

5.

**HEMOFİLİ
VAKALARLA**

**EĞİTİM
SEMPOZYUMU**

**22 - 24
ŞUBAT
2019**



**ROYAL
SEGINUS
LARA
ANTALYA**

www.HEVES2019.com

LOVi
Turizm & Organizasyon
www.loviturizm.com

5.
HEMOFİLİ
VAKALARLA
EĞİTİM
SEMPOZYUMU

BİLDİRİ KİTABI

22-24 ŞUBAT 2019

ROYAL SEGINUS ANTALYA

HEVES 2019 DÜZENLEME KOMİTESİ

BÜLENT ANTMEN
FAHRİ ŞAHİN
ALPHAN KÜPESİZ
GÜRAY SAYDAM

İÇİNDEKİLER

SÖZEL BİLDİRİLER

S1- FAKTÖR EKSİKLİĞİ TANISIYLA POLİKLİNİĞİMİZDE TAKİP EDİLEN HASTALARIMIZIN İNTRAKRANYEL KANAMA EPİZODLARININ İNCELENMESİ	8
S2- TEKRARLAYAN İNTRAABDOMİNAL KANAMASI OLAN İNHİBİTÖR GELİŞMİŞ AĞIR HEMOFİLİ A HASTASINDA TEDAVİ YÖNETİMİ	9
S3- FAKTÖR X EKSİKLİĞİ OLAN HASTALARIMIZIN KANAMA ŞEKİLLERİ VE TAKİPLERİ	10
S4- HEMOFİLİ HASTALARINDA YAŞAM KALİTESİ VE KAYGI DÜZEYİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ: ÇOK MERKEZLİ BİR ÇALIŞMA	11
S5- ERİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERİN KİNEZYOFOBİ, DEPRESYON VE ANKSİYETE DÜZEYLERİNİN İNCELENMESİ: KONTROLLÜ ÇALIŞMA	12
S6- DOĞU KARADENİZ BÖLGESİ HEMOFİLİ HASTALARINDA OBEZİTE SIKLIĞI	13
S7- HEMOFİLİ B HASTALIĞI MOLEKÜLER ANALİZİNDE TÜRKİYE DENEYİMİ: F9 GEN MUTASYON SPEKTRUMU VE GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ	14
S8- ERİŞKİN HEMOPHİLİA A HASTALARINDA MYPKFIT® İLE BAYESİAN FARMAKOKİNETİK REHBERİ MODELİNE DAYALI PROFLAKSİ: TÜRKİYE DENEYİMİ	15
S9- GEBELİKLE İLİŞKİLİ EDİNİLMİŞ İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A: 2 OLGUDA ERİŞKİN HEMATOLOJİ DENEYİMİMİZ	16
S10- YAŞLANAN HEMOFİLİ HASTALARINDA POLİFARMASİ	17
S11- İNHİBİTÖRLÜ HASTALARDA MAJOR CERRAHİ GİRİŞİMLER	18
S12- HEMOFİLİ HASTALARINDA İLİOPSOAS HEMATOMU: TEK MERKEZİN BEŞ YILLIK DENEYİMİ	19
S13- HEMOFİLİ HASTALARINDA KORONER ARTER BYPASS CERRAHİSİ DENEYİMİ	20
S14- HEMOFİLİ HASTALARINDA SOSYAL ANKSİYETE DÜZEYİ	21
S15- HİPERBARİK OKSİJEN TEDAVİSİNİN HEMOFİLİDE KULLANIMI MÜMKÜN MÜ?	22

