibitör gelişimi ile kanama sıklığı arasındaki ilişkiyi değerlendirildi.

Bulgu: Bu çalışmaya, Erişkin Hematoloji kliniğinde takip edilen 18 yaşından büyük toplam 35 hemofili hastası dahil edildi. Tüm hastalar kalıtsal hemofili A ile takip ediliyordu. Hastaların ortalama yaşı 43 (dağılım 20-72) idi. Hastalar ağır (FVIII <1 IU / dL), orta (FVIII 1-5 IU / dL) ve hafif hemofili (FVIII > 5 IU / dL) olarak sınıflandırılır. On beş hasta (% 42.8) ağır hemofili, 12 hasta (% 34.2) orta hemofili, 8 hasta (% 22.8) hafif hemofili ile takip ediliyordu. Toplam 35 hastanın 6'sında (%17.1) takiplerde inhibitör geliştiği gözlemlendi. İnhibitör gelişimi orta hemofili (4 hasta, %33.3) ve ağır hemofili (2 hasta, %13.3) ile takip edilen hastalarda geliştiği gözlemlendi (p=0.12). Hafif hemofili ile takip edilen hiçbir hastada inhibitör gelişimi gözlemlenmedi. Sık kanama şikayeti olan 5 hastada ve sık kanama şikayeti olmayan sadece bir hastada inhibitör pozitifliği saptandı (p <0.001). Ayrıca hedef eklem varlığı ile inhibitör varlığı arasında da pozitif korelasyon saptandı. Hedef eklem gelişen 6 hastanın 5'inde inhibitör saptandı (p <0.001).

Sonuç: Sonuç olarak inhibitör gelişimi ile hemofili ağırlığı arasında anlamlı olmasa da pozitif bir ilişki gözlemlendi. İnhibitör varlığında, hedef eklem gelişimi daha yaygındı. Ayrıca inhibitörü olan hastalarda daha sık kanama şikayeti izlendi. Tüm hemofili hastalarında en az yılda 1 kez inhibitör tarama testi yapılması gerekir. Çünkü inhibitör titresinin 5 Bethesda ünitesinin (BÜ) altında ve üstünde olmasına göre başlanması gereken tedavi farklı olabilmektedir. Hastanın klinik tablosunun şiddeti inhibitör titresi ile iyi bir korelasyon göstermediğinden düşük titreli hastaların tedavisinde ilaç seçerken klinik tablo gözden kaçırılmamalıdır.

S5-DAHA ÖNCE TEDAVİ ALMIŞ AĞIR VE ORTA HEMOFİLİ A HASTALARINDA TUROKTOKOG ALFANIN GÜVENLİLİĞİ VE ETKİLİLİĞİ: >4.000 MARUZİYET GÜNÜNDEN SONRAKİ ARA SONUÇLAR (GUARDIAN 5)

Sibel Köksoy¹, Carmen Escuriola-Ettingshausen², Lars Korsholm³, Irina Matytsina³, Roger Schutgens⁴

¹Novo Nordisk A/S, İstanbul, Türkiye, ²HZRM Hämophilie Zentrum Rhein Main GmbH, Mörfelden-Walldorf, Almanya, ³Novo Nordisk A/S, Søborg, Danimarka, ⁴University Medical Center, Van Creveldkliniek, Utrecht, Hollanda

Amaç: Turoktokog alfa, hemofili A hastalarında kanamanın tedavisi ve profilaksisi için onaylanmış olan bir rekombinant faktör VIII (FVIII) molekülüdür. Turoktokog alfa, guardian 1 (adolesanlar/yetişkinler) ve guardian 3 (çocuklar) faz 3 çalışmalarında, daha önce tedavi almış hastalarda tatminkar bir etkililik ve güvenlik profili göstermiş ve bu durum uzatma çalışması olan guardian 2’de teyit edilmiştir. Guardian 5 çalışmasının amacı, günlük klinik uygulama ortamında turoktokog alfanın uzun vadeli güvenliğini ve etkililiğini araştırmaktır.

Yöntem: Faz 4, çok-merkezli, girişimsel olmayan guardian 5 çalışması (NCT02035384), daha önce tedavi almış ve turoktokog alfa ile tedavinin başlangıcında FVIII inhibitör testi negatif olan ağır ve orta hemofili A (FVIII ≤ 2) hastalarını içermektedir. Birincil sonlanım noktası, FVIII inhibitörlerinin turoktokog alfa tedavisi sırasındaki insidans hızıdır ($\geq 0,6$ BU). İkincil sonlanım noktaları; advers reaksiyonların değerlendirilmesini, kanamaların tedavisinde ve ameliyat sırasında hemostatik yanıtın değerlendirilmesini, yıllık kanama oranını ve turoktokog alfa tüketimini içermektedir. Çalışma, 50 hasta 100 maruziyet gününe ulaştığında sonuçlanacaktır.

Bulgu: Bu ara analiz (1 Mart 2018) sırasında, ortalama yaşı 26,7 (aralık: 5-63) olan 45 hasta (tam analiz seti), kümülatif toplam 4.225 maruziyet günü ile turoktokog alfa tedavisi aldı; 28 hasta ≥ 100 maruziyet gününe sahipti veya çalışmayı tamamlamıştı. Hastaların %75’inden fazlası beyazdı ve %95,6’sında ağır hemofili A vardı. Toplamda, 43 hasta ortalama 36,8 yıl profilaksi aldı ve ortalama 1,05 yıl takip edildi (aralık: 0,42-3,02); 2 hasta toplam 3,5 yıl isteğe bağlı tedavi gördü. FVIII inhibitör öyküsü olan üç hasta da dahil olmak üzere hastalarda FVIII inhibitörü rapor edilmedi ve çalışma süresi boyunca yeni güvenlik endişeleri gözlenmedi. Kanama tedavisinin başarı oranı %91,4 bulundu (eksik yanıtlar hariç). Profilaksi alan hastalar için, medyan yıllık kanama oranı (kanama/hasta/yıl) 3,07 (aralık: 0-15,21) idi ve negatif binomial modele dayanan tahmini yıllık kanama oranı 3,92 (%95 güven aralığı: 2,60-5,92) idi. Kanama epizotları %72,6 olguda spontan (n= 130), %27,4 olguda travmatikti (n= 49) ve toplam %70,9 eklem kanaması (n= 127) rapor edildi. Hasta başına ortalama toplam turoktokog alfa tüketimi 363,6 IU/kg/ay idi. Ortalama turoktokog alfa tüketimi profilaksi rejimi dozlaması için 358,8 IU/kg/ay/hasta ve cerrahi prosedür uygulanan hastalar için 190,7 IU/kg idi. Dört hastaya %100 (iyi veya mükemmel) hemostatik yanıtla cerrahi prosedür uygulandı.

Sonuç: Günlük klinik uygulamada turoktokog alfa ile uzun süreli tedavi, inhibitör öyküsü olan üç hasta da dahil olmak üzere, daha önce tedavi almış hastalarda kanama epizotlarının önlenmesi ve tedavisinde iyi tolere edildi ve etkiliydi.

S6-TÜRKİYE KONJENİTAL TROMBOTİK TROMBOSİTOPENİK PURPURA KAYIT SİSTEMİ SONUÇLARI

Canan Albayrak¹, Davut Albayrak², Hale Ören³, Tekin Aksu⁴, Neşe Yaralı⁵, Dilek Kaçar⁵, Can Acıpayam⁶, Selma Ünal⁶, Zühal Keskin Yıldırım⁷, Şule Ünal Cangül⁴, Serap Karaman⁸, Ayşegül Ünüvar⁸, Funda Tekkeşin⁹, Mehmet Fatih Orhan¹⁰

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, ²Samsun Medicalpark Hastanesi, ³Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, ⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, ⁵Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Şehir Hastanesi, ⁶Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, ⁷Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, ⁸İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, ⁹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ¹⁰Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Konjenital Trombotik Trombositopenik Purpura (TTP) (Upshaw-Schulman Sendromu) mikroanjiopatik hemolitik anemi ve trombositopeni ile karakterize nadir bir hastalıktır. Klasik olarak; yenidoğan döneminde exchange transfüzyon gerektirecek kadar belirgin sarılık gelişebilir, taze donmuş plazmaya yanıt verir ve sıklıkla klinik bulgular tekrar eder. Tanı aşamasındaki gecikmeler erken dönemde ölümlerle sonuçlanabilmektedir. Bazı hastalar ise daha hafif bulgularla seyrederek; cerrahi, enfeksiyon ve gebelik gibi stres durumunda trombositopeniye bağlı kanama ve kolay morarma bulguları ile tanı alırlar. Konjenital TTP nadir bir hastalık olmasına rağmen akraba evliliklerinin sıklığı nedeniyle ülkemizde daha sık görülmesini bekliyoruz.

Yöntem: Bu çalışmada Türkiye’de konjenital TTP tanısı almış vakalarının geriye dönük verilerinin toplanmasına ve bundan sonra Türkiye Konjenital TTP Kayıt Sisteminin oluşturulmasını planladık. Türkiye’deki tüm pediatrik hematoloji uzmanlarından, tanı koydukları konjenital TTP vakaları için hazırlanan kısa formu doldurmaları istendi. Bu çalışma için üniversitemiz yerel etik kurulundan onay alındı.

Bulgular: On merkezden onüç vaka bildirildi. Dokuz hastada ebeveynler arasında akrabalık vardı. Bir ailede hasta iki kardeş vardı, diğer ailelerde tanı almış kardeş yoktu. Ortanca başvuru yaşı iki yaş idi (2 gün-21 yaş). Tanı testleri (ADAMTS 13 aktivitesi, antijeni, inhibitörü) hepsinde çalışılmıştı. Hepsinde ADAMTS 13 aktivitesi ve antijeni düşük, inhibitörü ise yoktur. Tüm hastalarda ülkemizde veya yurt dışında ADAMTS13 gen mutasyonu tespit edilmişti. On farklı mutasyon bulundu. Mutasyon çalışması hastalığın kesin tanısı ve doğacak kardeşlerin prenatal tanı ile önlenmesi için önemlidir. Hastaların yedisinde yenidoğan döneminde sarılık tespit edilmiş, fototerapi ve kan değişimi gerekmiştir. Hepsinde enfeksiyonlar anemi ve trombositopeni ataklarını tetiklemektedir. Bir hastada alkol alımı, bir hastada da gebelik atakları tetiklemiştir. Hastaların doğum tarihi 1981 ile 2015 arasında değişiyordu. Tanı anında ortalama hemoglobin değeri 8,35 (±1,84) g/dl, trombosit sayısı 25 bin/mm³(±30) idi. Hastaların hepsi iki-dört haftada bir taze donmuş plazma veya sağlık bakanlığı endikasyon dışı kullanım izniyle ADAMTS13 aktivitesi kısmen yüksek olan faktör VIII preparatlarını kullanmaktadır. Serebral palsi ve beyin absesi olan iki hastada sekel mevcuttur.

Sonuç: Bu çalışma; Türkiye konjenital trombotik trombositopenik purpura kayıt sisteminin ilk sonuçlarını içermektedir. Tanı için gerekli tüm laboratuvar testleri ve genetik mutasyonları tespit edilmiş oniki hasta bildirilmiştir. Hayatı tehdit eden ve başka hastalıklarla karıştırılabilen konjenital TTP’nin kayıt sistemi oluşturularak, verilerin toplanması tanı konulan ve tedavi edilen hasta sayısını arttıracakını düşünüyoruz.

S7-VON WILLEBRAND HASTALIĞI'NDA VWF GENİ MUTASYON SPEKTRUMU

Esra Işık¹, Durdugül Ayyıldız Emecen¹, Ekrem Ünal², Serap Karaman³, Canan Albayrak⁴, Neslihan Karakurt⁴, Fahri Şahin⁵, Kaan Kavaklı⁶, Ferda Özkınay¹, Tahir Atik¹

¹Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir, Türkiye, ²Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kayseri, Türkiye, ³Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul, Türkiye⁴Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Samsun, Türkiye⁵, Hematoloji Bilim Dalı, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir, Türkiye⁶, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir, Türkiye

Amaç: Von Willebrand hastalığı (vWH), von Willebrand Faktör (vWF) eksikliği veya yapısal bozukluğundan kaynaklanan ve en sık olarak görülen kalıtsal kanama bozukluğudur. Hastalığın prevalansı %0.1-1 arasında bildirilmektedir. Hastalık vWF'nin kalitatif veya kantitatif bozukluk durumuna göre 3 alt tipe sınıflandırılmaktadır. Tam olmayan penetrans veya hafif vWF eksikliği sebebiyle bazı olgular asemptomatik olabileceği gibi özellikle Tip 3 olgularında hemofili benzeri ağır kanamalar ortaya çıkabilir. VWF dizi analizi ile Tip 1 olgularının %65'inde ve Tip 3 olgularının %80'inde hastalıktan sorumlu mutasyon saptanabilir. Bu çalışmada vWH tanısı ile takip edilen 15 ailenin moleküler analiz sonuçları sunulmuştur.

Yöntem: Ege Üniversitesi Çocuk Genetik Hastalıkları Ana Bilim Dalı'na vWH ön tanısı ile yönlendirilmiş 15 aileden 23 olgu çalışmaya alındı. Olguların başvuru şikayetleri, klinik tipi ve laboratuvar bulguları hastane kayıtlarından elde edildi. Olguların kan örneklerinden standart yöntemler ile DNA izolasyonu yapıldıktan sonra VWF geni yeni nesil dizi analizi yöntemi ile dizilendi. Saptanan varyantlar HGMD (Human Genome Mutation Database) ve EAHAD-CFDB (EAHAD Coagulation Factor Variant Databases) veri tabanlarında araştırıldı. Tanımlı olmayan varyantların patojenitelerini değerlendirmek amacıyla *in-silico* analiz programları kullanıldı. Ailelere segregasyon analizi yapıldı.

Bulgu: Çalışmaya alınan ailelerin 11'i Tip 3, 3'ü Tip 1 ve biri Tip 2B vWH kliniği göstermekteydi. vWF dizi analizi sonucunda 15 ailenin 12'sinde (%80) hastalık ile ilişkili 12 farklı varyant saptandı. Saptanan varyantların 4'ü frameshift, 4'ü missense, 3'ü nonsense ve biri de splice mutasyonuydu. Mutasyonlardan 4 tanesi daha önce veri tabanlarında tanımlanmamıştı.

Sonuç: Bu araştırma VWF geni mutasyon spektrumunu değerlendiren bir ön çalışmadır. Genotip fenotip korelasyonunun değerlendirilebilmesi için daha çok sayıda hastaya ihtiyaç vardır.

S8-NÖROMÜSKÜLER EGZERSİZLERİN HEMOFİLİK BİREYLERDE HEDEF EKLEM FONKSİYONLARI VE YÜRÜME KİNEMATİĞİ ÜZERİNE ETKİSİ VAR MI?

Volkan Deniz¹, Nevin A Güzel¹, Tunay Sarpel²

¹Gazi Üniversitesi, ²Çukurova Üniversitesi

Amaç: Hemofilide koagülan faktörlerin eksikliği sonucu oluşan hemartroz; kronik ağrıya, eklem hareket açıklığının, kas kuvvetinin, propriosepsiyon duyusunun azalmasına ve yürüme paterninin bozulmasına neden olur. Bu çalışmanın amacı, nöromusküler egzersizlerin, hemofiliye bağlı tutulan eklemlerin fonksiyonları ve yürüme üzerine olan etkilerinin araştırılması ve egzersize bağlı oluşabilecek komplikasyonların belirlenmesidir.

Yöntem: Çalışmaya yaşları 18-39 arasında değişen 20 birey dahil edildi. Katılımcılar nonrandomize olarak egzersiz ve kontrol grubuna eşit sayıda dağıtıldı. Eklem fonksiyonları, Hemofilide Eklem Sağlığı Testi (HJHS), yürüme kinematiki 2D kamera sistemi ile elde edilen görüntülerin Kinovea bilgisayar yazılımı kullanılarak analizi ve yürüme kapasitesi ise 6 Dakika Yürüme Testi (6-DYT) ile değerlendirildi. Nöromusküler egzersizler, egzersiz grubundaki bireylere haftanın üç günü ve sekiz hafta boyunca uygulandı.

Bulgu: Egzersiz programı öncesinde her iki gruptaki katılımcıların; demografik-klinik verileri, HJHS skorları, yürüme kinematiki parametreleri ve 6-DYT sonuçları arasında anlamlı fark yoktu ($p>0.05$). Egzersiz programı sonunda egzersiz grubundaki katılımcıların, HJHS toplam skorunda ve 6-DYT sonuçlarında anlamlı iyileşme ($p<0.05$) olurken, yürüme kinematiki kontrol grubuna göre anlamlı düzelme ($p>0.05$) olmadı. Egzersiz grubundaki katılımcılarından egzersize bağlı eklem kanaması bildiren olmadı.

Sonuç: Nöromusküler egzersiz programı, hemofilik artropatide hedef eklem sağlığı ve fonksiyonlarının iyileştirilmesi ve yürüme kapasitesinin geliştirilmesi için kullanılabilecek güvenli bir yöntemdir. Bununla birlikte yürüme kinematiki iyileştirilmesi için, fonksiyonel yöntemlerin etkinliğini araştıran çalışmaların yapılması gerekmektedir.

S9-HEMOFİLİK ARTROPATİLİ HASTALARDA EV EGZERSİZLERİNİN EKLEM AĞRISI, KAS KUVVETİ, EKLEM HAREKET AÇIKLIĞI VE KANAMA SIKLIĞI ÜZERİNE OLAN ETKİSİ

Ayşe Merve Tat¹, Filiz Can², İlgen Şaşmaz³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, 2 Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, ³Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bölümü

Amaç: Hemofili hastalarında eklem kanamalarına bağlı artropatiyi önlemede profilaktik faktör replasman tedavisi ve uygun egzersizlerle kuvvetlendirilmiş bir kas-iskelet sistemi gerekmektedir. Literatürde birçok egzersiz tipi ile ilgili çalışmalar bulunmakla birlikte hem hastalar tarafından yapılması kolay hem de güvenilir olan egzersizlere ihtiyaç vardır. Egzersiz (theraband, pilates) lastiği, eklem ve kaslar için kapalı kinetik zincir oluşturan, uygulanan direncin hasta tarafından ayarlanabildiği güvenli bir egzersiz aparatıdır. Bu çalışma, hemofili hastalarında, egzersiz lastiği ile yapılan ev egzersizlerinin ağrı, kas kuvveti, eklem hareket açıklığı ve kanama sıklığı üzerine etkisini değerlendirmek amacıyla yapılmıştır.

Yöntem: Diz, dirsek ve/veya ayak bileği eklemlerinde artropatisi olan 18-30 yaş arası, 9 hemofili A hastası çalışmaya dahil edilmiştir. Dirsek kanamaları olan hastalar üst ekstremitte kuvvetlendirme egzersizlerini, diz ve ayak bileği kanamaları olan hastalar alt ekstremitte kuvvetlendirme egzersizlerini 5 hafta boyunca haftada 3 gün (profilaksi tedavisini aldıkları gün, ilk birkaç saat içinde) yapmışlardır. Yapılacak egzersizler fizyoterapist tarafından belirlenmiş ve hastalara öğretilmiştir. Hastanın kas kuvvetine göre hafif veya orta şiddette direnç uygulayan egzersiz lastiği verilmiş ve egzersiz esnasındaki lastiğin gerilimine hasta kendisi karar vermiştir. Eklem ağrısı, istirahat ve aktivite esnasındaki ağrı olmak üzere Nümerik Ağrı Skalası (NAS) ile sorgulanmıştır. Eklem hareket açıklığı gonyometre, kas kuvveti ise dijital kas dinamometresi ile ölçülmüştür. Kanama sıklığı, son 5 hafta içerisinde ilgili eklemde meydana gelen kanama sayısı ile sorgulanmıştır. Hastalara ait, artropati bulguları olan 11 dirsek, 9 diz ve 10 ayak bileği eklemi olmak üzere, toplamda 30 eklem, egzersiz programı öncesinde ve sonrasında değerlendirilmiştir. Elde edilen verilerin istatistiksel analizinde SPSS 22 programı kullanılmıştır.

Bulgu: Eklemlerin, son 5 haftadaki kanama sayısında anlamlı olmayan azalma vardır ($p=0,082$). Ayrıca hastalar egzersize bağlı herhangi bir kanama bildirmemiştir. Diz, dirsek ve ayak bileği eklemlerinde aktivite esnasında hissedilen ağrı şiddetinde anlamlı azalma görülmüştür ($p<0,05$). Eklem hareket açıklıkları incelendiğinde dizde fleksiyon açısından, ayak bileğinde dorsiflexion açısından ve dirsekte fleksiyon açısından anlamlı artma ile dirsek ekstansiyon kaybında anlamlı azalma bulunmuştur ($p<0,05$). Kas kuvvetleri incelendiğinde diz fleksör ve ekstansörlerinde anlamlı olmayan artış ($p>0,05$); dirsek fleksör ve ekstansörleri ile ayak bileği dorsifleksörlerinde anlamlı artış ($p<0,05$) olmuştur.

Sonuç: Ev egzersizi şeklinde verilen, egzersiz lastiği ile yapılan kuvvetlendirme egzersizlerinin hemofili hastaları için herhangi bir kanamaya yol açmayan güvenli egzersizler olduğu görülmüştür. Buna ilaveten, kanama sayısında istatistiksel olarak anlamlı olmasa da klinik olarak anlamlı bir azalma olmuştur. Bu egzersizlerin daha uzun bir süre yapılması ile kanama sıklığını daha fazla azaltabileceği düşünülmüştür. Ev egzersizlerinin, ağrı şiddetini azalttığı, eklem hareket açıklığını ve kas kuvvetini artırarak, artropati semptomlarını azalttığı düşünülmüştür. Hemofili hastalarının, uzman gözetiminde

egzersiz yapamadığı dönemlerde, ev egzersizleri ile kuvvetlendirme egzersizleri yapmalarının, herhangi bir yan etkiye neden olmadan faydalı olduğu sonucuna varılmıştır.

S10- HEMOFİLİ EKLEM SAĞLIĞI SKORU, HEMOFİLİ FONKSİYONEL BAĞIMSIZLIK SKORU VE KİNEZYOFOBİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN İNCELENMESİ

Necati Muhammed Tat¹, Bülent Antmen², Filiz Can³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, ²Acıbadem Üniversitesi Pediatrik Hematoloji ve Onkoloji, ³Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi

Amaç: Alt ve üst ekstremitte eklemlerinde artropati gelişmiş hemofilik bireylerde hemofili eklem sağlığı skoru (HESS), hemofili fonksiyonel bağımsızlık skoru (HFBS) ve kinezyofobi arasındaki ilişkiyi incelemektir.

Yöntem: Çalışmaya yaşları 18-30 arasında değişen üst ve alt ekstremitte eklemlerinde artropati gelişmiş, düzenli profilaktik tedavi alan 12 genç erişkin ağır tip hemofilik birey dahil edilmiştir. İndeks eklemler (diz, dirsek ve ayak bileği) çift taraflı olarak HESS ile değerlendirilmiştir. İndeks eklemlerdeki ekstansiyon kaybı gonyometrik ölçüm ile değerlendirilmiştir. Fonksiyonel yeteneklerini objektif olarak ölçmek için ve klinik eklem değerlendirme skorlamalarını tamamlamak için HFBS kullanılmıştır. Kinezyofobinin değerlendirilmesinde Tampa Kinezyofobi Ölçeği hastalara basılı form olarak verilmiştir ve cevapları işaretlemeleri istenmiştir.

Bulgu: Katılımcılardan 9'u hemofili-A, 3'ü de hemofili-B idi. Yaşlarının ortalaması (24,5±4,7), boylarının ortalaması (174±4,3), vücut ağırlıkları ise (74,9±14,7)' idi. Hemofiliklerin profilaktik tedavi alma süreleri 7,25±2,73 yıldır. Sağ dirsek HESS'i (6,25±4,22), sol dirsek HESS'i (3,91±3,44), sağ ayak bileği HESS'i (3,58±2,35), sol ayak bileği HESS'i (2,5±3,03), sağ diz HESS'i (5,75±4,88) ve sol diz HESS'i (5,83±6,37)' dir. Dirsek ekstansiyon kaybının ortalaması 21,08±14,35 (3°-53°), diz ekstansiyon kaybının ortalaması 11,75±14,29 (0°-36°) ve ayak bileği plantar fleksiyon kaybının ortalaması 31,08±12,99 (7°-60°)' dir. HFBS ise 25,25±4,39 (19-31) ve Tampa Kinezyofobi skoru ise 45,75±7,50 (30-56)' dir. Sağ dize ait indeks eklem eklem skoru ile HFBS arasında ters yönlü kuvvetli ilişki ($r=-0,683$, $p<0,05$), kinezyofobi skoru ($r=0,784$, $p<0,01$) ile pozitif yönlü kuvvetli ilişki söz konusuydu. Aynı zamanda diz ekstansiyon kaybı ile kinezyofobi skoru ($r=0,668$, $p<0,05$) arasında pozitif yönlü kuvvetli ilişki söz konusuydu. Ayrıca HESS ile HFBS ($r=-0,843$, $p<0,001$) arasında kuvvetli negatif bir ilişki bulunmuştur. Total HESS ile kinezyofobi skoru ($r=0,767$, $p<0,01$) arasında kuvvetli pozitif bir ilişki vardı.

Sonuç: Hemofilik bireylerin eklem sağlığında meydana gelen ilerleyici değişiklikler kişilerin fonksiyonel bağımsızlık düzeylerini sınırlandırmaktadır. Ayrıca hemofiliklerde, aktivitelerden korku-kaçınma reaksiyonu olarak adlandırılan kinezyofobi gelişmesine neden olmaktadır. Ayrıca diz eklemindeki ekstansiyon hareket açıklığındaki azalma ile kinezyofobi arasında ilişki olduğu tespit edilmiştir. Hemofili hastalarının eklem sağlıklarını optimal düzeyde tutabilmek ve fonksiyonel bağımsızlıklarını sağlamak kişilerde kinezyofobi gelişmesinin de önüne geçecektir.

S11-HEMOFİLİ'Lİ OLGULARDA AKUT HEMATROZ SIRASINDA YENİ NESİL KAN SAYIM PARAMETRELERİNİN ROLÜ

Serap Kirkiz¹, Zühre Kaya¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji BD

Amaç: Ağır tip hemofili'li olgularda en sık görülen eklem kanamalarının tespitinde hekimin eklem skoru ile klinik değerlendirmesi yanı sıra direkt grafi ve ultrason da büyük yarar sağlamaktadır. Ancak rutin istenen kan sayım parametrelerinin rolü konusunda az sayıda yayın bulunmaktadır. Son yıllarda kan sayım cihazlarına yeni parametrelerin eklenmesi ile özellikle septik artrit, gut atağı gibi eklem problemlerinde delta nötrofil indeksi gibi daha immatur granulositlerin değerlendirildiği parametrelerin eklemdeki inflamasyonu göstermede yararlı olduğuna dair çalışmalar bulunmaktadır. Ayrıca myelodisplastik sendrom, demir eksikliği anemisi gibi hastalıklarda marjinal boyutlu eritrositlerin oranını göstermede faydalı olan diğer bir parametre Macro R, yeterli hemoglobinizasyon ve volüm göstermeyen eritrositlerdeki küçük şekil değişikliklerini de yansıtmaktadır. Buna karşılık hemofili'li olgularda yeni kan sayım parametrelerinin değerlendirildiği bir araştırmaya rastlanmamıştır. Biz de bu çalışmada ilk kez ağır tipteki hemofili'li olgularda akut hemartroz sırasında yeni nesil kan sayım parametrelerinin rolünü değerlendirdik

Yöntem: Hastanemiz merkez hematoloji laboratuvarına ağır tipte hemofili A lı 15 olgunun asemptomatik olduğu dönemde (inhibitör kontrolü sırasında) alınan tam kan sayımı ile klinisyenin uyguladığı skor ve ultrason'la kanıtlanmış (akut hemartroz sırasında) semptomatik olduğu dönemde alınan tam kan sayımı parametreleri Sysmex 2000TM (Kobe, Japan) cihazında analiz edilerek, sonuçlar geriye dönük olarak kaydedilmiştir. İstatistiksel değerlendirme için SPSS 15.0 programı kullanılmıştır.

Bulgu: Akut hemartroz sırasında başvuran ortalama 17 yaşında 15 ağır tipte hemofili A lı hastanın eritroid seri parametreleri değerlendirildiğinde Hb (14.0 ± 1.7 g/dL), Hct ($41.6 \pm 4.4\%$), KK ($4.9 \pm 0.5/\mu\text{L}$) asemptomatik olgulara göre Hb (15.2 ± 1.8 g/dL), Hct ($44.2 \pm 3.9\%$), KK ($5.4 \pm 0.3/\mu\text{L}$) istatistiksel anlamlı düşük saptanırken semptomatik olgularda yeni parametrelerden Macro R ($4.8 \pm 2.2\%$) ve RDW-SD ($40.6 \pm 5.2\%$) değerleri asemptomatik olgulara göre Macro R ($4.4 \pm 0.5\%$) ve RDW-SD ($38.1 \pm 2.3\%$) anlamlı yüksek bulunmuştur ($p < 0.05$). Akut hemartroz sırasında lökosit seri parametreleri değerlendirildiğinde lökosit sayısı ($8540 \pm 2530/\mu\text{L}$), nötrofil sayısı ($5180 \pm 2550/\mu\text{L}$), delta nötrofil indeksi ($5.2 \pm 2.3\%$), asemptomatik olgulara göre lökosit sayısı ($7270 \pm 1640/\mu\text{L}$), nötrofil sayısı ($3750 \pm 1530/\mu\text{L}$), delta nötrofil index ($3.7 \pm 1.5\%$) istatistiksel anlamlı yüksek bulunmuştur ($p < 0.05$). Diğer kan sayım parametrelerinde ise istatistiksel anlamlı farklılık saptanmamıştır ($p > 0.05$)

Sonuç: Bulgularımız ağır tipte hemofili'li olgularda akut hemartroz sırasında yüksek Makro R ile anormal şekilli eritrositlerin arttığını ve yüksek delta nötrofil indeksi ile inflamasyonun olduğunu düşündürmektedir. Araştırmamız bu tür hastalardan rutin istenen kan sayım parametrelerinde eklem kanamasının değerlendirmesinde klinik ve radyolojik bulgular yanı sıra hekimlerin yeni nesil kan sayım parametrelerinden de yararlanması gerektiğine işaret etmektedir.

S12-HEMOFİLİ HASTALARININ PROFİLAKSİYE UYUMU: TÜRKÇE'YE UYARLANAN VERITAS-PRO VE PSİKOMETRİK ÖZELLİKLERİ

**Zühal Demirci¹, Nilüfer Demiral Yılmaz², Hale Bülbül³, Fatma Keklik Karadağ³, Fatoş Dilan Atilla⁴,
Güray Saydam³, Fahri Şahin³, Natalie Duncan⁵**

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi İç Hastalıkları AD, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Eğitimi AD, ³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Hematoloji BD, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ⁴Aksaray Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ⁵Indiana Hemophilia & Thrombosis Center, Indianapolis, IN, USA

Amaç: Duncan ve arkadaşları hemofili hastalarında profilaksi tedavisine uyumu değerlendirmek için Validated Hemophilia Regimen Treatment Adherence Scale – Prophylaxis (VERITAS-Pro) ismini verdikleri ölçme aracını geliştirmiştir. Hemofili hastaları ve bakım verenler ile yapılan focus grup görüşmesine dayalı olarak geliştirilen VERITAS-Pro; tedaviye uyumun yanı sıra önerilen profilaktik rejime global uyumu değerlendiren bir ölçme aracıdır. Bu çalışmanın amacı, VERITAS-Pro isimli ölçme anketini Türkçe'ye uyarlamak, geçerlik ve güvenilirliğini (psikometrik özelliklerini) değerlendirmektir.

Yöntem: Çalışma kesitsel olarak tasarlanmıştır. Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezinde takip edilen 102 hemofili A veya B hastası, rastlantısal örnekleme yöntemi ile seçilmiştir. VERITAS-Pro anketi “Zaman, Doz, Plan, Hatırlama, Atlama, İletişim” şeklinde 6 alt-ölçek ve 24 maddeden oluşmaktadır. VERITAS-Pro anketi, dört farklı aşama ile Türkçe'ye uyarlanmış, geçerlilik ve güvenilirlik çalışmaları yapılmıştır. İlk üç aşamada geçerlilik (dil, içerik, yapı) ve dördüncü aşamada güvenilirlik araştırılmıştır. Çalışmada, yapı geçerliği için doğrulayıcı faktör analizi (DFA), iç tutarlılık güvenilirliği için Cronbach alfa (α), test-tekrar test güvenilirliği için Pearson korelasyon katsayısı hesaplanmıştır. Düşük ve yüksek performans gösteren grupların skorlarını t testi ile karşılaştırılmıştır. Veri analizleri, IBM SPSS Statistics, sürüm 21 ve LISREL, sürüm 8.80 ile yapılmıştır.

Bulgu: Çalışmaya katılan hastaların yaş ortalaması 35.5 (min = 18-max = 78) idi. Dil geçerliliği için yapılan çalışma sonucunda sadece bir maddede değişiklik yapılmıştır. Orijinal anketteki 15. maddenin anlaşılmasını kolaylaştırmak için “faktör” terimi eklendi. Türkçe ölçeğin yapı geçerliliğini belirlemek için orijinal anketin 6 faktörlü yapıyı (Zaman, Doz, Plan, Hatırlama, Atlama, İletişim) temsil eden hipotetik bir model oluşturulmuştur. Analiz sonucunda 6 faktörlü ve 24 maddeden oluşan yapının model veri uyumu sağlamadığı bulunmuştur. Hipotetik model, doğrulayıcı bir faktör analizi (CFA) yapılarak test edilmiştir. CFA tarafından önerilen düzeltme endeksleri iki maddenin (madde 11 ve madde 15) model verilerinin uyumunu azalttığını göstermektedir. Bu iki maddeyi (madde 11 ve madde 15) çıkarılarak yine 6 faktörlü yapı ile kurulan ölçüm modeli 2'nin CFA analizi, uyum indekslerinin iyiliğinde bir iyileşme olduğunu göstermiştir. Türkçe versiyonun uyum iyiliği indeksi incelendiğinde $\chi^2 / df = 1.34$; RMSEA = 0.05, S-RMR = 0.09 ve IFI = 0.92. Bu bulgu model veri uyumunun sağlandığını desteklemektedir. Türkçe versiyon Cronbach'ın alfa değeri 0.80 olarak bulunmuştur. Türkçe anketin Pearson momentler çarpımı korelasyon katsayısı (r) 0.32 ile 0.78 arasında değişmektedir. Tüm maddeler düşük ve yüksek performans gösteren t testleri arasında belirgin bir fark saptanmıştır (t = 23.53; p = 0.01).

Sonuç: Hemofili hastalarının tedaviye uyumunu global olarak değerlendirebilmek ve karşılaştırma çalışmaları yapabilmek için VERITAS-Pro'yu farklı dillere çevirmek önemlidir. Türkçe'ye uyarlanan VERITAS-Pro'nun psikometrik özelliklerine göre, uygun olduğu söylenebilir.

S13-EDİNSEL HEMOFİLİ A OLGULARININ RETROSPEKTİF, ÇOK MERKEZLİ DEĞERLENDİRİLMESİ

Eren Arslan Davulcu¹, Zühal Demirci¹, Umut Yılmaz², M. Cem Ar², Havva Üsküdar Teke³, İrfan Yavaşoğlu⁴, Salih Sertaç Durusoy⁵, Vahap Okan⁵, Rafiye Çiftçiler⁶, Salih Aksu⁶, Alkım Yolcu⁷, İsmet Aydoğdu⁸, Tekin Güney⁹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji BD, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ²İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, Hematoloji BD, ³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji BD, ⁴Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji BD, ⁵Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji BD, ⁶Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji BD, ⁷Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, ⁸Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji BD, ⁹T. C. Sağlık Bakanlığı Ankara Şehir Hastanesi, Hematoloji BD

Amaç: Edinsel hemofili A (EHA) daha önceden kanama/pıhtılaşma sistemi normal olan bireylerde, faktör VIII'e (FVIII) karşı gelişen otoantikör (inhibitör) sonucu FVIII'in işlevinin inhibisyonuna bağlı nadir görülen bir kanama hastalığıdır. EHA'nın sıklığı yaşla birlikte artar. <64 yaş bireylerde yıllık sıklık milyonda 0.3 iken 65-84 yaş aralığındaki olgularda milyonda 9, 85 yaştan büyük olgularda milyonda 15 olarak saptanmıştır. Basit bir yumuşak doku kanamasından ölüme kadar değişen morbidite ve mortalite yüksekliği gösteren bir tablodur. Çalışmamızda çok merkezli olarak, Aralık 2019'dan geriye dönük olarak edinsel hemofili A tanısı almış olan hastaların retrospektif değerlendirilmesi ve gerçek yaşam verilerinin ortaya konması amaçlanmıştır.

Yöntem: Aralık 2019'dan geriye dönük olarak edinsel hemofili A tanısı almış olan hastaları retrospektif olarak değerlendirilerek hastaların cinsiyetleri, yaşları, klinik prezentasyonları, edinsel hemofiliyi tetikleyici hastalık/durumları, tanı ve takipteki aPTZ değerleri ve inhibitör titreleri, karışım testi sonuçları, edinsel hemofili A için aldıkları tedaviler ve tedavi yanıtları ve nüks durumları incelenmiştir.

Bulgu: Toplam 8 merkezden, 24 edinsel hemofili A hastası incelendi. Hastaların 14'ü kadındı (%58.3). Tanı anında yaş ortalaması 51.8 yaştı. Hastaların 9'u başka kliniklerden refere edilmişti. Hastaların hepsi tanı anında kanama şikayeti ile başvurmuştu. Kanamaların 16 tanesi (%66.6) spontan, 5 tanesi (%12) gebelik ile ilişkili, diğerleri çeşitli travma ve cerrahiler sonrası olan kanamalardı. Kanamaların 12'si (%50) hayatı tehdit ediciydi. Hastaların 11 (%45.8) tanesinde altta yatan bir hastalık/durum saptanabilmişti. Bunlardan en sık olanı gebelik (8 hasta, %33.3), diğerleri enfeksiyon (2 hasta, %8.3) ve büllöz pemfigoiddi (1 hasta, %4.1). 13 hastada (%54.1) etiyoloji saptanamamıştı. Tanı anında medyan aPTZ değeri 73.9 sn, faktör VIII değeri %0.68, faktör VIII inhibitörü titresi 32.6 BU bulundu. Karışım testi 20 hastada yapılmıştı ve inhibitör ile uyumluydu. Kanama tedavisi olarak hiçbir hastaya desmopressin verilmezken, 3 hastaya yüksek doz faktör VIII, 12 hastaya rekombinant faktör VIIa, 9 hastaya aktive protrombin kompleks konsantresi verildi. 1 hastaya plazmaferez yapıldı. Hastaların çoğu (20 hasta, %83.3) immunsupresif tedavi aldı. Immunsupresif tedavi alanların hepsi 1 mg/kg başlangıç dozu ile metilprednizolon kullanmışlardı. 13 hasta (%54) oral siklofosfamid 100-150 mg/gün dozundan almışlardı. 5 hastaya rituksimab, 2 hastaya azatiopurin ve 1 hastaya intravenöz immunglobulin verilmişti. İki hasta kaybedildi. Biri remisyonda iken barsak perforasyonu, remisyonda olmayan hasta rektal kanama nedeniyle kaybedildi. Diğer iki hasta takip dışı olduğu için son durumları bilinmemektedir.

Sonu: EHA nadir grlen, standart bir tedavisi olsa da hastanın klinik zelliklerine gre yaklařımın deęiřebildięi bir hastalıktır. Trkiye’nin eřitli yerlerinden 8 merkezin verilerini derleyen alıřmamızda toplam 24 hastanın tanı ve tedavi sreci incelenmiřtir. Bu alıřmanın, lkemizde benzer bir arařtırmanın olmaması ve nadir grlen bu hastalıęa farkındalıęı arttırması adına yapılacak olan dięer alıřmalara yol gsterici olacaęı kanaatindeyiz.

S14-FAKTÖR X EKSİKLİĞİ TANISIYLA İZLENEN HASTALARIN RETROSPEKTİF DEĞERLENDİRİLMESİ

Ayşe Ceyda Ören¹, Sinan Akbayram¹

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Nadir kanama bozukluğuna bağlı kanamalar tüm kanama bozukluklarının kabaca %5' ini oluşturmaktadır. Kanama Pıhtılaşma sürecinde ortak yolun ilk enzimi olan faktör X' un (FX) eksikliği, otozomal resesif geçişli nadir bir kanama bozukluğudur. Genel toplumdaki sıklığı yaklaşık olarak 1/1.000.000 olmakla birlikte akraba evliliklerinin sık olduğu topluluklarda bu oran 8- 10 kat daha fazla olabilmektedir. Nadir kanama bozukluğu olan hastaların (yaklaşık 11.500 hasta) % 10' unu FX eksikliği oluşturmaktadır ve FX hastaları diğer nadir kanama bozuklukları ile karşılaştırıldığında daha çok tedavi gereksinimi duymaktadırlar. Nadir kanama bozukluğu olan hastalar arasında kliniği en kötü seyredenler ağır FX eksikliği olanlardır. FX eksikliğinde kanamaya yatkınlık değişken olmakla birlikte hastalar burun kanaması, menoraji, göbük kordonundan kanama, merkezi sinir sistemi kanamaları, eklem ve kas içi kanamaları tabloları ile prezente olabilmekte ya da tamamen asemptomatik kalabilmektedir. Bu çalışmanın amacı FX eksikliği saptanan hastaların klinik ve laboratuvar sonuçlarını gözden geçirmektir.

Yöntem: Çalışmamızda, 2015- 2019 yılları arasında Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji- Onkoloji bilim dalında FX eksikliği tanısıyla takip edilen 10 hastanın dosyaları retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik özellikleri, tanı anındaki ilk şikayetleri, aile öyküleri, protrombin zamanı (PT), parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) ve INR değerleri ve klinik izlem sonuçları kaydedildi.

Bulgu: Hastaların yedisi (%70) kız, üçü (%30) erkek, tanı anında yaş ortalaması 32,4ay idi. Çalışmada yer alan tüm hastaların ebeveynleri akraba olup hastaların altısı kendi aralarında kardeş idi ve hasta olan iki kardeş kanamaya bağlı yedi aylıkken ölen kardeş öykülerinden dolayı semptomu olmadan doğum sonrası kontrollerinde tanı aldı. Hastaların ikisinde (%20) burun kanaması, ikisinde (%20) gastrointestinal sistem (GİS) kanaması, birinde (%10) kan alınmasını takiben durmayan kanama, birinde (%10) alında ekimoz, birinde (%10) göbük kordonundan kanama ve birinde (%10) intrakranyal kanama tanı anında bildirilen şikayetlerdi. Çalışmada tüm hastaların PT, aPTT , INR değerleri uzundu ve sadece bir (%10) hastada FX düzeyi %6 olup diğer tüm olgularda %1 olarak tespit edildi. Hastaların üçünde (%30) intrakranyal kanama, üçünde (%30) mukozal (burun, dış eti) kanama, ikisinde(%20) menstrüel kanama, ikisinde (%20) eklem içi kanama komplikasyon olarak karşımıza çıktı ve bu komplikasyonları esnasında hastalara FII, FVII, FIX ve FX içeren faktör kompleksleri uygulandı.

Sonuç: Çalışmamızda olgularımızın çoğunluğunda ağır FX eksikliği mevcuttu. En sık başvuru nedeni burun kanaması ve GIS kanaması idi. Üç olgumuzda izlem sırasında santral sistemi kanaması izlendi.

S15 -ERİŞKİN HEMOFİLİ HASTALARIMIZIN ANALİZİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Lale Aydın Kaynar¹, Zübeyde Nur Özkurt¹, Zeynep Arzu Yeğin¹, Asena Başer Dikyar¹, Münci Yağcı¹

¹Gazi Üniversitesi

Amaç: Hemofili, X'e bağlı ressesif geçişli, faktör VIII veya IX eksikliği sonucunda gelişen nadir bir kalıtsal kanama bozukluğudur. Hemofiliklerin yaşamında yaş ilerledikçe tedaviye olan uyumla ilgili sorunlar artar. Bu nedenle hastaların uygun takip ve tedavisi yaşam kalitesi açısından büyük önem arz etmektedir. Hemofili hastalarında beklenen yaşam süresi 1960 lı yıllarda 20 yıl iken günümüzde 70 li yaşları bulmaktadır. Bu nedenle hastaların profilaksiye uyumu, komorbiditeleri ve kullandığı ilaçların yönetimi de önemli hale gelmeye başlamıştır.

Yöntem: Retrospektif çalışmamızda 29 hemofili hastamızın kayıtlarını inceledik ve hastaların demografik verilerini, faktör ve inhibitör düzeylerini, aldıkları tedavileri ve komorbiditelerini, hemofilik artropati, viral enfeksiyonları (hepatit C ve B) derledik.

Bulgu: Toplam 29 hasta değerlendirildi (23 hemofili A,6 hemofili B). Hastaların yaş ortalaması 40.9 (26-62) olarak saptandı. 24 hasta ağır (%83), 5 hasta orta (%17) hemofili olgusu idi. 25 hasta (%86) düzenli profilaksi tedavisi, 4(%14) hasta kanadıkça tedavi almaktaydı. 2 hastada(%7) inhibitör pozitifliği vardı. 18 (%62) hastanın hemofilik artropatisi mevcuttu bunlardan 6 tanesinde diz yada kalça eklemlerinde protezi mevcuttu. En sık görülen ek hastalıklar hipertansiyon(4 hasta) , diyabetes mellitus(3 hasta), koroner arter hastalığı(2 hasta) idi. 7 hastada AntiHCV pozitif olarak izlenmekteydi.

Sonuç: Kronik ve kanama nedeni ile mortal olabilen bir hastalık olan hemofili; faktör replasmanlarının yapılabilmesi ile yaşam süresinin uzadığı bir durum haline gelmiştir. Hemofili hastaları erişkin yaşa geldikçe hasta uyumu azalmakta komorbiditeler artmaktadır. Merkezimizdeki hastalarda yaşanan hastalarımızın hemofili dışındaki sorunlarını da takip ve tedavi ederek hasta uyumunu artırmayı hedeflemekteyiz. Hastaların uygun takip ve tedavisi yaşam kalitesi açısından büyük önem arz etmektedir.

S16-BİR HEMOFİLİ HASTASI NE KADAR KOMPLİKE OLABİLİR?

Fatma Keklik Karadağ¹,Zuhal Demirci¹,Güray Saydam¹,Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, İzmir, Türkiye

Amaç: Hemofili a X' e bağlı resesif kalıtım gösteren ve kanama bozukluğu ile seyreden bir hastalıktır. Sağlık hizmetlerinin ve faktör erişiminin olduğu ülkelerde hemofili hastalarının yaşam süresi giderek uzamaktadır. Yaşla beraber komorbiditelerin artmasıyla bu hastaların kullandıkları ilaçlar ve tıbbi girişim gereksinimleri de artmaktadır.

Yöntem: Multiple komorbiditeleri olan, bugüne kadar toplam 13 kez major ve minör cerrahi geçirmiş olan haftada 3 gün fistül ile hemodiyalize giren ve günde 4 kez subkutan insülin enjeksiyonu yapan hemofili a hastası sunulmuştur.

Bulgu: 52 yaşında erkek hasta, burun kanamaları nedeni ile 1969 yılında hemofili a tanısı konulmuştur. Ağır hemofili a olan (faktör düzeyi <%1) hasta çocukluk çağında eritrosit transfüzyonu ve taze donmuş plazma replasmanları yapılarak izlenmiş. 40 yaşında hipertansiyon tanısı almıştır. Vücut kitle indeksi 32 kg/m2 saptanan hasta 42 yaşında iken tip 2 diyabetes mellitus tanısı almış olup intensif insülin tedavisi ile izlenmektedir. 2016 yılında 13 gram/gün proteinüri nedeni ile böbrek biyopsisi yapılmış ve 3 yıl kadar izlenen hasta diyabetik nefropati nedeni ile 1 yıldır haftada 3 gün hemodiyalize girmektedir. Diyaliz hazırlık sürecinde öncelikle anestezi eşliğinde brakiosefalik fistül açılmış ancak fistül olgunlaşmadığı için kalıcı hemodiyaliz katateri takılmıştır. Koledokolitiazise bağlı olarak 2015-2017 yılları arasında 4 kez akut pankreatit atağı geçirmiş 3 kez ERCP yapılmış, stent takılmış ardından pankreatikojejunostomi işlemi yapılmıştır. Trafik kazası sonrası sol femur kırığı nedeni ile opere edilmiş olup ekstremitde deformitesi bulunmaktadır (resim-1). Buna bağlı olarak hasta sık sık denge bozukluğuna bağlı travma yaşamaktadır. Mayıs 2019 da düşme sonrası sağ femur kırığı nedeni ile opere edilmiştir (resim-1). Aralık 2019 da düşme sonrası sağ dirsekte çıkık oluşmuştur. Hepatit C nedeni ile interferon, ribavarin ve telaprevir kombine tedavileri uygulanmıştır. İskemik kalp hastalığı nedeni ile ikili antiagregan tedavi almaktadır.

Sonuç: Komorbiditeleri olan ve/veya ileri yaş hemofili hastalarında yönetim oldukça güç olabilmektedir. Burada sunulan hastamızda olduğu gibi kanama bozukluğuna rağmen antikoagülan tedavi alması gerekmekte ve ayrıca pek çok kanamaya yatkınlık yaratacak durumla karşıya karşıya kalabilmektedirler. Bu nedenle, giderek sayıları artan komplike hemofili vakalarının takip ve tedavisi deneyimli merkezlerde multidisipliner yaklaşımlarla sürdürülmelidir.

S17- ERİŞKİN HEMOFİLİ HASTALARINDA EKLEM KANAMA SIKLIĞINA OBEZİTENİN ETKİSİ

Hasan Mücahit Özbaş¹, Derya Selim Batur², Nergiz Erkut², Özlen Bektaş², Mehmet Sönmez²

¹Giresun Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Dünya Sağlık Örgütü verilerine göre obezite, prevalansı giderek artan; hipertansiyon, dislipidemi, insülin direnci, tip II diabetes mellitus, inme, koroner arter hastalığı ve çeşitli kanserler ile ilişkisi bilinen önemli bir halk sağlığı sorunudur. Özellikle geçmişte etkin ve güvenilir faktör preparatlarına ulaşamayan dönemde doğan günümüzde orta yaş döneminde olan hemofili hastalarında ciddi eklem hasarına bağlı hareket kısıtlılığı gözlenmektedir. Hemofili hastalarında görülen eklem hasarı ideal ağırlığın korunması için gerekli fiziksel aktivitenin azalmasına ve obeziteye yol açabilmektedir(1,2). Son yıllarda yapılan çalışmalar hemofili hastalarında obezite sıklığının genel popülasyona benzer olduğunu göstermektedir(2). Hemofili hastalarında obezitenin kanama sıklığı üzerine etkisi ise tam olarak bilinmemektedir(3). Bu çalışmada Doğu Karadeniz bölgesinde Hemofili A ve B hastalarında kilo artışı ve obezitenin, eklem kanama sıklığı üzerine etkisinin araştırılması amaçlandı.

Yöntem: Çalışmaya Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalında takip edilen 20 yaş üstü ağır 20 Hemofili A ve 4 Hemofili B hastası dahil edildi. Hastaların antropometrik ölçüleri yapılarak vücut kitle indeksleri (VKİ) tespit edildi. Hastalar Dünya Sağlık Örgütü kriterlerine göre sınıflandırıldı (normal:18,5-24,9 kg/m² fazla kilolu:25-29,9 kg/m² obez:>30 kg/m² ve ciddi obez:>40 kg/m²). Hastaların eklem kanama sıklığı hem hastalarla görüşme yapılarak hem de dosyaları incelenerek belirlendi. Yıllık faktör tüketimleri resmi kayıtlardan elde edildi.

Bulgu: Hastaların yaş ortalaması 36(23-55) olup 19 hasta düzenli tersiyer profilaksi almaktaydı. Hastaların ortalama ağırlığı 76±12 kg ortalama VKİ 25,5±4 kg/m² idi. 12 hasta (%50) normal kilolu 8 hasta (%33) fazla kilolu, 4 hasta (%17) ise obez kategorisindeydi. Hastaların ortalama yıllık eklem kanaması 17±14 idi. VKİ'ne göre normal olanların eklem kanama sıklığı 15.2±15 fazla kiloluların 15.3±11,5, obez hastaların ise 26±18,6 idi. Obez hastaların eklem kanama sıklığının daha yüksek olduğu görülse de istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı. Hemofili A hastalarında ise yıllık eklem kanama sayısı ortalama 19±15 idi. Normal kilolularda(10) 16.6±16, fazla kilolularda(7) 16.7 ±12, obez+fazla kiloluların 21.3±15, obezlerde(3) ise 32 ±17.4 olarak saptandı. Obez hastalarda kanama bariz olarak daha sık görülmekle birlikte istatistiksel olarak anlamlı bir fark gözlenmedi (normal+fazla kilolularla p:0.082, normal grupla p:0,072). Obez+fazla kiloluların normal hastalara göre yine kanama sıklığı fazla olsa da anlamlı fark saptanmadı. Yıllık faktör kullanımları benzer şekilde obez hastalarda (225.000±105.257) diğer hastalara göre (normal:168.667±96.839 fazla kilolularda 179.333±80.435) daha yüksek olmakla birlikte istatistiksel fark saptanmadı.

Sonuç: Hemofili hastalarında yaşam süresinin genel popülasyona yaklaşmasıyla yaşla ilişkili hastalıkların sıklığı artmaktadır(4). Obezite sıklığının genel popülasyona benzer olduğu görülmüştür(2). Hemofili hastalarında eklem hasarı fiziksel aktivitenin kısıtlanmasına ve obeziteye yol açabilir ayrıca kilo artışı eklemler üzerindeki mekanik stresi arttırarak kanamayı kolaylaştırabilir. Bunun yanında obezitenin yol açtığı protombotik durumun hemofili hastalarındaki etkisi bilinmemektedir. Hemofili hastalarında obezitenin kanama sıklığı üzerine etkisini araştırılan sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır(3). 97 hemofili hastasında yapılan bir çalışmada obezitenin kanama sıklığı üzerine etkisi olmadığı ancak

faktör kullanım miktarını arttırdığı gösterilmiştir(3).180 hastada yapılan başka bir çalışmada ise VKİ ile kanama sıklığı arasında pozitif korelasyon tespit edilmiştir(5). Çalışmamızda obez hemofili hastalarında istatistiksel olarak anlamlı olmasa da kanama sıklığının arttığı görülmektedir. Benzer şekilde faktör kullanım miktarları da daha yüksektir. Bu konuda daha fazla hasta ile hemostaz üzerine etkilerini de araştırarak çalışmalara ihtiyaç vardır. Bu çalışma erişkin hemofili hastaların sadece kanama açısından değil obezite yönünden de takip edilmesi gerektiğini göstermektedir.

POSTER BİLDİRİLER

P1-EDİNSEL HEMOFİLİ A: NADİR GÖRÜLEN OLGU SUNUMU

Görkem Köymen¹, Hale Bülbül², Ayşenur Arslan², Eren Arslan Davulcu², Nur Akad Soyer², Güray Saydam², Fahri Şahin²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç : Edinsel Hemofili, nadir görülen bir kanama bozukluğudur. Hemofili öyküsü olmayan bireylerde spesifik koagülasyon faktörlerine karşı gelişen IgG tipi otoantikörler sonucu gelişir. Faktör VIII (FVIII)'e karşı gelişen otoantikörler en çok bildirilen otoantikörlerdir. Yapılan çalışmalara göre FVIII inhibitörün insidansı toplumda milyonda 1.30-1.50 olarak saptanmış. Hastaların tanı alma yaşı en çok 74-78 yaş aralığı bildirilmiş olsa da bifazik dağılım gösterir: 20-30 yaş arası (postpartum inhibitörlerden dolayı) ve 65 yaş üstü hastalar olmak üzere. Otoantikörlerin postpartum dönem, çeşitli maligniteler, romatolojik hastalıklar ve bazı ilaçlarla ilişkili olduğu ortaya konmuştur. Kanamalar konjenital hemofili A'da olduğu gibi ciddi olmakla birlikte kanama paterni farklılık gösterir. Konjenital hemofili A'nın aksine hemoartroz tipi kanamalardan çok deri, yumuşak doku, muköz doku (epistaksis, gastrointestinal, ürogenital vs.) kanamaları görülür. Bu çalışmada nadir görülen bir vaka olan Edinsel Hemofili A tanısı koyduğumuz hastayı sunmak istedik.

Bulgu : 73 yaş kadın hasta, 2 ay önce bıçak kesmesi sonucu elinde 1 haftadır devam eden kanama ile başvurdu. Hastanın özgeçmişinde 30 yıldır tip 2 diyabet ve hipotiroidi tanıları mevcuttu. Hastanın fizik muayenesinde bilateral ellerinde ve alt ekstremitelerinde ekimotik alanlar mevcuttu. Aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTZ) 48.7 saniye (normal aralık 22.5 - 31.3) olarak ölçüldü. Hastaya karışım testi uygulandı ve aPTZ değerinin düzelmediği gözlemlendi. APTZ düzelmediği için FVIII ve FVIII inhibitör düzeylerine bakıldı: Faktör VIII düzeyi %0.9, Faktör VIII inhibitör düzeyi 46.8 bethesda unite (BU) olarak ölçüldü. Altta yatan hastalığı saptamak için hasta romatolojik hastalıklar, otoimmün hastalıklar, maligniteler ve ilaç kullanımı açısından tetkik edildi. Yapılan tetkiklerde anlamlı bir bulgu saptanmadı. Hastaya 1 mg/kg/gün dozundan intravenöz (iv) metilprednizolon tedavisi başlandı. 1 hafta iv steroid tedavisinden sonra FVIII düzeyinin %1.2'e yükseldiği, FVIII inhibitör düzeyinin 35.8 BU/ml'e, aPTZ değerinin 45.1 sn'e gerilediği gözlemlendi. Tedavinin 2. haftasında 2 mg/kg/gün dozundan oral siklofosfamid ikinci basamak olarak tedaviye eklendi. APTZ tedavinin 14. gününde normal aralığa döndü. Tedavinin 27. gününde FVIII inhibitör düzeyi negatifleşti. Steroid tedavisi doz azaltılarak 6 haftaya tamamlandı. Oral siklofosfamid tedavisi 6 hafta boyunca uygulandı.

Sonuç: Edinsel Hemofili A nadir görülen, yaşamı tehdit etme ihtimali olan otoimmün bir kanama bozukluğudur. Kanama ile gelip izole aPTZ uzunluğu saptanan ve karışım testi ile aPTZ'de düzelme olmayan hastalarda akla gelmelidir. Tedavinin 3 aşaması vardır: kanamayı kontrol altına almak ve inhibitörün yok edilmesi, ardından altta yatan hastalığın tespiti ve bulunabilirse onun tedavisi. Kanama tedavisinde aktive protrombin kompleks konsantresi, rekombinant insan faktörü VIIa kullanılır. İmmünsupresif tedaviler ise inhibitörü yok etmede kullanılır. En çok kullanılan tedavi stratejisi steroidleri tek başına veya siklofosfamid ile kombinasyon halinde kullanmaktır. Diğer tedavi seçenekleri ise rituksimab (endikasyon dışı başvuru gerektirir), azatioprin, 6- merkaptopürin, vinkristin, siklosporin A' dır. Edinsel Hemofili A morbidite ve mortaliteyle ilişkili olmasına rağmen erken tanı, kanamayı kontrol altına alma ve takiben immünsupresif tedavi ile hastaların yaklaşık %70-80'inde tam remisyona ulaşılmaktadır. Mortaliteyi etkileyen en önemli faktörün edinsel hemofili farkındalık düzeyi olduğu unutulmamalıdır.

P2-İLİOPSOAS HEMATOMU GELİŞEN İNHİBİTÖRLÜ AĞIR HEMOFİLİ A TANILI SÜTÇOCUĞUNDA TEDAVİ YÖNETİMİ

Utku Aygüneş¹, Ayşenur Kolsuz Demir², Sümeyra Öztaş²

¹SBÜ Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, ²SBÜ Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Amaç: İliopsoas hematomu olan ve rekombinant faktör-VIIa (rFVIIa) inhibitör bypass edici ajan profilaksisi ile başarılı bir şekilde tedavi edilen ve immün tolerans tedavisi uygulanan inhibitörlü ağır Hemofili A vakası sunulmuştur.

Yöntem: Vaka sunumu eşliğinde bireyselleştirilmiş tedavi anlatılmaktadır.

Bulgu: Olgu sunumu: Kalçasının üstüne düştükten sonra perineal, skrotal ve gluteal bölgede şişlik, morluk ve yürüyememe şikayeti olan 14 aylık erkek hasta ebeveynleri tarafından Suriyeli erkek çocuk acil servise getirildi. Anamnezinden ve kayıtlarından 6 aylıkken sünnet sonrası uzamış kanama ile hemofili A tanısı aldığı plazma faktör VIII (FVIII) düzeyinin %1 olduğu öğrenildi. Primer profilaksi başlanmadığı, düzenli takibinin yapılmadığı ve yürümeyi öğrendiği dönemde travmaya bağlı olarak tekrarlayan gluteus medius kası içinde oluşan hematoma nedeniyle rekombinant ve plazma kaynaklı faktör VIII replasmanı yapıldığı görüldü. İzleminde FVIII inhibitörü tetkiki yapılmamıştı. Fizik muayenede; kalça semifleksiyon pozisyonunda idi. Skrotal, perineal ve sağ femoral bölgeye yayılan yaygın ekimoz mevcuttu. Sağ uyluk çapı artmıştı. Kalça eklemine hassasiyet olup hareketi ağrılı idi. Laboratuvar verilerinde hemoglobin değeri 4.6 gr/dl, hematokrit %12.2, lökosit: 13700/mm³, trombosit 341.000/ mm³, aPTT : 69.8 sn, FVIII ve FVIII inhibitör düzeyi gönderildi. Ultrasonografide sağda iliopsoas kasının santralinde başlayarak inguinal kanal boyunca sağ skrotuma ilerleyen, testisi medial ve superiora iten 6x1,5x1,5 cm boyutlu organize hematoma ve çevrede ödem ile uyumlu görünüm izlendi. Gönderilen FVIII inhibitörü henüz sonuçlanmamış olan hastaya vakit kaybetmeden 50 Ü/kg FVIII IV yolla verildi. 20 ml/kg eritrosit süspansiyonu başlandı. Faktör replasmanından 30 dk sonra yapılan tetkikte aPTT 66.7 geldi. FVIII inhibitörü lehine değerlendirildi. Bu nedenle rekombinant faktör VIIA (rFVIIa) 90 mcg/kg (2 saat ara ile) uygulandı. Kanama kontrolü sağlanırken doz aralığı açıldı. Toplamda 7 gün tedavi verildi. Bu süreçte F8 inhibitörü 14 BU/ml olarak sonuçlandı. Haftada 2 gün 30 U/kg plazma kaynaklı FVIII şeklinde düşük doz immün tolerans tedavi protokolü (ITT) başlandı. Şifa ile taburcu edildi. 3 hafta sonra sağ dizde hemartroz ile başvurdu. rFVIIa tedavisi ile kanama kontrolü sağlandı. FVIII inhibitör titresi 14 BU/ml idi. ITT protokolü haftada 2 gün 50 U/kg şeklinde arttırıldı. Hasta 4 hafta sonra gluteus medius kası içinde hematoma ile kliniğimize başvurdu. Tekrar rFVIIa ile kanama kontrolü sağlandı. Bakılan FVIII inhibitör titresi 10 BU/ml idi. ITT protokolü haftada 3 gün 50 U/kg şeklinde arttırıldı. Bu dönemden sonra kanaması görülmedi. Ayda bir bakılan FVIII inhibitör titresi sırası ile 6, 4,1,1,6,1 BU/ml olarak geldi. Kısmi immün tolerans olarak değerlendirildi. Şu an 22 aylık olan hastanın haftada 3 x 50 U/kg plazma kaynaklı FVIII tedavisi devam etmektedir. Yaklaşık 6 aydır takiplerinde herhangi bir kanama gözlenmedi.

Sonuç: İnhibitör gelişmiş hemofili tedavisinin en ciddi komplikasyonudur. Patogenezinde FVIII proteinine karşı gelişen, poliklonal yüksek-affiniteli immunglobulin rol oynar. 2 yaş altında faktöre maruziyet, plazma ve rekombinant kaynaklı FVIII preparatlarının gelişigüzel kullanımı ve takipleri düzensiz yapılan hastalarda risk en yüksektir. Bireyselleştirilmiş tedavi yaklaşımı hemofili hastalarında güncel tedavi yöntemlerinden biridir. İmmün tolerans tedavisinde FVIII inhibitörünün tamamen ve sürekli yok edilmesi amacıyla FVIII preparatları tercih edilir. Tedavi maliyetinin düşürülmesi amacıyla,

düşük doz immün tolerans tedavisi protokolleriyle kişiye özgü tedavi dozları belirlenerek inhibitör yok edilmesi amaçlanarak kanama kontrolü sağlanabilir.

P3-TEKRARLAYAN DERİN VEN TROMBOZU OLAN BİR HASTADA ANTİKARDİOLİPİN ANTİKOR VE PROTEİN C EKSİKLİĞİNİN BİRLİKTELİĞİ: NADİR BİR OLGU

Fadime Ersoy Dursun¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Antikardiolipin antikor pozitifliği ve protein C eksikliğinin her ikisi de protrombotik defektlerdir. Literatürde bu iki protrombotik defektin birlikteliği daha önce ilk kez Haire ve Newland tarafından 1990 yılında kliniği inme ile prezente olan bir ailede bildirildiği, başka da bu iki protrombotik defektin birlikteliğine dair bildiri olmadığı görüldü. Bu hastada kliniğin tekrarlayan derin ven trombozu ve coumadin tedavisi ile gelişen purpura fulminans ile prezente olduğu görüldü.

Yöntem: DT, 18 yaşında kadın olgu kontrol ve takip için pediatri den devir alındı. Antifosfolipid sendromu ve protein C eksikliği tanılı olguda tekrarlayan venöz trombozlar olması bu trombozların cerrahi müdahale dahi gerektirmiş olması, coumadin ilişkili deride ekimoz ve nekrozla seyreden purpura fulminans öyküsü de olması nedeniyle olgu profilaktik antikoagülan tedavisinin düzenlenmesi için hastaneye yatırıldı.

Bulgu: Olgu trombotik olayların önlenmesi amacı ile düşük molekül ağırlıklı heparinden (DMAH) profilaktik dozda kullanmakta idi ara ara da iğneden bıktığı için coumadin kullandığını belirtmekte idi. Epikrizlerde, Protein C aktivitesindeki düşüklük, antifosfolipid antikor Ig M ve antikardiolipin antikor Ig M pozitifliği olduğu görüldü. Protein C antijeni %91, Protein C aktivitesi %9 ölçüldü. Dosyasından da Antifosfolipid antikor Ig M iki kez pozitif (19 ve 16 U/mL) takiplerde bunun ardından iki kez Antikardiolipin antikor Ig M (23, 98 ve 26 U/ml) Pozitif saptandığı görüldü. Protein C eksikliği için genetik analizi hasta kendi isteği ile dış merkezde yaptırdı sonucu bekleniyor. Hgb14 gr/dL; Lökosit 8.200/mm³; Trombosit 202.000/mm³; aPTT 32.5 sn, Üre 15 mg/dL; Kreatinin 0,7mg/dL; AST 12 IU/L, ALT 12 IU/L saptandı. DMAH başlandı 5 gün kullandıktan sonra tedavisine 5 mg coumadin eklendi coumadinin 6. gününde deride yaygın ağırlı ekimozlar gelişmesi nedeniyle kesildi. Kontrol dopplerlerde derin ven trombozu yoktu. Kalp damar cerrahisi ile görüşülen olguya trombozu önlemek için profilaktik olarak DMAH ve coumadin yerine faktör 10a inhibitörü verilip verilemeyeceği sorulduğunda Protein S eksikliğinde çalışma olduğu ancak Protein C eksikliğinde sadece bir iki vaka olduğundan tereddüt edilse de faktör 10a inhibitörü profilaktik dozda başlandı. Faktör 10a profilaksisi altında şu ana kadar deride ekimoz ve nekroz gelişmedi, tromboz bulgusu da henüz görülmedi. Bölümde takibi devam etmektedir.

Sonuç: Protein C eksikliği ile ACA pozitifliği bu iki protrombotik olayın birlikteliği bir tesadüf mü yoksa farklı bir kalıtım şeklinin yansıması bilmiyoruz. Literatürde bildirilen olgu serisinde bu iki protrombotik olayın birlikte olduğu ve inme ile bulgu veren bir aile bildirilmiş sonrasında başka da böyle bir vakanın literatürde paylaşılmadığı görülmüştür. Bu olgu literatürde bildirilen aileden farklı olarak şimdilik sadece tekrarlayan derin ven trombozu ve coumadine bağlı purpura fulminans kliniği ile bulgu verdi. Öyküsünde trombektomi, DMAH, coumadin, TDP ve K vitamini tedavileri hepsi bir arada ve/veya ardışık olarak kullanılan olguda profilakside faktör 10a inhibitörü kullanılmaya başlandı. Protein S eksikliği olan olgularda çalışma olsa da Protein C için bu profilaksinin de başarılı olup olmayacağı henüz bilinmiyor. Takiplerinde bu bilinmezlerin cevabını almayı ümit ediyoruz. Aileye de bu hastalık hakkında bilgi verilerek tromboz gelişen bir olgu olursa ailesel bir durum olabileceği anlatıldı. Protein C tek başına eksik olan olgularda bile henüz etkin tedavi ve profilaksi tam olarak aydınlanmamış iken aCL antikor

pozitifliđi eşlik eden bu olgunun yönetimi oldukça çok soru işareti ile zorluklar yaşatacağı aşıkardır.

P4-ŞEYTAN AYRINTIDA GİZLİDİR; VON WILLEBRAND HASTASINDA İNATÇI MELENA İLE PREZENTE OLAN DİEULAFOY LEZYONU

Meral Uluköylü Mengüç¹, Özgür Mehtap¹, Merve Gökçen Polat¹, Serkan Ünal¹, Sinan Mersin¹, Kemal Aygün¹, Ayfer Gedük¹, Pınar Tarkun¹, Abdullah Hacıhanefioğlu¹

¹Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bd

Amaç: von willebrand hastalığı (vwh) von willebrand faktörün (vwf) kalitatif ve kantitatif eksikliğinden kaynaklanan farklı klinik özelliklerle kendini gösteren kalıtsal bir pıhtılaşma bozukluğudur. En sık gözlenen klinik tablo mukokütanöz kanamalar şeklindedir. Vwh'da gastrointestinal kanamalarda etyolojide kolonik anjiodisplazi önemli bir yer tutmaktadır. Dieulafoy lezyonu , çevresindeki gastrointestinal sistem (gis) mukozasının normal olduğu çok küçük yüzeysel bir ülser tabanında submukozaya açılan arteriyol ile karakterizedir.tanınıp tedavi edilmesine bağlı olarak mortalitesi %80'e ulaşabilmektedir

Yöntem: bu çalışmada 5 yıldır devam eden aralıklı melena şikayeti olan vwh tanılı bir hastada etyolojik neden olarak dieulafoy lezyonunun enteroskopi ile saptanması ve tedavisini özetledik.

Bulgu: olgu: 56 yaş kadın hasta 2009 yılından beri tip 2b vwf hastalığı tanısı olan hastanın son 5 yıldır tekrarlayan melena şikayeti mevcutmuş. Ağustos 2018'de kolonoskopi ve gastroskopi yapılan hastada melenayı açıklayıcı lezyon saptanmamış. Son 1 yıldır melena şikayeti ve sıklığı artan hasta şubat 2019'da merkezimize basvurmuş. Düzenli profilaksi almakta olan hastanın başvuruda vwf düzeyi % 29,2 ristosetin kofaktör aktivitesi % 5,2 f8 düzeyi %73,4 ölçülmüş.gastroenteroloji ile konsulte edilen hastaya double balon enteroskopi yapıldı.oral enteroskopide normal bulgular izlenirken anal enteroskopide terminal ileumda dieulafoy lezyonu saptanıp hemoklips uygulandı.enteroskopi sonrası 8 aylık takipte aktif gis kanaması ve melena şikayeti olmamıştır.hasta halen hemofili polikliniğimizde takiptedir.

Sonuç: vwh en sık kalıtsal kanama bozukluğudur.mukokütanöz kanamalar en sık kanama formu olup vwh 'da en sık gis kanama etyolojisi kolonik anjiodisplazisidir.literatürde olgu sunumları şeklinde yayımlanan dieulafoy lezyonu ve vwh birlikteliği özofagogastroskopi ve kolonoskopide açıklayıcı etyolojik lezyonun saptanamadığı melena durumlarında akılda tutulmalıdır.

P5-İDİYOPATİK EDİNSEL HEMOFİLİ A; RETROPERITONEAL HEMATOM VE SONRASINDA İMMUNSUPRESİF TEDAVİ İLE İNHİBİTÖRÜ YOK EDİLEN OLGU

Alkım Yolcu¹, İsmet Aydoğdu¹

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

Amaç: Edinsel Hemofili A; FVIII' in koagülan aktivitesini inhibe eden otoantikörlara bağılı gelişen ve nadir görülen bir hastalıktır. Kazanılmış inhibitörler, FVIII tedavisi uygulanan doğuştan hemofili A hastalarında gelişen FVIII alloantikörlarından farklıdır. Yaklaşık olarak yılda milyonda bir vaka rapor edilmekte olup, sıklığı yaşla artmaktadır. Nadir görülmesi nedeniyle bu sunumda edinsel hemofili A tanılı bir hastamızı, immunsupresif tedaviye aldığımız olumlu yanıt nedeniyle paylaşmak istedik.

Yöntem: 75 yaşında kadın hasta, 2013 Mayıs ayında sağ el bileğinde, sol ayak bileğinde ekimoz ve sol bacakta şişlik şikayeti ile başvurdu. Çekilen bilgisayarlı tomografide sol psoas kasında 19x6 cm boyutunda hematoma saptandı. Karaciğer hastalığı ve kanama diyetizi öyküsü olmayan hastanın laboratuvar testlerinde Hgb: 11,3 gr/dl, lökosit 8200/mm³, trombosit: 222000, aPTT: 59 sn saptandı. Mixing test sonrasında aPTT: 68 sn ölçüldü. FVIII: %2, FIX: %53, FVIII inhibitörü: 44.1 Bethesda Ünitesi (BÜ) bulundu. Hastanın periferik yayma ve kanama zamanı normal olarak değerlendirildi. Sol bacakta kas içi ve sol retroperitoneal alanda hemodinamisini bozan hematoma olan hastanın mevcut kliniğinin inhibitör varlığına bağılı olduğu düşünöldü. TDP replasmanı ile kliniğinde düzelme sağlanamayan hastaya rekombinant FVIIa verildi. FVIIa sonrası hastanın aPTT değerinde ve mixing test sonucundaki aPTT değerinde düzelme olmadığı göröldü. FVIIa infüzyonunun beşinci gününden sonra kanaması durdu. Hematom takibi yapılan hastanın hematoma infüzyonlar sonrasında küçölmeye başladı. İnhibitörü azaltmak ve yok etmek için hastaya Türk Hematoloji Derneğı Kılavuzuna uygun olarak metilprednisolon tedavisi (1 mg/kg/gün) başlandı. 21 günlük metilprednisolon tedavisi sonrası FVIII %13, inhibitörü 39 BÜ olarak bulundu. İnhibitör düzeyinde belirgin azalma olmayan hastanın tedavisine siklofosfamid (50 mg/gün) eklendi. Üç haftalık tedavi sonrası FVIII inhibitörü <0.5 BÜ bulundu. Kanaması hiç olmayan hastanın FVIII düzeyi de normale geldi.

Bulgu: Kazanılmış Hemofili A genellikle kanama öyküsü ve aile öyküsü olmayan kişilerde anormal kanama testleri ile tanınır. Tanıda tipik olan izole olarak APTT'nin uzaması ve mixing testi ile düzelmemesidir. İnhibitör (otoantikör) oluşumuna yol açan neden, hastaların yaklaşık yarısında saptanamaz (idiyopatik). Diğerleri ise kolajen doku hastalıkları, enfeksiyonlar, kanserler, ilaçlar ve aşılarda bulunmuştur. Bizim hastamızda da hastalığın nedeni bulunamadığı için idyopatik olarak değerlendirildi. Ciddi ve hayatı tehdit eden kanama %70-80 vakada görülür, kanamalar genellikle sindirim sistemi ve retroperitoneal bölgededir ve vakaların %5-10'unda fatal seyreder. Olgumuzda da çekilen bilgisayarlı tomografide psoas kası lokalizasyonunda hastanın hemodinamisini bozan ciddi retroperitoneal kanama tespit edildi. Tedavide kanamanın kontrolü ve FVIII otoantikörlarının ortadan kaldırılmasına bağılıdır. Etkili hemostaz ve kanama kontrolü için tedavi yöntemleri; FVIII' in yerine koyulması, inhibitör aktivitesinin by-pass edilmesi, plazmaferez veya immunadsorbsiyon ile inhibitörlerin uzaklaştırılmasıdır. FVIIa ve APCC tedavide ilk tercihtir ve ikisi de oldukça etkilidir. İmmunsupresif tedavi seçenekleri; kortikosteroid, kortikosteroid ile sitotoksik ilaçların kombinasyonu, rituximab ve siklosporin-A'dır. TDP ve FVIIa ile retroperitoneal hematoma gerileme izlenememesi ve APTT değerinde düzelme izlenememesi nedeniyle hastaya kortikosteroid ve sonrasında kortikosteroid-siklofosfamid kombinasyon tedavisi uygulanmış olup istenen yanıt alınmıştır.

Sonu: Edinsel Hemofili A, nadir g r lmekte ve olgumuzda olduėu gibi hemodinamiyi bozacak Őiddette ciddi kanamalarla seyredebilmektedir. Fakt r konsantreleri ile klinik yanıt alınamayan olgularda immunsupresif tedavi g ndeme gelmektedir. Olgumuzda da immunsupresif tedavi ile istenen yanıt elde edilmiřtir. Nedeni bilinmeyen, otoimm n mekanizmalara baėlı edinsel Hemofili A'da kortikosteroid ve siklofosamid kombinasyonu ile FVIII inhibit rlerinin eradikasyonunda bařarılı sonular elde edilmektedir.

P6-TÜRKİYE’DE GÖZLENEN İLK SEBASTİAN SENDROMU OLGUSU

Ebru Yılmaz Keskin¹, Şirin Başpınar², Erdoğan Okur³, Afig Berdeli⁴

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji ve Onkoloji BD, Isparta, ²Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji AD, Isparta, ³Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz AD, Isparta, ⁴Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Moleküler Tıp Laboratuvarı, İzmir

Amaç: Giriş: Çok nadir olarak görülen Sebastian sendromu (SS), MYH9-ilişkili bozukluklardan birisidir. Otozomal dominant kalıtım şekli gösteren SS’nin tipik bulguları arasında dev trombositler, lökosit inklüzyonları ve trombositopeni yer almaktadır. Burada burun kanamaları şikayeti olan ve SS tanısı alan bir olgu sunulmaktadır. Dünyada şimdiye kadar bildirilen SS’li aile sayısı ondan azdır ve bildiğimiz kadarıyla, olgumuz ve ailesi Türkiye’den bildirilen ilk SS’li ailedir. Olgu: Altı yaşındaki kız hasta burun kanamaları şikayeti ile başvurdu. Kanamaların 2,5 yaşından itibaren görüldüğü, bir dakikadan daha kısa sürdüğü ve tampon ile durduğu bilgisi alındı. Beş-altı yaş civarında hemen hemen her gün burun kanamaları olan hastanın, başvuru zamanında ise her hafta burun kanamasının olduğu öğrenildi. Hasta geçmişte demir eksikliği anemisi nedeniyle demir tedavisi almıştı. Laboratuvar tetkiklerinde yenidoğan döneminden itibaren trombositopenik bulunan olgu, dört ve altı yaşlarında iken adenoidektomi ve umbilikal herni nedeni ile opere edilmiş ve herhangi bir kanama komplikasyonu olmamıştı. Hastanın özgeçmişinde kan ürünü transfüzyonu hikayesi bulunmamaktaydı. Olgunun annesinde, dört teyzesinde ve anneannesinde de trombositopeni hikayesi mevcuttu. Annede ve teyzelerde demir eksikliği anemisi ve çocukluk dönemlerinde olan burun kanamaları tanımlandı. Olgumuzun tam kan sayımında hemoglobin 9,8 g/dL, ortalama eritrosit hacmi (MCV) 72,9 fL, beyaz küre sayısı 10.400/mm³, platelet sayısı 24.000/mm³, ortalama platelet hacmi (MPV) 11,1 fL bulundu. Periferik kan yaymasında dev trombositler, 10-15’li kümeleri bulan trombosit agregasyonu ve nötrofil içi küçük, yuvarlak inklüzyon cisimcikleri dikkati çekti. Olgunun ek değerlendirmelerinde katarakt, işitme kaybı veya nefrit bulgusu izlenmedi. Ancak laboratuvar bulguları benzer olan 40 yaşındaki annede sensörinöral işitme kaybı bulundu (tam kan sayımlarında trombositopeni bulunmuş olan anneannede de 50 yaş öncesinde başlayan işitme kaybı nedeniyle işitme cihazı bulunduğu öğrenildi). Olgunun genetik analizinde, MYH9 geninde, literatürde daha önce tanımlanmış olan ve SS ile ilişkilendirilen heterozigot Arg1165Cys missens mutasyonu bulundu. Tartışma/Sonuç: Kanama semptomları olan trombositopenik bir olgunun periferik kan yaymasında dev trombositler bulunması durumunda MYH9-ilişkili bozukluklardan şüphelenilmelidir. Olgumuzda olduğu gibi, doğumdan itibaren mevcut olan trombositopeni ve/veya trombositopenik aile bireyleri varlığında, ayırıcı tanıda konjenital makrotrombositopeniler mutlaka düşünülmelidir. Olgular eşlik edebilecek lökosit içi inklüzyon cisimcikleri, katarakt, işitme kaybı ve nefrit yönünden dikkatli şekilde değerlendirilmelidir. Genetik analiz ile tanı kesinleştirilebilir. SS gibi konjenital makrotrombositopenilerde, özellikle immün trombositopenik purpuradan ayırımın yapılması, gereksiz tanısal tetkiklerin ve tedavilerin yapılmaması yönünden önemlidir.

P7-HEMOFİLİ YÖNETİMİNDEKİ ZORLUKLAR, MENTAL RETARDASYON; OLGU SUNUMU

Yeşim Yiğit¹, Hülya Türkmen¹, Ayşen Türedi Yıldırım¹, Hüseyin Gülen¹

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

Amaç: Giriş: Hemofili A koagülasyon proteini olan faktör VIII eksikliği veya fonksiyon bozukluğu ile karakterize kalıtsal hemorajik bir bozukluktur. Bu eksiklik yaralanma ve cerrahi işlemler sonrası uzamış kanamalara ve gecikmiş yara iyileşmesine neden olur. Ölümcül kanamalara yol açabilen kalıtsal pıhtılaşma bozukluklarından en yaygın görülenlerinden biridir. Yaklaşık her 5000-10.000 doğumda bir görülürken, sıklığı hemofili B'ye göre 5-6 kat daha fazladır ve tüm hemofilik olguların yaklaşık yüzde 80-85'ini oluşturmaktadır.

Yöntem: Olgu sunumu: Oniki yaşında erkek hasta, 8 aylıkken dizlerde ve gluteal bölgede belirgin ekimozlar ile müracat etmesi üzerine bakılan faktör 8 düzeyinin % 3 olması nedeniyle orta Hemofili A tanısı aldı. Hastaya ilk faktör 8 tedavisi 15 aylıkken düşme sonrası verildi. Onaltı aylıkken bir ay içinde tekrar eden kanamaları olması sebebi ile profilaktik tedavi başlandı. Profilaksi tedavilerini düzensiz aralıklar ve uygunsuz zamanlarda alması ve çoğu zaman almaması neticesinde sık kanama atakları ile müracaatı mevcuttu. Hastanın normal yaşlılarından daha sık yaralanmaları, dikkatsizliği ve çevreye ilgisizliği göz önünde bulundurularak yapılan psikiyatri değerlendirmesinde hafif düzeyde mental retardasyon olduğu tespit edildi. Sık sık düşme ve yaralanmaları olması ile de defalarca hastaneye müracat eden hastanın yine kendini yeterli ifade edememesine bağlı darp edilmesi sebebi ile gelişen scrotal hematoma nedenli uzun süren hastane yatışı oldu. Hastamız Orta Hemofili A hastası olmasına ve profilaksi almasına rağmen ağır Hemofili A hastaları gibi tedavi almaktadır.

Sonuç: Sonuç: Hemofili hastalarında mental retardasyon varlığı sosyal hayata uyumsuzluğa ve bunun sonucunda hastanın özel durumunu bilmeyen yaşlıları tarafından daha fazla travmaya maruz kalmasına yol açmaktadır. Aynı zamanda bu sık tekrarlayan travmalar hastanın hem daha fazla faktör tedavisi almasına hem de daha fazla görüntüleme tekniklerinin yapılmasına sebep olmaktadır. Bu hastalarda hastanın çevresinin bilgilendirilmesi mental retardasyonu olmayanlara göre daha çok önem arz etmektedir. Bu nedenle mental retardasyonu olan hemofili hastalarının izleminde aileye ve hekime daha çok sorumluluk düşmektedir.

P8-İLERİ YAŞTA SAPTANAN KOMBİNE FV FVIII EKSİKLİĞİ OLGUSU VE OPERASYON ÖNCESİ-SONRASI İZLEMİ

**Mustafa Murat Mıdık¹, Denis Çetin¹, Hale Bülbül², Zühal Demirci², Burcu Barutçuoğlu³, Güneş Ak³,
Güray Saydam², Fahri Şahin²**

¹Ege Üniversitesi Hastanesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Üniversitesi Hastanesi Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Kombine Faktör V ve VIII eksikliği (F5F8D), lektin mannoz bağlayıcı protein 1 (LMAN1) veya çoklu pıhtılaşma faktörü eksikliği proteini 2'deki (MCFD2) kusurlar sonucunda hem FV hem de FVIII'in azalmış aktivitesi ile seyreden otozomal resesif bir bozukluktur. Genel toplumda oldukça nadir (1:1.000.000) olup, erkek ve kadınlarda eşit oranda görülür. Akriba evliliklerinin sık olduğu Orta Doğu Yahudileri ve Yahudi olmayan İranlılarda daha sık (yaklaşık 1:100.000) görülür. Nadir kanama bozukluklarının yaklaşık %3'ünü FV ve FVIII'in birlikte eksikliği oluşturur. Bu kanama bozukluğunda her iki faktör eksikliğinin ayrı ayrı eksikliklerinde olduğundan daha fazla bir klinik kanama eğilimi görülmez. Genellikle hafif-orta derecede bir kanama yatkınlığı vardır; ancak cerrahi ve travma sonrası ağır kanamalar görülebilir. Biz de bu vaka sunumumuzda oldukça nadir görülen F5F8D olgumuzdan ve olgunun cerrahi sürecinden bahsedeceğiz.

Bulgu: 60 yaşında erkek, çiftçi. Çocukluğunda sünnet sonrası uzun kanama, tekrarlayan diş eti kanamaları, spontan ekimoz öyküsü var. 2014 yılında bacakta spontan ekimoz nedeniyle hastane başvuru sırasında faktör VIII düzeyi bakılmış ve hemofili A tanısı almış. Tanı anında bakılan FVIII düzeyi %4.6 saptanmış. Bize mart 2016 da diş merkezden yaygın kalça ve bacakta ekimoz nedeniyle sevk edilmiş. Diş merkezde FVIII konsantresi verildikten sonra tarafımızca bakılan FVIII %93, FVIII inhibitörü negatif saptandı. INR 1.5, protrombin zamanı 17.2 sn, aktive parsiyel tromboplastin zamanı 68.7 saniye saptanması üzerine faktör V ve VII düzeyi istendi. FV düzeyi % 9, FVII düzeyi %144 saptandı. Bunun üzerine kombine F5F8D tanısı kondu. 55 kilogram olan hastaya haftada 4500 ünite olacak şekilde FVIII konsantresi ile profilaksi tedavisi başlandı. 3 yıllık izlemde 2 kez diz eklem kanaması, 4 kez diş eti kanaması oldu. Minör kanamalarda transamin, diz eklemi kanamasında günlük 2000 ünite olmak üzere 3 günlük tedavi verildi. Kasım 2019 da bilateral inguinal herni nedeniyle operasyon planlandı. Operasyon öncesi bakılan koagülasyon parametreleri ve faktör düzeyleri: INR 1.4, PTZ 55 saniye, aPTZ 16.8 saniye, FV % 13.8, FV inhibitörü negatif. İşlemden yarım saat önce 1500 IU FVIII, işlemden 12 saat sonra 1000 IU ve işlemden 24 saat sonra 500 IU FVIII verilmesi planlandı. Ayrıca işlem öncesi 2 ünite taze donmuş plazma(TDP) ve işlemden 12 saat sonra da 2 ünite TDP verilmesi planlandı. İşlemden 24 saat sonra FVIII uygulamasından sonra ise hastaya sabah 1000 IU, akşam 500 IU FVIII, 12 saatte bir 2 ünite TDP verilmesi önerildi. İşlem sonrası 3. gününde operasyon bölgesinde ekimotik lezyon gelişti. FVIII konsantresi günde 2000 IU ve 4 ünite TDP şeklinde sürdürülmesi önerildi. Ekimotik lezyonlar tekrarlamadı ve işlem sonrası 5. gününde taburcu edildi.

Sonuç: Kombine faktör V ve faktör VIII eksikliği, en yaygın kombine plazma pıhtılaşma faktörü eksikliği olarak bilinir.Genç yaşta travma sonrası ekimoz, diş eti kanamaları, cerrahi işlem sonrasında kanama ile şüphelenilir. Sıklıkla genç yaşta tanı konmasına rağmen bizim hastamızda olduğu gibi ileri yaşlarda kombine faktör eksikliği tanısı konan hastalar da literatürde bildirilmiştir. Bu hastalarda cerrahi işlem öncesi faktör V ve VIII replasmanı konusunda farklı uygulamalar mevcuttur.Amerika'da total plazma değişimi ile cerrahi öncesi ve sonrası izlenen bir F5F8D vaka bildirilmiştir.Bu hastalığın çok nadir olması

sebebiyle opere olan vaka sayısı da azdır. Bu nedenle böyle vaka bildirimlerinin olması literatürü genişletmek açısından değerlidir.

P9-DÜŞÜK MOLEKÜLER AĞIRLIKLI HEPARİN İNGÜİNAL HERNİ OPERASYONUNDAN KAÇ GÜN ÖNCE KESİLMELİDİR? KAÇ GÜN SONRA BAŞLANMALIDIR?

Saadet Akarsu¹, Savaş Kaan Ünsal², Fatih Mehmet Ünlü²

¹Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bd, Elazığ, ²Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ad, Elazığ

Amaç: Antikoagülan profilaksi ve tedavisinin hemorajik komplikasyonları yakından takip edilmelidir. LMWH olan enoksaparin profilaksisi ile kanama riski %4-5.6 olarak saptanmıştır. Kritik hastalığı nedeniyle yatırılan çocuk hastalarda, antikoagülan profilaksi ile kanama %10.4 olarak saptanmıştır. Akciğer transplantı olan enoksaparin alan hastaların %14.9'unda kanama gelişmiş olup bunların yarısı majör kanama şeklindedir. Kanama standart doz alanlarda %17.1 iken azaltılmış doz alanlarda %10.5 olarak saptanmıştır. Yumuşak doku operasyonlarında antikoagülan tedavi ile kanama riskinin oranı ve nasıl antikoagülan yaklaşım yapılacağı net olarak belli değildir.

Yöntem: Minör cerrahi yapılacak hastalarda warfarin, işlem öncesi -5. gün INR'ye bakarak 1-4 gün kesilir. Eğer kanama yoksa işlem sonrası akşam warfarin başlanır. Majör cerrahi yapılacak hastalarda warfarin -7. gün kesilir. 12 saat aralıklarla sc heparine başlanır -1. gün hastaneye yatırılır. sc yapılan heparin kesilir ve iv heparin başlanır. Cerrahi günü, cerrahi sırasında ve sonrasında heparine devam edilir (aPTT normalin üst sınırında olmalı). Postoperatif 2-3. gün eğer oral mayi verildi ise warfarin başlanır. Postoperatif INR 2.0-3.0 aralığına ulaştığı zaman (7-8. gün) heparin kesilir. LMWH ile tedavi öncesi trombosit sayısını içeren CBC, periferik yayma, anti-FXa, PT ve aPTT belirlenmelidir. Tedavi süresince aspirin ya da diğer antitrombosit ilaçlardan sakınılmalıdır. Kas içi enjeksiyonlar ve arteriyal işlemlerden sakınılmalıdır. Anti-FXa tedavi seviyesi 0.5-1.0 ünite/ml iken, profilaksi seviyesi is 0.1-0.3 ünite/ml olarak tutulmalıdır. Tedavi sonrası anti-FXa seviyesi 3 doz LMWH sonrası alınmalıdır. Anti-FXa düzeyine LMWH uygulamasından 4-6 saat sonra bakılmalıdır.

Bulgu: 12 aylık erkek olgu 10 günlük iken komplet AVSD+situs inversus totalis tanısı almış. 6 aylık iken bidirectional kavapulmoner anostomozdan opere olmuş. Çocuk cerrahisine başvurduğunda kaptopril (1X4 mg, po), warfarin (1X2.5 mg, po) ve aspirin (1X35 mg) kullanmakta idi. Sol inguinal herni nedeniyle opere edileceği için operasyondan 7 gün önce warfarin ve aspirin kesildi. Anjiotensin konverting enzim inhibitörü devam edildi. d-dimer >7.5 olarak yüksek saptandı. Operasyondan 7 gün önce enoksaparin 1 mg/kg 12 h ara ile sc başlandı. Operasyon öncesi anti-FXa. 0.01 ünite/ml olarak saptandı. Ameliyat öncesi gün enoksaparin kesildi. iv heparin verilmedi. Operasyon günü de enoksaparin ve iv heparin verilmedi. Hastaya sol inguinal herni onarımı operasyonu yapıldı. Operasyondan 24 h sonra enoksaparin tekrar başlandı. 12 h ara ile 5 doz enoksaparin sonrası (operasyondan 60 saat sonra) sol skrotal bölgede morarma olan olgu acil servise başvurdu. Olgunun sol skrotumunda 5X5 cm kanama görünümü saptanmış olup anti-FXa 0.3 ünite/ml olarak saptandı. Doppler USG'de sol epididim ve testis vaskülaritesi (akut epididimorşit?) artmıştı. Sol skrotumda reaktif mayi (kanama) artışı izlendi. Enoksaparin kesildi ve TDP verildi. Ertesi gün de TDP tekrarlandı. İki gün TDP sonrası anti-FXa 0.01 ünite/ml idi. Hastanın sol skrotal ekimozu azalmasına rağmen (operasyon sonrası 5. gün) antikoagülan başlanmadı. Operasyon sonrası 6. günde enoksaparin başlandı. EKO ile kardiyak trombüs saptanmadı. Kanaması düzelen olgu enoksaparin 2X10 mg ile taburcu edildi.

Sonuç: Anjiotensin konverting enzim inhibitörü vazodilatasyon yaparak kanama riski yapar. Olgumuzda bu ilaç da kanama sebebi olabilir. Operasyonlarda olguların aldığı tüm ilaçlar ayrıca kanama riski

açısından değerlendirilmelidir. Tromboz riski yüksek olgularda yapılan yumuşak doku operasyonlarında güvenli tedavi için enoksaparin sodyum dozu azaltılmalı ve anti-FXa düzeyi yakından takip edilmelidir. İşaret ve semptomların tam rezolüsyonu için konservatif yaklaşım gereklidir.

P10- HEMOFİLİ A TANILI HASTADA CERRAHİ SONRASI GELİŞEN GEÇ KANAMA

Hülya Türkmen¹, Yeşim Yiğit¹, Ayşen Türedi Yıldırım¹, Hüseyin Gülen¹

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Giriş: Hemofili A, FVIII eksikliğine bağlı eklem içi, kas içi kanamalar ve operasyonlar sonrası sızıntı şeklinde başlayıp günlerce devam eden kanamalarla seyreden ağır bir hastalıktır. 1/5000 erkek doğum sıklığında görülür. Klinik yönetim hematolog sorumluluğunda multidisipliner yaklaşım gerektirir.