POSTER BİLDİRİLER

P1- SPONTAN RETROVEZİKAL HEMATOM: HEMOFİLİDE KARIN AĞRISININ NADİR BİR NEDENİ	24
P2- FAKTÖR REPLASMANI GEREKTİREN KONJENİTAL SİTOMEGALOVİRÜS ENFEKSİYONU OLGUSU	25
P3- OLGU SUNUMU: FV EKSİKLİĞİNDE MAJÖR CERRAHİ OPERASYON YÖNETİMİ	26
P4- FVII EKSİKLİĞİ OLAN HASTADA ESTETİK OPERASYONLAR	27
P5- ERİŞKİN HEMOFİLİ HASTALARINDA KARŞILAŞILAN KANAMA DIŞI HASTALIKLAR: 5 OLGU İLE HEMOFİLİ VE MALİGNİTE	28
P6- BİR HEMOFİLİ A OLGUSUNDA KİŞİSELLEŞTİRİLMİŞ TEDAVİ	29
P7- VON WILLEBRANT HASTASINDA SIK TEKRARLAYAN GASTROİNTESTİNAL KANAMA ETYOLOJİSİ	30
P8- ABSE İLE KARIŞAN İLİOPSOAS HEMATOMU: VAKA SUNUMU	31
P9- EDİNSEL HEMOFİLİ A, 5 YILLIK TEK MERKEZ DENEYİMİ	32
P10- İLİOPSOAS KANAMASI OLAN İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A OLGUSUNDA HAFTADA 7 GÜN PROFİLAKSİNİN BAŞARISI	33
P11- KOMBİNE FAKTÖR 5 VE FAKTÖR 7 EKSİKLİĞİ OLAN BİR OLGUDA MAJÖR CERRAHİ OPERASYON YÖNETİMİ	34
P12- HEMOFİLİ A'DA ABORTUS YÖNETİMİ	35
P13- GLANZMAN TROMBASTENİSİNDE HAFTALIK DÜŞÜK DOZ rFVIIa PROFLAKSİSİ ...	36
P14- KOMBİNE FAKTÖR EKSİKLİĞİ, OLGU SUNUMU	37
P15- KORONER ARTER HASTALIĞI BULUNAN KONJENİTAL AFİBRİNOJENEMİ: NADİR BİR OLGU SUNUMU	38
P16- PROFİLAKSİ TEDAVİSİ ALTINDA İNTRAKRANİYAL KANAMASI OLAN HEMOFİLİ A HASTASI ; OLGU SUNUMU	39
P17- BY PASS AJANLARININ ETKİNLİĞİ KİŞİYE GÖRE DEĞİŞEBİLİR Mİ?: TEKRARLAYAN KANAMALARLA GELEN İNHİBİTÖRLÜ BİR HEMOFİLİ A OLGUSU	40
P18- DİZDE ENFEKTE PSÖDOTÜMÖR İLE BAŞVURAN BİR HEMOFİLİ B OLGUSU	41
P19- İNTRAKRANİYAL KANAMA İLE BAŞVURAN KADIN HEMOFİLİ A OLGUSU: YENİ BİR MUTASYONUN TANIMLANMASI	42
P20- MEZUNİYET SONRASI HEMOFİLİ A HASTASINDA İLK SÜNNET VAKASI	43
P21- ÇOKLU FAKTÖR EKSİKLİĞİ İLE GİDEN EDİNSEL HEMOFİLİ OLGUSU	44
P22- KAZANILMIŞ HEMOFİLİ VAKASI	45
P23- BİR HEMOFİLİ HASTASINDA APANDİSİT İLE ORTAYA ÇIKAN KARSİNOİD TÜMÖR :OLGU SUNUMU	46
P24- MENSTRUEL KANAMA BOZUKLUĞU OLAN ADOLESANLARDA KANAMA DİYATEZİ NEDENLERİ	47