Yöntem: Olgu: Karın ağrısı ve kasıklarda ağrı yakınmasıyla Acil polikliniğine başvuran Hemofili A tanılı 15 yaş erkek hasta, muayene ve ultrasonografi sonrası testis torsiyonu ön tanısıyla Çocuk Cerrahisi tarafından acil operasyon planlanması nedeniyle danışıldı. Özgeçmişinde başlangıçta kanamalar sırasında on-demand 2. kuşak rekombinant FVIII kullanılmakta iken kanamaların sıklaşması nedeniyle aile ikna edilerek aynı ajan ile haftada 2 gün profilaksi tedavisine geçildi. Bir yıl sonrasında profilaksi alırken eklem kanamalarının tekrarlaması ve tedaviye iyi yanıt vermemesi nedeniyle bakılan inhibitör titresi 31 BU/ml bulunması üzerine bypass ajanlar ile akut tedavisinin ardından aPCC profilaksisine geçildi. aPCC profilaksisi 1. ayın sonunda inhibitör 4,2 BU/ml, 9. ayın sonunda 1,2 BU /ml ve 2. yılın sonunda <0,6 BU/ml bulunması üzerine tekrar 2. kuşak rekombinant FVIII profilaksi tedavisine geçildi. Hastanın acil başvurusundan 4 ay önce en son bakılan inhibitör titresi <0.6 BU/ml idi. Hastada inhibitör yakın tarihte bakıldığından operasyon öncesi yapılan 50 U/kg/doz FVIII uygulaması sonrası APTT testi ile yetinilmek zorunda kalınarak acil operasyona verildi. Cerrahi sırasında biraz fazla kanama olduğunun cerrahlarca bildirilmesi üzerine operasyon sonrası 8. saatte aynı doz tekrarlandı ve 3 gün daha 12 saat arayla tedaviye devam edildi. Kısa süreli traneksamik asit (3 gün) kullanıldı. Sonrasında herhangi bir kanama gözlenmemesi üzerine Çocuk Cerrahi tarafından taburculuğu planlandı. Taburculuk öncesi muayenede aktif kanama yok, ancak skrotum belirgin şiş, ödemli, tüm skrotal bölgede ekimotik görünüm mevcuttu. Hasta bu bulgularla haftalık 2 gün profilaksi tedavi dozları da öne çekilmek suretiyle taburcu edildi. Operasyondan 1 hafta sonra insizyon hattından sızıntı tarzı kanamasının olduğu bildirildi. Hastaya FVIII tedavisine 12 saat arayla devam etmesi önerildi ve kontrolde skrotal şişlikte belirgin azalma gözlemlendi. Ancak insizyon hattının üst kısmından tomurcuklanma tarzı kanama olması basmakla kanama şiddetinin belirginleşmesi nedeniyle FVIII tedavisine devam etmesi ve cerrahi konsültasyonu önerildi. Bu esnada hastanın Hemogloblin değerlerinde düşme olmadı, APTT testleri FVIII sonrası normal sınırlarda saptandı. Kanamanın skrotumda birikmiş defibrine kana bağlı olabileceği de düşünüldü ancak cerrahi kanama komplikasyonu ekarte edilemediğinden ancak cerrahi girişim de düşünülmendiğinden FVIII tedavisine 12 saat arayla devam edildi. Toplamda operasyon sonrası 14 gün FVIII kullanılmış oldu. Sonrasında ödemi ve kanaması tamamen kaybolan hastada profilaksi tedavisine devam edildi.

Sonuç: Sonuç: Operasyonlar sonrası yeterli faktör düzeyi sağlansa da tedavi süresini belirlemek için birden fazla etkeni değerlendirmek gerekmektedir. Komplikasyon şüphesinin dışlanamadığı durumlarda laboratuvar parametreleri normal olsa da kanama süresince FVIII tedavisine devam edilmelidir.

P11-İNTRASPİNAL HEMATOM GELİŞEN İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A OLGUSU

Yeşim Oymak¹, Neryal Tahta¹, Yılmaz Ay², Tuba Hilkay Karapınar¹, Sultan Aydın Köker³, Ersin Töret⁴, Aşiyen Yılmaz⁵, Müge Gürçınar⁶, Canan Vergin¹

¹Dr. Behcet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Pediatrik Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, ²Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji BD, ³TC. Sağlık Bakanlığı Manisa Şehir Hastanesi, ⁴Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji BD, ⁵Dr. Behcet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Beyin Cerrahisi, ⁶Alsancak MR

Amaç: Hemofili A hastalarında santral sinir sistemine kanama %2.7 oranında görülmektedir. İntraspinal kanama santral kanamaların %10'unu oluşturmaktadır. Süt çocuğu yaş grubunda semptomlar hafif bir huzursuzluk ya da hafif nörolojik bulgular olabilir. İnhibitörlü hemofili hastalarında ise santral sinir sistemine kanamalar ise daha fazla hayatı tehdit eder özellik taşımaktadır.

Yöntem: Burada inhibitörlü hemofili A tanılı intraspinal kanaması olan olgu sunulmaktadır.

Bulgu: Hemofili tanısı ile merkezimizde izlenmekte olan 10 aylık hasta huzursuzluk, ağlama ve tortikollis bulgusu ile başvurdu. Hastaya 50 U/kg faktör VIII uygulanmasına karşın üst ekstremitelerde paralizisi gelişti. Faktör VII uygulanmasından hemen sonra bakılan APTT düzeyi uzun saptandı. Eş zamanlı olarak inhibitör düzeyi 38 BU ölçüldü. Spinal manyetik rezonans ile görüntülemelerde birinci servikal vertebradan kaudaya kadar hematoma saptandı. İnhibitör pozitifliği nedeniyle faktör VIIa ile tedaviye devam edildi. Cerrahi uygulama ihtiyacı olmadı. Nörolojik muayenesi normal olan hastanın bir ay sonraki spinal görüntülemesinde hematoma tamamen kaybolmuştu.

Sonuç: Spinal kanama nadir görülen hemofili hastalarında çok nadir görülmektedir. Özellikle de süt çocuğu yaş grubunda hemofili hastalarında tortikollis gelişmişse akla gelmeli ve spinal görüntüleme erken dönemde yapılmalıdır. Bu olguda kanama odağı belirlenememiş olmasına karşın hedef faktör düzeyini %100'e çıkaracak şekilde faktör VIII uygulanmasına karşın nörolojik bulguların ilerlemesi kontrol altına alınamayan kanamayı düşündürmektedir. Olguda inhibitör saptandıktan sonra faktör VII uygulanması spinal hematomun resorbe tamamen resorbe olmasıyla sekelsiz iyileşme sağlandı.

P12-NADİR FAKTÖR EKSİKLİKLİ OLGULARIMIZ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Meral Uluköylü Mengüç¹, Özgür Mehtap¹, Ayfer Gedük¹, Serkan Ünal¹, Sinan Mersin¹, M.Gökçen Polat¹, Kemal Aygün¹, E.Merve Yenihayat¹, Pınar Tarkun¹, Abdullah Hacıhanefioğlu¹

¹Koü Hematoloji Bd

Amaç: Nadir faktör eksiklikleri fibrinojen, protrombin , faktör V ,VII,X,XI,XIII veya kombine faktör V+VIII ve vitamin K bağımlı protein eksikliklerinden kaynaklanan heterojen bir kanama bozukluğudur. Genellikle otozomal resesif geçiş göstermektedirler; klinik tablo basit ve hafif mukozal kanamalardan hayatı tehdit edici santral sinir sistemi kanamasına kadar değişebilmektedir. Tanı genellikle uzamış mukozal kanamalar ya da operasyon öncesi değerlendirmede anormal laboratuvar bulgularının saptanmasıyla konmaktadır. Tedavileri genellikle eksik faktöre ulaşılabilen merkezlerde eksik faktörün yerine konması; eksik faktöre ulaşamadığı durumlarda taze donmuş plazma , kriyopresipitat ya da virüs inaktive edilmiş plazma verilmesi şeklinde yapılmaktadır. Minor kanamalarda antifibrinolitik ajanlar da tercih edilebilmektedir. Yakın zamanda rekombinan Faktör XIIIa ve plazma kaynaklı Faktör X'un piyasa çıkmasıyla günümüzde sadece protrombin ve Faktör V eksikliğinde spesifik faktör mevcut değildir. Hayatı tehdit edici kanamalar fibrinojen, FV ve F XIII eksikliğinde daha sık gözlenirken gastrointestinal kanamalar, tekrarlayıcı hematoma ve hemartroz kliniği FX eksikliğinde daha sık gözlenir. Nadir faktör eksikliklerinde en sık gözlenen FVII eksikliği iken 2. Sırada FXI eksikliği gözlenmektedir. Gözlenme sıklığındaki düşüklük nedeniyle nadir faktör eksikliklerinin yönetimi randomize kontrollü çalışmalar olmaması nedeniyle kanıta dayalı kılavuzlardan daha çok uzman konsensusuna dayalıdır.

Yöntem: Bu çalışmada hemofili polikliniğimizde takipli olan hastaların dosyaları geriye dönük tarandı.Hemofili A ve B hastaları, trombosit fonksiyon bozuklukları tanılı hastalar dahil edilmedi. Hastaların yaş, cinsiyet, tanı yaşı, başvuru semptomları, kanama öyküsü, transfüzyon gerektiren kanama öyküsü, demir replasmanı ihtiyaçları kayıtlardan elde edildi.

Bulgu: Çalışmaya nadir faktör eksikliği bulunan 16 hasta alındı. 18-67 yaş aralığında (ortalama 33,2 yaş) 7 Kadın , 9 erkek hasta mevcuttu. Hastaların 8 tanesi (% 50) FVII eksikliği ,1 tanesi hipofibrinojenemi (%6) ,6 tanesi FXI eksikliği (%37) ve 1 tanesi FV eksikliği tanısına sahipti. En Küçük tanı yaşı 18 'di; 3 olgu dışında tüm olgular merkezimizde tanı almıştı. 5 Olgu kanamayla başvurmuştu; en sık kanama şekli mukozal kanama şeklindeydi (%66).Hastaların %68'i preop tetkiklerde anormal kanama test sonucuyla yönlendirilmişti. Hiçbir hastada hayatı tehdit edici kanama ya da transfüzyon gerektiren kanama öyküsü saptanmadı.

Sonuç: Nadir faktör eksiklikleri prevalansı düşük olan hastalıklardır. Olgu sayısındaki düşüklük nedeniyle bu hasta grubunda randomize kontrollü çalışma planlanmasında güçlükler yaşanmaktadır. Merkezlerin veri paylaşımlarının bu aşamada faydalı olacağını düşünmekteyiz.

P13-FAKTÖR XIII EKSİKLİĞİ VE GEBELİK KAYBI

Filiz Yavaşoğlu¹

¹Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Faktör XIII (fibrin stabilizan faktör) bir transglutaminazdır ve pıhtılaşma sisteminin son basamağında görev alır. Kalıtsal veya edinsel nedenlerle ortaya çıkan eksikliklerde (/inhibitör gelişiminde) pıhtılaşma testlerinde bozulma olmadan kanama, yara iyileşmesinde gecikme ve gebelik sorunları (düşükler) gibi klinik bulgularla karşımıza çıkmaktadır. Kalıtsal FXIII eksikliği, milyonda 1-3 sıklıkta görülen nadir bir kanama hastalığıdır. Kalıtsal FXIII eksikliği otozomal resesif genetik geçiş gösterir. Bizde gebeliği esnasında ve doğum sonrasında faktör XIII replasmanı alan hastamızı sunmayı amaçladık.

Bulgu: 5 yaşında iken dudağında durmayan kanama sonrası yapılan tetkiklerde plt, PT, APTT, fibrinojen normal sınırlarda saptanmış ve yapılan ileri incelemeler sonrasında hastada faktör XIII eksikliği saptanmış. Hastanın özgeçmiş sorgulamasında göbek kordonunun geç düştüğü öğrenildi. Tekrarlayan yumuşak doku kanamaları, her gün olan burun kanamaları ve sol dizde olan hemartrozu nedeniyle hastaya taze donmuş plazma ile profilaksi uygulanmış.28 yaşında iken de takipte olduğu merkez tarafından (Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hematolojisi) plazma kaynaklı faktör ile profilaksi başlanmış. Faktör XIII profilaksisi alan hastanın ilaçlarının temininde sorun yaşanması üzerine hastada 10 haftalık gebelik kaybı gelişmiş. Gebelik kaybı sonrası ölçülen faktör XIII düzeyi: 0,7 (%70-140) olarak saptanmıştır. İnhibitör saptanmamıştır. Gebeliği boyunca profilaktik Faktör XIII replasmanı (Fibrogammin)alan hastada gebeliği süresince ve gebelik sonrasında da herhangi bir kanama bulgusu olmamıştır. Hastanın şu an yaşayan 20 aylık bir oğlu mevcuttur.

Sonuç: Faktör XIII eksikliği nadir faktör eksikliklerindendir. Kalıtsal eksikliğin erken bulgusu göbek bağından geçikmiş tipte kanamadır. Klinikte karşımıza herhangi bir yaş diliminde ortaya çıkan kas, hemartroz,intrakranial kanama, yumuşak doku kanamalarıyla gelebilmektedir. Ayrıca Faktör XIII :fibrin stabilizan faktör de olması nedeniyle plasental implantasyon ve gebeliğin devamı için de gereklidir. Bu nedenle ciddi eksikliği olan vakalarda tekrarlayan düşükler görülebilmektedir. Düşükleri önleyebilmek için anne adayının gebelik öncesi ve gebelik dönemi süresince profilaksi alması önerilir.

P14-KOMBİNE FAKTÖR 5 VE FAKTÖR 8 EKSİKLİĞİ OLAN KADIN BİR OLGUDA MAJÖR CERRAHİ OPERASYON YÖNETİMİ

Fadime Ersoy Dursun¹, Özgür Ekinci¹, Beyza Kabayuka¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Doğumsal FV ve FVIII'in birlikte eksikliği ilk kez 1954 yılında Oeri tarafından tanımlanmış kanamayla seyreden bir nadir faktör eksikliğidir. Genel toplumda oldukça nadir (1:1.000.000) olup, erkek ve kadınlarda eşit oranda görülür. Akraba evliliklerinin sık olduğu Orta Doğu Yahudileri ve Yahudi olmayan İran'lılarda daha sık (yaklaşık 1:100.000) görülür. Nadir kanama bozukluklarının yaklaşık %3'ünü FV ve FVIII'in birlikte eksikliği oluşturur. Genellikle hafif-orta derecede bir kanama yatkınlığı vardır; ancak cerrahi ve travma sonrası ağır kanamalar görülebilir. Kolay berelenme, burun kanaması ve diş eti kanaması seyrek değildir. Cerrahi, diş çekimi ve travma sonrası kanamalar ve kadınlarda menoraji ve doğum sonrası kanamalar sıkça rastlanılan diğer kanama bulgularıdır (1).

Yöntem: Burada faktör V ve faktör VIII kombine eksikliği olan olguda majör cerrahi işlemde faktör V ve faktör VIII yerine koyma tedavisinin yönetimi sunulmaktadır.

Bulgu: Bilinen Tip-1 DM, HT, Hipogonadizm, MEFV geninde heterozigot mutasyon olan görme ve işitme engelli kadın hasta akut kolesistit nedeni ile Genel Cerrahi tarafından operasyon planlanmış olup pre-op istenilen tetkiklerinde PT:44.1 inr:3.48 Aptt:101.7 Plt:71.000 saptanmış. Hasta Hematoloji kliniğine konsulte edildi. Testler 2 kez tekrarlandı ve yüksek izlendi. K vitamini ile düzelme elde edilmedi. Karışım testi yapıldı ve inhibitör saptanmadı. Bunun üzerine PT ve aPTT'yi uzatabilecek faktör düzeylerine bakıldı. Faktör 8 düzeyi %47,5 ve Faktör 5 düzeyi %11,5 görüldü, hastada kombine faktör eksikliği olduğu saptandı. Genel anestezi altında laparoskopik olarak gerçekleştirilen operasyon öncesi hastaya IV bolus F8 replasmanı (30IU/kg 12 saatte bir) yapıldı. 4 ünite taze donmuş plazma (TDP) uygulandı. Laparoskopik olarak gerçekleştirilen operasyonda safra kesesi ileri derecede gangranöz olarak izlendi. Kese, proksimal ve distalden klipslenerek kesildi. Operasyon esnasında rutin dışı kanama izlenmedi. Post-op 8.saate kadar kanama izlenmeyen hastada Post-op 8.saatten sonra ani başlangıçlı kanama izlendi. Post-op 1.saatte hemoglobin değeri 9 g/dl Hct:28 iken post-op 8.saatte kontrol hemogramda Hb:6.2 g/dl ve Hct:19 saptandı. Hastaya 3Ü Eritrosit süspansiyonu (ES), 4Ü taze donmuş plazma (TDP) ve ek olarak faktör 8 replasmanı (30IU/kg 12 saatte bir) yapıldı. F5 eksikliği olan hastalarda TDP ile kontrol altına alınamayan kanama varlığında kanama kontrolü için trombosit tranfüzyonu yapılabileceği önerildiği için hastaya 1Ü trombosit replasmanı yapıldı.(2) Hastada kanama kontrolü sağlanana kadar (Post-op 7.gün) IV bolus F8 replasmanına (30IU/kg 12 saatte bir) ve TDP replasmanına devam edildi. Kanama kontrolü sağlanan hastada post-op 14.güne kadar Faktör 8 replasmanına (20IU/kg 24 saatte bir) devam edildi. Son 4 gün faktör 8 ve TDP replasmanı olmadan takip edilen hastada kanama izlenemedi. Batın USG'de hematoma lehine bulgu izlenemedi. Hasta Post-op 20.gününde taburcu edildi. Takiplerinde operasyon sonrası kanama ya da enfeksiyon görülmedi, komplikasyonsuz iyileşti.

Sonuç: Kombine FV ve FVIII eksikliği; hem plazma FV ve FVIII düzeylerinde azalma, hem de trombositlerdeki FV düzeyinde azalma ile karakterizedir (3). FV eksikliği otozomal resesif geçiş gösterirken, FVIII eksikliği X kromozomuna bağlı geçiş gösterir. Kombine FV ve FVIII eksikliğinin otozomal resesif geçiş gösterdiği bilinmektedir (4). Major cerrahi yönetimini anlattığımız bu olguda, faktör düzeyleri hafif hemofiliyi işaret etse de günlük hayatta profilaksi ihtiyacı olmasa da majör ve

komplike bir vakanın majör cerrahi işlemde yatış süresinin ne kadar uzadığını ve faktör ve plazma desteğinin de aynı ölçüde arttığını görmüş olduk.

P15-SPONTAN SUBKONJONKTİVAL KANAMALI HASTALARDA KLİNİK VE KANAMA BOZUKLUKLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ

Selim Sayın¹, Arif Ülkü Yener¹

¹Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Subkonjonktival kanama (SKK) sık görülen, ağrılı bir kanama bulgusu olup Göz polikliniğine sık başvuru nedenleri arasındadır. Genç hastalarda travma ve yaşlı hastalarda hipertansiyon gibi vasküler hasar SKK'nin en yaygın nedenleridir ve hematolojik hastalıkların prevalansı % 1'den azdır. SKK hastalarda konjenital ve edinsel kanama bozukluğunun taranması halen kafa karıştırıcı bir durum olup çalışmamızda bir kez veya tekrarlayan SKK hastalarında konjenital veya edinsel kanama bozukluklarının prevalansını değerlendirmeyi ve klinik özelliklerini araştırmayı amaçladık.

Yöntem: Çalışmamız 2017-2019 yıllarını kapsayan retroprospektif bir çalışmadır. 52 hastada (25 erkek ve 27 kadın) dahil edilmiştir (Tablo-1). Göz polikliniğine müracaat eden ve SKK açısından travma konjonktivit, episklerit, keratit, kornea ülseri, glokom, kuru göz ve blefarit gibi bir neden saptanmayan hastalar hematoloji polikliniğine yönlendirildi. Bu hastalardan detaylı değerlendirme ile hipertansiyon, diyabet, kardiyovasküler hastalık, ateş ve antiagregan, antikoagülan veya trombosit fonksiyon bozukluğuna yol açacak ilaç kullananlar çalışmadan dışlandı. SKK nedenine yönelik etyolojik bir durum saptanmayanlardan çalışılan trombosit sayısı, protrombin zamanı (PT), aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT), fibrinojen, faktör VIII ve faktör XIII düzeyleri çalışıldı. PFA-100 (kollajen/epinefrin (C/Epi), kollajen/ADP (C/ADP) ve kapanma zamanı ve periferik yayma sonuçları not edildi (Tablo-2). Hastaların kanama öyküsü, Uluslararası Tromboz ve Hemostaz Derneği (ISTH) tarafından oluşturulan standartlaştırılmış bir kanama değerlendirme aracı (BAT) kullanılarak da değerlendirildi. Bu laboratuvar sonuçlarına göre kanama bozukluğu saptanan hastalar belirlendi ve bir kez SKK geçirenler ile birden fazla geçirenlerin laboratuvar sonuçları karşılaştırıldı.

Bulgu: Bir kez SKK gelişen bir hastada ve tekrarlayan SKK gelişen bir hastada (% 3.8) tip I von Willebrand hastalığı tanısı konuldu (Tablo-3). Çalışmada tip 1 vWF hastalarının prevalansı, Türk popülasyonunda vWF eksikliği sıklığı ile karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı değildi. Ancak 2 olguda da ISTH-BAT skoru sırasıyla 3 ve 4 saptandı. Bir kez SKK gelişen hastalarda fibrinojen düzeyi tekrarlayan SKK olanlardan istatistiksel olarak daha yüksek bulundu. Ancak fibrinojen seviyesi tüm hastalarda normal sınırlarda saptanması nedeniyle klinik bir anlamının olmadığı değerlendirildi.

Sonuç: Spontan SKK hastalarının konjenital veya edinsel kanama bozukluğu açısından laboratuvar olarak değerlendirmenin gerekli olmadığı düşünülmektedir. Ancak hastaların kanama öyküsünün sorgulanması ve yalnızca ISTH-BAT skoru yüksek olanların konjenital kanama bozukluğu açısından değerlendirilmesi daha anlamlı olabilir.

P16-TROMBOELASTAGRAM VE KOAGÜLASYON PARAMETRELERİYLE İLİŞKİSİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Yesim Oymak¹, Şükrü Halaç², Ezgi Su Arslan², Bekir Topçu³, Tuba Hilkey Karapınar¹, Canan Vergin¹

¹Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, ²Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, ³Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Hematoloji Laboratuvarı

Amaç: İlk kez 1948’de tanımlanan tromboelastogram (TEG) tanımlanmış olup hemostatik sistem içerisinde yer alan tüm hücrelerin ve faktörlerin değişimlerine duyarlı bir testtir. Testin parametrelerinde R’nin uzaması koagülasyon faktörlerinden, K’nın uzaması (açının daralması) fibrinojen düşüklüğünde ve MA (pıhtı kalınlığı) trombosit sayısı ile fibrinojenden etkilenmektedir. Karaciğer nakli, kalp damar cerrahisinde ve travmada TEG kullanımı giderek yaygınlaşmaktadır. Bu çalışmada merkezimizde son bir yılda TEG çalışılmış olan hastaların diğer koagülasyon parametreleri ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi’nde Ocak-Aralık 2009 arasında TEG çalışılan hastaların yaş, cinsiyet, tanıları ile aynı anda çalışılan aPTZ, PZ, INR ve trombosit sayıları kaydedildi. Koagülasyon parametrelerinde uzunluk saptananlarla normal bulunanları arasında ve trombosit sayıları 150 000/mm³ altında saptananlarla normal trombosit sayısına sahip olan hastaların TEG parametreleri açısından fark olup olmadığı Mann Whitney U testi ile değerlendirildi.

Bulgu: Son bir yılda 98’i erkek 71’i kız TEG çalışılan 169 hastanın yaş ortalamaları 96.6 ± 60.3 ay idi. aPTT değeri uzun olan 23 hasta (bakılanları %19.1’i) , PT değeri uzun olan 67 hasta (bakılanların %61.5’i), trombosit sayısı <150 000/mm³ olan 14 hasta (bakılanların %15.2’si) ve fibrinojen düşüklüğü saptanan 4 hasta (bakılanların %7’si) bulunmaktaydı. aPTT uzunluğu olanlar ve normal olanların TEG-MA değeri ortalama ± standart sapma değerleri sırasıyla 60.2±7.6 ve 56.8±10.5 olup istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı (p=0.072). Ancak TEG R ve K değerleri aPTT değeri uzun olanlarda daha yüksek olup ortalama ve standart sapma değerleri sırasıyla 18.4±17.3 ve 6.2±9.2 aPTT normal olanlarda sırasıyla 10.1±4.6 ve 3.3±2.9 idi (her ikisi için p=0.001). TEG- aç değeri aPTT uzun olanlarda daha dar (p=0.034) saptandı. PT ve INR yüksekliği olanlar ve normal olanlar arasında TEG parametrelerinin hiçbirisi açısından fark saptanmadı (p>0.05). Trombosit sayısı düşük olan hastaların ise TEG –R değeri ve MA değeri açısından fark saptanmazken (sırasıyla p=0.15 ve 0.07) TEG-açı değeri daha dar ve K değeri daha yüksek saptandı (her ikisi için p=0.03). Fibrinojen değeri düşük olan hastaların ise hepsinde normal değerlere göre R uzun, ikisinde MA düşük, ikisinde K uzun ve üçünde TEG açısı dardı.

Sonuç: Bu çalışmada TEG parametrelerinden beklenildiği gibi faktör eksikliklerine bağlı aPTZ yüksekliği olanlarda R değeri de uzun saptanmıştı. Ancak çalışmamızda PZ ve INR uzunluğu açısından TEG parametreleri farklı değildi. Trombosit sayısı düşük olanların K değeri uzun ve TEG –açısı daha dar saptanmıştı. Trombosit sayısı düşük olan grubun K değerinin daha uzun saptanması çalışmamızın önemli sonuçlarından biridir. K değerinin uzaması daha çok primer hemostazda rol alan fibrinojen gibi trombositlerle ilişkili bozukluklarda da etkilenmesi beklenmelidir.

P17-HEMOFİLİ HASTALARINDA HASTALIKLARI HAKKINDA BİLGİYE ULAŞMA DÜZEYLERİ VE TEDAVİYE UYUMU ETKİLEYEN FAKTÖRLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Hande Oğul Hıncal¹, Veysel Erol¹, Yılmaz Ay², Nil Güler¹

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji BD, ²Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi BD

Amaç: Hemofili, faktör VIII veya IX eksikliği sonucunda gelişen nadir bir kalıtsal kanama bozukluğu olup, faktör VIII (FVIII) eksikliği hemofili A, faktör IX eksikliği hemofili B olarak adlandırılır. Hemofili tedavisinin temel amacı, yeni kanama olmasını engellemek, var olan kanamayı olabilecek en kısa sürede durdurmak, daha az ürün kullanarak daha az masrafla iyileşme sağlamak, deformite ve sekeler gelişmesine engel olmaktır. Bu amaçlara ulaşmada en belirleyici faktör hastalık ve hastalığın yönetimine ilişkin yeterli bilgiye sahip olan hasta ve ailesidir.

Yöntem: Biz de bu çalışmamızda hastanemizde takip edilmekte olan pediatrik ve yetişkin yaş grubundaki hastaların hastalıkları hakkındaki bilgi düzeylerini ve tedaviye uyumlarını değerlendirmeyi amaçlayan bir anket hazırladık.

Bulgu: Anketimize 11' i pediatrik yaş grubunda olmak üzere 15 hasta katıldı. Hastaların yaşı 5- 39 yıl arasında değişmekle birlikte ortalama hasta yaşı 17.8' di. Hastaların 10 tanesi hemofili A, 5 tanesi ise hemofili B tanısı nedeniyle takip edilmekteydi. Hastaların 15' i de erkek cinsiyetteydi. Hastaların %66. 6' sı poliklinik muayenesi esnasında sorularının cevaplanması için yeterli zaman ve imkan bulabildiğini belirtmiş olup, hastaların % 33.3' ü bu seçeneği kısmen olarak cevapladı. Kendilerine sağlık hizmeti sunan sağlık çalışanlarının hemofili hakkında yeterli bilgiye sahip olup olmadıklarını değerlendirmelerini istediğimizde hastaların %93.3' ü poliklinik doktorunun yeterli bilgiye sahip olduğunu düşündüklerini belirtirken, bu oranın acil doktorları için %40' a düştüğünü gördük. Bilgi sahipliği açısından poliklinik doktorundan sonra %86. 6 oranıyla eczane ve Eczacılar Odası Çalışanları, % 60 oranıyla Fizik Tedavi Bölümü ve fizyoterapi çalışanları, %53. 3 oranlarıyla tıbbi sekreterler ve hemşirelik hizmetleri, % 40 oranlarıyla sağlık teknisyenleri, rapor bürosu çalışanları ve acil doktorları, % 33. 3 oranlarıyla Radyoloji çalışanları ve Sosyal Güvenlik Kurumu çalışanlarının seçildiğini gördük. Hastaların %80' i kendilerini yeterli bilgiye sahip olarak tanımlamaktayken %20' si bu soruyu kısmen olarak yanıtladı. Hastalıkları hakkındaki ilk bilgiyi kimden almış olduklarını sorguladığımız birden fazla seçeneğin işaretlenebileceği soruda hastaların %86. 6' sı ilk tanıyı koyan doktoru işaretlerken, %6. 6 oranında hemofili dernekleri, %6. 6 oranında sosyal medya, %6. 6 kitaplar ve bilgilendirme broşürleri, %6. 6 oranındaysa ailenin belirtilmiş olduğunu gördük. Hastalığın seyri esnasında edinmiş oldukları bilgileri hangi kaynaklardan sağladıklarını sorguladığımızda %66. 6 oranında takibi gerçekleştiren doktor, %53. 3 oranında hemofili dernekleri, %20 oranında internet, %6. 6 diğer hemofili tanıli kişiler, %6. 6 oranında kitap ve bilgilendirme broşürlerinin seçilmiş olduğunu saptadık. Hasta uyumunu değerlendirme amacıyla yönelttiğimiz sorularda hastaların %60' ı kendilerini tedaviye tamamen uyumlu olarak değerlendirirken, %26. 6' sı kısmen uyumlu olduklarını, %6. 6' sı çoğunlukla uyumlu olmadıklarını, %6. 6' sı ise uyumsuz olduklarını, tedaviye uyum sağlamakta zorluk yaşadıklarını belirtti. Uyumsuzluk sebeplerini sorguladığımızda hastaların, hastane ve sağlık sisteminde yaşamakta oldukları zorlukları %40 oranında, tedavinin günlük yaşam aktivitelerine uyum sağlayamamasını %40 oranında, kanama anında ilaca erişimde yaşanan güçlükleri %33. 3 oranında, ilaçların taşınmasında güçlük yaşamalarını %33. 3 oranında, hastalıklarını unutmak istemeleri sebebiyle yaşadıkları uyum sorunlarını

%20 oranında, tedavilerin uygulanmasında yaşadıkları güçlükleri %13.3 oranında, kanama bulgularının olmaması nedeniyle unutmayı ise %6.6 oranında seçmiş olduklarını gördük.

Sonuç: Kanama bulgularının kaybolması nedeniyle faktör uygulamasını unutmak yurtdışında yapılmış olan çalışmalarda tedaviye uyumu etkileyen en önemli faktörken bizim çalışmamızda en az seçilen parametre olduğunu gördük.

P18-HEMOFİLİ TAŞIYICISI AKUT PROMİYELOSTİK LÖSEMİLİ HASTADA KANAMA DİYATEZİ YÖNETİMİ

Merve Kestane¹, Osman Akıdan¹, Nergiz Erkut¹, Özlen Bektaş¹, Mehmet Sönmez¹

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı- Trabzon

Amaç : Akut myeloid lösemilerin yaklaşık %10'nunu oluşturan akut promyelositik lösemili (APL) hastalarda saptanan PML/RAR α onkogeni tedavi ilişkili iyi prognoz göstergesi olmakla birlikte, hastalık gelişim sürecinde izlenen akut veya kronik yaygın damariçi pıhtılaşma sendromu (DİC) ve trombositopeni kanamaya bağlı mortalite riskini artırmaktadır. Hemofili A hastalığında taşıyıcı bayanlarda majör travmalar olmadıkça tedavi gerektirecek kanama izlenmemektedir. Bu vaka takdiminde APL tanısı konulan ve DİC bulguları mevcut, iki çocuğu ağır Hemofili A tanısıyla tedavi almakta olan Hemofili A taşıyıcısı bayan hastada, edinsel ve konjenital koagulopati varlığında tedavi yönetimi sunuldu. Üst solunum yolu enfeksiyonu semptomlarıyla başvuran Hemofili A taşıyıcısı 69 yaşında kadın hasta yapılan tetkiklerde sitopeni saptanması üzerine kliniğimize başvurdu. Periferik yaymasında %21 oranında blast izlenen hastanın yapılan kemik iliği aspirasyon ve biyopsisi APL ile uyumlu idi ve sitogenetik incelemede t(15;17) PML/RAR α pozitif saptandı. Hb 9.8 g/dl, plt 22000 mm³, lökosit 8610 mm³, d-dimer 24 mg/l, fibrinojen 162 mg/dl, aPTT 28.6, PT 14.4 ve INR 1.23 olarak saptanan hastaya ATRA-İdarubisin remisyon indüksiyon tedavisi ile eş zamanlı mevcut DİC'e yönelik taze donmuş plazma infüzyonu başlandı. Hastada ilk 3 trombosit süspansiyonu sonrası trombosit refrakterliği gelişti. Mevcut tedavi ile asemptomatik olarak izlenirken, tedavinin 15 gününde hastada baş dönmesi gelişti, kranial manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde sağ temporokspitalde bölgede subdural kanama ve sol postsantral girusta kronik mikrohemorajiler saptandı (Resim). Trombosit değeri 13000 mm³, d-dimer 3.1 mg/l, fibrinojen 533 mg/dl, aPTT 31.47, PT 12.31, INR 1.03 olan hastaya İVİG sonrası trombosit süspansiyonu verildi. Takiplerinde şikayeti geriledi ve kontrol kranial MR görüntülemesinde subdural kanamada gerileme saptandı. Tedavinin 28. gününde sitopenileri düzelen hasta taburcu edildi. Takiben aldığı konsolidasyon tedavilerinde koagülasyon ilişkili sorunla karşılaşmadı. Bu vaka takdimi bize hemofili A taşıyıcısı bayanlarda koagülasyon bozukluğu ile giden hastalıklar varlığında kanama diyatezinin artabileceğini ve bayanlarda ailede Hemofili A tanılı hasta öyküsünün önemini göstermekteydi.

P19-PROFİLAKSİ ALTINDA TEKRARLAYAN İNTRAMUSKULER KANAMALARI OLAN HEMOFİLİ B HASTASI: OLGU SUNUMU

Aslı Bozdemir¹, Sümeyra Atçı¹, Gülsüm Akgün Çağlıyan², Nil Güler²

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, ²Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili B; X'e bağlı kalıtılan, kanama bozuklukları ile seyreden Faktör IX eksikliğidir. İliopsoas kası ve diğer kas içi kanamalar, eklem kanamaları kadar sık görülmemektedir. Ancak kanama miktarının fazla olabilmesi ve sinir basısı yapabilmesi nedeni ile hastane yatışı gerektirebilir. Burada sık tekrarlayan ve büyük çaplı kas içi kanamaları olan Hemofili B tanılı hastamızı sunmayı amaçladık.

Bulgu: 45 yaşında erkek hasta, sekiz yaşında sağ dizde hemartroz nedeni ile dış merkezde yapılan tetkiklerinde, Faktör IX düzeyinin %2 olarak saptanması üzerine Hemofili B tanısı almıştır. Komorbid hastalıkları; hipertansiyon, Hepatit C, obezite (BMI:34 kg/m²), sirotik görünümlü karaciğerdir. 2017 yılından itibaren dokuz kere kanama şüphesi ile hastaneye başvuran hastanın, başvurularının yalnızca dördünde kanama tespit edildi. Psikososyal açıdan uyumsuz olan hasta, bazı yatışlarında tedavisi tamamlanmadan hastaneyi terk etti. İspatlanmış 1. kanama sağ quadriceps ve sağ psoas kasında, 2. kanama sol quadriceps kası medial ve lateralinde, 3. kanama sol quadriceps kası proximal medialinde (70x80 mm), 4. kanama sol proximal adductor kas grubu içinde (80x60x120mm) tespit edildi. Hedeflenen Faktör IX düzeyleri, ilk kanama psoas kasında olduğu için %90, diğer kanamalarda ise %60 olarak planlandı. Hastaya ilk kanama sonrasında haftada iki gün 20 ü/kg Faktör IX profilaksisi başlandı. Profilaksi altındayken üç kez daha kanama gelişen hastada profilaksi dozu haftada üç gün 20ü/kg'a çıkarıldı. Bu profilaksi dozajında son altı aydır yeni bir kanama meydana gelmedi. Hastanın 12 yıl önceki tıbbi kayıtlarında Anti-HCV pozitifliği sebebiyle, interferon tedavisi öncesi karaciğer biyopsisi planlanmış ancak yapılamamıştır. O dönemde yapılan abdomen USG'de karaciğer boyutları ve parankimi normal olan hastanın; 2017'de USG'de karaciğer boyutu midclaviküler hatta 180 mm, parankimi Grade II ekojenitede tespit edildi. 2018'de USG'de karaciğer boyutu midclaviküler hatta 160mm, ekojenitesi Grade II, altı ay önceki abdominal tomografisinde ise karaciğer kontürlerinde hafif lobülasyon, karaciğer segment VI düzeyinde parankim kaybı, dalak 140 mm, dalak hilusunda milimetrik kollateral yapılar, splenik ven çapı 12mm ile normalden büyük olarak değerlendirildi. Hastanın protrombin zamanı (PT) düzeyleri incelendiğinde iki yıl önce (2017) PT:14.9 sn (referans aralık: 10-14.4sn) ile hafif bir uzama görüldü. Son dokuz aydır PT değerleri 15 sn-16,8 sn arasında değişmektedir.

Sonuç: Hastanın son iki yıldır PT değerindeki uzama ve görüntüleme tetkiklerindeki karaciğer değişikliklerinin başlaması ile kanamalarının sıklaşması aynı zaman dilimine denk gelmektedir. Hasta orta derece hemofili olmasına rağmen, profilaksi altında büyük kas içi kanamalarının sık olması, geri planda gelişen sirotik karaciğerin yarattığı ilave hemostaz problemleri sebebiyle olabilir. Hastanın Faktör IX profilaksi dozajı haftada 2 gün 20 ü/kg'dan, haftada 3 gün 20 ü/kg'a çıkartılınca altı aydır yeni gelişen kanama problemi olmadı. Karaciğer hastalığı olan hastalarda haftalık profilaksi dozajının artırılması faydalı olabilir.

P20-HEMOFİLİK DİZ ARTROPATİSİ'NDE EKSTERNAL FİKSATÖR UYGULAMASI: VAKA SUNUMU

Metin Çil¹, Nihal Boz¹, Göksel Leblebisatan¹, İlgen Şaşmaz¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji

Amaç : Hemofili X'e bağlı resesif geçiş gösteren kalıtsal bir kanama bozukluğu olup, en sık morbidite nedeni artropatilerdir. İlerlemiş artropatilerin tedavileri genellikle cerrahi olarak yapılabilmektedir. İlizarov eksternal fiksator uygulamaları artropati düzeltmeleri için iyi bir seçenek olup, tedavi sürecini kısaltmaktadır. Fiksatorün uygulanma öncesi, sırası ve sonrasında yakın takip edilmesi ve uygun tedavi verilmesi önem taşımaktadır. Uygulamanın nadir tecrübeli merkezlerde yapılabilmesi ve multidisipliner bir çalışma gerektirmesi nedeniyle, bir vaka bazında tecrübelerimizi paylaşmayı amaçladık.

Yöntem: 14 yaş erkek, ağır hemofili A tanısı ile takipli, profilaksi altında tekrarlayan sağ diz eklem içi kanamaları sebebiyle hedef eklem gelişmiş. İleri derecede artropati gelişen hastada sağ dizde 50 derece fleksiyon kontraktürü oluşmuştu. Tarafımıza yönlendirilen hasta eklem germe uygulamalarına ve radyoaktif sinovektomi tedavisine uygun değildi. Hastaya eksternal fiksator (EF) yöntemi ile sağ diz eklem hareketliliğinin sağlanması planlandı. İlizarov yöntemi özellikle son yıllarda hemofilik artropatide kullanımı artmakta olan bir EF uygulamasıdır. Osteotomi ve kapsülotomi gibi; kanama eğilimli hastalarda morbiditesi yüksek girişimlere göre daha az invaziv olması ile öne çıkmaktadır. Kontraktüre uğramış eklemün üst alt bölgesinden dairesel metal sabitleyiciler ile açılır mekanizma sayesinde eklem açıklığının sağlanması hedeflenmiştir. Hastamıza operasyon öncesi 100% faktör düzeyi sağlanacak şekilde replasman yapıldı. Operasyon sonrası iki gün 100% faktör düzeyi hedefi ile günde 3 kez, sonraki 3 gün günde 2 kez olmak üzere replasmana yapıldı. Birinci hafta ve sonrasında 30-40% faktör düzeyleri hedeflenerek tedaviye devam edildi. Traneksamik asit birlikte verildi. Günlük yaklaşık 4 x 1 mm olacak şekilde fiksatorün mekanizması hareket ettirildi. 1 ayın sonunda yeterli açıklık sağlandı ve sabitlendi. 3 ay sonunda da fiksator çıkarıldı.

Bulgu: Hastamızda cerrahi uygulama sırasında major bir kanama komplikasyonu gerçekleşmedi. Eksternal fiksatorün hareket mekanizması ilerletilirken yapılan faktör replasmanları ile bir aylık aktif tedavi sırasında da kanama komplikasyonu gözlenmedi. Günlük 4 x 1 mm gibi bir aç hareketi ile hastada herhangi bir ağrı ve gerginlik hissi oluşmadı. Uygulama sonrası üçüncü ayda fiksator çıkarıldı ve fizik tedavi ve rehabilitasyon kısmına geçildi. Profilaksi uygulama günleri ile aynı güne ayarlanan fizik egzersizler sırasında da beklenmedik bir durumla karşılaşılma. Hasta destekli ve sonrasında desteksiz yürür hale getirildi.

Sonuç: Hemartroz oluşumu önlenemez veya zamanında ve yeterli tedavi edilemez ise artropati gelişimi sık olmaktadır. Hemofilik bireyler için bu durum ciddi morbidite nedenidir. İlerlemiş artropatide çeşitli tedavi yöntemleri olmakla birlikte, cerrahi prosedür uygulamaları gerekebilmektedir. Hemofili'de tedavi ajanlarında yaşanan iyi gelişmeler ile major cerrahi prosedürler dahi güvenle uygulanabilmektedir. İlizarov eksternal fiksator yöntemi de bunlardan biridir. Yerleştirilmesi sırasında çok major bir işlem gerekmemesi ve cerrahi komplikasyonunun az olması ile hemofilide tercih sebebidir. Pre ve postop yeterli faktör replasmanı sayesinde ciddi kanama komplikasyonu da gerçekleşmemektedir. Hasta hızla yeterli eklem açıklığına kavuşup mobilize olabilmektedir. Bu vakaların yönetiminde ki tecrübeler artıkça, daha da kolay uygulanabilir bir duruma gelinebilecektir.

P21-SÜNNET SONRASI KANAMA İLE BAŞVURUP FAKTÖR II EKSİKLİĞİ TANISI ALAN OLGU

Özge Özdemir¹, Can Acıpayam², Serpil Dinçer¹, Sevil Doğru¹, Zeynep Kalaycı¹, Hatice İlgen Şaşmaz³

¹KSÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kahramanmaraş, Türkiye, ²KSÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, Kahramanmaraş, Türkiye, ³Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, Adana, Türkiye

Amaç: Faktör II (protrombin) eksikliği en nadir görülen kanama bozukluklarından biridir. Genel popülasyonda tahmin edilen prevalansı 1:2 000 000'dir. Kalıtımı otozomal çekiniktir. Tam eksikliği yaşamla bağdaşmaz. Faktör II eksikliğinde kanamalar çeşitli ve genellikle ciddidir (serebral, gastrointestinal kanama, hematom, ekimoz, epistaksis, menoraji ve hemartroz). Hafif (>%10), orta (%5-10) ve ağır tip kanama (<%5) olmak üzere sınıflandırılabilir. Biz burada 3 yaş 2 aylık sünnnet sonrası uzamış kanama ile başvurusu faktör II eksikliği tanısı alan olguyu sunduk.

Yöntem: OLGU: Daha önce bilinen bir hastalığı olmayan 3 yaş 2 aylık erkek hasta hastane dışında sünnnet edilmiş. Hastanın 10 gün boyunca aralıklı kanaması olmuş. Hasta kanama şikâyeti ile tarafımıza başvurdu. Hasta geldiğinde genel durum kötü, ateş:36,7 OC, solunum:22 /dk, nabız:116 /dk, kan basıncı:90/60 mmHg ve satürasyon:%98sinde, skleralar soluk, cilt soluk, sünnnet yerinde aktif kanaması mevcut idi. Laboratuvar tetkiklerinde; HGB:6,9 g/dl, HCT:%22,6, MCV:79,0 fL, WBC:12650/mm³ idi, PT:26,6 sn, INR:2,29, APTT:40,6 sn ve fibrinojen: 148 mg/dl olarak saptandı. Koagülasyon karışım testi ile normale geldi. Biyokimya parametreleri normal idi. Hasta çocuk yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Aktif kanaması olan genel durumu kötü olan hastaya eritrosit süspansiyonu, taze donmuş plazma ve traneksamik asit tedavisi verildi. Hastada faktör eksikliği düşünülerek Faktör II, V ve X gönderildi. Faktör II: % 1,8 (N:%70-120), faktör V: %119 (N:%70-120) ve faktör X:%82 (N:%70-157) olarak saptandı. Hastaya faktör II (protrombin) eksikliği tanısı konuldu. Aile bilgilendirildi ve kanama yönünden uyarıldı. Hastanın takiplerinde taze donmuş plazma tedavisi gerektiren epistaksisi oldu.

Sonuç: Faktör II (protrombin) eksikliği diğer faktör eksikliklerinden daha nadir görülmektedir. Tanısı koagülasyon testleri ile konabilir. Hastalığın prognozu ve tedavi başlanması hastalığın ciddi kanama riski ile ilişkilidir. Genellikle ciddi kanamalar görüldüğü için kanamayla gelen hastada Faktör II (protrombin) eksikliği düşünülmelidir.

P22-FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ OLAN HASTADA İNTRAKRANİYAL KANAMA YÖNETİMİ

Osman Nuri Özen¹, Can Acıpayam², Sevcan İpek¹, Serpil Dinçer¹, Sevil Doğru¹

¹KSÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kahramanmaraş, Türkiye, ²KSÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, Kahramanmaraş, Türkiye

Amaç: Faktör VII'nin konjenital olarak ya da karaciğer yetmezliği, K vitamini eksikliği ve warfarin tedavisi gibi durumlarda sekonder eksikliği görülebilir. Laboratuvar tanısı protrombin zamanı (PT) uzamasıyla konulmaktadır. Hafif ve orta şiddetteki kanamalarda oral ve parenteral traneksamik asitin tek başına kullanımı yeterli olabilmektedir. Daha şiddetli kanamalarda TDP, PCC, plazma kaynaklı FVII ve rekombinant FVIIa preparatları kullanılmaktadır. Olgumuzda bilinen Faktör VII eksikliği tanısı olan ve travmaya sekonder intrakranial kanama ile gelen hastada rekombinant FVIIa (rFVIIa) tedavisinin yönetimi sunulmaktadır.

Yöntem: OLGU Bilinen FVII eksikliği bulunan 5 yaşındaki erkek hasta yaklaşık 1,5 metre yüksekliğindeki merdivenden düşme nedeniyle acil servise başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde bilinci konfüze, vücutta yaygın peteşi ve ekimoz, sağ kulakta otore ve ağız içinde kanaması mevcuttu. Solunum sayısı 22/dk, nabız 96/dk ve kan basıncı 100/60 mmHg idi. Batın muayenesinde yaygın hassasiyeti mevcuttu, organomegalisi ve ele gelen kitlesi yoktu. Bakılan laboratuvar parametrelerinde: WBC:17530/mm3, HGB:10.6gr/dl, PLT:445000 /mm3, PT:44,4 sn, INR: 3,80 ve aPTT:20 sn olarak saptandı. Beyin tomografisinde: sol temporal lob medial kesimde boyutları 36X25 mm ölçülen intraparaklimal hematomla uyumlu alan görüldü. Hasta beyin cerrahisi tarafından değerlendirildi operasyon düşünülmeydi. Hastanın tedavi öncesi faktör VII düzeyi:%2 idi. Hastaya 21 gün süre ile 4 saatte bir rFVIIa 30 mcg/kg/doz uygulandı. Yatış süresince kontrol beyin tomografileri çekildi. 21 günlük takip ve tedavi sonrası çekilen beyin tomografisinde sol temporal lob medial kesiminde 27X16 mm hipodens alan ve kanamanın rezorbe olduğu görüldü. Hasta T.C. Sağlık Bakanlığı'ndan endikasyon dışı onamı alınarak haftada üç gün 30 mcg/kg/doz profilaktik rFVIIa almaktadır. 5 aydır profilaktik rFVIIa alan hastanın bir kez epistaksisi oldu. Hastanın en son nörolojik muayenesi normal olup, düzenli olarak kontrollere gelmektedir.

Bulgu: TARTIŞMA Faktör VII eksikliği asemptomatikten öldürücü kanamalara kadar varan değişik klinik tablolarla ortaya çıkabilen bir kanama bozukluğudur. Hastalığın toplumdaki sıklığı 1/ 300.000 –500.000 olarak bildirilmiştir. Burun ve diş eti kanamaları gibi mukozal kanamalar, vücutta kolay morarmalar, eklem içi kanamalar sık gözlenen kanama bulgularıdır. Bazı olgular herhangi bir belirti olmaksızın yaşamlarına devam ederken, nadiren yenidoğan döneminde kafa içi kanamalarla tanı alan olgular da mevcuttur. Kadınlarda menoraji sık saptanan bulgularındandır. Uzamış protrombin zamanı ve FVII düzeyinin düşüklüğü tanı için önemli laboratuvar bulgularıdır.

Sonuç: Faktör VII eksikliği kanama bozuklukları içerisinde önemli bir yere sahiptir. Faktör VII eksikliği tanısı olan hastalar değişik kanama semptomları ile başvurabilmektedir. Kanama ile gelen Faktör VII eksikliği tanılı hastaların tedavi yönetimi zordur. Bizim vakamızda travmaya bağlı olarak intrakranial kanama ile gelen Faktör VII eksikliği tanılı hastanın yönetimini gösteren önemli bir olgudur.

P23-İKİ KUZENİN ORTAK KADERİ: HEMOFİLİ B İLE YAŞAMAK

Ayşenur Bahadır¹, Erol Erduran¹, Gökçe Pınar Reis¹

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji BD

Amaç: Hemofili X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğu olup, Faktör VIII ve IX geni X kromozomunun uzun kolunda yerleşiktir. Hastalık genellikle taşıyıcı kadınlardan, erkek çocuklarına geçmektedir. Faktör VIII eksikliği Hemofili A, faktör IX eksikliği ise Hemofili B olarak adlandırılır. Tüm hemofiliklerin %85'ini Hemofili A, %15 kadarını ise hemofili B oluşturur. Biz orta Hemofili B tanısı ile takip ettiğimiz anneleri kardeş olan iki olgumuzu burada tartıştık.

Yöntem: Hemofili B tanısı ile takip edilen 3,5 ve 4 yaşında iki erkek hastamızı burada sunduk. Hastaların anneleri kardeşti.

Bulgu: Olgu 1: 40 haftalık 3500 gram spontan vaginal yolla doğan hasta, 18 günlükken sağ kolda aşı sonrası şişlik şikayeti ile dış merkez yenidoğan bölümüne başvurmuş. Hastanın yapılan tetkiklerinde parsiyel tromboplastin zamanı (PTT) yüksekliği olması nedeni ile pediatrik hematoloji bölümüne gönderilmiş. Hastanın yapılan değerlendirilmesinde faktör IX düzeyinin %2,5 çıkması üzerine Hemofili B tanısı koyularak merkezimizde takibe alındı. Hastanın annesinin erkek kardeşlerinde ve erkek yeğenlerinde de Hemofili B hastalığı vardı. Takibinde 9 aylıkken sağ dirsek kırığı, yaklaşık 4-6 ay ara ile eklem kanaması oldu. Hastaya yaklaşık bir yaşında iken haftada bir 30 U/kg faktör IX profilaksisi başlandı. Hasta yaklaşık 3,5 yaşında olup haftada bir profilaksi almaya devam ediyor. Olgu 2: 36 haftalık 2800 gram SVY ile doğan hastanın 20 günlükken aşı yapılan yerde şişlik, hematoma olması nedeni ile bakılan tetkiklerinde PTT uzunluğu tespit edilmiş. Ailesinde de Hemofili B hastalığı olduğu öğrenilen hastanın faktör IX düzeyi % 2.4 gelmesi üzerine Hemofili B tanısı koyulan hasta takibe alındı. Hastanın üç ve dört aylıkken eklem kanaması, bir yaşında intrakranial kanaması (İKK) oldu. Hastaya İKK sonrası haftada 3 gün olacak şekilde 50 U/kg'dan faktör IX tedavisi başlandı. Faktör IX tedavisi giderek azaltılarak haftada bire düşürüldü. Hastamız yaklaşık 4 yaşında olup, haftada bir faktör IX profilaksisi devam ediyor.

Sonuç: Erken çocukluk döneminde kolay ekimoz oluşumu, eklem içi, kas içi spontan kanamalar, girişimler yada travma sonrası beklenenden uzun süren kanama öyküsü hemofiliyi düşündürmelidir. Kanama bulguların ağırlığı faktör IX'un düzeyi ile doğrudan ilişkilidir. Faktör aktivitesi <%1 olan hastalar ağır, %1-5 arasında olanlar orta ve >%5 olanlar hafif hemofili kliniğine sahiptir. Orta veya ağır hemofili tanılı çocuklarda özellikle emekleme ve yürümeye başladıktan sonra eklem kanamaları, hematomlar oluşmaya başlamaktadır. Bizim olgularımız yenidoğan döneminde kas içi hematoma şikayeti ile başvurmuştu. Faktör düzeyine göre orta hemofili olmalarına rağmen kanama sıklıkları fazla idi. Özellikle kanamalar emekleme ve yürüme döneminde ciddi olmaya başladı. Hastalara başlangıçta kanadıkça tedavi verilmesine rağmen takiplerinde kanama sıklıklarının artması, ciddi kanamalarının olması nedeni ile profilaksi başlandı. Hemofili hastalarının yakın takip edilmesinin yanında hemofili ile yaşamak konusunda ailelerin bilinçlendirilmesi hastaların sağlıklı yaşamasında çok önemli yere sahiptir.

P24-SURİYELİ GÖÇMEN HEMOFİLİ OLGUSUNDA TANI, TEDAVİ VE HASTALIK İLİŞKİLİ ZORLUKLARIN YÖNETİMİ

Mehmet Hanifi Kazancı¹, Faika Hazal Tüper², Ceren Gümüşel¹, İtir Şirinoğlu Demiriz³

¹SBÜ Bakırköy DR. Sadi Konuk Suam İç Hastalıkları Kliniği, ²SBÜ Bakırköy DR. Sadi Konuk Suam Aile Hekimliği Kliniği, ³SBÜ Bakırköy DR. Sadi Konuk Suam Hematoloji Kliniği

Amaç: Hemofili A, X'e bağlı, resesif geçiş gösteren Faktör VIII (FVIII) eksikliği sonucu gelişen, nadir görülen bir hastalık olup, intraartiküler ve kas içi gibi sıra dışı kanamalarla kendini gösterir. FVIII'e karşı gelişen otoantikör (inhibitör) sonucu FVIII'in işlevinin bozulmasıyla ağır kanamalar oluşabilmektedir. Sıklığı yaşla birlikte artar. Altmış dört yaştan küçük olgularda yıllık sıklık milyonda 0,3; > 85 yaş olgularda milyonda 15 olarak saptanmıştır. Ölüm oranları olgu serilerine göre değişmekle birlikte %9-22 arasındadır. İnhibitör oluşumuna yol açan neden, hastaların yaklaşık yarısında saptanamaz. Ülkemizde Suriye'den gelen yoğun göç ile birlikte birçok hemofili hastasının da ülkemize geldiği görülmektedir. Bu hastaların sosyal güvence, hemofili tedavisinin devamı, ilaç temini gibi önemli sorunları da beraberinde gelmektedir. Bu olgumuzda Suriye'den göç eden, hemofili A tanısı alan bir vakanın ülkemizde tedavi ve takibini sunuyoruz.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgu: S.J. 21 yaşında erkek Suriyeli göçmen hasta, acil servise 1 haftadır devam eden sağ dizde ağrı ve şişlik nedeni ile başvurdu. Bakılan vital bulguları normal. Tetkiklerinde ise aPTT: 82.1 sn, PT:15.8 sn INR:1.26 saptandı. Hemogloblin 15.3 g/dL ,trombosit 196 10e3/uL olarak saptandı. Sağ diz 2 yönlü grafide ve yapılan usg de sağ diz femur distalinde sıvı koleksiyonu; hematoma ile uyumlu, tespit edildi. Öyküsünde kardeşinde hemofili olduğu bildirilen hastadan gönderilen tetkiklerde; vWF:ag, vWF:RiCof düzeyleri normaldi. Faktör VIII ise 0,3% saptandı. Faktör VIII inhibitörü negatif saptandı. Hasta hemofili A tanısıyla servise interne edildi. Hastaya rekombinant faktör VIII preparatı 50 IU/kg/gün dozunda verildi. Günlük diz çevresi ölçülen hastanın diz çevresinde çap artışı olmadı. Tedavinin 2.gününde aPTT : 64 sn olan hastanın diz ağrısı gerilemeyince ortopedi bölümüne danışıldı. Ponksiyon yapılması planlanan hastaya 2000 U faktör VIII preparatı verilerek ponksiyon yapıldı. 100 cc hemorajik sıvı örnekleme alındı. Takiplerinde 3.gününde aPTT: 51 sn, 7.gününde aPTT: 40 sn saptanan hastanın dizindeki gerginlik azaldı. Ağrısı tamamen geçti. Hasta tedavinin 8. gününde mobilize edildi ve ardından taburcu edildi. Hastanın mevcut takibi devam etmektedir.

Sonuç: Olgumuzda da olduğu gibi göç yoluyla ülkemize gelen hastaların kendisine hemofili tanısı konulduğu gibi aile öyküsünde de Hemofili saptanabilmektedir. Takipli olmadıkları hastanelere ilk başvurularında hemofilik hastaların ilaç tedavi raporu ve ilaç temini önemli bir sorun olabilmektedir. Tedavide kanamanın önlenmesi amaç olmalıdır. Olgumuzda diğer tetkik ve tedaviler öncesinde zaman kaybetmeden faktör replasmanı yapılmıştır. Faktör konsantresi, gerekli durumlarda taze donmuş plazma, desmopressin ve antifibrinolitik tedavi kullanılan tedaviler arasından yer almaktadır. Hemofili hastasının izlem ve tedavisinin multidisipliner yaklaşımla yapılması mortalite ve morbiditenin önlenmesinde etkili olacaktır.

P25-ASEMPTOMATİK SEYREDEN VE PREOPERATİF TARAMALAR SIRASINDA VON WILEBRAND HASTALIĞI TANISI ALAN 62 YAŞINDA ERKEK HASTA: OLGU SUNUMU

Ceren Gümüsel¹, Dila Deliveli¹, Mehmet Hanifi Kazancı¹, İtir Şirinoğlu Demiriz²

¹SBÜ Bakırköy DR. Sadi Konuk Suam İç Hastalıkları Kliniği, ²SBÜ Bakırköy DR. Sadi Konuk Suam Hematoloji Kliniği

Amaç: Von Willebrand Hastalığı (vWH) toplumda en sık görülen, sıklıkla otozomal dominant geçiş gösteren, von willebrand faktörün eksik veya defektif olması ile karakterize olan bir hemostaz bozukluğudur. Görülme sıklığı %1 civarındadır. Tip 1 vWH en sık görülen (%75-80) alt tipidir. En sık mukokutanöz kanama, menoraji, diş eti kanaması gibi semptomlar görülür. Bu olguda, serebral anevrizma nedeniyle operasyonu planlanan ve asemptomatik seyreden, tip 3 vWH kabul ettiğimiz bir hastayı sunmayı amaçladık.

Yöntem: 62 yaşındaki erkek hasta, serebral anevrizma operasyonu nedeniyle hastanemiz anestezi ve reanimasyon kliniği tarafından yapılan preoperatif değerlendirmesi sırasında bakılan tetkiklerinde APTT: 200 sn, PTZ: 13.9 sn, PT(INR): 1.07, Fibrinojen: 386 mg/dl olması üzerine hematoloji polikliniğine danışıldı. Herhangi bir aktif şikayeti veya kanama bulgusu yoktu. Özgeçmişinde geçirilmiş akciğer tüberkülozu mevcuttu. İlaç kullanımı yoktu. Kanama anamnezi sorgulandığında spontan mukokutanöz kanama veya cerrahi sırasında aşırı miktarda kanama öyküsü olmadığı öğrenildi. İzole APTT yüksekliği olan hastaya faktör eksikliği ayırıcı tanısı kapsamında uygulanan karışım testinde APTT 42.9 sn saptandı. Faktör VIII düzeyi %20.5, Faktör VIII inhibitörü negatif, von willebrand antijen düzeyi %20,3 ve ristosetin kofaktör düzeyi %15 olarak saptandı. Hastaya Tip 3 vWH tanısı konularak Faktör VIII ve vWF tedavisi başlandı, anevrizmaya coil ve stent uygulandı. İşlem öncesi ve sonrası herhangi bir kanama komplikasyonu gelişmeyen hastanın takiplerine hematoloji polikliniğinden devam edilmektedir.

Bulgu: Von Willebrand hastalığı toplumda görülen en yaygın kalıtsal hemostaz bozukluğudur. En sık asemptomatik formu görülür. Olguların ancak %10'unda kanama semptomları bulunmaktadır. Semptomatik hastalar genellikle mukokutanöz kanamalarla seyreder, burun kanaması, diş eti kanaması ve menoraji sıktır. Cerrahi, travma gibi durumlarda hastalar yüksek kanama riski altındadır. Klinik olarak 3 gruba ayrılır: vWF plazma düzeyinde kısmi düşüş olması Tip 1 vWH, vWF'nin fonksiyonunda bozukluk olması Tip 2 vWH, dolaşımda vWF olmaması Tip 3 vWH'dir. Tip 2 vWH ise vWF'nin trombositlere bağlanmasında sorun olması veya Faktör VIII'e bağlanamamasına bağlı olarak Tip 2A, Tip 2B, Tip 2M ve Tip 2N olmak üzere dört gruba ayrılır. Tip 3 ve Tip 2N vWH otozomal resesif, Tip 1, Tip 2A, Tip 2B, Tip 2M vWH otozomal dominant kalıtılır. Tip 1 vWH yaklaşık %70 oranında, en sık görülen alt tiptir. Bizim hastamızın herhangi bir kanama bulgusu olmayıp, preoperatif hazırlık amacıyla tetkik edilene dek herhangi bir bulgu gözlenmemiş, preoperatif tetkiklerinde APTT izole olarak uzun saptanmıştır. Hemofili, Faktör VIII-IX-XI-XII eksikliği, faktör inhibitörü varlığı, antifosfolipid antikor sendromu, heparin kullanımı ön tanıları düşünülmüş; FVIII ve vWF düzeyleri gönderilmiş ve Von Willebrand Hastalığı Tip 3 tanısı konulmuştur. Operasyon öncesinde hastaya FVIII ve VWF verilerek herhangi bir kanama komplikasyonu olmadan opere edilmesi sağlanmıştır.

Sonuç: Bu tip koagülasyon parametreleri bozuklukları saptandığında, von willebrand hastalığı hastanın yaşından bağımsız olarak her zaman akılda tutulmalı, asemptomatik de seyredebileceği akıldan çıkarılmamalıdır.

P26-DEV TROMBOSİTLERİ GÖREMİYORSAN KATARAKT OLABİLİRSİN! KATARAKT TANISIYLA İZLENEN HASTALARDA MAKROTROMBOSİTOPENİ TARAMASI TEK MERKEZ DENEYİMİ

Meryem Albayrak¹, Sibel Çetince², Oğuzhan Şenses², Cansu Çelik², Tevfik Oğurel³

¹Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji BD, ²Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları ABD, ³Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları ABD

Amaç: Trombositopeniyle takipli hastalarda ortalama trombosit hacmi (MPV) göz ardı edilen ve hatalı sonuçlanması mümkün olan, bununla birlikte pek çok hastalıkta ayırıcı tanıda etkili bir parametredir. Dev trombositlerle karakterize makrotrombositopenilerin, takip ve tedavileri farklı konjenital (MYH-9 gen ilişkili hastalıklar, Bernard Soluier vb...) ve akkiz (immün trombositopenik purpura...) pek çok nedeni bulunmaktadır. Özellikle MYH-9 gen ilişkili hastalıkların insidansı 1/100.000 olarak bildirilse de yapılan çalışmalar sıklığının daha fazla olabileceğini göstermektedir. Otozomal dominant geçişli MYH-9 gen ilişkili hastalıklar; döhle benzeri inklüzyon cisimcikleri, nefropati, sensorinöral işitme kaybı ve katarakt eşlik edebilen makrotrombositopenilerdir. Organ tutulumları geç dönemde olmakta, çocukluk çağında makrotrombositopeniler gözden kaçmaktadır. Literatürde işitme kaybı olan gruplar makrotrombositopeni açısından taranmış, katarakt hastalarında tarama çalışması bildirilmemiştir. Kataraktın MYH-9 ilişkili hastalıklarda presenil prezente olduğu ve erken yaşlarda görülebileceği belirtilmektedir. Nefropati, sensorinöral işitme kaybı ve katarakt gibi bulguların erken teşhisi komplikasyonları azaltacak, doğru tanı ve tedaviyi kolaylaştıracaktır. Çalışmamızın amacı hastanemiz Göz Hastalıkları Anabilimdalı'nda izlenen katarakt olgularında makrotrombositopeni varlığını tespit etmek ve Pediatrik Hematoloji Bilimdalında makrotrombositopenisi olan çocuklarda katarakt açısından tarama yapmak ve makrotrombositopeni açısından farkındalık oluşturmaktır.

Yöntem: Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde 2017 Ocak -2019 Aralık tarihleri arasında Göz Hastalıkları Anabilimdalı'nda katarakt tanısı alan hastalar dosya sistemi üzerinden tarandı. Pediatrik Hematoloji Polikliniği'nde makrotrombositopeni ile izlenen çocuklara katarakt açısından tarama yapıldı. Tam kan sayımında trombosit değeri 150.000/mm³'ün altında MPV 10.5/fl üzerinde olanlar makrotrombositopeni olarak değerlendirildi. Taramalarda trombositopenik tespit edilen olgularda MPV değerleri dikkate alındı, periferik yayma değerlendirmesi yapıldı. Aile hikâyeleri alındı.

Bulgu: Kırıkkale Üniversitesi Göz Hastalıkları AD'da KATARAKT tanısıyla izlenen 2200 erişkin hastadan altısında (4 kadın, 2 erkek) trombositopeni (%0.2) saptandı. Altı hastanın trombositopenilerinin (ortalama trombosit sayısı: 131.000/mm³, ortalama MPV değeri: 10.2/fl) tüm kan tetkiklerinde sebat ettiği görüldü. Periferik yaymalarında döhle benzeri inklüzyon cismi görülmedi. İki hastada kronik böbrek yetmezliği klinik tabloya eşlik ediyordu. Göz Polikliniği ile iletişime geçilerek MYH-9 ilişkili hastalıklar için aile öyküsü alınması ve genetik analiz gönderilmesi planlandı. Pediatrik Hematoloji Polikliniği'nde kronik trombositopenisi olan çocuklardan makrotrombositopenili 4 olgunun 2'si kız 2'si erkekti. Ortalama yaşları 16.25 yıl idi. Kronik trombositopenileri olan hastalardan ikisinde işitme kaybı, birinde katarakt saptandı. Katarakt saptanan kız hastanın babasında da trombositopeni mevcuttu. Bir erkek hastanın anne ve babasında trombositopeni saptandı ve annesinde işitme kaybı da mevcuttu. Hastalardan MYH-9 mutasyonu için tetkik gönderildi.

Sonuç: Makrotrombositopenilerde ayırıcı tanıda konjenital ve akkiz nedenler düşünülmeli, MYH-9 gen ilişkili hastalıklar akla gelmelidir. Gerçek insidansı bilinmeyen, tespit edilenden fazla olduğu düşünülen konjenital makrotrombositopeniler, kronik ITP olarak değerlendirilip, kortikosteroid tedavisi ve

splenektomiye kadar giden yanlış tedaviler almaktadır. Yeni hastaların ve hastalıkla ilişkili mutasyonların tespiti için bu konuda farkındalığa ve ileri araştırmalara ihtiyaç vardır. Katarkt, işitme kaybı, böbrek fonksiyon bozukluğu olan hasta gruplarında makrotrombositopeni bakılması gerekirken, makrotrombositopenisi olanların da katarkt, işitme kaybı, nefropati açısından değerlendirilmesi gerektiği düşünülmektedir.

P27-SÜRPRİZLERLE DOLU FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ OLGUSU

Emre Akar¹, İtir Şirinoğlu Demiriz¹

¹Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Faktör VII eksikliği insidental tespit edilen kanama bozuklukları içinde en sık görülen (%46) otozomal resesif geçişli faktör eksikliğidir [1]. Çok düşük faktör düzeyleri (<%2) dışında kanama ve komplikasyon sık karşılaşılan bir durum değildir. Burada çok düşük olmayan faktör VII düzeyi ile hayatı tehdit edici hemoraji saptanan bir faktör VII eksikliği olgusunu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Olgu Sunumu 25 yaşında kadın hasta; 7 yıl önce Erzurum'da erken menstruasyon ve eşlik eden menoraji sebebi ile yapılan tetkiklerinde faktör VII düzeyi: %15 saptanarak faktör VII eksikliği tanısı almıştır. Takip eden süreçte kardiyoloji poliklinik değerlendirmesinde AV blok tanısıyla kardiyak pacemaker takılan olguda; bu işlemde ve günümüze dek hayatı tehdit edici kanama öyküsü bulunmamaktadır. Profilaktik faktör VII replasmanı ihtiyacı olmamıştır. Aralık 2019'da, bilateral alt kadranda olan karın ağrısı yakınmasıyla dış merkez acil servis başvurusunda yapılan abdomen ultrasonografik incelemede Douglas poşunda serbest sıvı izlenmiş ve tetkiklerinde; aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT): 79.7 sn, protrombin zamanı (PT): 16.4 sn, INR: 1.26, Fibrinojen: 320, hemoglobin: 9.6 g/dl, hematokrit:%29.2, trombosit:183000/ µl saptanmıştır. Kadın hastalıkları uzmanı değerlendirmesi ve muayenesini takiben; over kist rüptürü ve batin içi kanama ön tanılarıyla dış merkezde takip için yatırılan hasta progresif hemoglobin düşüşü, genel durum kötüleşmesi sebebi ile acil operasyon için hastanemize sevk edildi. Hastanemizde yapılan tetkiklerinde β-HCG: 4410 mIU/ml ve transvajinal ultrasonografide endometrium doğal, bilateral overler doğal ve Douglas poşunda ve batında yaygın sıvı ve koagülüm tespit edilmesi üzerine ektopik gebelik tanısı konuldu. Dış merkezde taze donmuş plazma replasmanı uygulanmış olan hastada bakılan koagülasyon testleri aPTT:38.2 sn, PT:18.8 sn ve INR: 1.16 olarak saptandı. Sağ adneksiyel alanda izlenen rüptüre hemorajik ektopik gebelik, faktör VII replasmanı yapılmaksızın uygulanan laparoskopik salpenjektomi ile cerrahi olarak tedavi edildi. Hastanın post-operatif takiplerinde kanama saptanmadı. Hematoloji poliklinik kontrolü önerisiyle ikinci gün taburcu edildi.

Bulgu: Tartışma Faktör VII, K vitamini bağımlı plazma proteinlerindendir ve karaciğerde üretilir. Yarı ömrü 6 saat olan protein; koagülasyon kaskadında doku faktörü ile birlikte; faktör IX ve faktör X'un aktifleşmesini sağlar. İnsan Faktör VII geni kromozom 13q34'te yer alan 9 ekzonluk bir gendir. Mutasyonları otozomal resesif kalıtlı ve heterozigot mutasyona sahip olan bireyler çoğunlukla sadece taşıyıcıdırlar. Hastalık cinsiyet ayırımı yapmaz ancak menstruasyon nedeniyle kadınlarda tanı daha sık ve erkendir. Faktör VII eksikliği tespit edilen hastaların %84'ünde faktör VII düzeyi %21-50 arasında iken %36 hastada ise faktör düzeyi <%10'dur [1]. Heterozigot hastaların %55'i preoperatif değerlendirmede saptanan uzamış koagülasyon testleri ile tanı alırken %23'ü cerrahi dışı hemorajiler üzerine tespit edilirler [1]. Diğer kanama bozukluklarına göre Faktör VII eksikliğinin kanama olmaksızın insidental olarak saptanması daha yüksek oranda ılımlı eksikliklerin yer almasına bağlanmaktadır. Faktör VII düzeyi >%10 olan hasta grubunda kanama sık beklenmez hatta çok düşük faktör VII düzeyleri (<%1) ile replasman uygulanmadan yapılan cerrahi girişimlerde kanama komplikasyonu olmadığı bildirilmiştir. [2-3]

Sonuç: Sunmuş olduğumuz olguda da görüldüğü gibi, çok düşük seviyelerde olmayan faktör VII eksikliği tanılı hastaların da hayatı tehdit edici kanamalar ile başvurabileceği unutulmamalıdır. 1-J Thromb Haemost. 2004;2: 248-56. 2-Am J Hematol. 2005; 78: 134. 3-J Thromb Haemost. 2011; 9: 1149.

P28-EDİNSEL FAKTÖR V EKSİKLİĞİ TANILI HASTADA rFVIIa EŞLİĞİNDE İNTRAABDOMİNAL LENF NODUNDAN TRU-CUT BİOPSİ DENEYİMİ

Osman Akıdan¹, Derya Selim Batur², Merve Kestane¹, Nergiz Erkut¹, Özlen Bektaş¹, Mehmet Sönmez¹

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı-Trabzon, ²Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi-Trabzon

Amaç: Pıhtılaşma faktörlerine karşı gelişen otoantikörler, genellikle otoimmün ve neoplastik hastalığı olan kişilerde, ilaç kullanımı veya kolaylaştırıcı bir etken olmadan ortaya çıkabilirler. Sıklıkla otoantikörler faktör VIII ve vWF'e karşı gelişirken nadiren fibrinojen, FII, FV, FVII, FX, FXI, FXII'ye karşıda izlenebilmektedir. Edinilmiş kanama bozuklukları minimal kanamalardan hayati tehdit eden olaylara kadar geniş bir kliniğe sahiptir. Öncesinden bireysel veya aile öyküsü olmayan hastalarda erken tanı konulamazsa ölümcül kanamalara neden olabilmektedir. Bazı hastalar başlangıçta kanama ile prezente olmadığından tanı gecikebilmektedir. Edinilmiş koagülopatilerin erken teşhisi, by-pass edici ajanların kullanılarak akut kanama kontrol edilmesinde ve operasyon hazırlığında önemlidir. Bu vaka takdiminde edinisel FV eksikliği olan hastada intraabdominal lenf nodundan tru-cut biopsi için rFVII ile hazırlık ve işlem sonrası kanama kontrol yönetimi sunuldu. 2017 yılında burun kanaması nedeniyle başvuran hastada PT: 50 sn, aPTT:180 sn ve INR: 5,55 olarak saptanıyor. Takiben mixing testinde PT zamanında düzelme olmayan hastanın FV düzeyi %1olarak bulundu. ANA (-), direkt Coombs (-), immunoglobulin düzeyleri normal, hastanın bilgisayarlı tomografi (BT) incelemesinde patoloji izlenmedi ve antikardiolipin antikorları negatif idi. PSA yüksekliği ve PET-CT incelemede prostat sağ kesiminde hipermetabolik tutulum saptanması üzerine üroloji poliklinik kontrolü önerilen hasta, sonrasında kontrolünü yaptırmamış. Yaklaşık 2 yıl sonra kilo kaybı nedeniyle dış merkezde takip edilen hastanın BT incelemesinde batında büyüğü sağ parailiak bölgede 52x37 mm boyutunda lenfadenopati, toraksta paratrakeal ve subkarinal lenfadenopati saptanıyor. Diagnostik biopsi önerilen hastanın FV düzeyi: %1, FVIII düzeyi normal, FVII, FIX, FXI düzeyi hafif düşük saptandı. Hastaya işlem öncesi 120 mcg/kg dozunda rFVIIa ve 2 ünite trombosit replasmanı yapıldı ve takiben sağ paraaortik lenf nodundan tru-cut biopsi yapıldı. İşlem sonrası 2 saatte bir rVII infüzyonuna devam edildi. Hemoglobin değerleri sabit kalan hastaya 12 saat sonra 80 mcg/kg 3 saatte bir, 2. gün 80 mcg/kg 6 saatte 1, 3. günde 80 mcg/kg 12 saatte bir rVIIa infüzyonu yapıldı. Hasta kanamasız olarak taburcu edildi. Patoloji değerlendirme prostat adenokarsinom metastazı olarak rapor edildi. Bu vaka bize edinisel FV eksikliği olan hastalarda cerrahi girişimlerin rFVIIa replasmanı ile etkin ve güvenilir olarak yapılabileceğini göstermekteydi.

P29-DİFFÜZ BÜYÜK B HÜCRELİ LENFOMA İLE PRESENTE OLAN NON-İNHİBİTÖR FAKTÖR X EKSİKLİĞİ

Mehmet Can Uğur¹, Ece Şahin Hafızoğlu², Sinem Namdaroğlu¹

¹İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji Kliniği, ²İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları Kliniği

Amaç: Faktör X eksikliği, OR geçişli nadir bir faktör eksikliğidir. Hastalık asemptomatik seyredebileceği gibi majör kanamalara da yol açabilmektedir. Orta ve hafif Faktör X eksikliğinde kanama sadece cerrahi girişim ve travmalardan sonra görülebilir. Bazı hastalar rutin tarama ya da aile taraması sırasında tesadüfen tanı alabilirler. Faktör X eksikliği konjenital veya akkiz olabilir. Akkiz olanlar; amiloidoz, böbrek adenokarsinomu, atipik pnömoni ve fungusid zehirlenmeleri ile ortaya çıkar.

Bulgu : 53 yaşında erkek hasta, sol servikal bölgede kitle şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde servikal ve submandibular multipl lenfadenopatiler saptandı. Yapılan boyun ultrasonografisi; sol servikal zincirde yer yer konglomerasyon oluşturan, büyüğü yaklaşık 20x15 mm boyutunda kalın korteksli, patolojik özellikte lenf nodları olarak raporlandı. Tanısal amaçlı lenf nodu eksizyonel biyopsisi planlanan hastanın yapılan preoperatif testlerinde PT:54.0 sn, PTT:55,2 sn, fibrinojen: 301mg/dl saptanınca istenen karışım testlerinde tam düzelme olmadı. İstenen faktör X düzeyi: %3, inhibitör negatif bulundu. Özgeçmişinde hastanın herhangi bir kanama öyküsü yoktu. Soy geçmişinde özellik yoktu. Hastamıza preoperatif 15- 20 IU/kg Taze donmuş plazma replasmanı (TDP) başlandı ancak geçici ve parsiyel yanıt alındı. Tanısal amaçlı lenf nodu biyopsisi yakın takip ve TDP replasmanı ile yapıldı. Hastada peroperatif ve postoperatif kanama olmadı. Lenf nodu biyopsisi diffüz büyük B hücreli lenfoma (WHO/REAL) olarak rapor edildi. Hastamıza Rituksimab, Siklofosfamid, Doksorubisin, Vinkristin, Metilprednizolon (R-CHOP) tedavisi başlandı. Tedavi altında tam yanıt alınan hasta remisyonda ve herhangi bir kanama bulgusu olmadan takibe devam etmektedir.

Sonuç: Faktör X eksikliği erişkin yaşa kadar asemptomatik seyredebilmektedir. Olgumuzda da olduğu gibi travma veya pre-operatif testler sırasında bakılan APTT ve INR'de birlikte uzama görüldüğünde Faktör X eksikliğinden şüphelenilerek faktör düzeyi istenmelidir.

P30-FAKTÖR 7 EKSİKLİĞİ OLAN BİR OLGUDA PSOAS ABSESİ DRENAJI

Ece Şahin¹, Mehmet Can Uğur², Sinem Namdaroğlu²

¹İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları Kliniği, ²İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji Kliniği

Amaç: Faktör 7 eksikliği nadir faktör eksiklikleri grubu içinde en sık görülendir. Hafif burun kanamalarından, ağır kafa içi kanamalara kadar çok farklı şiddette kanama tablolarıyla karşımıza gelebilir. Bazı olguların ileri yaşlara kadar faktör düzeyinden bağımsız olarak asemptomatik kalabileceği bildirilmiştir. Tanısı laboratuvar olarak protrombin zamanı (PZ) nın uzaması ve Faktör 7 seviyesinin tespiti ile konmaktadır. Cerrahi planlanan hastalarda asemptomatik dahi olsa plazma faktör seviyesi ve preoperatif tedavi planı önem taşımaktadır.

Yöntem: Bu olgu sunumunda, tesadüfen preoperatif Faktör 7 eksikliği saptanan psoas absesi olan hastanın ,abse drenajı öncesi rekombinant aktive Faktör 7 (rF7a) ile hazırlanması ve postoperatif yönetimi sunulmaktadır.

Bulgu: 53 yaşında, kadın, hasta, acil servise batın sağ alt kadranda ağrı şikayetiyle başvurdu. Çekilen batın tomografisinde; psoas kası içinde 110x80mm. boyutlu abse ile uyumlu görünüm saptanan hasta, abse drenajı amacıyla genel cerrahi servisine yatırıldı. Preoperatif olarak yapılan rutin testlerinde PT ve INR değerlerinde uzama saptandı (PT:23,8sn, INR: 2,09). Kanama ve pıhtılaşma zamanları normaldi (KZ: 2 dakika 15 saniye, pıhtılaşma zamanı: 3 dk 30 saniye). APTT değeri normaldi. (APTT:26,9sn). Bunun üzerine istenen serum Faktör 7 düzeyi %33 olarak saptandı. Hastanın özgeçmişinde herhangi bir kanama öyküsü yok ve 30 yıl önce miadında komplikasyonsuz normal doğum öyküsü mevcuttu. Hastaya preoperatif ve postoperatif rekombinant Faktör 7a (Novoseven) temin edildi ve abse drenajı gerçekleştirildi. Hastada preoperatif ve postoperatif kanama olmadı.

Sonuç: Faktör 7 eksikliği otozomal resesif geçiş gösterdiğinden, akraba evliliğinin sık görüldüğü ülkemizde önemi artmaktadır. İleri yaşlara kadar faktör düzeyinden bağımsız olarak, Faktör 7 seviyesi <%1 olan olguların bile asemptomatik kalabileceği bildirilmiştir. Konjenital Faktör 7 eksikliği olan bir hastanın ne zaman semptomatik hale geleceği henüz öngörülememektedir. Bu nedenle, her hastadan ayrıntılı anamnez alınmalıdır. Özellikle tetkiklerinde PT'si uzun, APTT'si normal hastalarda Faktör 7 eksikliğinden şüphelenip bu yönde araştırılma yapılmasına yönlendirilmelidir. Acil ya da elektif operasyon bu hastalarda gerektiği takdirde, aktive rekombinat faktör 7 konsantreleri, preoperatif, perioperatif ve postoperatif kanama tedavisi ya da profilaksisinde güvenle kullanılabilir.

P31-BATINDA NADİR GÖRÜLEN KİTLE NEDENİ HEMOFİLİK PSÖDOTÜMÖR: OLGU SUNUMU

Ayşe Gonca Kaçar¹, Simge Çınar Özel¹, Nazlı Gülsüm Akyel², İbrahim Adaletli³, Süheyla Ocak¹, Tülin Tiraje Celkan¹

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji B.D., ²İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Radyoloji A.B.D., ³İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Radyoloji B.D.

Amaç: Hemofilik psödotümör kapsule, kronik ve yavaş büyüyen ve genellikle muskuloskeletal sistemde oluşan hematomdur..(1) Psödotümörler genellikle yumuşak dokularda (genellikle kas içi) tekrarlayan kanamalarla oluşur. Ektravaze olan kanın yetersiz rezorpsiyonu, pıhtılı kan ve nekroze doku içeren kapsüle alan oluşturur.(1) Tekrarlayan aşırı kanamalarla lezyon zamanla genişler ve kitle etkisi yaparak kemik dekstruksiyonu, kas ve cilt nekrozu ektremitelerde uyuşma, güçsüzlük gibi semptomlara neden olur.(2)Komplikasyon olarak komşu organ veya cilde fistülizasyon, kompartman sendromu ve nadiren hayati tehdit eden masif kanama ve rüptüre neden olabilir. Kas ve iskelet dokusu dışında nadiren intraabdominal ve retroperitoneal tutulum olabilir.

Bulgu: 8 yaşında erkek hasta, arkadaşları ile oynarken karnına top çarpması ile oluşan karın ağrısı ile 2. gün acile başvurdu. Daha öncesinde vücutta oluşan morluklar ve iki kez oluşan uzun burun kanaması dışında kanama öyküsü yoktu. Fizik muayenede cildi soluk, kardiyovasküler sistemde 2/6 sistolik sufl ve taşikardi dışında özellik saptanmadı. Yapılan kan tetkiklerinde hemoglobin 6,7 gr/dl saptandı. Batın USG ve MRI’da büyük iyi sınırlı 22x22x25 cmlık yoğun içerikli sol böbreği hafif yukarı, barsakları hafif sağa iten kitle saptandı. aPTT uzun saptanması üzerine tetkiklerde faktör 9 düzeyi 2.9 saptandı. Ailede hemofilili birey yoktu. Hastaya cerrahi yapılmadı,14 gün faktör 9 ile replase edilerek yapılan görüntülemelerde kitle tamamen regrese oldu. Komplikasyon olarak yapışıklık ve fistül oluşmadı.

Sonuç: Günümüzde replasman tedavisi sayesinde psödotümör görülme sıklığı çok azalmıştır. Ancak inhibitörlü hastalarda sorun olabilir. (2)Pseudo tümörün spesifik tedavi yöntemi yoktur (3) etkilenen alanın immobilizasyonu ve faktör tedavisi(4), kemik erozyonu ve cilt ülserasyonu varsa cerrahi (5), bu tedavilerin başarılı olmadığı ve tekrarlayan durumlarda radyoterapi (6) denenebilir. Aspirasyon kistik içeriğin çok kalın olması, relaps, sepsis ve persistan fistül riski nedeniyle önerilmemektedir. Tedavi her hastaya göre bireyselleştirilmelidir.

P32-NADİR BİR HASTALIK: KONJENİTAL TROMBOTİK TROMBOSİTOPENİK PURPURA; 2 VAKA SUNUMU VE LİTERATÜRÜN GÖZDEN GEÇİRİLMESİ

Buğra Sağlam¹, Murat Albayrak¹, Pınar Cömert¹, Senem Maral¹, Hacer Berna Afacan Öztürk¹, Mesut Tıglioğlu¹, Fatma Yılmaz¹, Merih Reis Aras¹, Abdulkemir Yıldız¹

¹Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Konjenital trombotik trombositopenik purpura (TTP); trombositopeni ve mikroanjitopatik hemolitik anemi ile karakterize (MAHA) hayatı tehdit eden bir hastalıktır. Von Willebrand faktör multimerlerini parçalayan proteaz'ı (ADAMTS-13) kodlayan genlerdeki mutasyon sonucu meydana gelmektedir. Neonatal tanı alan erken başlangıçlı klinik seyir gösterebildiği gibi bazı hastalar daha hafif bir klinik ile seyredip erişkinlikte tanı almaktadır. Biz kliniğimizde takip ve tedavi ettiğimiz iki konjenital TTP hastasını literatüre katkısı olacağını düşünerek sunuyoruz.

Bulgu: Vaka 1: 32 yaşında erkek hasta 7 yaşındayken öksürük, ateş, halsizlik ve peteşileri olması sebebi ile hastaneye başvurmuş. Tanı anında Hb değeri:8,9 g/dl, Trombosit değeri:25000 µ/L, LDH: 1460 U/L (Tablo 1) olarak saptanan hasta immün trombositopenik purpura (ITP) tanısıyla 13 yaşına kadar takip edilmiş. Hastanın devam eden takiplerinde periferik yaymada şistosit görülmesi üzerine MAHA düşünülerek ADAMTS-13 düzeyi çalışılmış ve sonuç %3 olarak raporlanması ve inhibitör düzeyi <1 U/ml olarak bulunması üzerine hastaya konjenital TTP tanısı konularak plazma replasman tedavisi uygulanmış. Bu dönemde yapılan gen testi de konjenital TTP tanısı ile uyumlu saptanmış. Halen erişkin hematoloji kliniğinde takipli olan hastaya replasman tedavisi 3 hafta ara ile 3Ü Taze Donmuş Plazma (TDP) olarak uygulanmakta ve aktif yaşantısını sağlıklı olarak devam ettirmektedir. Vaka 2: 32 yaşında kadın hasta 8 yaşındayken boğaz ağrısı, ateş ve halsizlik şikayeti ile hastaneye başvurmuş. Tanıda lökosit değeri:12100/µL, Hb:8,3 g/dl, Trombosit değeri:73,000 µ/L, LDH değeri: 1798 U/L olarak saptanmış (Tablo 1). ADAMTS-13 aktivitesi < % 0,02 olması ve inhibitör 3,74 U/mL olması sonrasında hastaya gen analizi de yapılarak konjenital TTP tanısı konulmuş. TDP replasmanı 3 hafta ara ile 4Ü olarak devam eden hasta 30 yaşındayken doğal yollardan gebe kaldı. Gebeliğin ilk trimesterinde 3 hafta ara ile 4Ü TDP uygulanan hastaya, 2. trimesterde 2 hafta ara ile 2Ü TDP uygulandı. Gebeliğin son trimesterinde haftalık olarak 2Ü TDP uygulanan hastanın 38. haftada S/C ile sağlıklı doğumu gerçekleştirdi ve komplikasyon yaşanmadı. Takiplerine doğumdan sonra 3 aya kadar haftalık olarak devam edildi. Tüm gebelik boyunca şikayetleri ve hemoliz markırları yakından takip edilen hastada hemoliz atağı yaşanmadı ve plazmaferez ihtiyacı olmadı. Halen 3 hafta ara ile 4Ü TDP replasmanı ile sağlıklı ve aktif yaşamına devam etmektedir.

Sonuç: Hayati tehdit eden oldukça nadir olan bu hastalık; basit ve sık karşılaşılan şikayetler ile başvurmakta ve akla getirilmediğinde kolayca atlanabilmektedir. Otozomal resesif bir kalıtım gösterir, von Willebrand multimerlerini küçük parçalara ayıran ADAMTS-13 metalloproteazında mutasyon ile ilişkilidir. Konjenital olmasına rağmen erişkin yaştaki hastalarda da görülebileceği akılda tutulmalıdır. Geniş bir spektrumda klinik prezentasyon gösterebilir, Trombositopeni, artmış LDH, bilirubin ve retikülosit düzeyi, azalmış haptoglobulin düzeyi, periferik yaymada şistosit saptanması en önemli laboratuvar bulguları iken, mikrovasküler tromboz ve buna bağlı gelişen uç organ hasarı klinik tabloyu oluşturabilir. Klinik ve laboratuvar ile hastalığın akla getirilmesi durumunda ADAMTS-13 yetmezliğinin ve inhibitör yokluğunun gösterilebilmesi amacıyla tetkiklerin yapılması hemen sonrasında sonuçlar beklenmeden plazma infüzyonu ile replasman sağlanması önemlidir. ADAMTS-13 düzeyi düşüklüğü ve inhibitör yokluğu ile tanı konup genetik çalışmalar ile mutasyon tayini yapılabilmektedir.

P33-NADİR FAKTÖR EKSİKLİĞİ TANILI HASTALARIMIZIN DÖKÜMÜ

Vildan Çulha¹, Dilek Gürlek Gökçebay¹, Arzu Yazal Erdem¹, Turan Bayhan¹, Hüsniye Neşe Yaralı¹,
Namık Yaşar Özbek¹

¹Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji Bölümü

Amaç: Nadir faktör eksiklikleri (NFE) tüm kalıtsal koagülasyon bozukluklarının % 3-5 ini oluşturur. Görülme sıklığı 1/500.000 ile 1/2.000.000 arasında bildirilmekle birlikte akraba evliliğinin sık olduğu toplumlarda prevalans 1/200.000 gibi daha yüksek oranlara çıkabilir. Nadir görüldükleri için genetik, laboratuvar ve klinik özellikleri ile ilgili bilgiler sınırlıdır. kanamaların şiddeti eksik olan faktöre ve faktör düzeyine bağlıdır. Bu çalışmada hastanemizde tanı almış ve takip edilen NFE olan hastalarımızın dökümü amaçlanmıştır.

Yöntem: Hastanemiz elektronik kayıt sisteminden 2005 - 2019 yılları arasında NFE saptanan hastaların verilerini taradık.

Bulgu: Toplam 163 hastamızda NFE saptadık. FVII eksikliği tanılı hasta sayısını (n=65, % 39.8) literatürle de uyumlu olarak en fazla bulduk. Diğer nadir faktör eksikliklerinin dağılımını FXI (n=25), FXII (n=14), FX (n=14), FV (n=12), a/hipo/disfibrinojenemi (n=12), FXIII (n=9), FV+FIX (n=3), vWF + FXI (n=3), FV + FVIII (n=2), vWF + FX (n=1) olarak tespit ettik. Hastalarımızın ilk başvuru şikayeti operasyon öncesi veya tesadüfen bakılan koagülasyon testlerinde bozukluk, burun kanaması (n=15), hipermenore (n=4), intrakranial kanama (İKK) (n=4), hemartroz (n=3), göbek kanaması (n=2), over kisti rüptürü (n=1) olarak saptandı. Hastalara uygulanan cerrahi işlemler sünnet (n=24), diş çekimi (n=12), tonsillektomi / adenoidektomi (n=4), herni (n=2), inmemiş testis / hidrosel (n=2), endoskopi (n=1), travma sonrası multipl kırık (n=1) olarak görüldü. Hastalara gerektiğinde traneksamik asit ve yerine koyma tedavisine yönelik TDP, rFVIIa, aPCC, fibrinojen konsantresi veya kriopresipitat kullanılmıştır. Toplam 7 hastamıza ise profilaksi başlanması ihtiyacı olmuştur.

Sonuç: Bu çalışma ile nadir faktör eksikliklerinde erken tanı, tedavi ve profilaksi konusunda farkındalık vurgulanmaktadır.

P34-HEMOFİLİ B'YE BAĞLI İLİOPSOAS KANAMASI DENEYİMİ

Simge Çınar Özel¹, Ayşe Gonca Kaçar¹, Nazlı Gülsüm Akyel², Süheyla Ocak¹, İbrahim Adaletli², Tülin Tiraje Celkan¹

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkolojisi Bilim Dalı, ²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Radyoloji Ana Bilim Dalı

Amaç: Hemartroz ve hematomlar, özellikle ağır hemofilili hastalarda spontan veya minör bir travmayı takiben sık görülür ve kas içine olan kanamalar tüm kas-iskelet sistemi kanamalarının yaklaşık %30'unu oluşturur. Kas içi kanamalar hemartrozdan sonra ikinci sık olarak görülmelerine rağmen hemartroza göre daha sinsi bir klinikle karşımıza çıkar. İliopsoas kanaması, atipik görülen bir kas içi kanama olup kanama diyatezi olan hastalarda hayatı tehdit eden ve önemli derecede morbiditeye neden olabilecek bir kanamadır. Ciddi klinik önemine rağmen sıklığı, komplikasyonları ve sonuçları hakkında çok az çalışma vardır. Biz bu çalışmamızda iliopsoas kanaması olan Hemofili B tanılı olgumuzu sunmak istedik.

Bulgu: 17 yaş erkek hasta, orta hemofili B tanısı ile kliniğimizde takipli ve haftada iki gün sekonder profilaksi tedavisi almaktaydı. Hasta yaklaşık 2 gündür olan karın ağrısı ve sol inguinal bölgeye lokalize ağrı şikayetiyle başvurdu. Travma ve ağır egzersiz öyküsünün olmadığı ancak 2 gün önce normal günlük aktivitesine göre daha fazla yürüdüğü (10 km) öğrenildi. Hastanın özgeçmişinde 7 aylıkken ayak parmaklarında tekrarlayan kanamalar nedeniyle tanı almış, Faktör IX düzeyinin %1,2 saptanmış ve ilk kez faktör uygulaması bu dönemde yapılmıştı. Hastanın başvurusundan 3 ay önce hematüri ve perirenal bölgede hemoraji nedeniyle yatış öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde; genel durum orta-iyi, vital bulgular stabil olarak tespit edildi. Karın muayenesinde özellikle sol alt kadranda palpasyonla hassasiyeti mevcuttu. Tetkiklerinde hematüri saptanmadı, inhibitör negatif olarak saptandı. Karın içine kanamadan şüphelenilen hastanın yapılan batın ultrasonunda sol iliopsoas lojundan inguinal bölgeye uzanan yaklaşık 40*30*100 mm boyutlarında kanama alanı saptandı. Rekombinant faktör IX ile 50 IU/kg 24 saatte bir toplam 21 gün faktör replasmanı yapıldı, traneksamik asit başlandı, immobilizasyon sağlandı. Bu tedavinin 24 saat sonrasında hastanın ağrısı azaldı. Yedi gün serviste takip edildi. Mutlak yatak istirahati ve faktör tedavisi ile hematomda belirgin küçülme ve klinik bulgularda tamamen düzelme saptanması üzerine izometrik egzersizler önerildi. Hastamız kanama sonrası 2. ayında olup sekelsiz olarak takip edilmektedir.

Sonuç: Hemofili hastalarında tekrarlayan eklem ve kas içi kanamaları kontraktürlere ve deformitelere neden olabilir ve bu da hastaların normal fiziksel ve fonksiyonel işlevlerini bozarak yaşam kalitelerini düşürebilmektedir. İliopsoas kanaması, hemofili hastalarında atipik lokalizasyon olarak karşılaşılan bir bölge olup insidansı ve komplikasyonları açısından net bir bilgi literatürde bulunmamaktadır. Çeşitli çalışmalarda insidans %0,29 ile %21 arasında bildirilmiştir. Balkan ve ark.'nın 7 yıl süreyle izledikleri 146 hemofili hastasının 8'inde iliopsoas kanaması tespit edilmiş olup, 40 hemofili B hastasının 2'sinde görülmüştür. Ashrani ve ark. retrospektif olarak inceledikleri 297 hemofili hastasının 31'inde iliopsoas kanaması tespit etmişlerdir, 66 Hemofili B hastalarının 9'unda görülmüştür. İliopsoas kanaması morbidite ve mortalite açısından ciddi bir öneme sahip olup; risk faktörlerine ve erken semptomlara daha fazla dikkat edilmesi, uygun erken profilaksi başlanması bu kanamaların gelişme ve sekel kalma riskini azaltabilir. Akut kas içi kanamayı takiben fizyoterapinin başlanması ağrıyı ortadan kaldırmak, kası normal güç ve uzunluğuna geri döndürmek ve kanamanın tekrarlamasını önlemeye yardımcı olacaktır.

P35-HEMOFİLİ A' YA BAĞLI İNTRAGLUTEAL BÖLGEDE YUMUŞAK DOKU KANAMASI OLAN BİR OLGU

Damla Çağla Patır¹, Demircan Güler¹, Atakan Özdoğan¹, Gülin Keskin¹, Cengiz Ceylan¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Hemofili A hastalarındaki temel kusur, X kromozomunda yerleşik olan faktör VIII genindeki spesifik mutasyon nedeniyle karaciğerin sinüzoidal hücrelerinden FVIII koagülasyon faktörünün salgılanmasının ve/veya aktivitesinin bozuk olmasıdır. Hemartroz ve hematoma hastalığının en tipik özelliğidir. Burada, intragluteal bölgede yumuşak doku kanaması olan faktör 8 e inhibitör geliştirmiş bir Hemofili A hastası sunulmuştur.

Yöntem: Bilinen hemofili A tanılı faktör 8 e karşı inhibitör öyküsü olan tarafımızca takipli olan olgu hastanemiz acil servisine dış etlerinde kanama ve kalçada ağrı, şişlik şikayeti ile başvurdu. Hastanın bakılan koagülasyon testlerinde APTT nin ölçülemeyecek düzeyde çıkması üzerine hastanemiz hematoloji servisine yatırıldı. Hastanın kalça eklemi MR ında sağda gluteal kas içerisinde yaklaşık 103 x 77 mm boyutunda içerisinde T1A görüntülerde hiperintens içeren, T2A görüntülerde heterojen hiperintens kas içi yerleşimli düzgün sınırlı hematoma ile uyumlu lezyon rapor edildi. Hastanın ilaçlarını düzenli kullanmadığı ve herhangi bir travma öyküsünün olmadığı öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde kalça eklemine hareket kısıtlılığı mevcuttu. Vitalleri stabildi. Faktör 8 e karşı inhibitör geliştirme öyküsü olan hastaya aktive protrombin kompleks konsantresi başlandı. Koagülasyon testlerinde düzelme olmayan hasta tedaviye yanıtı kabul edildi. Hastaya rekombinant faktör 7a başlandı. Hastanın koagülasyon testlerinde belirgin düzelme saptandı. Kontral kalça MR ında lezyonda küçülme saptandı. Hasta klinik olarak daha rahat yürüyebildiğini ve ağrısının azaldığını belirtti. Hasta hematoloji poliklinik kontrolü önerilerek taburcu edildi.

Sonuç: Hemartroz ve hematomlar, özellikle ağır hemofilili hastalarda spontan veya minör bir travmayı takiben sık görülür ve kas içine olan kanamalar, tüm kas, iskelet sistemi kanamalarının %30'unu oluşturur. Tekrarlayan eklem ve kas içi kanamalar kontraktürlere ve deformitelere neden olmakta ve bu da hastanın normal fiziksel ve fonksiyonel işlevlerini bozmaktadır. Hemofili hastalarında tedavide uygulanan FVIII veya FIX proteinine karşı "antikör-alloantikör" gelişebilir. Bu antikörlerin tedavide kullanılan faktör proteininin işlevini engellemesi söz konusu olduğunda "inhibitör" olarak tanımlanır. Hemofili-A hastalarındaki en sık rastlanan ve en ciddi tedavi komplikasyonudur (%10-30). Bizim vakamızda hastanın inhibitör durumu mevcuttu. Tedavi modalitemiz bu açıdan farklı oldu. Sonuç olarak, hemofilili hastalarında görülen kas içine olan kanamalar alışlageldik lokalizasyonlar dışında nadir olarak atipik lokalizasyonlar da olabileceği göz önüne alınarak, tedavinin gecikmemesi ve olası komplikasyonların önüne geçilmesi yönünden uyarıcı olmalıdır.

P36-GLANZMANN TROMBASTENİ TANILI OLGUDA DİŞ ÇEKİMİ

Saadet Akarsu¹, Fatih Mehmet Ünlü², Savaş Kaan Ünsal²

¹ Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji BD, Elazığ, ²Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Elazığ

Amaç: Glanzmann trombastenisi (GT) en nadir görülen konjenital genetik kalıtsal trombosit hastalıklarından birisidir. İnsidansı 1:1000.000'dir. Tipik mukokütanöz kanama doğumda ya da erken infant döneminde görülür. Diş çekimi sonrası aşırı kanama sıklıkla ilk işareti olabilir. Bu olgularda kanama epizodları burun kanaması, kolay morarma, süt dişleri çıkarken ya da hafif sert fırçalamada dahi dişeti kanaması, gastrointestinal kanama, SSS kanaması, hematüri, hematoma, hemartroz ve menoraji şeklindedir. Bu olgularda rFVII uygulamasının açık endikasyonları net değildir. GT tanısı ile takipli olgumuz, diş çekimi ve dişte restorasyon için hazırlık; işlem anı ve sonrası takibi için sunuldu. Bu şekilde en sık kanamanın mukozal bölgede olduğu bu tanıda diş çekimi işlemine dikkat çekilmek istenildi.

Yöntem: Olgunun işlem öncesi diş hekimliği tarafından değerlendirilmesi yapıldı. Kanama yerleri olan çürük dişler için diş çekimi, restorasyon ve çekilen dişlerin yerine sabit yer tutucu yapılması gerektiği belirtildi. Olgumuza işlemden 1 gün önce profilaktik antibiyotik (ciprofloksasin, klindamisin), traneksamik asit (3x10 mg/kg/doz) ve desmopressin (DDAVP) nazal puff. 1x1 puff (3 gün) başlandı ve pazartesi sabahı için randevu alındı.

Bulgu: AAltı yaş, 20 kg (25-50 p) hasta sol alt süt 1. molar ve sağ alt süt 1.molar dişlerinde çürük şikayetinden dolayı çocuk hematoloji polikliniğimize başvurdu. Tıbbi hikayesinde 10 aylıktan beri GT tanısı ile takip edilmekte olduğu öğrenildi. İlk tanısını burun kanaması ile almıştı. Aşılması tamamdı. Geçmiş laboratuvar tetkiklerinde trombosit sayısı ve morfolojisi normaldi. Kanama zamanı uzamış (12 dk), pıhtı retraksiyonu azalmış ve fizyolojik stimulanlara trombosit agregasyon cevabı anormal (ADP, araziidonik asit ve kollajene cevap yok. Ristosetin 0.5 mg/ml cevap yok. Ristosetin 1.5 mg/ml cevap var.) idi. Anne-baba akraba evliliği mevcut idi. (hala-dayı çocukları). Ailede başka bireyde kanama öyküsü yok. Kanamalarında trombosit süspansiyonu (5 defa TS almış, ES almamış) verilmişti. Fakat burun kanaması kontrol altına alınamamıştı. Daha sonra rFVII (Novoseven® 1 mg) 25 µg/kg/doz (500 µg) ile devam edildi. Hb. 3.1 g/dL, Plt. 239.000 /mm³, PT. 13.1 sn, aPTT. 21.4 sn olarak saptandı. Sabah 07'de 25 µg/kg/doz (500 µg) faktör 7 verildi. Ve arkasından vazokonstriktör ve hemostaza yardımcı olabilmek için 1:100.000 epinefrinli %2 lidokain içeren lokal anestezi yapıldı. Dıştan buz paketi uygulandı. Sol alt süt 1. molar ve sağ alt süt 1. molar dişleri çekildi. Sol üst süt 1. ve 2. molar dişlerine restorasyon yapıldı. Alt çenede çekilen dişlerin yerine sabit yer tutucu yerleştirildi (Resim 2). İşlem sonrası gün 8 doz ile hastanede takip edildi. İşlemden 1 gün sonra ağız hijyenine dikkat etmesi ve günlük bakımı önerilerek taburcu edildi. Yedi gün sonra kontrolde kanama saptanmadı.

Sonuç: Hafif ve orta mukokütanöz kanamalarda antifibrinolitik ve lokal tedbirler genelde yeterlidir. Ağır mukokütanöz kanamalar ve diş çekimi gibi cerrahilerde rFVII kanamayı engellemek için gereklidir. Cerrahi olan ve olmayan kanamalarda rFVIIa, trombosit transfüzyonu ve antifibrinolitik etkili ve güvenli olan ilk tedavi seçeneğidir. Cerrahi olmayan kanamalarda antifibrinolitik genelde yeterlidir. Büyük cerrahi işlemlerde rFVIIa ya da trombosit süspansiyonları ile birlikte antifibrinolitik kullanılabilir. Çocuklar konusunda uzmanlaşmış diş hekimi tanı ve tedavide önemlidir. Kanama diyatezi olan olgularda düzenli diş hekimi kontrolü gereklidir. Hasta, diş hekimi ve hematolog arası düzenli yakın ilişki önemlidir.

P37-FAKTÖR V EKSİKLİĞİ VE İLİOPSOAS HEMATOMU: OLGU SUNUMU

**Serkan Arslan¹, Mustafa Bilici², Rumeysa Tuna², Serap Karaman², Zeynep Karakaş², Deniz Tuğcu²,
Ayşegül Ünüvar², Zuhal Bayramoğlu³**

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, ²İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, ³İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

Amaç: Faktör V eksikliği nadir görülen bir kanama bozukluğudur. Kanama profili faktör düzeyi ile orantısızdır. Hastalar asemptomatik olabileceği gibi, mukozal kanamalar, yumuşak doku hematomu, hemartroz ve nadiren hayatı tehdit edici kanamalar görülebilir. Burada ağır faktör V eksikliği olan ve uylukta ağrı, yürüyememe nedeni ile tetkik edilip iliopsoas hematomu saptadığımız hastayı, nadir görülmesi nedeniyle sunmak istedik.

Bulgu: Onaltı yaşında erkek hasta, sağ uylukta ağrı ve yürüyememe şikâyeti ile başvurdu. Öyküsünde travma yoktu. Özgeçmişinde 3 aylıkken nöbet geçirme sebebi ile intrakranial kanama saptanarak ventriküloperitoneal şant takıldığı ve ağır Faktör V eksikliği (FV:%0,3) tanısı aldığı öğrenildi. Fizik muayenede sağ bacakta hareket kısıtlılığı ve sağ inguinal bölgede hassasiyet saptandı. Batın ultrasonografi ve tomografisinde sağ iliopsoas kası içinde 103x90x215 mm hematoma saptandı. Taze donmuş plazma (TDP) ile ilk 15 gün 20 ml/kg/gün, sonraki 5 gün 10 ml/kg/gün olacak şekilde tedavi edildi. Hematom boyutu giderek azaldı. Fizik tedavi programına alınarak haftada iki kez 10 ml/kg/doz TDP desteğine devam edildi. EMG sağ femoral sinir tutulumu ile uyumlu idi. Tedavinin beşinci ayında yapılan ultrasonografik görüntülemelerde hematomun tamamen gerilediği görüldü. Hasta halen haftada iki kez 10 ml/kg/gün TDP profilaksisi almakta ve fizik tedavi programına devam etmektedir.

Sonuç: İliopsoas hematoma çoğunlukla hemofili A'lı hastalarda görülebilen nadir bir kanama tablosudur. Literatürde FV eksikliğinde iliopsoas hematoma bildirilmemiştir. Kalça, uyluk ve bel ağrısı ile ağrılı kalça ekstansiyonu, öncelikle ileopsas hematomunu düşündürmeli, tanı ve tedavide gecikilmemelidir. Ciddi, tekrarlayan ve hayatı tehdit eden kanamaları olan FV eksikliği tanılı hastalarda, TDP ile uzun süreli profilaksi düşünülebilir. Kanamaların önlenmesinde klinik takip ve hasta uyumu büyük önem taşır.

P38-INHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A TANILI ERİŞKİN HASTADA SÜNNET OPERASYONU YÖNETİMİ

Nurcan Yılmaz¹, Dilan Özgün¹, Aydan Akdeniz¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

Amaç: GİRİŞ:Hemofili A, faktör VIII eksikliği sonucunda gelişen kalıtsal kanama bozukluğu olup, erken çocukluk döneminde kolay ekimoz oluşumu, özellikle eklem içi ve kas içi spontan kanamalar ile girişim ve travma sonrası beklenenden uzun süren kanama öyküsünün varlığı hemofiliyi akla getirmelidir. Kanama bulguların ağırlığı faktör VIII düzeyi ile doğrudan ilişkilidir. Tedavi ve profilakside plazma kaynaklı ve rekombinant FVIII ürünleri kullanılmaktadır. Hemofili A yönetimini zorlayan en önemli problemlerden biri de FVIII e karşı gelişmiş olan inhibitör gelişimidir. İnhibitör varlığında tedavi planı tamamen değişeceğinden cerrahi öncesinde mutlaka inhibitör tayini bakılmalıdır. VAKA:28 yaşında ,4 yaşında aşı sonrası kanama ile hemofili tanı alan erkek hasta haftalık 4500 IU plazma kaynaklı FVIII preparatı ile profilaksi programında iken sünnet operasyonu öncesi tarafımıza yönlendirildi. En son 1.5 yıl önce FVIII: %1 FVIII inh negatif iken, güncel FVIII : %0.7, FVIII inh: 73 BÜ,aPTT: 72 sn idi. Yüksek titreli inhibitörü olan hastaya rFVII ürününü ile operasyon profilaksisi planlandı .ilk dozu preop 30. dk da başlanmak üzere 1. gün 12x6 mg , postop 2. gün 8x6 mg ,3. gün 6x6 mg RFVII uygulandı.Beraberinde transamin ve fibrin glue ile destek tedavisi uygulandı .Peroperasyon dönemi hastanemizde hızlı faktör ve inhibitör düzey tayini yapılamadığından hasta aptt tetkiki ve klinik kanama muayenesi ile takip edildi.Postop 3 gün hospitalize edildikten sonra externe edildi. Evde 3 gün 4x4 mg rFVII ile profilaksiye devam edildi. Sonrasında kanama problemi olmayan hasta halen aktif kanaması olmayıp 1 ay sonra yeniden faktör ve inhibitör tayini yapılmak üzere tedavisiz izlenmektedir. SONUÇ:İnhibitör gelişimi; tedavi ve profilaksi modalitelerini tamamen değiştirmesi ve inatçı kanamalara sebep olması ile hemofili takibindeki en önemli problemlerden birisidir. Özellikle pediatrik çağda ve ilk 50 faktör uygulama dozunda daha sık görülmekle beraber erişkin yaşlarda ve çok sayıda faktör uygulaması sonrasında da görülebilir. RODIN çalışmasına göre rekombinant ve plazma kaynaklı FVIII ürünlerinin benzer inhibitör gelişme riski mevcut iken, SIPPET çalışmasında rekombinant FVIII kullananlarda, plazma kaynaklı FVIII kullananlara göre 50% daha fazla inhibitör gelişim riski olduğu gösterildi.(1,2) Hastamızın plazma kaynaklı FVIII ile profilaksi alırken inhibitör gelişimi gözlemlendiği düşünüldüğünde her iki ürün grubunda da inhibitör gelişme olasılığını aklıda tutulması ve bu nedenle düzenli aralıklarla ve operasyon öncesinde mutlaka faktör ve inhibitör tayini yapılması gerektiği bilinmelidir.

Kaynak 1-Factor VIII products and inhibitor development in severe hemophilia A, N Engl J Med. 2013 Jan 17;368(3):231-9. doi: 10.1056/NEJMoa1208024 2- A Randomized Trial of Factor VIII and Neutralizing Antibodies in Hemophilia A, N Engl J Med. 2016 May 26;374(21):2054-64. doi: 10.1056/NEJMoa1516437

P39-ÜLKEMİZDEKİ EN YÜKSEK REKOMBİNANT FIX ÜRÜNÜ PROFLAKSİ ALAN HEMOFİLİ-B'Lİ BABA –OĞUL

Dilan Özgün¹, Nurcan Yılmaz¹, Aydan Akdeniz¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

Amaç: GİRİŞ:Hemofili B nadir bir kalıtsal kanama bozukluğu olup eklem ve kas içi kanamalarla kendini gösteren, faktör IX eksikliği sonucu gelişen tüm hemofililerin %15 ini kapsayan X 'e bağlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. faktör IX düzeyi ile klinik ciddiyeti birbiri ile ilişkili olup FIX düzeyi azaldıkça kanama sıklık ve şiddeti artar. VAKA 1 – 21 yaşında erkek hasta,2 aylık iken sünnet sonrası durdurulamayan kanaması ile hemofili B tanısı almış olup anne babada akraba evliliği mevcuttu. 21 kuzeninde ve babasında da FIX eksikliği mevcuttu. 105 kg olan hasta haftada 8000 ü faktör almasına rağmen eklem içi kanamaları devam ettiğinden ve hematürisi olduğundan proflaksi dozu arttırılarak haftada 2x6000 ü olarak düzenlendi. takiplerinde halen ayda 3 den fazla kanaması olması üzerine hastanın yeni faktör dozları haftalık totalde aynı kalmak üzere 3x4000 ü olarak yeniden düzenlendi. güncel fix düzeyi %4 olup inhibitör negatif olup hastanın klinik çalışmalara yönlendirilmesi planlandı. VAKA 2- (Baba) 56 yaş erkek hasta adolesan çağda eklem kanamaları ile tanı almış ancak o dönemde Suriye'de yaşayan hasta kanadıkça taze donmuş plazma ile tedavi edilmiş. Halen 4 eklemde ileri derecede hemofilik artropatileri olan, desteksiz yürüyemeyen ve en az 6 eklemi hedef eklem olan hastaya 1 yıl önce total kalça protezi yapıldı. 108 kg olan hastanın haftada 8000 ü faktör almasına rağmen eklem içi kanamaları devam ettiğinden ve hematürisi olduğundan proflaksi dozu arttırılarak 2x6000 ü' ye çıkarıldı. Bununla da 6 aylık seyrinde ayda 3 ten fazla kanama olması üzerine 10 gün önce total haftalık doz aynı kalmak üzere doz sıklığı arttırılarak haftada 3x4000 ü olarak düzenlendi. Güncel faktör düzeyi %1, inhibitörü negatif olan hasta halen bu proflaksiye devam etmektedir. Her iki hastada da genetik analiz çalışmaları planlanmıştır. SONUÇ:Hemofili-B; X e bağlı geçen bu nedenle de genellikle annelerin taşıyıcı olduğu, ailenin erkek çocuklarında görülen kalıtal kanam bozuklul olmakla beraber özellikle akraba evliliklerinde babadan oğla da geçiş söz konusu olmaktadır. Bu nedenle kontrolsüz kanamaları olan hemofilik babası olan çocuklarda bu durum akılda tutulmalıdır. Ayrıca bizim 2 vakamızda olduğu gibi yüksek doza rağmen inatçı kanamaları olan hastalarda genetik analizler mutlaka yapılmalı, farmakokinetikleri belirlenmeli ve hastalar mümkünse klinik çalışmalara yönlendirilmelidir.

P40-YETİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERDE DEPRESYON, ANKSİYETE VE SAĞLIKLA İLGİLİ YAŞAM KALİTESİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN İNCELENMESİ

Sercan Önal Aykar¹, Filiz Can², Salih Aksu³, Fahri Şahin⁴

¹Adnan Menderes Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, ²Hacettepe Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Fakültesi, ³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Dahiliye Anabilim Dalı Hematoloji Bilim Dalı, ⁴Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofili hastalarında en sık görülen komplikasyon kas-iskelet sistemi kanamalarıdır. Yetişkin hemofilik bireyler, yaşamlarının erken evrelerinde aldıkları yetersiz tedavinin fiziksel ve psikolojik sonuçlarıyla karşı karşıyadır. Hemofili, yaşam kalitesi üzerinde olumsuz etkilere sahip olmakla birlikte depresyon gibi yan etkilere neden olabilmektedir. Bu çalışma yetişkin hemofilik bireylerde depresyon ve anksiyete seviyesi ile yaşam kalitesi arasındaki ilişkiyi belirlemek amacıyla planlandı.

Yöntem: Çalışmaya 18-58 yaşları arasında 42 (31:Hemofili A; 11:Hemofili B) hemofili hastası dahil edildi. Bireylerin yaş, boy, kilo, hemofili tipi, hemofili şiddeti ve tedavi yöntemleri kaydedildi. Çalışmaya alınan bireylerin yaşam kalitesi Kısa Form-36 (SF-36) yaşam kalitesi ölçeği ile değerlendirildi. Bu ölçek 36 maddeden oluşan ve sekiz boyutun ölçümünü sağlayan bir ölçektir: genel sağlık, fiziksel fonksiyon, sosyal fonksiyon, ağrı, mental sağlık, vitalite, fiziksel rol ve emosyonel rol. Alt ölçekler sağlığı 0-100 puan arasında değerlendirir. Düşük puanlar kötü sağlık durumunu, yüksek puanlar ise iyi sağlık durumunu gösterir. Katılımcılarda depresif belirti varlığı ve şiddeti Beck Depresyon Ölçeği (BDÖ) kullanılarak, anksiyete seviyesi ise Beck Anksiyete Ölçeği (BAÖ) kullanılarak değerlendirildi. Verilerin analizi için Spearman korelasyon analizi kullanıldı. İstatistiksel anlamlılık düzeyi $p<0.05$ olarak kabul edildi.

Bulgu: Çalışmaya alınan hastaların yaş ortalaması $34,92\pm 11,2$ yıl, Vücut Kitle İndeksi (VKI) ortalamaları $25,71 \pm 4,37$ kg/m² idi. Bireylerin 9'u hafif şiddette (faktör düzeyi % 5-10 U/dl), 9'u orta şiddette (faktör düzeyi % 1-5 U/dl), 24'ü ağır şiddette (faktör düzeyi %0-1 U/dl) hemofilikti. Hastaların 36'sı profilaktik tedavi, 6'sı ise kanadıkça tedavi uyguluyordu. Çalışmaya dahil edilen bireylerde yaş ile depresyon, anksiyete ve yaşam kalitesi alt parametreleri arasında herhangi bir ilişki gözlenmedi ($p>0,05$). Bireylerin depresyon seviyesi ile anksiyete seviyesi ($p=0,000$, $r=0,521$) arasında pozitif yönde ilişki bulunurken; yaşam kalitesinin tüm alt ölçekleri arasında negatif yönde ilişki gözlemlendi; genel sağlık ($p=0,001$, $r=-0,513$), fiziksel fonksiyon ($p=0,001$, $r=-0,503$), sosyal fonksiyon ($p=0,011$, $r=-0,387$), ağrı ($p=0,036$, $r=-0,325$), mental sağlık ($p=0,000$, $r=-0,574$), vitalite ($p=0,000$, $r=-0,587$), fiziksel rol ($p=0,003$, $r=-0,454$) ve emosyonel rol ($p=0,001$, $r=-0,513$). Benzer şekilde, anksiyete seviyesi ile yaşam kalitesinin ağrı ve fiziksel fonksiyon alt ölçekleri dışındaki tüm alt ölçekleri arasında da negatif yönde bir ilişki bulundu; genel sağlık ($p=0,015$, $r=-0,374$), sosyal fonksiyon ($p=0,025$, $r=-0,346$), mental sağlık ($p=0,003$, $r=-0,448$), vitalite ($p=0,030$, $r=-0,335$), fiziksel rol ($p=0,006$, $r=-0,415$) ve emosyonel rol ($p=0,033$, $r=-0,330$).

Sonuç: Hemofili, yaşamın birçok yönünü etkileyebilen kronik bir durumdur. Bu hastalarda depresyon ve anksiyete varlığının yaşam kalitesini olumsuz etkileyebileceği görülmektedir. Bu nedenle hemofilik hastaların depresyon ve anksiyete düzeylerinin belirlenmesi ve tedavi programlarının düzenlenmesinde bu sonuçların da göz önünde bulundurulmasının önemli olacağı düşünülmektedir.

P41-7/24 ULAŞILABİLİR HEMOFİLİ MERKEZİ OLMANIN VE HEMOFİLİ KİMLİK KARTININ ÖNEMİ: ÖLÜMCÜL TRAFİK KAZASI GEÇİREN HEMOFİLİ A HASTASI, OLGU SUNUMU

M.İrem Toksoy Şentürk¹, Hale Bülbül², Yusuf Ulusoy², Ayşenur Aslan², Güray Saydam², Fahri Şahin²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç : Hemofili A, faktör VIII (F VIII) eksikliği nedeniyle gelişen, X kromozomuna bağlı resesif geçiş gösteren kalıtsal bir kanama bozukluğudur. Bu hastalarda travma sonrası bilinç kaybının eşlik ettiği kanamalar hayatı ciddi şekilde tehdit edebilmektedir. Trafik kazası sonrası 112 acil servis ekibince en yakın sağlık kuruluşuna götürülen hasta, 24 saat ulaşım imkanı olan hemofili merkezi olmamız sayesinde hızla acil servisimize sevk ettirilmiştir. Hemofili merkezi olmanın, 24 saat ulaşılabilir olmanın ve hemofili hasta kimlik kartının olmasının hayati önemine dikkat çekmek için bu olguyu paylaşmak istedik.

Yöntem: Ağır Hemofili A (F VIII aktivitesi % 0.3, faktör inhibitörü negatif) tanılı, bilateral dirsek eklemleri hedef eklemler olan ve 4500 U/hafta dozunda rekombinant F VIII preparatı ile profilaksi alan 39 yaşındaki erkek hasta, 03.12.2019 tarihinde gece 01:00 sularında araç içi trafik kazası geçirmiştir. Çoklu travması bulunan hastadan, yakınlarının bizi cep telefonu ile araması sonucu haberimiz olmuştur. Hasta yakınlarına hemen 3000ü FVIII yapmaları söylenmiştir. 112 ekibi hastayı faktör ekstresi bulunmayan en yakın acil servise transfer etmiştir. İlgili acil servis nöbetçi doktoru ile hızla iletişime geçilerek bürokratik işlemler devre dışı bırakılmıştır ve hasta hızla Ege Üniversitesi Hastanesi Acil Servisine sevk ettirilmiştir. Tarafımıza başvurusunda hastanın tansiyonu normal, taşikardik, bilinci konfüze ve oryantasyonu sınırlıydı. Fizik muayenede skalpte kesiler için stapler uygulandığı görüldü. Sağ frontalde abrazyon ve ekimoz alanları, sol ön kolda ve her iki alt ekstremitede deformite, sol diz ve sol tibiada ekimotik alanlar izlendi. Batın palpasyonda rahat, defans ve rebound yoktu. Periferik nabızlar palpabldı, diğer sistem muayeneleri olağandı. Tetkiklerinde aktive parsiyel tromboplastin zamanı 31.8 sn, hemoglobini 10.5 g/dl (ilk başvurduğu merkezde 13.4 g/dl), trombosit sayısı 236 bin/mm³ idi. Direkt grafi ve bilgisayarlı tomografilerinde sol frontal subaraknoid kanama, 2. servikal vertebra fraktörü, sağda seri kot fraktörü ve minimal pnömotoraks, sağ skapula fraktörü, derece 1 dalak laserasyonu, perihepatik serbest sıvı, sol radius diyafiz fraktörü ve solda açık olmak üzere bilateral femur diyafiz fraktörü saptanan hastaya beyin ve sinir cerrahisi, göğüs cerrahisi, genel cerrahi ve ortopedi konsültasyonu istendi. Hasta ilk stabilizasyonun ardından yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Vücut ağırlığı 60 kilogram olan hastaya acil serviste uygulanan ilk 3000 U faktör F VIII yükleme dozunu takiben 12 saatte bir 1500 U F VIII replasmanı yapıldı. Takibinde hematokrit düşüşü olmayan ve operasyon planlanan hastanın tedavisine operasyon öncesi 1 hafta süreyle bu şekilde devam edildi. Bilateral femur fraksiyonuna yönelik opere edilen hastanın tedavisi operasyon sonrası faktör aktivitesi ilk hafta %80-100 olacak şekilde 12 saatte bir 1500 U, 2-3. hafta %60-80 arası olacak şekilde 12 saatte bir 1000 U şeklinde düzenlendi. Hasta operasyon sonrası dönemde stabil seyretti. Yatışı boyunca beyin ve sinir cerrahisi, göğüs cerrahisi ve genel cerrahi tarafından da klinik ve radyolojik olarak takip edilen hastaya ek operasyon yapılması planlanmadı ve hastaya ilgili kliniklerce poliklinik kontrolü planlandı. Hasta kanama olmaksızın taburcu edilerek hemofili polikliniğimize kontrole çağırıldı.

Sonuç: Hemofili hastalarının 7/24 ulaşım sağlayabileceği bir Hemofili merkezi tarafından takip edilmeleri özellikle kaza ve majör travmalarda hayati önem arz etmektedir. Bu hastalar için tanıtıcı bir

kimlik kartının bulunması da özellikle bilinci yerinde olmayan hastalar için çok önemlidir. Özellikle önceden öngörülemeyen trafik kazaları gibi hastanın bilincinin kapanabileceği ve yalnız olabileceği durumlarda Hemofili A kimlik kartı hayat kurtarıcı olabilir.

P42-VON WILLEBRAND HASTASI ADOLESANLARDA ÖNEMLİ BİR SORUN: MENOMETRORAJİ

Gizem İleri¹, Yeşim Yiğit¹, Hülya Türkmen¹, Ayşen Türedi Yıldırım¹

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

Amaç: Giriş: Von Willebrand Hastalığı, von Willebrand faktörünün eksikliği veya fonksiyon bozukluğuna bağlı otozomal geçişli kalıtsal bir kanama bozukluğudur. Üç ana von Willebrand hastalığı türü vardır. En yaygın olan Tip 1 (vWF eksikliği) genellikle hafiftir; tip 2 (anormal vWF) çeşitli alt tiplere sahiptir ve daha az yaygındır; ve nadir görülen tip 3 (vWF yokluğu) en şiddetli formudur. Tip 3 von willebrand hastalığı otozomal resesif kalıttır .Bu hastalığın homozigotlarında vWf düzeyi ölçülemeyecek kadar düşüktür , heterozigotlarda vWf düzeyi normal veya alt sınırındadır.Çocukluk çağındaki en önemli semptomu burun kanamasıdır.Diş eti kanaması,diş çekimi sonrası kanama,sıyrık ve çiziklerden sonra kanama,gastrointestinal kanama,eklem ve yumuşak doku kanaması gibi semptomlarla da gelebilir. Adolesan dönemde vWh olan kızlarda en önemli sorun aşırı uterus kanamalarıdır.

Yöntem: Olgumuz; sık tekrarlayan burun kanamaları ile gittiği dış merkezde bakılan vWf Ag düzeyi:%1 ve Faktör VIII düzeyi:%3 olarak saptanması üzerine vWH tip 3 tanısı almış olup, 2 yaşından itibaren kliniğimizde izlenmektedir. Hastamızın menarş yaşından sonra faktör ihtiyacında belirgin artış olmuştur.12 yıldır Celal Bayar Üniversitesi Çocuk Hematoloji bölümünde takip edilen hastamızın son 4 yıldır menstruel kanamalarının başlaması ile birlikte tedavi uyumsuzluğu ve kontrollere düzenli gelmemesi nedeni ile hemoglobin düzeyini 4 g/dl'ye kadar düşüren derin anemi tablosunda başvuruları olmuştur. Kan transfüzyonuna menarş yaşına kadar hiç ihtiyaç duymayan hastanın hemen her menstruel siklusunda transfüzyon ihtiyacı gelişmiştir. Menstruel kanama dönemlerinde senkop ve ani hemoglobin düşüklükleri ile acil servisimize defalarca başvurusu mevcuttur. Hastamızda yaşam kalitesindeki bozulma, okula devamsızlık ve okul başarısında düşme, menstruel siklusların başında aşırı anksiyete , psikolojik kaygı ve gelecek endişesi gibi duygudurum bozuklukları da gelişmiştir. Jinekoloji, endokrinoloji ve psikiyatri hekimleri ile multidisipliner olarak değerlendirilen hastaya oral kontraseptif tedavi, demir replasman tedavileri ve gereğinde psikoterapi ile destek verilmesine rağmen izlemi ve tedavisi hem hasta hem hekim için önemli bir durumdur.

Bulgu: Tip 3 vWh olan adolesan kızlarda en önemli sorun aşırı uterus kanamaları olup %65-80 inde menoraji görülür. Menorajiye sekonder demir eksikliği ve yaşam kalitesinde bozulma önemli bir sorundur. Hastalarda kanamalar kan transfüzyonu gerektirecek kadar şiddetli olabilir. Menstruel kanamanın sekiz günden fazla sürmesi, bir menstrüasyonda ondan fazla ve normalden büyük ped gereksinimi olması klinik değerlendirmede yol göstericidir. VWh olan kadınlarda hormonal ve hormonal olmayan tedaviler olmak üzere birçok tedavi seçeneği vardır.Yapılan çalışmalarda şiddetli uterus kanamaları nedeni ile histerektomi yapılan olgular vardır. Adolesanlarda doğurganlığın korunması önemlidir. Bu nedenle cerrahi prosedürler yerine tıbbi tedaviler tercih edilmelidir. Traneksamik asit ve p-aminokaproik asit gibi antifibrinolitik ajanlar, adolesanlar için etkili hormonal olmayan tedavi seçenekleridir.

Sonuç: Von Willebrand hastalığı olan adolesan kızların tedavi ve izlemi jinekoloji, hematoloji,endokrinoloji ve psikiyatri ekibini içine alan multidisipliner bir yaklaşım gerektirir.

P43-KRONİK ARTROPATİNİN NADİR BİR SEBEBİ: PERİARTİKÜLER HEMANJİYOM

**Nergis Akay¹, Ayşegül Ünüvar², Deniz Tuğcu², Mustafa Bilici², Rumeysa Tuna², Zuhay Bayramoğlu³,
Önder Kılıçoğlu⁴, Nuray Ayaz⁵, Zeynep Karakaş², Serap Karaman²**

¹İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, ³İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, ⁴İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi Travmatoloji Anabilim Dalı, ⁵İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemanjiom, çocukluk çağının sık rastlanan vasküler iyi huylu tümörleri olup, vücudun her hangi bir bölgesinde gelişebilmesine rağmen sıklıkla baş-boyun bölgesinde görülmektedir. Periartriküler yerleşim oldukça nadirdir ve bulgular, juvenil idiyomatik artrit ve hemofilik artropati gibi hastalıklarla benzerdir. Burada 3 yıldır sağ diz, sağ ayak bileği ve metatars eklemlerinde şişlik ve ağrısı olan, periartriküler hemanjiom teşhisi konan hastamızı, hemanjiomun nadir prezentasyonu nedeniyle sunmak istedik.

Bulgu: On yaşında kız hasta 3 yıldır diz ve ayak bileğinde gittikçe artan şişlik şikayeti ile Çocuk Romatoloji ve Ortopedi kliniklerinden takip edilmiş. Olası juvenil idiyomatik artrit açısından kısa süreli metotreksat tedavisi almış. Tedaviden fayda görmemesi üzerine yapılan MR görüntülemelerinde periartriküler alanda supra ve infrapatellar, parapatellar alanlarda yaygın ekojen kalınlaşma (fibrolipomatöz hipertrofi) ve büyüğü 1 cm çapa ulaşan multipl sayıda T2A hiperintens hemanjiyom ile uyumlu nodüler lezyonlar ve ayak bileğinde hemanjiyomla uyumlu lezyonlar görülen hasta kliniğimize yönlendirilmiş. Hastanın tarafımıza başvurusunda yapılan fizik muayenesinde; sağ dizde ve ayak bileğinde kızarıklık olmaksızın şişlik, ısı artışı ve hareket açıklığında azalma ve aynı tarafta baldır ve uyluk kaslarında atrofi görüldü. Diğer sistemik muayenelerinde özellik saptanmadı. Öz ve soygeçmişte ek özellik saptanmadı. Hastanın merkezimizde tanıya yönelik yapılan ileri tetkiklerinde batin ultrasonografi ve toraks tomografisinde özellik saptanmazken, pelvik MR'da sağ sakro iliak eklem komşuluğunda 9x9mm boyutta T1 ve T2A serilerde hiperintens görünümde düzgün kontürlü benign görünümde nodüler lezyonlar görüldü. Hastanın gelişinde alınan tetkiklerinde hemogram normal, akut faz reaktanları (CRP, ESR) negatif, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri ve hemoglobin elektroforezi normaldi. Koagülasyon tetkiklerinde INR 1.5 (0.85-1.2), PT 19 sn (10-15), APTT 37 sn (24-32), fibrinojen 353 mg/dl görüldü. İleri tetkiklerinde faktör V (%44) ve faktör VII (%63) düzeylerinde hafif düşüklük dışında patoloji saptanmadı. Hasta çocuk tümör konseyi ve hemofili konseyinde MR görüntülemeleri ile değerlendirilerek propranolol başlandı. Ayaktan takibi devam etmektedir.

Sonuç: İntra-artiküler hemanjiyomların; sinoviyal hemanjiyom ve hemanjiyohamartom olmak üzere iki farklı subtipi bulunmaktadır. Bu lezyonlar tekrarlayan eklem içi kanama ve mekanik irritasyon sonucu hemorajik sinovit, artropati tabloları ile karşımıza çıkmaktadır. Tanıda noninvaziv ve duyarlı olması sebebi ile MR görüntüleme öncelikli tetkikler içindedir. Diagnostik artroskopi biyopsi ve patolojik tanı imkanı sağlamakla birlikte invaziv olması sebebi ile çocuklarda daha az tercih edilen bir yöntemdir. Tanı konulduktan sonra lokalize tümörlere artroskopik cerrahi uygulanabilirken, daha geniş alana yayılmış lezyonlarda konservatif tedavi tercih edilmektedir. Kronik artropatisi olan çocuk hastalarda intraartiküler hemanjiom gibi nadir sebepler göz önünde tutulmalıdır. Artrit benzeri klinik ile prezante olan bu hastalığın orak hücreli anemi, hemofilik artropati, juvenil idiyomatik artrit, sinoviyal sarkom gibi benzer klinik tablolardan ayırıcı tanısı yapılmalıdır. Manyetik rezonans (MR) görüntülemelerde lobule

yoğun ierikli sınırları belirsiz heterojen kitle grnm yol gsterici olmaktadır. Anahtar kelimeler:
ocuk, kronik artropati, intraartikler hemanjiom

P44-KIRIKKALE ÜNİVERSİTESİ YENİDOĞAN YOĞUN BAKIM'DA REKOMBİNANT FAKTÖR VIIA KULLANIMI DENEYİMLERİMİZ

Cansu Çelik¹, Sibel Çetince¹, Oğuzhan Şenses¹, Meryem Albayrak², Didem Aliefendioğlu³

¹Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Pediatrik Hematoloji Anabilim Dalı, ³Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Neonatoloji Anabilim Dalı

Amaç: Rekombinant faktör VIIA (rFVIIa), faktör VII eksikliği olan hastalarda veya inhibitör geliştiren hemofili hastalarında kanamanın tedavisi ve profilaksi için endike olan bir hemostatik ajandır. Hemostazı, doku hasarının olduğu veya vasküler bütünlüğün bozulduğu yerlerde doku faktörüne ve aktifleşmiş plateletlere bağlanarak sağlar. Aynı zamanda, doku faktöründen bağımsız bir mekanizma ile, aktifleşmiş platelet ve monositlerin yüzeyindeki faktör X'u direkt olarak aktive ederek de trombin oluşumunu sağlayabilir. Hemostazdaki etkililiği nedeniyle, nonhemofilik hastalarda da kanamaların tedavisinde rFVIIa kullanımı son yıllarda artış göstermektedir. Kanama diyatezi olmayan erişkin hastalarda rFVIIa kullanımına bağlı ciddi tromboembolik komplikasyonlara dair olgu raporları, hemofili olmayan hastalarda ilacın kullanımının güvenilirliğine dair soru işaretleri oluşturmaktadır. Pediatrik hastalarda yapılmış yeterince çalışma bulunmamaktadır. rFVIIa'nın yenidoğan hastalarda kullanımı ise olgu sunumları ile sınırlıdır. Etkin hemostaz yeteneği rFVII kullanımı hayati tehdit eden kanamalarda akla getirmektedir.

Bulgu: Rekombinant faktör VIIa, yenidoğan yoğun bakım ünitemizde hayati tehdit eden kanamaya neden olabilecek çeşitli nedenler ile takip edilen ve kanaması ile kontrol altına alınamayan hastalarda kullanılmaktadır. Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Yenidoğan Ünitesi'nde yatan, hayati tehdit eden kanamaları nedeniyle rFVII kullanılan 5 olgunun verileri sunulmuştur. Olguların gestasyonel haftaları 26-41 hafta arasındadır. Vücut ağırlıkları 1045-3000 gram arasında değişen hastalarımızda, evre 3 nekrotizan enterokolit, sağ diyafragma hernisi operasyonu sonrası kanama, hepatik yetmezlik, hemofagositik sendrom gibi çeşitli etiyolojilerden kaynaklanan, gastrointestinal, pulmoner, intraventriküler, post operatif cerrahi alan kanamaları için rFVIIa etkin olarak kullanılmıştır. 3 olguda kanama kontrolü sağlanmış, ciddi ek morbiditeleri olan 2 hastamızda kanama kontrolü sağlanamamıştır. Olgularda rFVIIa 90 ünite/kg dozunda 2 saat aralıklarla üç kez kullanılmıştır. Yan etki olarak, sık görülen tromboz, bradikardi, hipotansiyon, hipertansiyon, ateş yanıtları takip edilmiştir. Hastaların hiçbirinde yan etki gözlenmemiştir.

Sonuç: Olguların üçünde kanama kontrolü sağlandı. rFVIIa'ya bağlı komplikasyon izlenmedi. Yenidoğan hastalarda, rFVIIa kullanımı, konvansiyonel tedavilere yanıt vermeyen şiddetli kanamalarda faydalı ve hayat kurtarıcı olabilecek bir tedavi şeklidir. Kanama nedeni, ek hastalıklar, kullanım zamanı ve dozuna göre etkinliği değişkenlik gösterebilmektedir. Randomize kontrollü çalışmalar ile rFVIIa'nın yenidoğan hasta popülasyonunda etkinlik ve güvenilirliğini belirlemek, daha etkin ve faydalı tedavi sağlamanın yolunu açacaktır.

P45-PROFİLAKTİK TEDAVİ ALTINDA İLİOPSOAS KASI KANAMASI GEÇİREN HEMOFİLİ B HASTASI: OLGU SUNUMU

Selin Arslan¹, Yusuf Ulusoy², Ayşenur Arslan², Nur Akad Soyer², Güray Saydam², Fahri Şahin²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofili B, Faktör IX (F IX) eksikliği sonucunda gelişen nadir bir kalıtsal kanama bozukluğu olup hemartroz, kas içi kanamalar, artropati gibi komplikasyonlarla kendini gösteren bir hastalıktır. Özellikle ağır hastalarda standart tedavi profilaktik F IX replasman tedavisidir. Hemofilik bireylerde önemli bir morbidite ve iş gücü kaybı nedeni olarak özel bir önem arz eden iliopsoas kası kanaması spontan veya travmaya bağlı olarak ortaya çıkabilir. Bu olgu iliopsoas kanaması olan hemofili B'li bir hastanın erken ve uygun dozda tedavisinin önemini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Bulgu: Başka bir merkezde düzenli takipli hemofili B hastası olan 19 yaşındaki erkek hasta sol kasıkta zonklayıcı ağrısı olması üzerine takipli olduğu Pediatrik Hematoloji'ye başvurmuştur. Burada hastaya 3 gün 2000U/gün FIX yapılmış. Hasta 18 yaşını tamamladığı için takipli olduğu Pediatrik Hematoloji bölümünden tarafımıza yönlendirildi. Gelmeden önce de 4000U/gün FIX yapılmış. Faktör inhibitörü saptanmayan hasta, ayak bilekleri ve dirseklerindeki tekrarlayan eklem içi kanamaları nedeniyle 1000 U/hafta dozunda FIX profilaksisi almaktaydı ve bilinen başka ek bir hastalığı yoktu. Başvurusunda fizik muayenesinde bilinci açık, koopere ve oryante idi. Sol kalça eklem hareketlerinde özellikle kalça fleksiyonunda ileri derecede kısıtlılık saptandı. Diğer sistem muayeneleri olağandı. Tansiyonu 110/64 mmHg, kalp atım hızı 88/dk idi. Tetkiklerinde aktive parsiyel tromboplastin zamanı 28 sn, hemoglobini 10,8 g/dL, trombosit sayısı 357 bin/mm³ idi. Hastaya iliopsoas kanaması şüphesiyle ultrason çekildi. Ultrasonda sol psoas kasında 15x6 cm çapında hematoma izlendi. Vücut ağırlığı 82 kilogram olan hastaya faktör aktivitesi %50 olacak şekilde 7 gün boyunca 4000 U/gün dozunda, ardından 5 gün boyunca 3000 U/gün dozunda faktör replasmanı yapıldı. Bir hafta sonra çekilen kontrol ultrasonunda psoas kasındaki hematoma regrese olduğu gözlemlendi. Eş zamanlı hematokrit düzeyleri de stabil seyreden hastanın kalça hareketlerinde ağrı ve kısıtlılığın azaldığı gözlemlendi. Hasta 3000 U/gün dozunda F IX replasmanına devam edecek şekilde taburcu edilerek 3 gün sonra polikliniğimiz kontrolüne çağrıldı.

Sonuç: İliopsoas kası kanaması hemofili hastalarında gelişebilen seyrek görülmesine rağmen morbidite sonuçlanabilen ciddi bir komplikasyondur. Faktör konsantreleriyle hızlı ve yoğun tedavi bu morbidite üzerine anlamlı derecede etkilidir. Tekrarlamasını önlemek için profilaksinin uygun dozda yapılması gerekmektedir. Pediatrik yaştan erişkin yaşa geçilirken profilaksi dozlarının yeniden gözden geçirilmesi, gerek görülürse dozların artırılması kanama sıklığı ve şiddetini azaltır. İliopsoas kanaması atağı sonrası fizik tedavi de tedavinin önemli bir parçasıdır ve hematoma çözüldükten sonra uzun süreli bir fizik tedavi protokolü sağlanarak kalıcı eklem kısıtlılığı, artroz ve diğer komplikasyonların önün geçilmelidir.

P46-KOMBİNE FAKTÖR EKSİKLİĞİ İLE PREZENTE OLAN MULTİPLE MYELOM OLGUSU

Fadime Ersoy Dursun¹, Şehnaz Kaya¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Multipl myelom (MM) plazma hücrelerinin habis bir hastalıdır. Tüm kanserlerin %1'ini ve hematolojik malignitelerin %10'unu oluşturur. Tanı anında ortalama yaş 66'dır. Multiple myelom olgularında akkiz faktör eksikliği olguları mevcut bildirilen olgularda faktör X eksikliği en sık olup, faktör V, Faktör VII, VIII ayrıca Von Willebrand faktör birlikte ya da izole eksikliği olan nadir olgular bildirilmiştir. Bizim vakada literatürden farklı olarak Faktör V, VIII, X ve VII kombine eksikliği vardı. Tedavi ile de koagülasyon bozukluğuna neden olan faktörlerin düzeyinin normale döndüğü görüldü.

Yöntem: 54 yaşında erkek, öncesinde medikal geçmişi normal iken 3 ay önce başlayan ve şiddeti giderek artan sağ kol ve kalçada ağrı şikâyetiyle fizik tedavi hastanesine başvurmuş. Fizik muayene bulguları sağ kolda hassasiyet dışında normal olarak sonuçlanmış manyetik rezonans görüntülemelerinde sağ humerus proksimalinde medüller kemiği infiltre eden patolojik kırığın eşlik ettiği 66*59 mm kitle imajı görülmüş. Tümör FDG PET - CT de sağ iliak kanadı destrüke eden 96*76 mm kitle imajı ile iskelet sisteminde yaygın litik lezyonlar görülmüş. Ortopedi servisine patolojik humerus shaft kırığı ön tanısıyla ileri tetkik ve tedavi amacıyla yatırılmış, Velpeau bandajı yardımıyla eksternal fikse edilmiş. Kitlenin cerrahi rezeksiyonu ve kırık onarım operasyonu öncesinde WBC: 4,5 10³/uL, HGB: 9,7 g/dl, MCV: 80,2 fL, PLT: 175,0 10³/uL, Total protein: 10,2, Albumin: 3,1, Sedimentasyon: 46 mm/saat, APTT: 52,5 sn, PT: 24,4 sn, INR: 1,91 görülmüş. Tetkik sonuçlarında koagulopati olması sebebiyle hematolojiye konsulte edilmiş. D-Dimer: 0,34 mg/L, Fibrinojen: 220 mg/dl olarak sonuçlanan olgunun ileri incelemesinde Faktör V: 15,8, Faktör VII: 55,3, Faktör VIII: 17,5, Faktör X: 31,8 akkiz kombine faktör eksikliği tespit edildi. İnhibitör negatif geldi. K vitamin replasmanı ile düzelme olmadı. Serum protein elektroforezinde beta 2 fraksiyonunda monoklonal band izlendi. IgA Kappa ile uyumlu serum immunfiksasyon elektroforez bulguları izlendi. Hematoloji servisine devir alındı. Kemik iliği aspirasyonunda %80-90 oranında bazıları çift nükleuslu atipik plazma hücreleri görüldü. FISH ile del 17p (TP53) negatif saptandı. Çevresel kanda IgM: 9 mg/dL, IgG: 396 mg/dL IgA: 5077 mg/dL Kappa hafif zincir: 205,00 mg/L Lambda hafif zincir: 7,58 mg/L, Beta-2 mikroglobulin: 3,135 µg/mL olarak sonuçlandı.

Bulgu: . Multiple Myelom+plazmasitom tanısı ile Durie Salmon evre 3 olan olguya 4 kurs VCD tedavisi ardından 5 seans humerus ve 5 seans iliak kemiğe ışın tedavisi uygulandı. KT sonrası Faktör V, VII, VIII, X düzeyleri normal referans aralığa döndü. Serum ve idrar immunfiksasyon, serum immunoglobulin düzeyleri normale döndü, Otolog KİT yapıldıktan sonra takiplerinde rezidü kitle görüntüsü devam etti ancak PET-CT de FDG tutulumu görülmeydi. Lenalidomid ile takibi sürmektedir.

Sonuç: Multiple myelom olgularında eşlik eden akkiz faktör eksikliği vakaları nadir olmakla birlikte literatürde mevcut. Bildirilen olgularda genellikle faktör eksikliği belirgin olsa da ciddi kanama bulguları ile pek görülmemektedir. Koagülasyon bozukluğu nadir bir durum olsa da son yıllarda bildirilen vaka sayısı artmaktadır. Literatürde Ig G tipi multiple myelom olgularında bildirilmiş olmasına karşılık bizim vaka Ig A tipi olması farklılığıydı. Hastalığın tedavisi ile koagülasyon bozukluğunun düzelmesi hastalığa bağlı protein sentezinin bir baskılanması mı yoksa kullanıma bağlı bir durum ya da malign hücrelerin ve kitlenin içerisinde birikmesi mi bu duruma neden oluyor bilinmemektedir. Bu konuda etyopatogenezin aydınlatılması için ek çalışmalara ihtiyaç vardır.

P47-ÇOCUKLARDA GASTROİNTESTİNAL KANAMANIN NADİR BİR NEDENİ: VASKÜLER MALFORMASYON

**Buse Günyel¹, Rumeysa Tuna², Mustafa Bilici², Serap Karaman², Özlem Durmaz², Deniz Tuğcu²,
Zeynep Karakaş², Zuhale Bayramoğlu³, Ayşegül Ünüvar²**

¹İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, ³İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

Amaç: Gastrointestinal sistem (GİS) kanamaları, kan kaybının miktarı ve kanama lokalizasyonuna göre melena, hematemez veya hematoşezi ile prezente olabilir. Nedene yönelik sistemik değerlendirme önemlidir. İntestinal vasküler malformasyonlar, çocuklarda GİS kanamalarının nadir bir nedeni olup, en sık ince barsaklarda görülür. Burada boyunda vasküler malformasyon sebebi ile takip edilmekte iken, melena ve transfüzyon gerektiren anemi ile başvuran ve multipl intestinal hemanjiom tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Bulgu: Üç yaşında erkek hasta, solukluk ve boyunda şişlik sebebi ile polikliniğimize başvurdu. Öyküsünden 3 aylıktan beri boyunda şişlik olduğu, 1,5 yaşında lenfanjiom tanısı ile intralezyoner bleomisin verildiği öğrenildi. Fizik muayene; boyunda sağ submandibular bölgede 4 cm'lik kitle dışında normaldi. Boyun görüntülemesinde paravertebral kas planları ve yağlı doku içerisinde uzanan 5 cm'lik venöz malformasyon ile uyumlu kistik lezyon mevcuttu. Tetkiklerinde anemisi (Hemoglobin 6.6 mg/dl, Hct:%19,8 MCV 71 fl) mevcut olup, demir eksikliği anemisi ile uyumlu bulundu. Boyundaki kitlenin eksizyonu ile benign vasküler lezyon tanısı kondu. Cerrahi sonrası lokal skleroterapi uygulamaları yapıldı. Aralıklı transfüzyon ihtiyacı olan hastanın melenası nedeniyle çekilen ultrasonografide batında ince barsaklarda çok sayıda hipervasküler, hipoekoik lobule kontürlü fokal mural lezyonlar görüldü. Multipl intestinal mural kavernöz hemanjiom düşünüldü. MR enterografi ve endoskopi ile aynı lezyonlar saptandı. Tedavi olarak propranolol 2 mg/kg/gün ve metilprednizolon 2 mg/kg/gün başlanan hastanın steroid tedavisi 1.ayda azaltılmaya başlanarak kesildi. Klinik kontrol sağlanamaması ve transfüzyon ihtiyacının devam etmesi nedeniyle sirolimus başlanan hastanın transfüzyon ihtiyacı azaldı ve melenası olmadı. Hastanın poliklinik takipleri sorunsuz devam etmektedir.

Sonuç: Çocuklarda intestinal hemanjiomlar, GİS kanamalarının nadir nedenlerindendir. Özellikle vasküler malformasyonları olan veya Klippel-Trénaunay gibi sendromlar nedeniyle takip edilen olgularda, GİS kanaması saptandığında eşlik eden intestinal vasküler malformasyonlar açısından tetkik edilmelidir. Anahtar Kelimeler: Gastrointestinal sistem kanaması, intestinal vasküler malformasyon, intestinal hemanjiom

P48-INHİBİTÖRLÜ VAKADA SANTRAL SİNİR SİSTEMİ KANAMASI YÖNETİMİ

Nihal Boz¹, H. İlgen Şaşmaz², Metin Çil², Göksel Leblebisatan²

¹Çukurova Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, ²Çukurova Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili A, fonksiyonel prokoagülan faktör VIII'in düşük kan düzeyleri ile giden X'e bağlı resesif bir kanama bozukluğudur. Hemofili tedavisindeki temel nokta eksik olan faktörün yerine konmasıdır. Ancak, verilen faktör VIII veya faktör IX'a karşı inhibitör geliştiği durumlarda kanama ataklarının kontrol altına alınması daha güçtür. İnhibitör gelişen hemofili hastamızda oldukça ciddi bir sorun olan santral sinir sistemi kanaması yönetimimizi paylaşmayı hedefledik.

Yöntem: 4 yaşında, inhibitörlü hemofili A hastası kusma ve baş ağrısı şikayeti ile hastanemize başvurdu. Fizik muayenesinde; bilinç açık, oryante, koopere idi. Nörolojik defisit yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde; Hb 10,9 g/dl, WBC:15200/mm³, Plt:455000/mm³ idi. Dirençli kusma ve baş ağrısı devam etmesi üzerine bilgisayarlı beyin tomografisi çekildi. Sol frontal bölgede en büyüğü 8,2 mm ve parietal bölgede multipl epidural hematoma gözlendi. Beyin ödemi tedavisi ve profilaktik antiepileptik tedavi başlandı. 6 saatte bir 50 IU/kg dozunda, aktive Protrombin Complex Konsantresi (aPCC) ile kanamanın kontrol altına alınması hedeflendi.

Bulgu: Takiplerinde hastaya yatışının 5.gününde kontrol görüntüleme yapıldı. Yeni oluşan lezyon olmadığı, bulguların stabil olduğu gözlendi. aPCC 8 saatte bir 50 IUkg/dozunda devam edildi. Yatışının 9. Gününde yapılan görüntülemesinde ise tüm hematoma odaklarında belirgin regresyon olduğu görüldü. aPCC verilme aralığı 12 saat olarak revize edildi. Sonraki günlerde, genel durumu iyi olan hasta tedavisini 21 güne tamamlandı.

Sonuç: Günümüzde inhibitörlü hemofili hastalarında faktör VIII veya IX'dan bağımsız olarak hemostazı sağlayabilen aktif faktör konsantreleri (by-pass edici ajanlar) ve rekombinant faktör VIIa (rFVIIa) kullanılmaktadır (3). Bizde hastamız için bahsi geçen doz ve aralıklar ile aPCC uygulaması sonucunda kanama kontrolü sağladık.

P49-KAPOSİFORM HEMANJİOENDOTELYOMA İLİŞKİLİ KASABACH-MERRİT SENDROMUNUN SİROLİMUS İLE BAŞARILI TEDAVİSİ

Zehra Aslı İşeri Küskü¹, Ayşegül Ünüvar¹, Rümeyza Tuna¹, Mustafa Bilici¹, Deniz Tuğcu¹, Zeynep Karakaş¹, Zuhal Bayramoğlu¹, Gülçin Yegen¹, Serap Karaman¹

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi

Amaç: Kaposiform hemanjiyoendotelyoma, lokal agresif olan ancak metastatik potansiyeli az olan nadir bir vasküler çocukluk çağı tümörüdür. En sık kutanöz lezyonlarla ilişkili yüzeysel ve derin yumuşak doku kitlesi olarak görülür. Kasabach-Merritt sendromu (KMS) olarak bilinen tüketim koagülopatisi ile ilişkili olduğunda potansiyel olarak yaşamı tehdit eder. Bu yazıda, sol uyluk ve perine bölgesini tamamen kaplayan lezyon ve KMS ile prezente olan kaposiform hemanjiyoendotelyoma olgusu sunulmaktadır.

Bulgu: 6 aylık kız hasta, ateş, sol uyluk ve perine bölgesinde şişlik ve morarma nedeniyle getirildi. Öyküsünden postnatal 2. gününde aynı bölgede kitlesi olduğu ve hemanjiom tanısı aldığı, kitlesinin büyümesi nedeniyle 5 aylıkken propranolol tedavisi başlandığı, ancak lezyondaki şişliğe morluğun da eklenmesi üzerine polikliniğimize başvurduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde; göbek altından başlayarak sol dizi geçecek şekilde sol uyluk bölgesini tamamen kaplayan, gluteal bölgeye ve perine bölgesine uzanan sert, kırmızı lezyon ve aynı bölgede ödemli görünüm mevcuttu. Doppler ultrasonografide sol inguinal bölgede yaklaşık 5 cm, sol uyluk distalinde 3,5 cm boyutunda, internal vaskülaritesi bulunan infiltratif tarzda solid lezyonlar saptandı. Tetkiklerinde trombositopeni ve koagülopatisi mevcut olan hastaya hemanjiyoendotelyoma ve buna bağlı KMS geliştiği düşünülerek tedavi başlandı (Metilprednisolon 2 mg/kg/gün ve propranolol 2 mg/kg/gün ve ampisilin-sulbaktam) Tüketim koagülopatisi nedeniyle destek tedavileri verildi (Taze donmuş plazma, eritrosit süspansiyonu, trombosit süspansiyonu transfüzyonları).Lezyonda progresyon olması ve KMS tablosunun düzelmemesi nedeniyle vinkristin ve sirolimus tedavileri başlandı. Tedavi başladıktan sonra 1 hafta içinde hastanın kliniğinde belirgin iyileşme görüldü; lezyon yumuşadı ve rengi açıldı, KMS tablosu geriledi. Lezyondan yapılan tru-cut biyopside fibrin trombüsleri içeren düşük proliferatif aktivite gösteren vasküler lezyon, fibrin trombüslerinin varlığı ve GLUT-1 negatifliği kaposiform hemanjiyoendotelyoma lehine değerlendirildi. Hasta 3 aydır sirolimus ve propranolol tedavisi almakta olup, polikliniğimizde izlemi sorunsuz devam etmektedir.

Sonuç: Kaposiform hemanjiyoendotelyoma, tüketim koagülopatisi ile birlikte olduğunda yaşamı tehdit eder. Sistemik kortikosteroid, propranolol, vinkristin ve bunların kombine kullanımı ile kontrol altına alınamayan vakalarda Sirolimus ile etkin tedavi mümkündür. Hastalık kontrolü için çocuklarda vasküler tümörler ile ilişkili KMS tablosunda mTOR inhibitörü Sirolimus erken dönemde akılda tutulması gereken bir seçenektir. ANAHTAR KELİMELELER: Kaposiform hemanjiyoendotelyoma, Kasabach-Merritt sendromu, mTOR inhibitörü, Sirolimus

P50-AĞIR HEMOFİLİ A HASTALARINDA, TANIDAKİ VON WILLEBRAND ANTİJEN DÜZEYLERİ KANAMA PROFİLİ VE İNHİBİTÖR GELİŞTİRME RİSKİNİ BELİRLEYEBİLİR Mİ?

Mustafa Cemaloğlu¹, Mualla Çetin¹, Selin Aytaç¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Burada, Ağır hemofili A hastalarının, tanı anında VWF antijen seviyelerini değerlendirerek, tanıda düşük düzeylere sahip hastaların daha sık kanayıp kanamadıklarını ve bu hastalardaki inhibitör geliştirme riski geriye dönük olarak incelemek amaçlanmıştır.

Yöntem: 1997-2017 yılları arasında Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalında Ağır hemofili A tanısı alan 40 çocuk hasta retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Bütün hastalar profilaksi tedavisi almakta idi. Kırk hastanın 6(%15)'sında inhibitör geliştirme hikayesi vardı, Ortalama VWF antijen düzeyi 114±40 (32-200)IU/dL olarak saptandı.

Bulgu: Kırk hastanın on tanesinde VWF antijen düzeyi 100 IU/dL'nin altında idi. Bu hastaların beş tanesinde 80 IU/dL'nin altında idi. İlginç olarak bu hastaların hiçbirinde "O" kan grubu olan hasta yoktu. Düşük VWF antijen düzeyine (<100 IU/dL) sahip hastaların ilk kanama yaşı (median 6ay), yüksek VWF antijen düzeyine (≥100 IU/dL) sahip hastaların yaşından (median 18ay) daha küçük bulundu (p=0.05).Tanıdan sonraki bir yıl içinde yıllık kanama oranları ise benzer bulundu. Takip sırasında, on hastanın 2 (%20)'sinde (biri düşük titreli, diğeri yüksek titreli) inhibitör gelişti ve on hastanın yedisine(%70) hedef eklem tutulumu nedeniyle radyosinovektomi yapıldı. Diğer yandan VWF antijen düzeyi ≥100 IU/dL olan otuz hastanın 4(%13) 'ünde(4 yüksek titreli) inhibitör geliştiği görüldü ve bu grupta 5(%16) hastada hedef eklem tutulumu mevcuttu.

Sonuç: VWF akut faz reaktanı olup inflamatuvar durumlarda ve vasküler endotel harabiyetinde plazma düzeyi değişebilmektedir. Ağır Hemofili A hastalarındaki endojen yüksek VWF düzeyinin, FVIII'in stabilitesini arttırması ve FVIII'in yarılanma ömrünü uzatması nedeniyle farmakokinetik etki ile kanama riskini azaltma yönünde etki edebileceği speküle edilmektedir. Diğer taraftan daha az kanayan hastada inhibitör gelişme riski de bir ölçüde azalacaktır. Bu çalışmada, tanı anında VWF antijeni düşük bulunan hastalarda hedef eklem gelişimi daha fazla bulunmuştur. Tanı anında VWF düzeylerinin bilinmesi tanının confirmasyonu ve gelecekteki kanama riskinin belirlenmesinde önemlidir.

P51-HEMOFİLİ HASTALARININ YAŞAM KALİTESİ DEĞERLENDİRMESİ VE FAKTÖR İNFÜZYON PRATİKLERİ

Tekin Aksu¹, Çağrı Coşkun¹, Meliha Farcad¹, Filiz Çelik¹, Selin Aytaç¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Tedaviye uyum hemofili hastalarının yaşam kalitesini artırmaktır. Hasta veya bakım veren kişilerin faktör infüzyon eğitimlerine rağmen, günlük kullanımda sıkça sorunlarla karşılaşmaktadır. Bu araştırmada hemofili hastalarının yaşam kaliteleri ve faktör infüzyon pratikleri değerlendirildi.

Yöntem: Elli iki hemofili A ve B ve beş Von Willebrand tip 3 hastalarından yirmisine faktör infüzyon eğitimi verilmeden önce anket uygulandı. EQ-5D-3L adı verilen bu anket, hastaların hareket kısıtlılığı, öz bakım durumu, günlük olağan işleri, ağrı ve duygu durumlarını ölçen sorular içermektedir. Hastalar genel sağlık durumlarını 0 dan 100'e (en iyi sağlık durumu=100) kadar kantitatif görsel analog skoru ile bildirdiler. Ayrıca hasta ve bakım veren kişilerin faktör infüzyon pratikleri de değerlendirildi.

Bulgu: Çalışmaya dahil edilen hastalarının medyan yaşı 11'di (2.5-19 yaş). Anket değerlendirmesine katılan 20 hastanın 17'si düzenli profilaksi tedavisi alırken, 3'ü kanama durumlarında tedavi almaktaydı. Hastaların %65'i son bir yılda eklem kanaması geçirmediğini, %35'i ise 1-3 kez eklem kanaması geçirdiklerini; %85'i yürümede veya kendi öz bakımlarında güçlük çekmediğini, %70'i olağan işlerini (iş, ders çalışma, ev işleri, aile içi veya boş zaman faaliyetleri) yaparken güçlük çekmediğini bildirdi. Hastaların %75'i ağrı veya rahatsızlık hissetmediğini, %70'i endişe veya moral bozukluklarının olmadığını bildirdi. Genel sağlık durumunu yansıtan medyan görsel analog skor değeri 90'dı (30-100). Hastaların %55'i ilaç infüzyonunu sabah, %11'i ise akşam saatlerinde uygulamaktaydı. Hastaların %60'ı faktör infüzyonunu kendileri veya yakınları tarafından evde yaparken, %40'ı damar yolu sorunları nedeniyle sağlık merkezine başvuruyordu. Hastaların %95'i damar yolu açma ve faktörün sulandırılmasının 5 dakikadan kısa sürdüğünü, %30'u ise infüzyonun 5 dakikadan uzun sürdüğünü bildirdi.

Sonuç: Hemofilide profilaksi tedavisinin etkinliğinin artırılması için, hemofili hastalarının ve bakım veren kişilerin tedavi pratiği bilgilerini arttırmalı ve güncellemeler yapılmalıdır. Tedaviye uyum eğitimleri, değerlendirmeler ve güncellemeler ile hastaların duygu durumları ve genel sağlık durumlarının iyileşeceği düşünüldü.

P52-HEMOFİLİK ÇOCUKLARDA İLEOPSOAS KANAMASI: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Serenay Altunkök¹, Neslihan Karakurt², Sema Eser Kayıkçı¹, Canan Albayrak², Ünsal Özgen²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, ²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Hematoloji BD

Amaç: Hemofilik bireyler kas içi kanamalarda ağrı ve fiziksel kısıtlılık nedeniyle sıklıkla doktora başvururlar. Kas içi kanama, hemartozdan sonra ikinci sıklıkta olup, görülme sıklığı %25-30 civarındadır. Beyer ve ark.'ın Avrupa'daki 20 hemofili merkezinden topladığı 2010 verilerine göre tüm kas kanamalarının %55'ini ileopsoas bölgesinde gelişen kanamalar oluşturmaktadır. İleopsoas kanaması mortalite ve morbiditesi yüksek bir kanama şeklidir. Biz de bu çalışmada merkezimizde hemofili tanısı ile izlenen ve ileopsoas kanaması geçiren hastaları sunmak istedik.

Yöntem: Merkezimizde takip edilen hemofili hastalarından, 2017-2019 tarihleri arasında ileopsoas kanaması geçirenler çalışmaya dahil edildi. Hastaların geliş şikayetleri, tanıda kullanılan görüntüleme yöntemleri, hastanede yatış süreleri ve komplikasyonlar değerlendirildi. Hastalarımıza ilk üç gün faktör düzeyi >%80 (hemofili B için >%60) olacak şekilde, sonrasında ise %50 ve üzeri olacak şekilde faktör replasmanı yapıldı. Hastaların toplam tedavileri 7-10 güne tamamlandı.

Bulgular: Çalışma grubumuza dahil olan on hastanın yedisi(%70) hemofili A, üçü (%30) hemofili B olup sekizi (%80) ağır hemofili (A ve B) ve ikisi (%20) hafif hemofili (B) idi. Bir hemofili hastası inhibitörlü hemofili A idi (inhibitör düzeyi: 11BU). Tüm ağır hemofili hastaları profilaksi almaktaydı. İnhibitörlü hemofili A hastası aktive protrombin kompleks konsantrisi ile profilaksi kullanmaktaydı. Hastaların başvuru ortanca yaşı 9.35 (1-16) yaş idi. Sekiz hastamız kalçada ağrı ve yürümede aksama, iki hastamız ise karın ağrısı şikayetleri ile başvurmuştu. Hastalarımızın yedi tanesinde travma hikayesi mevcuttu. Dokuz hastanın tanısı USG ile konulurken bir hastanın USG sonucu normal olmasına rağmen MR ile değerlendirildiğinde kanama gösterilebildi. Hastalarımıza faktörle beraber traneksamik asit tedavisi verilmemişti. Hospitalizasyon süresi ortanca 7 gün (3-16gün) idi. Bir hastamız yedi günlük tedavi sonrası taburcu edilmiş ve evde tedaviye uyum göstermemiş, faktör uygulamamış ve yatak istirahati yapmamış olup tekrar ağrı ile başvurduğunda kanamanın büyüdüğü gözlenerek tekrar hospitalize edilmişti. Sadece bir hastada gelişen derin anemi nedeniyle transfüzyon yapıldı. Hastalarımızın takiplerinde herhangi bir komplikasyon gözlenmedi, hareket kısıtlılığı tamamen düzeldi.

Sonuç: Literatürde ileopsoas kanamaların çoğunluğu travma sonrası geliştiği bildirilmiştir. Benzer şekilde hastalarımızın %70'inde de travma hikayesi vardı. İleopsoas hematomlarının tanı ve takibinde USG uygun ve non-invazif görüntüleme yöntemi olmasına rağmen kasın derin yerleşimli olması ve özellikle distandü barsak anslarının süperpoze olması USG ile tanıyı zorlaştırmaktadır. Hala en duyarlı tanı yöntemi BT ve MR olarak görülmektedir. Bir hastamızda da USG ile tespit edilemeyen kanama MR ile tespit edilmiştir. İleopsoas kanamasında traneksamik asit kullanımı ile ilgili veriler net değildir. Ancak sınırlı sayıda çalışmada traneksamik asitin faktör tedavisi ile beraber kullanıldığında pıhtıyı sağlamlaştırdığı in vitro gösterilmiştir. Son yıllarda traneksamik asit tedavisi hemofili dışında çeşitli hastalık durumlarında (spinal cerrahi, ortopedik cerrahi, travma hastası, vb) kullanılmış ve kanamanın ve transfüzyon ihtiyacının azaldığı gösterilmiştir. Uygun dozlarda faktör replasmanına ek olarak kullanılabileceğini düşünüyoruz. Literatür incelendiğinde ileopsoas kanaması geçiren hemofili hastalarında uzun dönemde kanama tekrarı, pseudotümör oluşumu, quadriceps paralizi, skolyoz ve kalça eklemde hareket kısıtlılığı bildirilmiştir. Kısa takip süremizde bir hastamızda tekrar kanama

olmuş olup bu hastanın tedaviye uyumsuzluğuyla ilişkili olarak değerlendirilmiştir. Bunun haricinde hastalarımızda hiçbir komplikasyona rastlanmamıştır.

P53-VON WILLEBRAND TİP 3 TANILI HASTANIN İLK CİNSEL İLİŞKİ ÖNCESİ PROFİLAKSİ UYGULAMASI

Erhan Kaçmaz¹, Nil Güler²

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları ABD, ²Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji BD

Amaç: Von Willebrand hastalığı (vWh); von Willebrand faktörünün (vWf) eksikliği veya fonksiyon bozukluklarına bağlı gelişen otozomal geçişli kalıtsal kanama diyatezidir. vWh en sık görülen kalıtsal kanama diyatezlerinden biridir. Toplumda %1 oranında görülmektedir. Hastaların %10'unda kanama bulgusu saptanır. Aşırı menstrual kanamalar (menoraji) en sık görülen kanama nedenidir. Kanaması olan kadın hastaların %65-80'inde menoraji görülmektedir. Faktör eksikliği olan kadın hastalardaki ilk cinsel ilişkideki travmanın hangi boyutta kanama yaptığı yeterince araştırılmamıştır. Polikliniğimize evlilik hazırlığı amacıyla gelen hastanın bu yöndeki talebi sebebiyle hastaya uyguladığımız yaklaşımı paylaşmak istedik.

Yöntem: Vaka

Bulgu: 27 yaşında kadın hasta, ailede vWh öyküsü olması nedeniyle 6 aylıkken tarama sonucunda dış merkezde vWH tanısı almış. Hasta kliniğimize Temmuz 2018 de dış çekimi öncesi başvurdu. O dönemde yapılan tetkiklerinde faktör 8 düzeyi;%4,7, von willebrand faktör (vWf) antijeni:%2,7, vWf, ristosetin kofaktör (RiCof) %6,6 olarak tespit edildi. Haziran 2019'da karın ağrısı şikâyetiyle başvuran hastada yapılan batın görüntülemesinde over hematomu tespit edildi. Hastaya içeriğinde 500 Ünite Faktör VIII aktivitesi ve 1200 Ünite Von Willebrand Faktör Ristosetin Kofaktör bulunduran faktör konsantresi verildi ve hematomu geriledi. İlk cinsel ilişki deneyimi öncesi danışmaya gelen hastaya vWh tip 3 tanısı nedeniyle profilaksi planlandı. Hesaplarımızda 1 kutu 1200 ü vWf içeren faktör konsantresinin 70 kilo bir hastada vWf düzeyini %34 yükselteceği; 48 saatin sonunda yarı ömrü gereği %4 dip faktör düzeyine ineceği hastanın kendisindeki bazal %2,7 faktörle birlikte %6 civarı faktör bulunduracağı düşünüldü. Hastaya ilk ilişki öncesinde tek kutu faktör konsantresi uygulaması, hymen perforasyonun olduktan sonra başka faktör uygulamaması önerildi. Başka bir sebeple cinsel ilişki gerçekleşemezse ilk yapılan faktörün yarı ömrü sebebiyle miktarı azalacağı için günde bir kutu olacak şekilde yedek 3 kutu faktör reçete edildi.

Sonuç: Hastamızdaki vWf düzeyi %2 olduğu için ilk cinsel ilişkideki olası travmatik sorun hymen kaynaklı da olabileceği gibi vajina duvarları kaynaklı da olabilir. Bu yüzden hastayı faktör düzeyi açısından güvenli sınıra çekmek istedik. Faktör eksikliği olan kadın hastalar jinekolojik kanamalarını rahatlıkla ifade edememektedir. Hekimlerin de bu konuda hastayı utandırmamak amacıyla yeterli sorgulama yapmama durumu olabilir. Literatür taramamızda ilk cinsel ilişkisiyle ilgili kanama sorunları, olası kanamalara nasıl yaklaşıldığı, herhangi bir profilaksi uygulamasına yönelik veri bulunamamıştır. Bu konuda daha geniş ve sistematik, hastaların sorulan sorulara çekinmeden cevap verebileceği çalışma düzeneklerinin kurulması gerektiğine inanmaktayız.

P54-İNTRAOKULER VE İNTRAKRANİAL KANAMA GELİŞEN AFİBRİNOJENEMİ TANILI BİR HASTA DA SEKONDER PROFİLAKSİ UYGULAMASI

Zeynep Karakaş¹, Mustafa Bilici¹, Selin Varol², Deniz Tuğcu¹, Serap Karaman¹, Rumeysa Tuna¹, Nur Kır³, Altay Sencer⁴, Ayşegül Ünüvar¹

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji BD, ²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, ³İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları BD, ⁴İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Beyin Cerrahisi BD

Amaç: Konjenital afibrinojenemi oldukça nadir görülen otozomal resesif bir kanama bozukluğudur. Klinik bulgular küçük kanama epizodlarından hayatı tehdit eden hemorajik veya tromboembolik olaylara kadar değişebilir. Göbek bağı kanaması hastalığın ilk belirtisidir. Çocukluk çağında nadir görülen kafa içi kanaması ölümlerle sonuçlanabilmektedir. Hastalığın tedavisi için özel plazma türevi faktör konsantresi bulunmaktadır. Ciddi kanamaları önlemek için profilaktik fibrinojen replasmanı kullanımı konusunda fikir birliği yoktur.

Yöntem: İntraokuler ve intrakranial kanaması cerrahi olarak tedavi edilen, izleminde profilaktik fibrinojen konsantresi kullanılan afibrinojenemi tanılı bir olgu sunuldu.

Bulgu: 4,5 aylık bir kız çocuğu sol gözde kızarıklık şikayeti ile başvurdu. Son iki gündür ateş ve huzursuzluk nedeni ile muayenesinde otit saptandığı öğrenildi. Anne baba arasında akraba evliliği mevcuttu. Yenidoğan döneminde göbek kanaması gelişmesi nedeni ile yapılan tetkiklerinde afibrinojenemi tanısı konulduğu öğrenildi. Hastanın oftalmolojik muayenesinde sol gözde hifema, göz içi kanama ve retina dekolmanı saptandı. Kraniyal tomografisinde oksipital bölgede epidural kanama mevcuttu. Beyin cerrahisi tarafından acil girişim planlandı ve 50 mg/kg fibrinojen konsantresi verilerek hasta opere edildi. Oftalmologlar tarafından dekolman cerrahisi yapıldı ancak sol gözde körlük gelişti. Öykü derinleştirildiğinde hastanın otit nedeni ile çok huzursuz olduğu ve sakinleştirmek için hastanın sallandığı öğrenildi (sarsılmış bebek sendromu).

Sonuç: Afibrinojenemi tanısı ile izlenen hastaların profilaktik tedavisi konusunda fikir birliği yoktur. Aile öyküsünde ciddi kanama öyküsü olan ya da ciddi kanama geçiren olgularda veya fibrinojen aktivitesi <0.1 g / l ise; mevcut kılavuzlar fibrinojen kullanımı ile uzun süreli profilaksi sağlanmasını önermektedir. > 0.5 g / l fibrinojen aktivite düzeyini sağlayacak şekilde haftada bir kez 50-100 mg / kg fibrinojen konsantresi kullanımı önerilmektedir.

P55-UYLUKTA ŞİŞLİK ŞİKAYETİYLE BAŞVURAN HEMOFİLİ A OLGUSUNDA TESPİT EDİLEN FEMORAL ARTER PSEUDOANEVRİZMASI VE YÖNETİMİ

Ümran Çalışkan¹, Hüseyin Tokgöz², Ayşe Şimşek²

¹KTO Karatay Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Onkoloji BD, ²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Onkoloji BD

Amaç: Hemofili A, X'e bağlı resesif geçişli bir kanama diyatezidir. Sıklıkla kas eklem kanamaları ile seyreden bir hastalıktır. Psödoanevrizma, arteriyel duvar rüptüründen kaynaklanan kan sızıntısının fibroz bir kapsülle sarılması sonucu oluşur. Pseudoanevrizma gibi damarsal problemler ise hemofilik bireylerde çok seyrek görülmekte olup, vasküler girişim gerektirdiği için önemli problemlere yol açabilmektedir.

Yöntem: Burada A-V fistüle bağlı pseudoanevrizma gelişen ve vasküler cerrahi tedavi gereksinimi olan hemofilik bir hastanın perioperatif yönetimi sunulmuştur.

Bulgu: 16 yaşında erkek hasta, ilk kez 4 aylıkken uylukta enjeksiyon yerinde şişlik şikayeti ile başvurdu. Anne baba akrabalığı ve soyda kanama diyatezi öyküsü yoktu. Tam kan sayımı normal, periferik yaymada trombositler bol kümeli, PT normal, aPTT uzun, fibrinojen normal olan hastanın F VIII düzeyi % 0,9 geldi ve hemofili A tanısı kondu. Takibinde 18 aylıkken sağ dizinde hemartroz gelişen hastaya primer profilaksi olarak haftada 1 gün 50Ü/kg/doz FVIII profilaksisi başlandı. Daha sonraki takibinde aralıklı kas eklem kanamaları nedeniyle profilaksi dozu tedricen haftada 3 gün 30 Ü/kg/doza çıkıldı. İnhibitör düzeyi negatif seyretti. Hasta 14 yaşında iken hafif bir travma sonrasında oluşan sağ uylukta şişlik şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde sağ uylukta şişlik üzerinde pulsasyon alınıyordu. Yapılan USG de 4x3 cm ebatlarında hematoma görüldü. Hastaya faktör VIII replasmanı başlandı. Dopler USG ve MR anjio incelemesinde sağ uyluk boyunca vasküler yapıların çevresinde psödoanevrizma izlendi. Kalp Damar Cerrahisi ile konsülte edilen hastaya rüptür riski nedeniyle cerrahi tedavi önerildi. Cerrahi öncesinde bakılan inhibitör testi negatifti. Major cerrahi kabul edip, FVIII aktivitesini %100'e çıkaracak şekilde (50Ü/kg/doz) FVIII replasmanı 8 saatte bir olacak şekilde başlandı. Faktör replasmanı ilk 2 gün 8 saatte bir, daha sonra 12 saatte bir faktör replasmanı yapılan hastanın, 2 günden sonra dozu tedricen 30 Ü/kg/doza inildi ve 10 gün tedavi verildi. Kalp damar cerrahisi tarafından A-V fistül anevrizma kesesi iptali , venöz inflow ve outflow ucuna anastomozu , arteriyel inflow iptali,safen venin femoral arter arasına interpozisyonu yapıldı. Cerrahi sırasında ve sonrasında kanama olmadı, hemostaz etkin bir şekilde sağlandı.

Sonuç: Hemofilik bireylerde vasküler anormallikler nadir görülmekte olup, takip ve tedavide önemli problemlere yol açabilmektedir. Olgumuzda muhtemelen arteriyovenöz fistüle bağlı gelişen pseudoanevrizma gelişimi söz konusudur. İlk etapta kas içi hematoma gibi prezente olan hastada, şişlik üzerinde pulsasyon alınması neticesinde pseudoanevrizma tanısı konmuştur. Literatürde hemofili A olup pseudoanevrizma gelişen vaka sayısı son derece azdır (1,2). Faktör düzeyinin yakın monitorizasyonu, inhibitör ve recovery testlerinin yapılması, başarılı bir perioperatif yönetim açısından önemlidir.

P56-HEPATİT VİRÜSÜ TAŞIMAYAN YETİŞKİN HEMOFİLİ HASTALARINDA KARACİĞER FONKSİYON TESTLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Aslı Bozdemir¹, Sümeyra Atçı¹, Ebru Birtürk Bozkurt¹, Sema Taban¹, Halil Güner¹, Erhan Kaçmaz¹, Gülsüm Akgün Çağlıyan², Başak Ünver Koluman², Sibel Hacıoğlu², Nil Güler²

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, DENİZLİ, ²Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı, DENİZLİ

Amaç: Hemofili hastalarında hepatit virüslerine bağlı karaciğer hastalığı gelişebilmekte ve karaciğer fonksiyon testlerinde bozulma görülebilmektedir. Bu çalışmamızda ise hepatit virüsü taşımayan hemofili hastalarındaki karaciğer fonksiyon testlerini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Pamukkale Üniversitesi Hastanesi Erişkin Hematoloji Kliniği 'nde koagülasyon faktör eksikliği nedeniyle 01.01.2015'ten itibaren takibe alınan 70 hasta çalışmaya dahil edildi. Çalışmadan dışlama kriterleri HBsAg, anti HCV pozitifliği olarak belirlendi. Retrospektif olarak aspartat aminotransferaz (AST), alanin aminotransferaz (ALT), gama-glutamil transpeptidaz (GGT), alkalin fosfat (ALP) değerleri tarandı. Sonuçlar ifade edilirken ortalama (minimum-maksimum) olarak belirtildi. Hastalarda saptanan en yüksek değerler ALTmax, ASTmax, GGTmax, ALPmax olarak ifade edildi. Ayrıca hastaların son poliklinik başvurusundaki değerler ise ALTson, ASTson, GGTson, ALPson olarak ifade edildi. Enzimlerdeki üst sınır ALT ve AST için 33U/L, GGT 71U/L, ALP 129U/L olarak referans alındı.

Bulgu: Hastaların 28'i (%40) kadın, 42'si (%60) erkek; ortalama yaşı 37,9 (18-72) idi. 26 (% 37,1) Hemofili A, 7 (%10) Hemofili B, 5 (%7,1) kombine faktör eksikliği, 10 (%14,2) VWF eksikliği, 19 (%27,1) Faktör VII eksikliği hastası ve 3 hastada (%4,2) diğer faktör eksiklikleri mevcuttu. Tüm hastalardaki ALTmax 31,07U/L (6-164) idi. ALTmax değeri, normal sınırın üstünde olan 18 (%25,7) hasta mevcuttu. Bu 18 hastada ki ALTmax 69,3U/L (34-164) saptandı. Tüm hastaların son poliklinik başvurularındaki ALTson 17,97U/L (3-88) iken; ALTmax değerleri normalden yüksek olan hastaların, ALTson değerleri 27,4U/L (11-88) saptandı. Tüm hastalardaki ASTmax 28,5 U/L (9-103) idi. ASTmax değeri normal sınırın üstünde olan 16 (%22,8) hasta mevcuttu. Bu 16 hastadaki ASTmax 56,9U/L (36-103) idi. Tüm hastaların son poliklinik başvurularındaki ASTson 18U/L (7-59) iken ASTmax değerleri normalden yüksek olan hastaların, ASTson değerleri 22,7U/L (14-59) saptandı. On iki hastada ise hem AST hem ALT normal sınırın üzerinde saptandı. Bu hastalardaki ASTmax 61,8U/L (39-103), ALTmax 84,9U/L (34-164) saptandı. Bu 12 hastanın son poliklinik kontrollerindeki ASTson 26,5U/L (15-59), ALTson 33,7U/L (12-88) saptandı. Tüm hastalardaki ALPmax 92,2U/L (28-350) idi. ALPmax değeri normal sınırın üstünde olan 6 (%8,5) hasta mevcuttu. Bu 6 hastadaki ALPmax 192,3U/L (133-350) idi. Tüm hastaların son poliklinik başvurularındaki ALPson 80,8U/L (27-350) iken ALPmax değerleri normalden yüksek olan hastaların, ALPson değerleri 149U/L (82-350) saptandı. Tüm hastalardaki GGTmax 30U/L (8-224) idi. GGTmax değeri normal sınırın üstünde olan 4 (%5) hasta mevcuttu. Bu 4 hastadaki GGTmax 125,7U/L (72-224) idi. Tüm hastaların son poliklinik başvurularındaki GGTson 24U/L (7-132) iken GGTmax değerleri normalden yüksek olan hastaların GGTson değerleri 99,75U/L (49-132) saptandı.

Sonuç: Çalışmamızda 18 hastada (%25,7) ALT yüksekliği, 16 hastada (%22,8) AST yüksekliği, 12 hastada (%17) hem ALT hem AST yüksekliği, 6 hastada (%8,5) ALP yüksekliği, 4 hastada (%5) GGT yüksekliği tespit edildi. Bu hastaların son poliklinik kontrollerinde AST yüksekliğinin 1 hastada, ALT yüksekliğinin 4 hastada, GGT yüksekliğinin 3 hastada sebat ettiği görüldü. Çalışmamızdaki karaciğer fonksiyon testlerindeki yükseklik obeziteye, hepatosteatoza, metabolik sendroma bağlı olabilir. Ancak bunların

dışında, karaciğer içinde tespit edilemeyen mikrokanamaların da bu enzim yüksekliklerine sebep olma ihtimali vardır. Çünkü hemofiliye eşlik eden hipertansiyonun, böbrek içi mikro kanamalara ve mikroskopik hematürilere bağlı olduğunu öne süren görüşler bulunmaktadır. Benzer görüşün karaciğer hastaları için de geçerli olup olmadığının anlaşılması için daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç olduğunu düşünmekteyiz.

P57-YETİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERDE EKLEM SAĞLIĞI, FONKSİYONEL MOBİLİTE VE HAREKET KORKUSU ARASINDAKİ İLİŞKİ: PİLOT ÇALIŞMA

Sercan Önal Aykar¹, Zühal Demirci², Filiz Can³, Fahri Şahin²

¹Adnan Menderes Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, ²Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ³Hacettepe Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Fakültesi

Amaç: Hemofili tedavisi kanamayı ve eklem hasarını önleyerek yaşam kalitesini iyileştirmeye odaklanır. Hemofili hastalarında gelişen tedavilerle yaşam kalitesi ve fonksiyonelliklerinde gelişmeler olmasına rağmen, erken yaşta profilaksiye başlama şansı olmayan yetişkin hastaların bazıları eklem hasarı ile karşı karşıyadır. Bu çalışmada erişkin hemofili hastalarında eklem sağlığı ile fonksiyonel mobilite ve hareket korkusu arasındaki ilişki araştırıldı.

Yöntem: Çalışmaya Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi'ne başvuran 23-35 yaşları arasında 10 hemofili hastası (Hemofili A:6, Hemofili B:4) dahil edildi. Çalışmaya alınan bireylerin hareket korkusu "Tampa Kinezyofobi Ölçeği (TKÖ)", fonksiyonel mobiliteleri Zamanlı Kalk ve Yürü Testi ile değerlendirildi. Dirsek, diz ve ayak bileği eklem durumunu değerlendirmek için Hemofili Eklem Sağlığı Skorlaması (HJHS) 2.1 kullanıldı. Toplam HJHS eklem puanı, her eklem için puanların toplanmasıyla elde edildi (her bir eklem için 0-20 ve toplam 0-120 puan arasında). Düşük puanlar daha iyi eklem sağlığını durumunu göstermektedir. Değişkenler arasındaki ilişkiyi incelemek için Spearman korelasyon analizi kullanıldı.

Bulgu: Çalışmaya dahil edilen 10 hastanın, 6'sı ağır, 4'ü orta şiddette hemofili hastasıydı ve 7'si profilaktik tedavi, 3'ü ise kanadıkça tedavi uyguluyordu. Hastaların yaş ortalamaları 29.1±4.14 yıl, Vücut Kitle İndeksi (VKI) ortalamaları 25,71 ± 4,37 kg/m² idi. Toplam HJHS skorları 0 ile 50 puan arasında değişiyordu. Çalışmaya dahil edilen bireylerde TKÖ skorları ile toplam HJHS skorları (p=0,020, r=0,717), sağ dirsek (p=0,002, r=0,856) ve sağ diz (p=0,007, r=0,788) eklemi HJHS skorları, arasında pozitif yönde anlamlı ilişki bulundu. Benzer şekilde Zamanlı Kalk ve Yürü Testi ile sol ayak bileği (p=0,023, r=0,704) ve sağ ayak bileği (p=0,027, r=0,691) eklemi HJHS skorları arasında pozitif yönde anlamlı ilişki gözlemlendi.

Sonuç: Bu çalışmanın sonucunda toplam eklem sağlığı puanı ile sağ dirsek ve sağ diz eklem sağlığının hareket korkusu üzerinde etkisi olabileceği görülmüştür. Aynı zamanda ayak bileği eklemlerinin sağlığının da fonksiyonel mobiliteye etki edebileceği gözlenmiştir. Günlük yaşam aktivitelerinde sıklıkla kullanılan bu eklemlerin durumunun hareket korkusu üzerindeki etkisini tahmin etmek zor olmasa da, bu pilot çalışma hangi eklem hemofilik bireylerde hareket korkusunu etkilemeye daha yatkın olduğunu belirlemede yararlı olmuştur. Hemofili hastalarında eklem sağlığı, hareket korkusu ve fonksiyonel mobilite arasındaki ilişkiyi daha iyi anlamak için daha fazla katılımcı içeren ileri bir çalışma yapılacaktır.

P58-TEK MERKEZ HEMATOLOJİ POLİKLİNİĞİ VON WILLEBRAND HASTALIĞI VERİLERİ

H. Cem Karaca¹, H. Demet Kiper Ünal², Tuğba Çetinkaya², Şerife Solmaz², Bahriye Payzın²

¹İKÇÜ Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi İç Hastalıkları Kliniği, ²İKÇÜ Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi İç Hastalıkları-Hematoloji

Amaç: Hastanemizin hematoloji polikliniğine başvuran ve vWH tansısı alan hastaların verilerini sunmak

Yöntem: Merkezimizde 2006-2019 tarihleri arasında vWH ön tanısı ile değerlendirmeye alınan 95 hastadan (K:60, E:35) Tip 1 vWH tanısı kesinleşen 26'sı kadın 44 hastanın (E/K oranı: 0,6/1 ve ortalanca yaş:17, en düşük yaş:5, en yüksek yaş:62) kayıtlarını geriye dönük taradık.

Bulgu: Başvuru sırasında 42 hastada (%95) tekrarlayan deri ve dişeti kanamaları, birer hastada subkonjunktival kanama, epistaksis, hipermenore mevcuttu. Bir hasta endoskopi öncesi, diğer bir hasta cerrahi öncesi uzamış APTZ saptandığı için polikliniğimize yönlendirilmişti. Bir hastada sağlık raporu almak için başvurmuştu.Hastalarda ölçülen ortalama APTZ: 42 ± 21 saniye (aralık, 22-105 saniye), ortalama vWF aktivitesi: $\% 21,7 \pm 14,8$ (en düşük $\%0,6$, en yüksek $\%49,7$), ortalama FVIII aktivitesi $\% 42,7 \pm 31,8$ bulundu. Faktör replasmanı alan 7 hasta (%16) vardı. Kan grubu A Rh (+) olan 6 hasta (%13), O Rh (+) olan 5 hasta (%11) dışında kalan 23 (%75) hastanın kan grubu verisine ulaşılamadı. Verisi olan 33 hastanın (%75) ortalanca izlem süresi: 6 ay (0-163 ay) idi. Hastaların sağkalım verilerine ulaşamadık

Sonuç: Tekrarlayan deri ve mukoza kanamalarında vWH taraması yapmak ve sonuçlarını bildirerek bölgemizden gelen diğer verilere katkıda bulunabileceğimiz kanısındayız.

P59-BURUNDA KİTLENİN NADİR BİR NEDENİ: NAZAL ORGANİZE HEMATOM

Mehmet Fatih Alpkıray¹, Rumeysa Tuna¹, Serap Karaman¹, Levent Aydemir¹, Deniz Tuğcu¹, Zeynep Karakaş¹, Mustafa Bilici¹, Ayşegül Ünüvar¹

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi

Amaç: Burun kanamaları, çocuklarda sıkça rastlanan bir problem olup, hem çocuk hem de KBB hekimlerini ilgilendirir. Travma, inflamasyon ve infeksiyon, operasyon, yabancı cisim ve tümörler gibi lokal nedenlere bağlı olabileceği gibi vasküler bozukluklar, ilaçlar ve kanama-pıhtılaşma bozukluğuna bağlı sistemik nedenlere bağlı gelişebilir. Sinonazal bölgede kanamaya sebep olan durumlar, psödotümör oluşturarak malignite açısından şüpheli durumlara yol açabilir. Burada bir haftadır devam eden burun kanaması şikâyetiyle başvurup, nazofarenkste kitle tespit edilen, ayrıntılı öykü ve tetkikler ile hafif hemofili A tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Bulgu: Bilinen hastalığı olmayan 17 aylık erkek çocuk, bir haftadır aralıklı şekilde devam eden burun kanaması şikâyetiyle Kulak-Burun-Boğaz(KBB) polikliniğine getirildi. Endoskopik muayenede nazofarenkste kanamalı kitle görülerek yatırılan hastanın tetkiklerinde derin anemi (Hb:5,3 gr/dl) ve aPTT (35 sn) uzunluğu saptandığı için hematoloji ile konsülte edilmişti. Öz ve soygeçmişinde hastanın sünnet sonrası kanamasının uzun sürdüğü ve dayısının ağır hemofili A tanısı ile izlenmekte olduğu öğrenildi. Hastaya eritrosit süspansiyonu transfüzyonu yapıldı. Traneksamik asit IV 10 mg/kg/doz 8 saatte bir olarak başlandı. Transfüzyon öncesi tetkiklerinde Faktör VIII düzeyi %7 ve inhibitör testi negatif bulundu. Plazma kaynaklı Faktör VIII konsantresi 50 IU/kg/doz verildi. Takibinde aktif kanama durmasına rağmen transfüzyon ihtiyacı tekrar etmesi üzerine 12 saat arayla 50 IU/kg/doz olacak şekilde Faktör VIII tedavisine devam edildi. Altı doz faktör tedavisi ardından hastanın KBB hekimi tarafından yapılan endoskopik nazal muayenesinde kitlenin gerilemekte olduğu görüldü, kitle görünümlü lezyonun organize hematoma olduğu düşünüldü. Taburcu edilen hastanın tedavisine traneksamik asit ve gün aşırı Faktör VIII tedavisi 50 IU/kg/doz (3gün) olarak devam edildi. Epistaksisin durması ve organize hematoma belirsiz gerilemesi üzerine 8.günde faktör tedavisi kesildi. Hasta poliklinik kontrollerine gelmekte olup, izlemi sorunsuz devam etmektedir.

Sonuç: Hemofilik bir hastada sinonazal bölgede kanamalara bağlı organize hematoma gelişebilir. Bu psödotümör tablosunun ayırıcı tanısında polip, juvenil anjiofibrom, hemanjiom, karsinom, rabdomyosarkom gibi benign ve malign kitleler bulunmaktadır. Anamnezde kanama diyatezi düşündürülen bulguların varlığı psödotümör açısından yol gösterici olabilir. Altta yatan sebebe yönelik tetkik ve tedavinin ivedilikle yapılması önem arz etmektedir. Anahtar kelimeler: Hemofili A, burun kanaması, psödotümör, organize hematoma

P60-HEMOFİLİ A TANILI ÇOCUKTA TRAVMA İLİŞKİLİ BÜYÜK DALAK HEMATOMUNUN KONSERVATİF TEDAVİSİ

Rumeysa Tuna¹, Ayşegül Ünüvar¹, Zuhay Bayramoğlu², Mustafa Bilici¹, Deniz Tuğcu¹, Zeynep Karakaş¹, Serap Karaman¹

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji BD, ²İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Radyoloji BD

Amaç: Splenik yaralanmalar, pıhtılaşma bozukluğu olmayan hastalarda bile hemorajik şok ve splenektomi gereksinimi gibi ciddi sonuçlara sebep olabilmektedir. Dalak travmalarının yönetiminde özellikle çocuk hastalarda dalak fonksiyonlarının korunmasının önemi sebebi ile son yıllarda cerrahi dışı seçenekler ön plana çıkmaktadır. Burada, hemofili A tanılı bir çocuk hastada abdominal travma ile ilişkili büyük dalak hematomuna tedavi yaklaşımını tartışmayı amaçladık.

Yöntem: Tanımlayıcı vaka sunumu

Bulgu: Ağır hemofili A tanısı ile düzenli olarak haftada 2 kez faktör VIII profilaksisi almakta olan 5 yaşında erkek çocuk solukluk ve halsizlik şikayeti ile acil servise başvurdu. Ayrıntılı anamnez ile rutin profilaksi gününden 2 gün sonra sol karın bölgesine künt darbe aldığı öğrenildi. Fizik muayenede hafif taşikardi ve batin sol üst kadranda hassasiyet saptandı, kan basıncı normal sınırlarda görüldü. Rekombinant faktör VIII 20 IU / kg IV uygulandıktan sonra tetkikleri planlandı. Tam kan sayımında hemoglobin 8.4 g / dL olması dışında özellik yoktu, kan biyokimyası normal sınırlardaydı. Bazal faktör VIII düzeyi 0.3'ün altında, faktör inhibitörü negatifti. Abdominal BT anjiyografide dalak anteriorunda dalağın üst kutbundan alt kutbuna dek uzanan 76 * 61 * 80 mm boyutunda hematom (Evre III) ile uyumlu hiperdense lezyon ve minör pelviste serbest hemorajik sıvı görüldü. Rekombinant Faktör VIII 40 IU / kg 12 saatte bir verildi, takibinde 1 kez eritrosit süspansiyonu ile transfüzyon ihtiyacı oldu. Selektif embolizasyon gerekliliği açısından yapılan girişimsel radyoloji konsültasyonu ile medikal tedaviye rağmen klinik bozulma olması durumunda girişim yapılması önerildi, seri ultrasonografik takip planlandı. Vital bulguların yakın takibi ile tam yatak istirahati uygulandı. Hastane yatışının 8.gününde hematom hacmi 183 ml'den 101 ml'ye geriledi. Genel durumu iyi olan hasta rekombinant faktör VIII tedavisinin 12 saatte bir 20 IU / kg ve yatak istirahatinin devamı planlanarak taburcu edildi. Yirminci gün kontrolünde, hematom hacminin %50 azalarak 50 cc'ye gerilediği görüldü. Sonrasında haftada 2 gün 20 IU / kg olacak şekilde profilaksi rejimine geçildi. Ultrasonografik takibinde dalak hematomu total rezorbe olan hastanın haftada 2 gün faktör profilaksisi ile poliklinik takibi devam etmektedir.

Sonuç: Dalak hematom veya psödoanevrizmaları geç dönemde de fatal seyredebilecek rüptür riski taşımaktadır, bu sebeple koagülopatisi olan hastalarda yakın takip ve hemostatik stabilizasyon esastır. Dalak hematomları için boyut, derinlik ve laserasyon varlığına göre evreleme sistemleri tanımlanmıştır. Klinik olarak stabil hemofili A hastalarında dalak hematomunun faktör replasmanı ile konservatif tedavisi mümkündür. Faktör tedavisi ilk hastaneye başvuruda ivedilikle uygulanmalıdır. Uygun faktör replasmanına rağmen klinik kötüleşme olan seçilmiş hastalarda selektif embolizasyon ve cerrahi girişim düşünülmelidir.

P61-LİGNÖZ KONJONKTİVİT NEDENİYLE PLAZMİNOJEN EKSİKLİĞİ TANISI ALMIŞ OLAN HASTALARIMIZIN DEĞERLENDİRİLMESİ

**Deniz Tuğcu¹, Serap Karaman¹, Rumeysa Tuna¹, Mustafa Bilici¹, Emre Altinkurt², Feyza Çukurova²,
Sevgi Kalayoğlu Beşişik³, Zeynep Karakaş¹, Ayşegül Ünüvar¹**

¹İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, ²İstanbul Üniversitesi Göz Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ³İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları A.D. Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Lignöz (odunsu) konjonktivit nadir görülen, konjonktivada psödomembranların oluşumuyla karakterize kronik, tekrarlayan bir hastalıktır. Otozomal resesif geçişli bu hastalıkta, oluşan psödomembranlar sert yapıda, fibrinden zengin karakterdedir ve sıklıkla tarsal konjonktivaya yerleşim gösterir ve plazminojen eksikliği etyopatogeneizde önemli bir rol oynar. Benzer membran oluşumları dişeti, kulaklar, trakeo-bronşiyal sistem, kadın genital sistemi (vajina, serviks, fallop tüpleri), kulak ve böbrekte de olabilir. Tanı öncelikle göz şikayetleri ve muayenesi sonrası şüphenin arkasından laboratuvar olarak plazminojen düşüklüğü, patolojik olarak fibrin komponenti yoğun psödomembranların gösterilmesi ve genetik olarak 6. kromozomun uzun kolunda bulunan plazminojen geninin mutasyonun saptanması ile konur.

Yöntem: Kliniğimizde lignöz konjonktivit nedeniyle plazminojen eksikliği tanısı alan 3 hastanın klinik izlemi ve tedavi sonuçları sunulmuştur.

Bulgu: VAKA 1 Anne ve baba arasında 3. derecede kuzen evliliği bulunan 42 aylık kız hastanın sol gözde akıntı ve şişlik şikayeti ile başvurusunda yapılan muayenede lignöz konjonktivit saptandı. Çocuk Hematoloji-Onkoloji ile konsulte edilen hastanın kan plazminojen düzeyi %10.8 (referans aralığı: %75-150) saptanarak plazminojen eksikliği tanısı kondu. Membran temizliği, topikal sikloporin 2x1, topikal taze donmuş plazma (TDP) 4x4, preoperatif intravenöz (IV) TDP uygulanarak klinik olarak iyileşme sağlandı. Haftalık IV TDP profilaksisi ve rutin lokal TDP uygulamasına devam edildi. Bilateral göz tutulumu olan hastanın sol gözde görme kaybı saptandı. 5 yıllık takipte nüks nedeniyle yılda bir kez aralıklı membran eksizyonu gerekli oldu. VAKA 2 On altı erkek olgu her iki gözde kızarıklık ve göz kapığında şişlik şikayeti ile Göz Kliniğine başvurdu. Daha önce 2 kez membran temizliği öyküsü olan hastada lignöz konjunktivit düşünülerek Çocuk Hematoloji- Onkoloji ile konsulte edildi. Tetkiklerinde plazminojen düzeyi %5.1 tespit edilerek plazminojen eksikliği tanısı kondu. Kranyal incelemede posterior fossada mega sista magna saptandı. TDP 20 cc/kg IV ve topikal steroid, siklosporin, heparin, TDP uygulaması ile birlikte membran eksizyonu yapıldı. Hasta klinik iyileşmeye kadar günlük IV TDP desteği ve postoperatif lokal TDP almaya devam etti. Sağ gözde görme kaybı mevcut olan hastanın 1 yıllık izleminde lokal TDP replasmanlarına devam edildi. VAKA 3 Dört yaşında erkek hasta tekrarlayan konjunktivit ile başvurdu. Plazminojen seviyesi % 13 olarak saptandı. Anne plazminojen düzeyi %24, baba plazminojen düzeyi % 57 bulundu. TDP IV ve lokal replasman yapıldı. Hastanın 21 aylık izlemlerinde günlük lokal TDP replasmanları ile profilaktik olarak takip edildi. Görme kaybı saptanmadı.

Sonuç: Nadir görülen, genellikle remisyon ve nükslerle uzun bir klinik seyir gösteren lignöz konjonktivitte öncelikle şüphe ve tanı önemlidir, kabul görmüş etkin bir tedavi protokolü bulunmamaktadır. Oluşan membran ve/veya kitlelerin cerrahi eksizyonu uygun topikal ve/veya sistemik tedavi önlemleri alınmadığında kısa zamanda nüksle sonuçlanmaktadır. Bu konuda genel

yaklaşım hastalığın seyri uzun olduğundan ilk birkaç ay sistemik ve topikal tedaviyi kombine etmek sonrasında sadece topikal tedavi ile devam etmek şeklindedir. Topikal tedavi tek ajanla olabileceği gibi bir fibrinolitik bir immunmodölatör ajanın kombinasyonu şeklinde de olabilir. Topikal plazminojen konsantrisi Türkiye'de ticari olarak mevcut değildir. Hastalarımızda topikal TDP, sistemik TDP ile (başvuruda ve ameliyattan önce), topikal steroid, siklosporin, heparin tedavi için kullanıldı. Lignöz konjonktivitin prognozu, psödomembranların iltihaplanmasını ve nüksünü kontrol etme yeteneğine bağlıdır. Multidisipliner yaklaşım komplikasyonların tedavisi ve takibi için önemlidir, randomize kontrollü çalışmalara ihtiyaç vardır ve gen tedavisi arayışları devam etmektedir.

P62-HEMOFİLİ HASTALARIMIZDA PROFİLAKSİ SIKLIĞI VE UYUM ORANLARI

Eda Didem Kayakıran¹, Görkem Oğuz¹, Selin Güler², Yılmaz Ay²

¹Pamukkale Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Denizli, ²Pamukkale Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Denizli

Amaç: Hemofili, faktör VIII (hemofili A) veya IX eksikliği (hemofili B) sonucunda gelişen, X'e bağlı resesif geçiş gösteren kanama bozukluğu olup, eklem içi (hemartroz) ve kas içi (hematom) kanamalarla kendini gösteren bir hastalıktır. Hemofili hastalarında en sık görülen kanama yerleri, eklemler, kas ve yumuşak dokulardır. Tedavide temel prensip, akut kanamaların tedavisi ve ağır fenotip olan hastalara profilaktik faktör replasmanıdır. Profilaksiste amaç; hemofilik artropati sıklığını azaltmak, yaşamı tehdit eden kanamaları engellemek, hastanın ve ailesinin yaşam kalitesini yükseltmektir. Bu hedeflere ulaşmak için profilaksiye uyum çok önemlidir. Küçük çocuklarda damar yolu problemleri profilaksiye uyumu düşürürken, adolesan dönemde psikososyal faktörler tedaviye uyumu azaltmaktadır. Bu çalışmada çocuk hematoloji polikliniğimizde takip ve tedavi edilen hemofili A ve B tanılı hastaların demografik özellikleri, klinik fenotipleri ve profilaksi uyumlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çocuk hematoloji polikliniğimizde takip edilen hemofili hastalarımızın demografik özellikleri, klinik fenotipleri, profilaksi kullanımı ve uyumlar, inhibitör gelişimi, morbiditeleri retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Pamukkale Üniversitesi Çocuk Hematoloji polikliniğinde takipli 27 hemofili hastasının 21'i hemofili A, 6'sı hemofili B tanılıydı. Hastaların yaş ortalaması 13,1 yaş idi. Hemofili A hastalarının 15'i ağır, 6'sı orta şiddetteydi. Ağır hastaların tamamı, orta şiddetteki hastalardan biri profilaksi alıyordu. Hemofili B hastalarının ikisi ağır, dördü orta şiddetteydi. Ağır hastaların tamamı, orta şiddetteki hastaların biri profilaksi alıyordu. Profilaksi alan hemofili B'li hastaların üçü (3/3, %100), hemofili A'lı hastaların yedisi (7/16, %43,7) profilaksiye uyumsuzdu. Profilaksi uyumsuzluğunun en sık nedenleri; hasta isteksizliği, damar yolu problemi ve ailenin işten izin alamaması olarak saptandı. Self infüzyon uygulayan hastalarda profilaksi uyumu daha yüksekti.

Sonuç: Profilaksiye uyumun artırılması ancak altta yatan uyumsuzluk nedenlerin tespit edilmesi ve bunlara uygun çözüm yollarının bulunması ile aşılabileceği düşünülmüştür.

P63-ÇOCUKLUKTAN ÇIKARKEN TAKİPTEN KOPAN HEMOFİLİ HASTASININ TEDAVİ VE TAKİBİNİN REVİZYONU

Faika Hazal Tüper¹, Mehmet Hanifi Kazancı², İtir Şirinoğlu Demiriz³

¹SBÜ Bakırköy DR. Sadi Konuk Suam Aile Hekimliği Kliniği, ²SBÜ Bakırköy DR. Sadi Konuk Suam İç Hastalıkları Kliniği, ³SBÜ Bakırköy DR. Sadi Konuk Suam Hematoloji Kliniği

Amaç: Faktör X (FX), diğer bir ismiyle Stuart Prower faktörü, pıhtılaşma kaskadının ortak yolunun ilk enzimidir ve vitamin K bağımlı bir serin proteazdır. FX eksikliği nadir görülen ancak ağır formlarında yaşamı tehdit eden kanamalara yol açabilen bir kanama bozukluğudur. Genel popülasyonda sıklığı 1/500.000-1.000.000 olarak belirtilmekle birlikte akraba evliliklerinin sık görüldüğü toplumlarda daha yaygın görülmektedir. FX eksikliği otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal bir hastalık olabileceği gibi, edinsel olarak da karşımıza çıkabilir. Faktör eksikliğinin şiddetine bağlı olarak hastalarda spontan epistaksis, hematüri, hemartroz, intrakranial kanama, kas ve yumuşak doku içine kanamalar, cerrahi müdahale sürecinde ve travma sonrası aşırı kanamalar görülebilir. Burada çocukken tanı almış fakat takipsiz kalan bir hemofili hastasının tedavi ve takip sürecini paylaşmaktayız.

Yöntem: Olgu yönetimi

Bulgu: A.B., 43 yaşında kadın hasta. Çocukluk çağında FX eksikliği tanısı alan fakat takibini düzenli şekilde yaptıramayan hasta acil servise halsizlik, baş dönmesi, 10 gündür devam eden menstrüasyon kanaması şikayeti ile başvurdu. Vital bulgularında TA: 110/76, nabız: 105, ateş: 36,5 saptandı. Tetkiklerinde PT: 78.8 sn, APTT: 59.7 sn, INR: 7.28, Hgb: 6.4 g/dL, Hct:22.3%, Plt: 522 10e3/uL, LDH: 252 U/L, vWF:ag, vWF:RiCof ve Faktör VIII düzeyleri normaldi. Faktör VIII inhibitörü negatif, ancak Faktör X düzeyi ise 0,1% olarak saptandı. Bu süreçte hastadan alınan bilgiler dahilinde çok defa başka merkezlerin acil polikliniklerinde aşırı menstrual kanama sebebi ile gittiğini ve TDP replasmanı aldığını öğrendik. Hastanın menstrüasyon kanamasına yönelik Protrombin Kompleks Konsantresi (PCC) 20-30 IU/kg replasmanı ve eritrosit süspansiyonu desteği servisimizde uygulandı. Tedavi sonrası kontrol tetkiklerinde PT: 13.6 sn, APTT: 33.3 sn INR:1.14, Hgb:8.5 g/dL, Plt: 422 10e3/uL saptandı. Kanaması duran şikayetleri gerileyen hastanın takiplerinde hemogloblin düşüşü olmadı. Hasta replasman tedavisi sonrası hastalığı konusunda bilgilendirildikten sonra takip planı anlatılarak hematoloji poliklinik kontrolüne bağlandı.

Sonuç: Nadir faktör eksikliklerinin tanısı genellikle çocukluk döneminde konmaktadır. Ancak bazen olgular erişkin yaş döneminde de tanı alabilmektedir. Bu nedenle dahiliye ve kadın hastalıkları ve doğum polikliniklerine başvuran PT ve APTT uzaması olan hastalar detaylı olarak incelenmelidir. Aile öyküsü, kanamaya eğilim, kullandıkları ilaçlar, operasyon öyküsü sıkı sorgulanmalıdır. Olgumuzda da saptanan FX eksikliğine bağlı kanama komplikasyonları TDP ve PCC ile kontrol altına alınabilir. PCC, kanama kontrolü ve profilaksi amacıyla kullanılabilir. Bizim olgumuzda hastanın takipsiz kalması çok defa dış merkez acillerde TDP ve eritrosit süspansiyonu replasmanı uygulanmasına neden olmuş; hasta anemi ve sık kanama sebebiyle sosyal açıdan zor duruma düşmüştür. Ancak hasta takibe girip kanama kontrolü sağlandıktan ve kan transfüzyon ihtiyacı ortadan kalktıktan sonra iş sahibi olup faktör replasman ihtiyacına göre kontrolleri ayarlandığından aktif hayatına dönebilmiştir.

P64-HEMOFİLİ A TAŞIYICISINDA GEBELİK; OLGU SUNUMU

Hale Bülbül¹, Zuhale Demirci¹, Fatma Keklik Karadağ¹, Yusuf Ulusoy¹, Eren Arslan Davulcu¹, Ayşenur Arslan¹, Tural Pashayev¹, Nur Soyer¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofili A, X'e bağlı geçişli resesif bir hastalıktır. Hemofili A kadın taşıyıcıları, ilgili genetik defekt için heterozigotdur. Taşıyıcı kadınlarda erkek çocuklarının yaklaşık yarısının hemofili A olması beklenmektedir. Gebelik sırasında oluşan hemostatik değişiklikler çoğu taşıyıcıda faktör VIII'in (FVIII) normalleşmesine yol açar. Faktör VIII seviyeleri her ne kadar gebelik sırasında artsa da gebelik öncesi düşük faktör seviyelerine sahip taşıyıcı kadınlarda genellikle gebeliğin 28 ve 34-36. haftalarında FVIII düzeyi değerlendirilmelidir. Olgumuzda erkek bebek bekleyen hemofili A taşıyıcısı kadın hastada doğum yönetimini sunmayı amaçladık.

Bulgu: 30 yaşında, 39. gebelik haftasında bilinen hemofili A taşıyıcısı olan kadın hasta dış merkezden doğum ve sonrasındaki takibinin yapılması için hastanemiz kadın doğum kliniğine sevk edildi. Bebeğin cinsiyetinin erkek olduğu öğrenildi. Gebelik öncesi laboratuvar değerlerinde aktive parsiyel tromboplastin süresi (aPTT) uzun ve bazal FVIII düzeyi %10-20 aralığında seyretmekte olduğu görüldü. Hastanın daha önce herhangi bir cerrahi, kanama ve faktör replasman tedavisi öyküsü yoktu. Laboratuvar testlerinde tam kan sayımı ve biyokimyasal parametreleri normaldi. Koagülasyon testlerinde aPTT'nin normal aralıkta olduğu (26.8 saniye) görüldü. Gebeliği sırasında FVIII seviyesini gösteren hiçbir laboratuvar verisi yoktu. FVIII düzeyi doğuma çok az zaman kalması nedeniyle değerlendirilemedi. Bu nedenle hastanın genel anestezi altında sezaryen doğum yapması planlandı. Bununla birlikte hem annenin hem de potansiyel olarak etkilenme riski olan erkek fetüsün olası kanama tedavisi için gerektiğinde kullanılabilecek faktör konsantreleri doğum öncesi temin edildi. APTT normal sınırlarda olan ve kanama bulgusu olmayan anneye preoperatif profilaktik faktör replasman tedavisi uygulanmadı. Sağlıklı erkek çocuk dünyaya geldi. Doğumda herhangi bir komplikasyon yaşanmadı. Doğumda fetüs için kordon kanından FVIII aktivite seviyesi için test gönderildi. Yenidoğana da profilaktik faktör replasman tedavisi uygulanmadı. Anne ve yenidoğanda FVIII aktivite düzeyi sırasıyla % 80 ve % 116 olarak bulundu. Doğumdan iki hafta sonra maternal FVIII aktivite seviyesi tekrar test edildi ve % 20 olarak bulundu. Anne ve yenidoğanda doğum sırasında veya sonrasında uzun süreli kanama gözlenmedi.

Sonuç: Hemofili A taşıyıcısı olan kadınlarda optimal doğum yöntemi tartışma konusu olmaya devam etmektedir. Bununla birlikte erkek çocuk beklenen bir taşıyıcıda, vajinal doğumun planlı sezaryen doğum seçenekleri maternal ve fetal riskler açısından tartışılmalı ve planlı sezaryen doğum seçeneği her zaman akılda tutulmalıdır. Taşıyıcı annenin faktör VIII seviyesi genellikle doğumu takip eden 2 hafta içinde azalır; doğum sonrası kanama riski, bazal faktör VIII düzeyi düşük olan bir taşıyıcı için daha endişe vericidir. Bu nedenle, doğum sonrası anne kanama ve maternal faktör düzeyleri açısından yakın izlenmelidir. Ayrıca, kordon kanı testinin sonuçları, hafif hemofili olan yenidoğanlarda doğru olmayabilir ve daha sonraki bebeklik döneminde yenidoğan olarak test edildiğinde etkilenmemiş görünenleri tekrar test etmek daha akılcı bir yaklaşım olacaktır. Sonuç olarak, hemofili A taşıyıcısında gebeliğin yönetimi multidisipliner planlamayı içermelidir.

P65-İLİOPSOAS KANAMALI 2 HEMOFİLİ HASTASI

Tural Pashayev¹, Ayşenur Arslan¹, Zühal Demirci¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Hastanesi

Amaç: Hemofili faktör 8, faktör 9 ve faktör 11 eksikliği sonucu koagülasyon bozukluğu ve kanama ile karakterize hastalık grubudur. Hemofili hastalarında eklem dışı kanamaların en sık tipi kas içine kanamalardır. Hemofili hastalarının %10'dan daha fazlasında kas içine kanama görülür. Hemofilide iliopsoas kanaması bilinen ve hayatı tehdit eden komplikasyondur. Uzun süreli ve önlenmeyen intramüsküler kanamalar sonrası kasta remodelling ve fibrozis gelişir ve kas mekanik fonksiyonu azalır. Mortalite riski ve kronik dönemde ciddi musküler disfonksiyon yapabileceğinden kanama zamanı hızlı tanı , doğru tedavi ve yönetim önem arz etmektedir. Biz de kliniğimize başvuran ve profilaktik faktör tedavisi almasına rağmen spontan iliopsoas kanaması gelişen 2 vaka sunmayı amaçladık.

Bulgu: Olgu 1: 9 aylıkken vücut'ta morluk gelişmesi sonrası hemofili B tanısı almış 19 yaşında erkek hasta ciddi sol kasık ağrısı, yürümede ve dik ayakta durmada güçlük nedeniyle Ege Üniversitesi Çocuk Hematoloji merkezine başvurmuş. Ağrı skoru 10 olarak değerlendirilmiş. Hastaya yapılan USG'de sol iliopsoas'ta 15x6 cm hematoma saptanmış. Travma öyküsü yokmuş. Hasta 2001 yılından beri sekonder profilaksi olarak plazma kaynaklı FIX (pdFIX 1000Ü/hafta) alıyormuş .Faktör düzeyi %1.3, inhibitör negatif, İNR, trombosit normal , aPTZ uzamış olarak sonuçlanmış. Hastaya faktör düzeyini %100 tutmak için 100 ü/kg dozundan FIX yapılmış , kanama kontrolü sağlanmış ve ardından 12 saat aralıkla 50 ü/kg dozundan tedavi planlanarak tarafımıza yönlendirilmiş. Bizim takibimizde faktör düzeyi kontrolü ile önce günde 2 kez 37.5 ü/kg 5 gün, ardından 25 ü/kg dozundan 3 gün ve sonrasında 12.5 ü/kg 3 gün FIX tedavisi verildi. Takibinde ağrı skoru 2.5 puan'a gerilemiş, yürümede ve dik durmada klinik düzelme mevcuttu. Faktör düzeyi %40'tı. Kontrol USG'de hematoma boyutu 14x6 cm olarak raporlandı. Hastaya 1 aylık 50 ü/kg /hafta dozundan profilaksi dışı faktör tedavisi planlandı. Olgu 2: 6 yaşında düşme sonrası standart tedaviye yanıt vermeyen kanama sonrası hemofili A tanısı almış 22 yaşında hasta sağ kasıkta şişlik ,morarma,ağrı ve yürümede sekme nedeniyle kliniğimize başvurdu. 2 gün öncesinde dövüş sporu yapmış ama kasık bölgesine travma almamış.Yapılan USG sonucu sağ iliopsoas kasi içinde hematoma olarak raporlandı. Laboratuvar olarak İNR ve trombositler normal ,aPTZ uzamış olarak sonuçlandı.Hastanın daha önce düşme sonrası sol iliopsoas kanama öyküsü de olduğu öğrenildi. Tanı anındaki faktör düzeyi %3 ve inhibitör negatifti. Hastaya 50 ü/kg dozundan yükleme ardından 12 saat aralıkla 25 ü/kg dozundan recombinant faktör VIII (rFVIII) başlandı ve kanama kontrolü sağlandı. 5 gün sonra USG kontrolünde hematoma stabilizasyon görüldü ve 5 gün günde 2 kez 25 ü/kg dozundan rFVIII uygulandı. Ağrı skorunda azalma ve yürümede sekme azaldı ve aPTZ normal sınırlara kadar geriledi.FVIII düzeyi %40 olan hastaya faktör profilaksisi başlandı ve takibinde kanama izlenmedi.

Sonuç: Hemofilide iliopsoas kas içi kanaması en önemli morbidite nedenlerinden biridir ve tekrarlama eğilimindedir. Bundan dolayı kanamanın önlenmesi amaçlanarak hasta eğitimi yapılmalı ve hastalar profilaksi programına alınmalıdır. Profilaktik tedavi almasına rağmen major kas içi kanama olasılığı olduğundan iliopsoas kanamasına bağlı komplikasyonları azaltmak için efektif tedavi önem arz etmektedir. Kanamadan sonra ilk 2 gün faktör düzeyi %80-100 , sonraki 5 gün ise %30-60 arasında tutulması amaçlanmalıdır.

P66-TİP 1 VON-WILLEBRAND HASTASINDA BÖBREK BİYOPSİSİ YÖNETİMİ: OLGU SUNUMU

Tural Pashayev¹, Hale Bülbül¹, Zühal Demirci¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Hastanesi

Amaç: Von-Willebrand hastalığı (vWH) von Willebrand faktörünün (vWF) kantitatif veya kalitatif bozukluğu nedeniyle oluşan ve sık görülen bir kalıtsal kanama bozukluğudur. vWH'da karakteristik olarak mukokütanöz kanama sıklığı artmıştır. Hastalık 3 ayrı alt tipe ayrılır : tip 1 vWF'in göreceli kantitatif eksikliği ,tip 2 kalitatif vWF eksikliği ve tip 3 tam vWF eksikliği. Tip 1 vWD en sık görülen tip olarak toplam vWH olgularının yaklaşık %80'ini ve semptomatik vWH olan bireylerin %75'ini oluşturur. Hastalık otozomal dominant kalıtım ile geçer ve klinik pratikte hafif ve önemsiz bir durumdan tekrarlayıcı ,sık görülen ciddi kanamalara kadar değişen yelpazede görülebilir. Bu hastalarda cerrahi sonrası uzun dönem kanamalar görülebilir. Biz de tip 1 vWH'na eşlik eden Behçet hastalığı nedeniyle renal biyopsi yapılmış bir hastamızı sunmayı amaçladık.

Bulgu: 5 yaşında iken kardeşinde vWH saptanması üzerine aile taraması zamanı tip 1 vWH tanısı almıştır. Hastada ek komorbidite olarak Behçet hastalığı da mevcut. Hidroksiklorokin tedavisi altında iken serum kreatinin yüksekliği ve proteinurisinin uzun dönem devam etmesi üzerine kronik böbrek hasarı olarak değerlendirilmiş ve Behçet renal tutulum ön tanısıyla böbrek biyopsisi planlanmış. Hasta biyopsi öncesi değerlendirme ve tedavi amaçlı kliniğimize başvurdu. Değerlendirilme yapılırken tanı anında Faktör VIII (FVIII) düzeyinin %8 olduğu öğrenildi. Özgeçmişinde sünnet sonrası kanaması olduğundan 5 gün hospitalize edildiği ve FVIII ve traneksamik asit tedavileri aldığı ayrıca sık sık ağız içi mukozal kanamaları olduğu öğrenildi. Ailede babasında ve erkek kardeşinde de tip 1 vWH varmış. Hasta güncel başvurusundan 1 yıl önce lakrimal tümör nedeniyle opere olmuş ve o zaman bakılan FVIII düzeyi %9.7 , inhibitor negatif , vWF antijeni (vWF:Ag) 10 olarak gelmiş. Hastaya mukozal ve nazal kanamalarına yönelik traneksamik asit reçete edilmiş. Hastaya biyopsi öncesi desmopressin testi yapıldı ve test sonucu : 0. saat vWF:Ag 13 iken 2. saat 49 , vWF Ristosetin kofaktör (vWF RCo) 0. saat 27 iken 2. saat 50 olarak sonuçlandı. Test sonucu pozitif olarak yorumlandı. FVIII düzeyinin %60-80 arası tutulması hedeflendi ve işlem öncesi 40 ü/kg işlemden 12 saat sonra 20 ü/kg dozundan faktör VIII ve vWF ristosetin kofaktör aktivitesi preparatı , işlem sonrasında ek olarak desmopressin 15 mcg (0.3 mcg/kg) uygulandı. İşlem sonrası bakılan kan tablosunda klinik anlamlı hemoglobin düşüşü yoktu. Trombosit , İNR ve aPTZ normal aralıktaydı. Makroskopik hematuri , yan ağrısı yoktu. Kliniği ve vital bulguları stabil olan hastaya kontrol USG yapıldı ve kanama olmadığı görüldü. Hasta 1 günlük izlem sonrası taburcu edildi.

Sonuç: vWH ve ona eşlik eden FVIII eksikliği olan hastalarda organ biyopsisi yüksek kanama potansiyeli taşır. Bundan dolayı bu hasta grubunun biyopsi öncesi doğru tetkik edilmesi, FVIII düzeyinin, vWF:Ag düzeylerinin belirlenmesi önemlidir. vWH tip 1 hastalarında vWF kantitatif eksikliği olduğundan hastalarda Desmopressin , vWF/FVIII konsantreleri ve mukozal kanamalarda antifibrinolitikler tedavinin temelini oluşturur. Bu hastalarda organ biyopsisi zamanı işlem öncesi FVIII düzeyinin %60-80 aralığında tutulması hedeflenmeli ve işlem sonrasında vWF:RCo ve FVIII düzeyleri günlük olarak izlenmelidir. Son yıllarda hastalıkların patolojik temele dayanması hemostaz bozukluğu olan hastalarda biyopsi işlemlerinde artışa sebep olacağından bu konunun daha geniş ele alınması önem arz etmektedir.

P67- AKTİF GIS KANAMASI OLAN İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A OLGUSUNDA BAŞARILI ENDOSKOPIK SKLEROTERAPİ

Hale Bülbul¹, Zuhale Demirci¹, Ayşenur Arslan¹, Eren Arslan Davulcu¹, Yusuf Ulusoy¹, Fatma Kekelik Karadağ¹, Tural Pashayev¹, Nur Soyer¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili Ünitesi

Amaç: Faktör VIII 'e karşı inhibitör gelişmesi hemofili a tedavisinde en önemli sorunlardan biridir. Ağır hemofili hastalarının % 25-30 kadarında inhibitör gelişmektedir. Bu durum hemofili tedavisini özellikle de cerrahi girişimleri daha güç hale getirmektedir. İnhibitör pozitif hastalarda kanama sıklığı artmaz. Ancak, yüksek titrede inhibitörlü hastalarda hemostazın sağlanması güçleşmekte ve bu durum hastalığın prognozunu kötüleştirmektedir. Özellikle cerrahi operasyona giden inhibitörlü hastalarda bypass edici hemostatik ajanlara gereksinim duyulmaktadır. Aktif gastrointestinal (GIS) kanamalı inhibitör pozitif hemofili a hastasında endoskopi öncesi ve sonrasında kanama yönetimini sunmayı amaçladık.

Bulgu: 58 yaş erkek hasta 50 yıldır bilinen hemofili a tanısı ve son 2 yıldır da inhibitör pozitifliği mevcut olup 2 haftadır olan kanlı kusma şikayeti ile acil servise başvurdu. Düzenli 4500 ünite/hafta aktive protein kompleks konsantresi (aPCC) profilaksisi alan hastanın özgeçmişinde kronik alkolizmi ve buna bağlı şiddetli kusmaları olduğu öğrenildi. Dış merkez laboratuvar testlerinde inhibitör titresinin çok yüksek (180 BU/ml) olduğu görüldü. Öyküsünden en son 1 hafta önce rutin uygulamış olduğu 1500 ünite aPCC aldığı öğrenildi. Fizik muayenede konjonktivalar soluk, taşikardik , batin rahat ve rektal tuşesi melena ile uyumluydu. Yapılan tetkiklerinde Hgb:6 gr/dl Aptz:155.2 sn faktör 8 düzeyi: %0.8 ve faktör 8 inhibitörü: 10.2 BU/ml olarak saptandı. Hastaya acil üst GIS endoskopisi planlandı. İşlemden 1 saat önce 50 kg olan hastaya 80 ünite/kg dan olacak şekilde 4000 ünite aPCC yapıldı. Endoskopide özofagusta Z çizgisi proksimalinde yaklaşık 10-12 mm çapında üzerinde beyaz eksüdası ve görünen damarı olan ülser (forest 2a) ülser saptandı. Hemoklip ve skleroterapi uygulanan hasta GIS kanama nedeniyle gastroenteroloji yoğun bakım ünitesine yatırıldı. İşlemden 12 saat 4000 ünite daha aPCC yapılan hastaya ertesi gün her 12 saatte bir 2000 ünite olacak şekilde tedavisi düzenlendi ve bu tedaviye 4 gün süre ile bu tedavi edildi. Sonrasında elindeki faktörleri biten hastaya hastanede aPCC olmaması nedeniyle recombinant faktör VIIa (rFVIIa) 60 mcg/kg 4 saatte bir 2 gün süre devam edildi. Toplam 7 gün faktör bypass edici ilaçlar alan hastanın 72 saat boyunca APTZ normal sınırlarda izlendi ve hemogramda düşüşü olmadı. Hastaya 8 hafta sonraya kontrol endoskopi yapılması planlandı. Kliniği ve vitalleri stabil olan hasta rutin profilaksisine devam etmesi önerilerek taburcu edildi.

Sonuç: Yüksek inhibitör yanıtı (> 5 BU mL) hastalarda güvenilir hemostaz sağlamak için her girişim öncesi bypass edici ajanların kullanılması kaçınılmazdır. İnhibitörlü hemofili hastalarında rFVIIa ve/veya aPCC desteği altında minör veya major cerrahi operasyonların rahatlıkla ve güvenilirlikle yapılabilir. Ancak, literatürdeki veriler incelendiğinde farklı operasyonlarda farklı dozların yeterli olabildiği gösterilmiştir. Bu nedenle her operasyonda aynı standart dozu kullanmak yerine cerrahinin tipine göre dozun belirlenmesi hem etkinliği arttıracak hem de maliyeti azaltacak bir yaklaşım olacaktır.

P68-DÜŞÜK İNHİBİTÖR TİTRESİ VARLIĞINDA MAJOR CERRAHİ: BİR OLGU SUNUMU

Zehra Tuba Karaman¹, Ayşenur Arslan², Hale Bülbül², Güray Saydam², Fahri Şahin²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı,

Amaç: Hemofili A, faktör VIII'in kalıtsal eksikliği sonucunda gelişen nadir bir kanama bozukluğudur. X'e bağlı resesif geçiş gösteren Hemofili A çocukluk çağına başlayan hemartroz ve hematomlarla seyretmektedir. Profilaksi altında izlenen hastalarda inhibitör gelişimi sık rastlanan ve en ciddi tedavi komplikasyonudur. İnhibitörlü olguların cerrahi öncesi ve sonrası yönetimi oldukça zor olup bu yazıda düşük inhibitör titresine sahip cerrahi sonrası abondan kanama izlenen bir olgunun yönetimi anlatılmıştır.

Bulgu: 42 yaşında erkek hasta 2 yaşında sık olan ve geç duran diş ve burun kanamaları sonucu ağır hemofili A tanısı almıştır. Rekombinant FVIII ile standart profilaksi altında izlenen hastanın takiplerinde FVIII inhibitör düzeyi 3.4 Bethesda Unite (BU) olarak saptanmış olup düşük titrede inhibitör pozitifliği nedeniyle hastanın profilaksisine plazma kaynaklı FVIII(pdFVIII) ile devam edilmiştir. Sol diz protezi operasyonu planlanan hastaya operasyon öncesi 50 ü/kg pdFVIII verilmiş ve recovery yapamayınca aPTZ nin normale gelmesi üzerine operasyona başlanmış ve 12 saat arayla 25 ü/kg FVIII tedavisi planlanmıştır. Cerrahiden 8 saat sonra hastada taşikardi, hipotansiyon gelişmiş ve kontrol hemoglobin düzeyinde 4g/dL düşme saptanmıştır. Akut abondan kanama gelişen hastaya rekombinant Faktör VIIa (rFVIIa), 90mcg/kg dozunda ilk 3 doz 2 saat aralıklarla ve ardından 4 saat aralıklarla devam edilmiştir, takibinde hemoglobinde düşme devam eden hastaya aPCC tedavisi eklenip kombine bypass ajanı tedavisi protoküne geçilmiştir. aPCC 50ü/kg dozunda 12 saat aralıklarla başlanmış ve kanama kontrolü sağlanan hastada bu tedaviye 3 gün devam edilmiştir. rFVIIa tedavisine ise 24. saatten itibaren 6 saatte bir devam edilmiştir. Hastanın kanaması kontrol altına alınmış olup takip sırasında herhangi bir yan etki ve tromboz izlenmemiştir. Operasyon sonrası salin ile izlenen hastanın 3. ayında görülen FVIII inhibitör düzeyi 1 BÜ olarak saptanmıştır. Hasta pdFVIII profilaksisi altında izlenmektedir.

Sonuç: İnhibitörlü hemofili hastaları cerrahi sonrası kanama açısından yüksek riskli hastalardır. Düşük inhibitör titresine sahip (5 BÜ altında) hastalarda da ağır ve yaşamı tehdit eden kanamalar olabileceği cerrahi öncesi mutlaka göz önünde bulundurulmalıdır. Operasyona Bypass edici ajanlar ile girilmeyecekse veya sosyal güvenlik kurumunun kuralları buna izinvermiyorsa bu noktada recovery testi yapılması hayati önem arz etmektedir. İnhibitör gelişmesi günümüzde en ciddi tedavi komplikasyonu olduğundan tüm dünyada inhibitör gelişiminin daha başlamadan engellenmesi konusunda duyarlılık giderek artmakta ve bu konuda çalışmalar devam etmektedir.

P69-RİNOPLASTİ ÖNCESİ SAPTANAN EDİNİLMİŞ FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ

İlknur Nizam Özen¹, Vedat Aslan¹, Mesut Göçer¹, Fatma Aykaş¹, Ramazan Erdem¹, Mehmet Çelik²,
Gülay Çetin², Erdal Kurtoğlu²

¹Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Erişkin Hematoloji Kliniği, ²Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Faktör VII eksikliği oldukça nadir görülen bir kanama bozukluğudur (yaklaşık 1/500.000). Edinilmiş faktör VII eksikliği ise çok çok nadir görülen bir durumdur. Burada, rinoplasti için yapılan tetkiklerde saptanan edinilmiş faktör VII eksikliği olgusu sunulacaktır.

Bulgu: Yirmi dört yaşındaki kadın hasta rinoplasti öncesi yapılan tetkiklerinde INR yüksekliği (1.8) görülmesi nedeniyle polikliniğe başvurdu. Hastanın anamnezi alındığında diş çekimleri ve dişle ilgili tedaviler sonrası kanamayla ilgili sorun yaşamadığı, daha önce adet miktarı kendisini rahatsız etmezken son 1 yıldır adet miktarının arttığı, sık diş eti kanaması olduğu ve çarpma olmaksızın burun kanamaları olduğu öğrenildi. Hastanın daha önce hızlı kilo verme sonrası safra taşı gelişmesi nedeniyle safra kesesi ameliyatı olduğu ve 3 yıl önce de apandisit nedeniyle opere edildiği öğrenildi. Bu operasyonlar öncesi yapılan tetkikler incelendiğinde INR değerinin normal olduğu görüldü. Adet miktarının artması nedeniyle yapılan tetkiklerin içinde INR değerine rastlanmadı. Hastanemizde yapılan doğrulama çalışması sonrası INR tekrar yüksek saptanınca hasta mixing test ve gerekirse faktör VII düzeyi çalışılması için diş merkeze yönlendirildi. Yapılan tetkiklerde faktör VII eksikliği saptandı. Daha önceki INR değerlerinin normal olması ve sadece son 1 yıldır gelişen hipermenore, diş eti kanaması ve spontan epistaksis dışında kanama öyküsü olmaması nedeniyle hastada edinilmiş faktör VII eksikliği düşünüldü.

Sonuç: Edinilmiş faktör VII eksikliği çok nadir görülen bir durum olmakla beraber, daha önceki değerleri normal olup tekrarlayan tetkiklerde PT uzaması ve INR yüksekliği saptanan hastalarda her zaman akılda tutulmalıdır.

P70-VON WILLEBRAND HASTALIĞI TANISIYLA TAKİP EDİLEN HASTALARIMIZIN RETROSPEKTİF DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Ayşenur Arslan¹, Zuhal Demirci¹, Fatma Keklik Karadağ¹, Hale Bülbül¹, Nur Akad Soyer¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Von Willebrand hastalığı (VWH) von Willebrand faktörün (vWF) kantitatif veya kalitatif bozukluğu nedeniyle oluşan, otozomal geçiş gösteren kalıtsal bir kanama bozukluğudur. Eksik veya defektif vWF, karakteristik olarak etkilenmiş bireylerde mukokütanöz kanama gibi hafif ve orta derecede kanama semptomlarına neden olur. Hastalarda menometroraji, epistaksis, dişeti kanamaları, minör travmalar sonrası uzamış kanamalar, postpartum kanamalar ve gastrointestinal sistem kanamaları gözlenebilir. İnsidans çalışmalarında genel popülasyonun %1'ni etkilediği gösterilmiş olsa da etkilenmiş bireylerin yaklaşık %10'luk kısmı semptomatik izlenmektedir.

Yöntem: Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi'nde takip edilen vWH tanılı 125 hasta retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların yaşı, cinsiyeti, vWH tipi, kanama özellikleri ve tedavileri her hasta için ayrı ayrı kaydedildi.

Bulgu: Takip edilen vWH tiplerine bakıldığında hastaların %78.4'ü kadın, % 21.6'sı erkekti. Yaş ortalamaları 33,2 (19-73 yaş) idi. Hastaların %32'si Tip I, %20'si Tip II, %24'ü Tip III ve % 24'ü düşük vWF olarak değerlendirildi. Kanama parametreleri ayrı ayrı değerlendirildi. En sık gözlenen kanama şekilleri mukozal kanamalardı. Hastaların hayatlarının bir döneminde ya da daha fazla sayıda olmak üzere %60.8'inde menoraji dahil mukozal kanamalar, %29.6'sında ekimoz ve %13.5'inde eklem kanaması geliştiği gözlemlendi. Kanama tipleri ayrı ayrı değerlendirildi. Hastalar tek tip kanama şekli (ekimoz, mukozal kanamalar, menoraji, eklem kanaması gibi), iki tip ve üç ve daha fazla odakta gözlenen kanamalar olarak 3 gruba ayrıldı. Hastaların %40.8'inde tek, %28.8'inde iki, %19.2'sinde ise 3 veya daha fazla kanama şekli bulunmaktaydı. Hastaların %11.2'si tanı sırasında asemptomatik olup rutin yapılan tetkikleri sonucunda tanı almışlardı. 98 kadın hastanın %70.4'ünde menoraji mevcuttu. Hastaların %58.4'ü kanadıkça faktör tedavisi almıştı, 6 hasta ise profilaksi tedavisi altında izlenmekteydi. Poliklinik takipleri süresinde ve öncesinde hastaların %40'ı faktör replasmanı, %12.8'i desmopressin, %57.6'sı ise transamin ile tedavi edilmişti.

Sonuç: VWH genetik, klinik ve laboratuvar bulguları olarak hafiften ağır forma doğru değişen heterojen bir grup hastalığı tanımlamaktadır. VWF molekülündeki eksikliğin derecesi ve bozukluğun tipine göre farklı özellikler göstermektedir. VWH tiplerinin ayırt edilmesi ve hastaların düzenli takibi genetik danışma ve bireyselleştirilmiş tedavi gereksinimleri açısından önemlidir. Özellikle menometroraji yakınması olan kadınlarda demir eksikliği ilişkili anemiye de önlemek adına vWH akla gelmelidir. Tedavisinde hastalığın tipine ve kanamanın şiddetine göre tek tek ya da kombine olarak lokal hemostatikler, antifibrinolitikler, östrojen-progesteron kombinasyonları, desmopressin ve faktör replasman tedavileri kullanılmaktadır.

P71-HEMOFİLİ'DE İNTRAKRANİYAL KANAMA: 3 OLGUNUN SUNUMU

Ayşenur Arslan¹, Zuhale Demirci¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur. Farkındalığın artması ve kişiye özel profilaksi uygulamaları ile hemofilide genel sağkalım artmıştır. İlerleyen yaşla birlikte hipertansiyon gibi komorbid hastalıklar artmakta ve intrakranial kanama sıklığında artışa gözlenmektedir. Bu yazımızda intrakranial kanama geçiren bir ağır hemofili A, bir orta hemofili B ve bir hafif hemofili B olgusu retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgu: OLGU 1: 5 yaşında ağır hemofili A tanısı alan ve profilaksi altında izlenen 52 yaşında hasta başağrısı ve yürüme güçlüğü şikayetiyle acil servise başvurdu. Travma öyküsü yoktu. Fizik muayenede bilinci açık, kooperasyonu kısıtlıydı. Yer, zaman ve kişi oryantasyonu yoktu. Kranial bilgisayarlı tomografi (BT)'de ventriküle açılan intraparakinkimal kanama saptandı. Hastanın faktör 8 (F8) düzeyi %0.7 olup F8 inhibitörü negatifti. Hastanın F8 düzeyi başlangıçta %100 hedeflendi. Hastaya insan kaynaklı F8 preparatı başlandı. 72. saatte çekilen kontrol görüntülemesinde kanama alanının küçüldüğü izlendi. F8 düzeyi %80 hedeflenerek tedaviye devam edildi. 7. gün muayenesinde oryantasyonu ve kooperasyonu mevcuttu. Faktör dozu aşamalı olarak azaltılarak 21 gün devam edildi. 21. günde bilinci açık, oryantasyon ve kooperasyonu bulunan ve yürümeye başlamış olan hasta sağlık ile taburcu edildi. OLGU 2: 6 yaşındayken orta hemofili B tanısı almış 54 yaşında hasta kanadıkça tedavi almaktaydı. Hipertansiyon öyküsü bulunan hasta uyku halinde iken jeneralize tonik klonik nöbet farkedilmesi üzerine acil servise getirilmişti. Kranial görüntülemesinde sağ parietal kortekste 3 cm çapında hematoma izlendi. Nörolojik disfonksiyonu bulunmuyordu. Hastanın başlangıç faktör 9 (F9) düzeyi %100 hedeflenerek insan kaynaklı F9 preparatı başlandı. 12. saatte görülen kontrol görüntülemesinde hematoma boyutunun 4cm'ye progresse olduğu görüldü ancak 72. saat kontrol görüntülemesinde hematoma 1cm'ye gerilemişti. Faktör tedavisine hedef faktör düzeyi tedrici olarak azaltılarak 18 gün devam edildi. Hasta nörolojik defisit olmadan sağlık ile taburcu edildi. Hasta profilaksi programına alınarak takiplerine devam edildi. OLGU 3: 5 yaşında tanı alan F9 düzeyi %7.2, F9 inhibitörü negatif olan kanadıkça tedavi alan 47 yaşındaki olgumuz sol kolda uyuşma ve güçsüzlük şikayeti ile acil servise başvurdu. 8 yıl önce geçirilmiş nazofarinks kanseri öyküsü olan hasta kemoterapi ile kür sonrası tedavisiz izlenmekteydi. Hastanın kranial BT ile görüntülenmesinde sağ parietotemporal bölgede 2.5 cm çapında intraparakinkimal kanama saptandı. Hipertansiyon öyküsü olan hastada hipertansif kanama düşünüldü. Hastanın F9 düzeyi %100 olarak hedeflendi. 72. saat kontrol görüntülemesinde hematoma alanının 1 cm altına gerilediği izlendi, aşamalı olarak doz azaltıldı. 21.günde klinik semptomu bulunmayan ancak kontrol görüntülenmesinde hematoma boyutunun 4 cm çapına büyüdüğü gözlenen hastanın F9 düzeyinin %80 düzeyine çıkılması hedeflendi. İzlemede hematoma boyutunun küçüldüğü görüldü. Tedavi 21 güne tamamlandı. Klinik nörolojik defisiti olmayan hasta rutin profilaksi programına alındı.

Sonuç: Hemofilide merkezi sistem kanaması en önemli ölüm nedenlerinden biridir. Özellikle ilerleyen yaş ve komorbid hastalıkları olan hastalarda daha sık görülme eğilimindedir. Hemofili hastalarının erken tanınması ve kanamanın erken tespiti hayati rol oynamakta olup morbidite ve mortalitenin en önemli unsurunu oluşturmaktadır. Faktör tedavilerinin kontrollü ve en erken dönemde başlanması nörolojik defisit gelişimini ve mortaliteyi azaltmaktadır. Hemofili hastalarında nörolojik semptom varlığında hasta hızlıca kanama açısından değerlendirilmeli, takip ve tedavi için en kısa sürede referans merkeze yönlendirilmelidir.

P72-VAKALARLA FAKTÖR X EKSİKLİĞİ

Yusuf Ulusoy¹, Zühal Mehrekula¹, Hale Bülbül¹, Eren Arslan Davulcu¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bili Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Faktör X (F X) eksikliği genel toplumda 1:1 milyon gibi bir oranla nadir görülen resesif geçişli bir kanama bozukluğudur. Pıhtılaşma yolağında ortak yoldaki ilk enzim olan F X'un eksikliğinde hayatı tehdit eden kanamalar görülebilmektedir. Faktör düzeylerinin %1'in üzerinde olduğu vakalar daha hafif seyreder ve ileri yaşlarda tanı alırlar. Polikliniğimizde takipli F X eksikliği olan hastalarımızı sunuyoruz.

Yöntem: Bu çalışmada, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ege Erişkin Hemofili Ünitesinde takip ve tedavi edilen 3 Faktör X eksikliği hastasını geriye dönük olarak hasta dosyalarından değerlendirdik. Tanı alma yaşları, faktör düzeyleri ve klinik bulgularıyla birlikte 1 vakada da cerrahi girişim öncesi uygulanan tedaviyi kaydettik.

Bulgu: Birinci hastamız 38 yaşında kadın, 25 haftalık gebe iken tarafımıza başvurdu. Hasta adet kanamalarının uzun olması üzerine 17 yaşındayken başka bir merkez tarafından tetkik edilmiş ve F X eksikliği tanısı almıştır. Özgeçmişinde diş eti kanamaları ve daha önceki abortus sonrası uzamış kanama öyküsü vardı. Başvurusunda 15 gün önce sol dizinde cilt altı hematoma geliştiğini ve taze donmuş plazma (TDP) verildiğini ifade etti. Hastanın ablasında da F X eksikliği bulunmaktaydı. F X aktivitesi %0.8 ve F X inhibitörü negatif olan hastaya doğumda TDP verilmesi planlandı ancak hasta doğumunu başka bir merkezde yaptırmaya karar vererek takibimizden çıktı. İkinci hastamız 25 yaşında kadın, tüp bebek amaçlı ovaryan stimülasyon sonrası cerrahi işlem öncesi yapılan tetkiklerinde aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) (64.1 sn) ve protrombin zamanı (PT) (60.4 sn) uzun çıkması üzerine tarafımıza başvurdu. Tetkikleri sonucunda F X aktivitesi %12,3 saptanan hastaya F X eksikliği tanısı konuldu. Hasta kanama diyatezi tarifilemedi. Daha sonra yapılan tetkiklerinde lupus antikoagülanı pozitifliği saptandı, F X inhibitörü bakılamadı. Antifosfolipid antikor sendromu açısından romatoloji görüşü alınan hasta ardından takibimizde çıktı. Üçüncü hastamız 41 yaşında kadın, histerektomi öncesi yapılan tetkiklerinde aPTT (57.9 sn) ve PT (31.5 sn) uzaması olması üzerine başvurdu. Özgeçmişinde uzamış adet kanaması, doğum sonrası ve diş çekimi sonrası beklenmedik kanama öyküsü vardı. Yapılan tetkiklerinde F X aktivitesi %0.2 saptanan hastaya F X eksikliği tanısı konuldu. Hastaya operasyon öncesi 15-20 ml/kg dozunda TDP verildi, operasyon sonrası kanama durumuna göre gereği halinde 6 ml/kg dozunda TDP devam edildi ve hasta kanama komplikasyonu olmadan opere oldu. Menometroraji için hastaya başvurdukça ve gereği halinde TDP replasmanı ve traneksamik asit verildi. Şiddetli kanama durumlarında kullanılmak üzere protrombin kompleks konsantresi (PCC) için ilaç raporu düzenlense de bu ilaca ihtiyaç olacak kanaması olmadı.

Sonuç: F X eksikliği hafif hastalıkta tesadüfen veya cerrahi girişim öncesi testleri ile tanı alırken, özellikle faktör aktivitelerinin %1'in altında olduğu durumlarda ciddi kanamalar kliniğe yansır. Kanama veya cerrahi girişim durumlarında tedavide TDP replasmanı, PCC kullanılırken, minör ve mukozal kanamalarda ve özellikle fibrinolitik aktivitesi yüksek bölgelerin (epistaksis, gingiva kanaması vs.) kanamalarında traneksamik asit kullanılmaktadır. F X'un yarılanma ömrünün 40 saat olduğu düşünüldüğünde TDP, 15-20 ml/kg yükleme sonrası 12 saatte bir 6 ml/kg dozunda olacak şekilde uygulandığında çoğu kanama durdurulabilir ve cerrahi girişimler uygulanabilir. Ağır ve kontrol altına alınamayan kanamalarda PCC günde bir kez 20-30 IU/kg önerilmektedir. Plazma kaynaklı F X ürünü de 2008'den bu yana bulunmaktadır ancak henüz ülkemizde ruhsat ve geri ödemesi bulunmamaktadır.

P73-AFİBRİNOJENEMİ SADECE KANAMA İLE Mİ SEYREDER?

Vehbi Demircan¹, Abdullah Karakuş¹, Orhan Ayyıldız¹

¹Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Afibrinojenemi, yaklaşık 1:1 000 000 sıklıkta görülen, otozomal resesif geçiş gösteren nadir bir kanama bozukluğudur. Bir çok ebeveyn arasında akraba evliliği vardır(1,2). Kliniği hafif seyirli kanamalardan hayatı tehdit eden ciddi kanamalara kadar değişkenlik gösterir. Kanamalar ağırlıklı olarak ekimoz, eklem içi kanamalar ve cilt altı hematomlar olarak karşımıza çıkar(3,4). Kalıtsal hipofibrinojenemide çoğunlukla şiddetli kanamalar görülmekle birlikte, bu olgulara az da olsa trombozların eşlik edebileceği bildirilmektedir(5). Bizde bu sunumumuzda, birinde trombozun önplanda olduğu iki afibrinojenemi vakası hazırladık.

Bulgu: Olgu sunumu: Birinci olgumuz 21 yaşında erkek hasta doğuştan itibaren ara ara kanama ve ekimozları olmuş. Yedi yaşında iken düşme sonucu gluteal bölgede hematoma gelişince tetkik edilmiş. Protrombin zamanı(ptz), Aktive parsiyel tromboplastin(aptt) zamanı yüksek, fibrinojen ölçülemeyecek kadar düşük bulunmuş. Hasta fibrinojen düşüklüğü nedeniyle takibe alınmış. Hastaya ara ara taze donmuş plazma(TDP) verilmiş. Genelde kanama ile başvuran hastanın 2018 yılında ayak 4 ve 5. parmağında morarma şikayeti olunca dış merkeze başvurmuş. Periferik arter hastalığı nedeniyle opere edilmiş. Hasta bizim merkeze greft trombozu nedeniyle başvurdu. Embolektomi yapılan hastanın greft yerinde hematoma gelişti. Takiplerinde trombozu tekrarlayan hastaya amputasyon yapıldı. Hasta kanama ve tromboz açısından yakın takibe alındı. Haemocomplettan başlanan hastanın takipleri devam ediyor. İkinci olgumuz gebe hasta olup 35 yaşında. Hastaya 23 yaşında uzamış kanama süresi ve yara iyileşmesinde gecikme şikayetleri ile afibrinojenemi tanısı konulmuş. Daha önce 6 kez düşük öyküsü olan hastanın kızkardeşinde de afibrinojenemi tanısı olup kanama durumlarında taze donmuş plazma verilmiş. Kan değerlerinde ptz ve aptt ölçülemeyecek kadar yüksek, fibrinojen ise ölçülemeyecek kadar düşük bulunmuş. Hasta 7.gebeliğinde kliniğimize başvuran hastanın fibrinojen düzeyi yine ölçülemeyecek kadar düşük saptandı. Gebeliğin 4. haftasında olan hastanın diğer kan değerleri normal olup 50 kilogram olduğundan hafta da 2 kez 2 gr fibrinojen konsantresi başlandı(Haemocomplettan P). Haftalık fibrinojen kan düzey takibi yapıldı. Kanama ve tromboz riskinden dolayı yakın takip edilen hastanın fibrinojen düzeyleri 100-150 mg/dl arasında tutuldu. Gebeliğin 27 . Haftasında vajinal kanama nedeni ile başvuran hastanın fibrinojen seviyesi 113 mg/dl olmasına rağmen gün aşırı fibrinojen desteği sağlandı. Hastanın 29. hafta da prematür doğumu gerçekleşti. Gebelik sonrası kanama problemi olmayan hastanın fibrinojen desteğine devam edildi. Gebelik sonrası anne ve bebeğin sağlık durumu iyi şekilde takip edilmektedir.

Sonuç: Tartışma ve sonuç: İnsan fibrinojeni (pıhtılaşma faktörü I), merkezi olarak üç disülfür bağıyla bağlanan iki simetrik yarıdan oluşan 340 kD heksamerik glikoproteindir(6). Fibrinojen plazmada yaklaşık 200 ila 400 mg / dl konsantrasyonunda olup en yüksek plazma koagülasyon faktörüdür(7). Afibrinojenemi nadir görülen kalıtsal otozomal resesif bir duruma bağlı dolaşımdaki fibrinojenin yokluğudur. Hipofibrinojenemi dolaşımdaki fibrinojenin <150 mg / dl olmasıdır. Disfibrinojenemi ise işlevsiz bir fibrinojen molekülünün varlığı olarak tanımlanır. Konjenital afibrinojemide, kanama genelde neonatal dönemde ortaya çıkar. Ölümcül olabilen göbek kordon kanaması vakaların yaklaşık yüzde 60-85'inde ilk prezentasyondur (8,9). Afibrinojenemisi olan bireylerde, cilt, gastrointestinal sistem, idrar yolu veya merkezi sinir sisteminde kanama ile başvurabilirler ve semptomlar daha ileri yaşta ortaya çıkar. Eklem kanaması nadirdir. Bazı kadınların menorajisi vardır ancak bazılarında yoktur. Gebeliğe bağlı kanama (ante partum veya post partum) ortaya çıkabilir. Dalak rüptürü bildirilmiştir. Tromboz,

özellikle fibrinojen replasman tedavisinden sonra ortaya çıkabilir(10,11). Konjenital fibrinojen bozukluğu olan bireylerin çoğunda tromboz yoktur, ancak arteriyel ve venöz trombotik komplikasyonlar da bildirilmiştir(8). Bu hastalarda kanama ataklarında fibrinojen konsantreleri, kriyopresipitat ve taze donmuş plazma kullanılır(12,13). Fibrinojen konsantreleri; viral olarak inaktive edilmiş olması, küçük hacimlerde verilmesi, düşük alerji riskinden dolayı ana seçenektir(14). Tedavi kılavuzlarında fibrinojemili hastalarda kanamalarda hedeflenen fibrinojen seviyesinin hemostaz sağlanana kadar >100 mg/dl, kanama yüzeyi iyileşene kadar >50 mg/dl olması önerilmektedir(15). Bizim vakalarımızdan da birincisi sık sık kanama şikayeti ile başvurmasına rağmen tromboz gelişti ve bunun sonucunda parmak amputasyonu yapıldı. İkinci vakada ise 6 düşüğü olan gebede kanama açısından yakın takip edilip haftalık tedavilerle doğumu sağlıklı olarak gerçekleştirildi. Sonuç olarak afibrinojemili hastalarda kanama açısından dikkatli olmak ve takiplerinde trombozuda göz ardı etmemek gerekir.

P74-FAKTÖR 5 EKSİKLİĞİ VE FAKTÖR 8 EKSİKLİĞİ OLAN HASTADA KORONER BYPASS CERRAHİSİ : OLGU SUNUMU

Derviş Murat Akkurd¹, Salih Sertaç Durusoy¹, Handan Haydaroğlu Şahin¹, Vahap Okan¹

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bölümü

Amaç: Kombine faktör 5 ve faktör 8 eksikliği olan hastalarda , izole faktör eksikliği olanlara göre daha hafif ve orta şiddette kanamalar olur. Kanamalar genellikle cerrahi , travmalar sonrası görülür. Kanamalar sonrasında taze donmuş plazma ve trombosit aferez verilmesi önerilir. (1,2,3). Biz de Faktör 5 ve Faktör 8 eksikliği olan koroner bypass yapılmış bir olgumuzu sunmak istedik

Yöntem: 68 yaş, erkek hasta Bilinen diyabet, hipertansiyon, benign prostat hiperplazisi, koroner arter hastalığı olan hasta, aspirin , irbesartan , insülin kullanıyor. 2017 yılında 6 ay tüberküloz tedavisi alma öyküsü de mevcut. Faktör 8 ve faktör 5 eksikliği ile de hematoloji bölümünde takip edilmektedir. Faktör 5 düzeyi : yüzde 4 ,Faktör 8 düzeyi yüzde 13 , Vücut ağırlığı 75 kg ,Hedef Faktör düzeyi %100 olarak planlandı.Preoperatif hastane eczanesinde 40.000 – 50.000 ünite arası faktör 8 rezerve edilmesi de önerildi. Preoperatif Faktör 8 düzeyi, faktör inhibitör tayini, PT,aPTT bakılması önerildi.Faktör inhibitör düzeyi negatif saptandı. 4000 ünite Faktör 8 yükleme, ilk 3 gün 2x2000 ünite , sonra 3x1500 ,sonraki günler 2x1000 ünite olacak şekilde 15 güne tamamlanması planlandı. aPTT ve kanama takibine göre faktör replasman dozları 2x1500 idame olacak şekilde devam edildi. TDP 3x2 olarak replase edildi.Kanaması olduğunda aferez trombosit desteği de verildi. Kalp damar cerrahisi tarafından klopidoğrel 75 mg verildi. BPH sı olan , glob vesicale gelişen hastaya sonda takıldı. Takiplerinde hematüri gelişti. TDP ler sonrası yüklenmesi olan,kreatin seviyesi normalden 2 mg/dl ye kadar yükselen ,efor dispnesi gelişen, hastaya diüretik infüzyon verildi. Yanıt alınamayan, sol akciğerde efüzyonu gelişen hastaya göğüs cerrahisi tarafından plörekent takıldı. Transuda-eksuda açısından örnekleme de gönderildi. Mikobakteri saptanmadı, basil görülmedi. Plörekentden geleni de kanlı olan hastaya ve hematürisi olan hastaya 2x 1500 ünite faktör replamanı, TDP ler ve aferez trombosit desteği idame olarak devam edildi. Hastaya ampirik Piperasilin Tazobaktam ve levofloksasin de başlandı. Postoperatif günlük PT, aPTT, INR takipleri de yapıldı. Nefroloji tarafından hemofiltrasyon önerildi. Ancak hemodinamisi uygun olmayan hastanın işleme alınması uygun görülmedi. Yüksek doz diüretik infüzyona yanıt veren kanaması kontrol altına alınan, takiplerinde kreatinleri gerileyen, idrar çıkışı başlayan,akciğer infiltrasyonları düzelen, saturasyonları düzelen hasta ,poliklinik kontrolü önerileriyle taburcu edildi.

Sonuç: SONUÇ Kombine faktör 5 ve faktör 8 eksikliği olan hastalarda , izole faktör eksikliği olanlara göre daha hafif ve orta şiddette kanamalar olur. Kanamalar genellikle cerrahi , travmalar sonrası görülür.Faktör 5 , trombosit yüzeyinde de bulunduğu kanamalar olduğunda taze donmuş plazma ve trombosit aferez replasmanı önerilir .Replasmanlar sonrası hastalarda, volüm yüklenmesi önemli bir komorbiditedir (1,2,3).Hastamızda da eklem içi kanama öyküsü, eklem deformiteleri yoktu. Ancak cerrahi sonrası kanaması oldu. TDP ve aferez trombosit replasmanı yapıldı. TDP replasmanları sonrası volüm yüklenmesi sonrası diüretik desteği,ve yetersiz kalması durumunda hemofiltrasyon ihtiyacı dikkatle takip edilmelidir. 1.Peyvandi F et al Br J Haematol 1998; 100:773. 2.Mumford AD, Ackroyd S, Alikhan R, et al. Guideline for the diagnosis and management of the rare coagulation disorders. Br J Haematol 2014; 167:304. 3.Mansouritorgabeh H, et al. Haemorrhagic symptoms in patients with combined factors V and VIII deficiency in north-eastern Iran. Haemophilia 2004; 10:271.

P75-HEMOFİLİ A HASTASINDA BİLATERAL VARİKOSELEKTOMİ : OLGU SUNUMU

Derviş Murat Akkurd¹, Ahmet Erbağcı², Vahap Okan¹

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bölümü, ²gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Üroloji Bölümü

Amaç: Hemofili hastalarında , her türlü cerrahi işlemler , yeterli faktör replasmanları sonrasında güvenle yapılabilir. Bilateral varikoselektomi yapılan bir hemofili A olgumuzu sunmak istedik

Yöntem: A.K.E22 yaşında erkek hastaHemofili A tanısı ile hematoloji kliniğimizce takipli hastaKasıklarda şişlik şikayeti sonrası yapılan doppler usg de sağ testis 18 cm3 sol testis 18 cm3 saptanmış. Pampiniform pleksus venlerinin kalibrasyonu sağda 2,3 – solda 3,2 mm ölçülmüş olup valsalva manevrası ile bilateral grade 3 reflü akım örnekleri izlenmiştir.Vücut ağırlığı : 90 , Faktör 8 düzeyi : %2 , Hedef Faktör %100 , Faktör inhibitör düzeyi negatif. 4500 ünite faktör 8 yükleme, 3 gün 2x 2000 , 3 gün 2x 1000 ünite faktör 8 idame olarak verildi. Kanama ve komplikasyon izlenmedi.

Sonuç: Hemofili hastalarında yeterli düzeyde faktör düzeyi sağlanması ile cerrahi veya tıbbi girişimler güvenli bir şekilde yapılabilir. Faktör verilmesi için gerekli doz ve süre, hemofilininşiddeti ve cerrahi işlem veya girişimin tipine bağlıdır .Biz de komplikasyonsuz geçirilen, kanaması kontrol altına alınmış olan büyük cerrahi işlem geçiren olgumuzu sunduk.

P76-HEMOFİLİ A TANILI HASTADA POSTERİOR FOSSA CERRAHİSİ; PERİOPERATİF YÖNETİM

Aslı Dilara Kip¹, Fatma Keklik Karadağ², Hüseyin Biçeroğlu³, Ali Karadağ⁴, Güray Saydam², Fahri Şahin²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İzmir, Türkiye, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Hematoloji Bilim Dalı, İzmir, Türkiye, ³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Ana Bilim Dalı, İzmir, Türkiye, ⁴Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Kliniği, İzmir, Türkiye

Amaç: Giriş: Hemofili A, faktör VIII eksikliği sonucunda gelişen X' e bağlı geçiş gösteren kalıtsal kanama bozukluğu olup yaklaşık 5.000-10.000 erkek doğumunda bir olarak görülmektedir. Klinik olarak hemartroz ve kas içi hematomlar başta olmak üzere çeşitli kanamalarla izlenmektedir. Faktör replasman tedavilerinin olmadığı yıllarda hemofili hastaları ciddi kanamalarla erken yaşlarda kaybedilirken günümüzde hemofili hastalarının yaşam beklentisi toplumdaki hastalıklı bireylerle benzerdir. Ağır hemofili tanısı alan hastaların önemli bir kısmı 65 ve üstündeki yaşlara ulaşabilmektedir. Burada tedavisiz izlemde olan ileri yaş hemofili A olgusuna perioperatif yaklaşım ile ilgili deneyimimizi sunmaktayız.

Bulgu: Olgu: 63 yaşında erkek hasta bulantı, kusma ve denge kaybı ile beyin cerrahisi kliniğine başvurdu. Kranial görüntüleme posterior fossada kitle saptandı (resim-1. A,B). Hastanın özgeçmişinde yedi yaşında sünnet sonrası kanama ile hemofili tanısı konduğu (tipini bilmiyor) ancak hastanın takiplerine devam etmediği hiç faktör replasmanı almadığı öğrenildi. Birkaç kez üriner kanama ve epistaksis ile hastaneye başvurmuş ve her seferinde faktör replasmanı yapılmadan klinik düzelme gözlenmiş. Hastanın rutinlerinde aPTZ 41.2 sn saptandı acil operasyon planlandığı için faktör düzeyi çalışılması için örnek kan alındıktan sonra sonuçlanıncaya kadar 15-20 mg/kg dozdan TDP replasmanı yapıldı. Faktör VIII düzeyi %8.6 saptandı. Operasyon öncesi faktör düzeyinin %100 e çıkarılması, preop 1 saat önce 50 IU/kg faktör bolus infüzyon yapılması, 12 saat sonra 30 IU/kg ve 24 saat sonra 20 IU/kg faktör VIII replasmanı yapılması planlandı. Başarılı bir cerrahi ile kitle eksizyonu gerçekleştirildi (resim-1. C,D). Postop takiplerinde sorun yaşanmayan hastanın operasyondan sonraki ilk 3 gün faktör düzeyi %60-80; postop 7. günde taburcu edildi. Poliklinik kontrollerine devam eden hastada 14. güne kadar %50, 3. haftadan sonra %30-40 olacak şekilde replasman yapıldı.

Sonuç: Tartışma: Faktör ürünlerinin erişilebilir olmasıyla hemofili hastalarının yaşam beklentisi yaklaşık 10 kat artış göstermiştir ve yaşam beklentisi arttıkça önceden sık görülmeyen tıbbi ve cerrahi problemleri olmaya başlamıştır. Yaşın getirdiği yük bu hasta grubunda kronik hastalıklara eğilim yaratmakla birlikte sahip oldukları koagülopatik durumun buna etkisi hala tartışma konusudur. Tüm hemofili hastalarının yaklaşık %8'ini 65 yaş üstü hastaların oluşturduğunu gösteren çalışmalar vardır. Burada sunduğumuz olgumuzun da dahil olduğu ileri yaş hemofili A hastalarının perioperatif yönetimi konusunda konsensus oluşturulmuş bir yaklaşım yoktur ve araştırmaya açık bir alandır.

P77-LABORATUVAR TESTLERİ İNHİBİTÖR TANIMLAMADA YETERLİ Mİ?

Ayşe Uysal¹, Nur Akad Soyer²

¹Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji, ². Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Aktive parsiyel trombin zamanı (aPTT)' yi tek başına uzatan nedenler faktör VIII, IX, XI, XII eksiklikleri, faktör VIII' in düşük olduğu von Willebrand hastalığı (vWH), unfraksiyone heparin tedavisi, direkt faktör Xa ve trombin inhibitörleri, direkt koagülasyon faktörlerine karşı gelişmiş inhibitörler ya da lupus antikoagulanı gibi antikorlardır. Bu ayrımı yapmak için ilk yapılan test karışım testidir. Karışım testi, uzamış aPTT ve/veya protrombin zamanı (PT) nedeninin faktör eksikliğinden mi yoksa inhibitör varlığından mı kaynaklandığını saptamada pratik ve laboratuvarlarda sıkça kullanılan bir testtir. Biz de bu bildiride aPTT' si uzamış olup, karışım testleri ile düzelme olmayan ancak inhibitör varlığını gösteremediğimiz 2 vaka sunduk.

Bulgu: Olgu 1: Otuz beş yaşında kadın hasta, diş çekimi sonrası uzayan kanaması olması sonucu dahiliye polikliniğine başvurmuş. Yapılan hastanın tetkiklerinde aPTT'nin uzun çıkması üzerine hematoloji polikliniğine sevk edilmiş. Hastanın öyküsünde 3 yıl önce intramusküler enjeksiyon sonrası gluteal bölgede ve 1 yıl önce kan alma sonrası tüm ön kola yayılan geniş ekimoz oluşma öyküsü mevcut. Mukokutanöz kanamalar dışında kanama öyküsü ve şikâyeti bulunmuyor. Antikoagulan kullanımı olmayan hasta aile öyküsünde ise dedesinde kanama bozukluğu olduğunu bildiriyor. Fizik muayenesinde ve tam kan sayımında, biyokimyasal parametrelerinde patoloji olmayan hastanın aPTT: 35,5 (22,5-31,3) saniye, PT: 11,8 (10,9-14,7) saniye ve INR: 1 olarak saptandı. Karışım testi yapıldı ve aPTT 1 ve 2. saatte sırasıyla 27,7 ve 33,9 saniye olarak saptandı. Lupus antikoagulanı negatif saptandı. Faktör VIII, IX, XI, XII inhibitörleri negatif (<0.6 BU/mL) saptandı. vW antijeni ve ristotetin kofaktör aktivite düzeyleri sırasıyla %66 ve %61 olarak değerlendirildi. Anti nükleer antikor (ANA) negatif olarak saptandı. Faktör VIII, IX, XI, XII düzeyleri >%70 olarak değerlendirildi. Kontrol karışım testi yapıldı ve 2. saatte aPTT hala uzun saptandı. Hastanın inhibitörü tanımlanamadı. Olgu 2: 48 yaşında kadın hastaya myoma uteri nedeniyle operasyon planlanırken operasyon öncesi yapılan tetkiklerinde aPTT uzun saptanması üzerine hematoloji polikliniğine başvurdu. Kanama öyküsü olmayan hastanın kronik hastalık ve ilaç kullanım öyküsü yoktu. Fizik muayenesi, tam kan sayımı ve biyokimya tetkikleri normal ve aPTT: 34,7 (22,5 – 31) saniye PT: 12 (10,9 – 14,7) saniye ve INR: 1 olarak saptandı. Karışım testi yapıldı. Sıfırıncı ve 2. saatlerde sırasıyla aPTT 36,3 ve 49,5 saniye olarak değerlendirildi. Antikoagulan kullanım öyküsü olmayan hastanın lupus antikoagulanı negatif saptandı. Faktör IX düzeyi: %26, 7 saptanan hastanın faktör IX inhibitörü (<0.6 BU/mL) negatif saptandı. Faktör VIII, XI, XII normal olarak değerlendirildi. Antifosfolipid antikorları negatif saptandı. Kontrol tetkikleri de benzer saptandı. Karışım testinde düzelme olmayan ve hafif hemofili B olarak değerlendirilen hastada inhibitör tanımlanamadı.

Sonuç: Karışım testi hasta plazması ile normal havuzlanmış test plazmasının 1:1 oranında karışımı ile yapılan bir testtir. Karışımından sonra %50' den fazla düzelme olmaması inhibitör varlığını düşündürür. Ancak bazı durumlarda inhibitörler özellikle ciddi faktör VIII eksikliği durumunda geç reaksiyon verirler. Bu yüzden karışımın 2 saatlik inkübasyon sonrası değerlendirilmesi gerekir. Lupus antikoagulanı gibi fosfolipidlere karşı olan antikorlar ise erken dönemde reaksiyon verir. aPTT' de düzelme olmaması durumunda ilk olarak hastanın ilaçları sorgulanmalı, daha sonra lupus antikoagulanı, diğer fosfolipid antikorlar ve faktör VIII, IX, XI, XII ye karşı gelişmiş inhibitörler bakılmalıdır. Ancak bu vakalarda da olduğu gibi inhibitör tanımlamasının elimizdeki laboratuvar olanakları ile yapılamadığı durumlar olmaktadır

P78-TROMBOSİTOPENİK GEBE TAKİBİ DENEYİMİMİZ

Duygu Nurdan Avcı¹, Halil Korkut Dağlar²

¹Mersin Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Hematoloji Kliniği, ²Mersin Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Kadın Doğum Kliniği/Perinatoloji

Amaç: Trombositopeni kadın doğum polikliniklerinden en sık konsülte edilen kanama bozukluğu nedenlerinden biridir. Psödotrombositopeni dışlandıktan sonra en sık neden gestasyonel trombositopenidir (%5-7). İmmün trombositopeni (İTP), Trombotik trombositopenik purpura (TTP), preeklampsi, eklamsi, gebeliğin akut karaciğer yetmezliği, HELLP sendromu diğer trombositopeni nedenlerindendir. Kadın doğum kliniği ile birlikte takip ettiğimiz trombositopenili gebeler ile ilgili deneyimimizi paylaşmak istedik.

Bulgu: 2019-2020 tarihleri arasında trombositopeni tesbit ettiğimiz gebeler takibe alındı. Trombosit değeri $150 \times 10^9/l$ altında olan hastalar trombositopenik kabul edildi. Tüm hastalar her vizitte periferik yayma ile değerlendirildi. Hastaların takibe girdikleri trimesterler değişkenlik gösteriyordu. Hastaların %60'ı son trimesterde , çoğunluğunda doğum için son kontrole geldiğinde konsülte edilmişti. 10 tanesi bilinen İTP hastası olup ortalama trombosit değerleri $40 \times 10^9/l$ civarındaydı. Tüm İTP hastalarının %70'i ek tedavi gerektirmeden komplikasyonsuz doğum eylemini tamamladı. Bir İTP hastasına doğum öncesinde steroid tedavisi uygulandı, bir hastaya gestasyonel diabet olması nedeni ile intravenöz immunglobulin(ivig)%10 uygulandı. Bir İTP hastasının birinci trimesterde trombositopenisi $20 \times 10^9/l$ altında olması nedeni ile ivig tedavisi uygulandı ancak trombositopenisi dirençli sebat eden hastaya ikinci trimesterde splenektomi operasyonu uygulandı (%10). Splenektomi sonrasında trombosit değeri $90 \times 10^9/l$ yükseldi. Hasta doğum eylemini komplikasyonsuz tamamladı. Bir hastada HELLP sendromu (hemolitik anemi ,artmış karaciğer enzimleri, trombositopeni) gelişti. Taze donmuş plazma, plazmaferez ve destek tedavileri uygulandı ancak hasta exitus oldu. 4 hasta von willebrand tanısı aldı, 2 tanesi von willebrand faktör replasmanı ile komplikasyonsuz doğum eylemini tamamladı. konsülte edilen 40 hastada (%40) psödotrombositopeni mevcuttu . 45 hasta (%40) gestasyonel trombositopeni tanısı ile takip edildi. 5 hastada trombosit sayısı ortalama $50 \times 10^9/l$ idi, doğum eylemi öncesi bu hastalara trombosit replasmanı uygulandı, herhangi bir komplikasyon gelişmedi. Tüm hastalar doğum eylemine kadar aylık hemogram ve periferik yayma ile takip edildi. Doğum şeklinin nasıl olacağı trombosit değerinden bağımsız olarak kadın doğum hekimi tarafından belirlendi.

Sonuç: Trombositopeni gebelikte sıkça görülen kanama diatezi sebeplerinden biridir. Bu hastalara multidisipliner yaklaşılması gerekmektedir. Riskli hastalar; perinatoloji, hematoloji, anestezi ve neonatoloji ekibi tarafından birlikte değerlendirilmelidir. Bölümler arasındaki iletişim takipte en önemli unsurlardan birini oluşturmaktadır.

P79-HEMOFİLİ HASTALARININ YÜZLEŞTİĞİ ÖNEMLİ GERÇEKLERDEN BİRİ; KANSER

Fatma Keklik Karadağ¹, Ayşenur Arslan¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, İzmir, Türkiye

Amaç: Günümüzde tedavi ve bakım hizmetlerindeki gelişmelerle birlikte hemofili A ve B hastaları da hemofili olmayan toplum bireyleri ile benzer şekilde yaşlanmaktadır. İlerleyen yaşla birlikte hemofili hastaları kalıtsal kanama bozukluğuna bağlı görülen artropati, hepatit gibi morbiditelerin dışında yaş ile doğrudan ilişkili olan kardiyovasküler hastalıklar, kanser gibi çeşitli kronik hastalıklarla da karşı karşıya kalmaktadırlar. Bu çalışmada kliniğimizde takipli olan kanserli hemofili olguları sunulmuştur.

Yöntem: Ege erişkin hemofili ve tromboz merkezinde takip edilmekte olan hemofili a ve b hastaları değerlendirilmiş olup kanser tanısı olan hastalar çalışmamıza dahil edilmiştir. Kanser tanısı olan 7 hastanın geriye dönük olarak dosyaları incelenerek sosyodemografik durumları, hemofili tipi, faktör düzeyleri, faktör replasman durumları, komorbiditeleri, aldıkları kanser tanı ve tipi, verilen tedaviler ve son kontrol tarihleri kaydedilmiştir.

Bulgu: Yaş aralığı 46-64 yıl olan kanser tanılı 2 hemofili B ve 5 hemofili A hastasının verileri (tablo-1) değerlendirilmiştir. Hastalardan 2 tanesi kolon kanseri tanısı almıştır (olgu-1 ve 5). Her iki hasta da başarılı cerrahi sonrası kemoterapi almış olup halen izlenmektedirler. Hematolojik kanseri olan 1 hasta bulunmaktaydı. Bu hasta (olgu-3) 18 yaşında iken akut myeloid lösemi tanısı almış olup 7+3 kemoterapisi ardından yüksek doz Ara-c tedavisi verilerek remisyona girmiştir ve 2008 yılından beri remisyonda izlenmektedir. Nazofarinks karsinomu tanısı almış olan 1 hasta, hafif hemofili b nedeni ile izlemimizde olup 2011 yılında faktör replasmanı sonrası opere edilmiş ardından kemoterapi almıştır. Akciğer kanseri tanısı olan 1 hasta bulunmaktaydı (olgu-7) ve bu hasta metastatik beyin tümörünün rezeksiyonu ile tanı almıştır. Hepatosellüler karsinomu olan 1 hasta hepatit c ye bağlı karaciğer sirozu ile takipte olup ağır hemofili a tanılıydı (olgu-4). Child-C karaciğer sirozu olan bu olgu hepatik yetmezlik ve sepsis nedeni ile kaybedilmiştir. Hiçbir hastada inhibitör izlenmemiştir.

Sonuç: Çağımızda giderek artan sıklıkta görülen kanser yaşlanan hemofili hastalarında da daha sık olarak karşımıza çıkmaktadır. Tanı için gerekli olan tetkikler esnasında, cerrahi sürecinde veya tedavi için gerekli olan kemoradyoterapi sürecinde bu hastalarda kanama sıklığı artmaktadır. Hemofili tanılı kanser hastalarının yönetimi mutlaka multidisipliner olarak deneyimli merkezlerde titizlikle yürütülmelidir.

P80-ERİŞKİN YAŞTA YÜKSEK TİTREDE İNHİBİTÖR GELİŞEN VE İNHİBİTÖR TİTRESİ SPONTAN GERİLEYEN HEMOFİLİ A OLGUSU

Emine Eylem Genç¹

¹Batman Bölge Devlet Hastanesi

Bulgu: Hemofili benign hematolojik bir hastalık olmasına rağmen uygun takip edilmediğinde mortalite ve morbiditesi yüksek bir hastalıktır . Uzun süre ve ardışık faktör uygulamaları veya genetik sebeplerle inhibitör gelişimi olabilmektedir . İnhibitör gelişimi sonrası hastanın immüntolerans tedavisi , bypass edici ajanlarla tedavi ve profilaksi ihtiyacı gelişebilmekte . Hastalığın tedavi maliyeti artmakta ; aynı zamanda yakın takip ve tedavi gerekliliği ile hastanın hayat kalitesinde düşme izlenmektedir. Kliniğimizde halen hematüri sebebiyle takip edilen ağır hemofili A olgusu tedavi ilişkili gelişen inhibitör komplikasyonu ve komplikasyonun seyrini tartışma amacıyla sunulmaktadır. Olgumuz 46 yaşında erkek ağır hemofili A tanısı ile takipli (faktör 8 düzeyi <%1) . Tekrarlayan kanamalar sonrası sağ dizinde hemofilik artropati sebebiyle artroskopik cerrah öyküsü ve ek olarak hayatı tehdit edici kanamalar sebebiyle ardışık seferler , yüksek doz faktör 8 replasmanı alma öyküsü vardı . Hastanın soygeçmişinde inhibitörlü hemofilisi olan akrabası yoktu. Hastamızda ilk kez 42 yaşında Üniversite hastanesi laboratuvarında yapılan ölçümlerde faktör 8'e karşı inhibitör geliştiği saptanmıştı ve düzeyi 60 BÜ(Bethesda Ünitesi) olarak gelmişti . Hastanemiz şartlarında immüntolerans tedavisi uygulanamamakta olup hasta da sosyal sebeplerle immüntolerans tedavisi için üst merkeze başvurmadı ve uzun süre takibe gelmedi. Sonrasında rektal kanama ile başvuran hastaya kanama sebebiyle 100ü/kg/gün 12 saatte 1 faktör 8 bypass edici ajanlarla tedavi edildi ve inhibitör düzeyi yine aynı merkezin laboratuvarında yapılan ölçümde 3 ay içinde 42 BÜ 'ne gerilediği görüldü. Halen yüksek düzeyli inhibitör titresi olan ve kanama riski yüksek olan hastaya 1 yıl süreyle haftalık 4500 ü faktör 8 bypass edici ajan ile profilaksi uygulandı . Takipte aynı laboratuardan yapılan ölçümde faktör 8 inhibitör düzeyi ölçümde 16 BÜ 'ne gerilediği görüldü.

Sonuç: Düşük titreli ve düşük yanıtli inhibitörlerin kendiliğinden kaybolabildiği bilgisi güncel kılavuzlarda geçerliliğini korumaktadır. Takibi sırasında yüksek titrede inhibitör gelişen olgumuzda faktör 8 uygulaması kesildikten ve bypass edici ajanla profilaksi ve kanama tedavisi uygulandıktan sonra inhibitör titresinde belirgin düşüş izlendi. Olgumuzun erişkin yaşta faktör 8'e karşı inhibitör gelişimi ve immüntolerans tedavisi almadan yüksek düzeyli inhibitör titresinde düşme olması açısından literatüre katkı sağlayabileceği düşünülmektedir. Hemofili hastalarında inhibitör gelişimi sık rastlanan ve aynı zamanda da en ciddi tedavi komplikasyonudur Faktör replasmanı uygulanan hemofili olgularında erişkin yaşta da inhibitör düzeyleri açısından takibe dikkat edilmelidir. Faktör uygulaması kaynaklı inhibitör gelişiminin azaltılması için hemofili hastaları kanama durumunda yakın takip edilmeli ,aktif kanama gerilediğinde gereksiz yere uzun süre ve yüksek dozda tedaviden kaçınılmazdır.

P81-FAKTÖR 7 EKSİKLİĞİ OLAN HASTALARIN KLİNİK VE LABORATUVAR VERİLERİNİN RETROSPEKTİF ANALİZİ:TEK MERKEZ DENEYİMİ

Abdülkadir Kaya¹, Ayşegül Büyükbeci², Vahap Okan³, Elif İşbilen², Derviş Murat Akkurd³

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, ³Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Faktör 7 eksikliği otozomal resesif kalıtmakta olup nadir faktör eksiklikleri grubu içinde en sık görülenidir.Hastalığın toplumdaki sıklığı 1/300.000-500.000 olarak bildirilmiştir.Klinik heterojenite bu koagülasyon bozukluğunun belirleyici özelliği olmaktadır.Faktör 7 eksikliği bazı olgularda asemptomatik seyrederken bazı olgularda hayatı tehdit edici kanamalara neden olabilir. Bu çalışmada merkezimizde takip edilen erişkin popülasyondaki faktör 7 eksikliği tanılı hastaların klinik,laboratuvar özellikleri ve planlanan faktör 7 replasman tedavi şemaları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Yöntem: Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi erişkin hematoloji kliniği 2011-2019 tarihleri arasında faktör 7 eksikliği tanısıyla takipli 44 hastanın dosya kayıtları incelenmiştir. Demografik özellikleri,başvuru bulguları,protrombin zamanı(PZ),INR,faktör 7 düzeyleri,faktör inhibitör varlığı,faktör replasman ihtiyaç durumları ve varsa geçirdikleri operasyonlar her hasta için kaydedildi.

Bulgu: Hastalar 17-76 yaş aralığında,ortalama yaş 30,18 idi.Hastaların 12 si erkek 32 si kadındı.Hastaların ortalama faktör 7 düzeyi %11,3 (%1-41 arasında),ortalama protrombin zamanı(PZ) 27,06 sn (13-78,9 sn arasında),ortalama INR değeri 2,22 (1,21-6,54 arasında) olarak değerlendirildi. 38 hastada değerlendirilen faktör inhibitörü tüm hastalarda negatif saptandı.44 hastanın 9'u asemptomatik(%20) takip edilmektedir.Kalan 35 hastada merkezimizde toplamda 27 preoperatif ve postperatif vaka takibi yapıldı.Bunlardan 7 vaka C/S(%25,9), 4 vaka abortus(%14,8),2 vaka timpanoplasti(%7,4),2 vaka nefrolitotomi(%7,4), 2 vaka diz protezi operasyonu(%7,4),2 vaka pilonidal sinüs operasyonu(%7,4) ve 1'er vaka olmak üzere(%3,7) tiroidektomi,molar gebelik,TUR-P, lenf nodu biyopsisi,kırık cerrahisi,insizyonel herni,hemorajik over kisti,akut apandisit ile opere edildi. Toplamda 19 hasta tekrarlayan ve replasman ihtiyacı olan kanamalarla merkezimize başvurdu.7 hasta tekrarlayan menoraji(%36,8),5 hasta tekrarlayan epistaksis(%26,3),4 hasta tekrarlayan diş eti kanaması(%21) ve 1'er hasta (%5,2) hemartroz,hamartom,peptik ülser kanaması ile takip edildi. Asemptomatik takip edilen 9 hastanın faktör 7 düzeyi ortalaması %20,1 idi.Bu hastalardan 3 ünün faktör 7 düzeyi <5 idi(2-3-3,4). Replasman ihtiyacı olan kanamalarla merkezimize başvuran hastaların faktör 7 düzeyi ortalaması %8,97 idi.Bu hastalardan 3 ünün faktör 7 düzeyi >%20 idi.(21,1-25,7-27).Bu hastalara 2-10mg arasında değişen faktör 7 replasmanı yapıldı. Preoperatif değerlendirilen ve operasyonlardan sonra da takip edilen 27 vakadan 2 vakada operasyona sekonder faktör replasman ihtiyacı olmadı.Bu vakalardan en yüksek dozda replasman ihtiyacı olan hasta hemorajik over kisti sebebiyle opere edildi.Faktör 7 düzeyi %2 olan hastaya toplamda 56 mg faktör 7 replasmanı yapıldı.

Sonuç: Faktör 7 eksikliğinde ciddi etkilenmiş olgularda spontan kanama epizodları ile hafif olgularda ise travma ya da cerrahi sırasında kanama gözlenir.Bu çalışmada Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi erişkin hematoloji kliniğinde faktör 7 eksikliği ile takipli hastaların klinik başvurularını,geçirdikleri operasyonları ve laboratuvar parametrelerini derledik.

P82-TÜRKİYE’NİN KUZEYİNDE VON WILLEBRAND HASTALIĞI TİP 3 VE TİP 1 GENOTİP SONUÇLARI

Canan Albayrak¹, Davut Albayrak²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, ²Samsun Medicalpark Hastanesi

Amaç: Von Willebrand hastalığı (VWH) hemostaz için çok önemli bir protein olan von Willebrand faktörünün (VWF) kalitatif ve kantitatif bozukluğu sonucu ortaya çıkan, en sık görülen kalıtsal kanama hastalığıdır. Türkiye’de sıklığı net olarak bilinmemektedir ve mutasyon çalışması rutin değildir. Hastalarımızın mutasyon çalışmaları son bir yıldır uluslararası klinik çalışma nedeniyle ve Ege Üniversitesindeki bir araştırma nedeniyle yapılmaktadır. Bu çalışmanın amacı bölgemizde tip 3 ve tip 1VWH olan hastalarının mutasyon sonuçlarını değerlendirmektir.

Yöntem: Tüm hastalara VWF: antijen, VWF: Ristosetin kofaktör ve FVIII aktivitesi seviyesi bakılarak tanı konuldu. Kliniğimizde takip edilen on bir Tip 3 VWH tanısı olan hasta ve yakın aile üyelerine mutasyon çalışması yapıldı.

Bulgu: Tip 3 VWH tanısı alan hastalarımız altı erkek ve beş kadındır. Tüm tip 3 VWH tanısı alan hastalarımızda homozigot mutasyon vardı. Tüm hastalarımızın ebeveynleri arasında akrabalık vardı. Tip 3 VWH olan hastalarımızın anne, baba ve kardeşlerinden 22 kişide heterozigot mutasyonlar tespit edildi ve Tip 1 VWH hastalığı tanısı aldılar. Tip 1 VWH olan hastaların 11’i erkek ve 11’i kadındır. İki Tip 3 VWH hastası aynı mutasyona sahip kardeşlerdi. Üç tip 3 VWH hastası ise aynı kasabalı ve yakın akraba olup aynı mutasyona sahipti. Toplamda on bir Tip 3 VWH olan hastada yedi farklı mutasyon tespit edildi.

Sonuç: Bu çalışma Türkiye’nin kuzey bölgesinde toplam 33 hastayı içeren (11 Tip 3 VWH, 22 Tip 1 VWH) ilk VWH mutasyon çalışmasıdır. VWH’da kesin tanı konulmasında, tiplendirilmesinde genotip çalışması önemlidir. Hastalarda kanama bölgesi, sıklığı, şiddeti ve tedaviye yanıtı genotip ile karşılaştırılabilir.

P83-MYH9-İLİŞKİLİ BOZUKLUĞU OLAN SEKİZ HASTA: BİR MERKEZ SONUÇLARI

Canan Albayrak¹, Davut Albayrak²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, ²Samsun Medicalpark Hastanesi

Amaç: Kas dışı miyozin ağır zincir 9 (MYH9-RD), nötrofillerdeki Döhle benzeri inklüzyon cisimciklerinin varlığı ile ilişkili büyük trombositler ve trombositopeni ile karakterize nadir görülen otozomal dominant bir sendromdur. Klinik belirtiler arasında; hafif ile orta derecede kanama eğilimi ve ilerleyici nefropati, sensorinöral sağırılık, yaşlılık öncesi katarakt veya bebeklik veya yetişkinlik döneminde karaciğer enzimlerinin yükselmesi riski bulunur. MYH9, 22q12-13 kromozomu üzerinde bulunur ve 41 eksondan oluşur. Bu çalışmanın amacı konjenital makrotrombositopenili hastalarda MYH9 mutasyonunu incelemek ve klinik ve hematolojik bulguları değerlendirmektir.

Yöntem: Merkezimiz, Türkiye'nin orta Karadeniz bölgesinde olup çevresindeki yedi şehirden hasta sevki alan üçüncü basamak bir çocuk hematoloji merkezidir. Hastalarımız çevre illerden idiyopatik trombositopenik purpura ön tanısıyla merkezimize sevk edilen hastalardı. Bu hastaların periferik yayılmasında makrotrombositopeni tespit edildi ve ayrıntılı bir aile öyküsü alındı. Konjenital makrotrombositopenili hastalarda MYH9 mutasyonu araştırıldı. Bu çalışma için üniversitemiz yerel etik kurulundan onay alındı.

Bulgu: Hastaların altısı erkek, ikisi kadındı. Mutasyon taşıyan hastaların ve akrabalarının yaşları 12-76 arasında değişmektedir. Beş ailede sekiz hastada dört farklı mutasyon saptanmıştır. İki aileden üç hastada aynı mutasyon mevcuttu (c.5521G> A). Bu hastaların nötrofiller ve lenfositlerinde Döhle benzeri inklüzyon cisimcikleri vardı. Bir hastada c.4270G> T mutasyonu, üç hastada c.4340A> G mutasyonu ve bir hastada c.5508G> C mutasyonu vardı. Çoğunda otozomal dominant kalıtım gösteren bir aile öyküsü vardı. Ekstrahematolojik bulgular (nefropati, sensorinöral sağırılık, yaşlılık öncesi katarakt veya karaciğer enzimlerinde değişiklik) araştırıldı. Bir hastada katarakt vardı ve altı yaşında ameliyat edildi. Başka ekstrahematolojik bulguları olan hasta yoktu. Hastalara idiyopatik trombositopenik purpura tanısı ile steroid, intravenöz immünoglobulin, eltrombopag tedavisi verilmişti. Ancak bu tedavilere yanıt yoktu.

Sonuç: Makrotrombositopenili hastalarda aile öyküsü ve otozomal dominant kalıtım düşünülürse, MYH9 mutasyonları araştırılmalı ve ekstrahematolojik bulgular araştırılmalıdır. Bu ailelere genetik danışmanlık sağlamak önemlidir.