P25- AFİBRİNOJENEMİ, OLGU SUNUMU	48
P26- GLANZMANN TROMBASTENİLİ BİR OLGUDA PNÖMONİ SEYRİNDE PERİFERİK YAYMADA İZLENEN PLATELET SATELLİTİZMİ	49
P27- BOYUNDA HEMATOM İLE TANI ALAN BİR EDİNSEL HEMOFİLİ : OLGU SUNUMU .	50
P28- FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ TANILI ADÖLESAN HASTADA SUBARAKNOİD KANAMANIN YÖNETİMİ	51
P29- HEMOFİLİ HASTALARI İÇİN VERİTAS- PRO/PNR TEDAVİ UYUM ÖLÇEĞİ: GEÇERLİLİK VE GÜVENİRLİK ÇALIŞMASI - ÖN DEĞERLENDİRME	52
P30- GEBELİKTE TESPİT EDİLEN FAKTÖR XI EKSİKLİĞİ	53
P31- İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A HASTASINDA TEDAVİ REFRAKTER HEMATÜRİ	54
P32- YETİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERİN FONKSİYONEL KAPASİTESİNİN DEĞERLENDİRİLMESİNDE "SÜRELİ KALK YÜRÜ TESTİ" VE "6 DAKİKA YÜRÜME TESTİ" ARASINDAKİ İLİŞKİ	55
P33- YETİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERDE KİNEZYOFOBİ, QUADRİCEPS FEMORİS VE HAMSTRİNG KAS KUVVETİ İLE İLİŞKİLİ MİDİR?	56
P34- İLERİ DERECEDE DÜŞÜK DOĞUM AĞIRLIĞI OLAN BİR YENİDOĞANDA İNTRAKARDİYAK TROMBÜSÜN YÖNETİMİ	57
P35- AĞIR FAKTÖR XI EKSİKLİĞİ OLGULARINDA KANAMA KLİNİĞİ	58
P36- EGE ERİŞKİN HEMOFİLİ VE TROMBOZ MERKEZİ HASTALARINDA VİRAL SEROLOJİ PREVELANSI	59
P37- EGE ERİŞKİN HEMOFİLİ VE TROMBOZ MERKEZİNDE İZLENEN HEMOFİLİ B HASTALARINDA SOSYODEMOGRAFİK DURUM	60
P38- EGE ERİŞKİN HEMOFİLİ VE TROMBOZ MERKEZİNDEKİ HEMOFİLİ A HASTALARININ SOSYODEMOGRAFİK ÖZELLİKLERİ	61
P39- ARAÇ İÇİ TRAFİK KAZASI SONRASI ACİLE BAŞVURAN HEMOFİLİ : OLGU SUNUMU	62
P40- GENÇ HEMOFİLİ VE SPOR	63
P41- TİP III VON WİLLEBRAND HASTALIĞI TANILI HASTADA HAYATI TEHDİT EDEN GASTROİNTESTİNAL KANAMANIN PROPRANOLOL İLE BAŞARILI TEDAVİSİ	64
P42- AĞIR HEMOFİLİ A TANILI BİR HASTADA ACİL APPEKDEKTOMİ: PERİOPERATİF DEĞERLENDİRME	65
P43- KONJENİTAL FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ VE İNHİBİTÖR:OLGU SUNUMU	66
P44- YENİDOĞANDA GÖBEK KANMASININ NADİR BİR NEDENİ:HIPOFİBRİNOJENEMİ .	67
P45- AĞIR HEMOFİLİ A VE TEKRARLAYAN HENOCH-SCHÖNLEİN PURPURASI: NADİR BİRLİKTELİK	68
P46- ANTİFOSFOLİPİD ANTİKOR SENDROMU VE FXII EKSİKLİĞİ BİRLİKTELİĞİ	69
P47- GEÇ YAŞTA TANI ALAN TİP 2 VON WİLLEBRAND HASTASI	70

P48- VON WILLEBRAND HASTALIĞINDA KULLANILAN KILAVUZLAR ÖYKÜDEN TANIYA GİDEN YOLU NE KADAR AYDINLATIYOR?.....	71
P49- İNTRAKRANİAL KANAMA İLE SEYREDEN KOMBİNE FAKTOR VII VE FAKTÖR IX EKSİKLİĞİ	72
P50- EDİNSEL HEMOFİLİ A HASTALIĞINDA SİROLİMUS DENEYİMİ	73
P51- HEMOFİLİK ARTROPATİDE EKSTERNAL FİKSATÖR UYGULAMASI: VAKA SUNUMU	74
P52- FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ HASTALARINDA PERİOPERATİF DÖNEMDE FAKTÖR REPLASMAN TEDAVİSİ	75
P53- VON WILLEBRAND HASTALIĞI, HEMOFİLİ A VE B ` DE FAKTÖR REPLASMAN TEDAVİSİ	76
P54- İNHİBİTÖR GELİŞMİŞ OLAN HEMOFİLİ A HASTASI OLGUDA ENFEKTİF ENDOKARDİT DENEYİMİ	77
P55- MYH9 GENİ İLE İLİŞKİLİ OTOZOMAL MAKROTROMBOSİTOPENİLİ İKİ VAKA	78
P56- HEMOFİLİ A TANILI HASTADA ACİL APENDEKTOMİNİN PERİOPERATİF YÖNETİMİ	79
P57- AĞIR HEMOFİLİ HASTASINDA ORTOPEDİK CERRAHİ SONRASI VASKÜLOPATİ NEDENİYLE AYAK BAŞ PARMAK AMPUTASYONU: VAKA RAPORU	80
P58- PSÖDOTROMBOSİTOPENİLİ BİR VAKA SUNUMU	81
P59- GEBELİK SONRASI ORTAYA ÇIKAN EDİNSEL HEMOFİLİ A VAKASI	82
P60- POLİSİTEMİA VERA HASTASINDA KAZANILMIŞ VON WILLEBRAND HASTALIĞI	83

SÖZEL BİLDİRİLER

S1- FAKTÖR EKSİKLİĞİ TANISIYLA POLİKLİNİĞİMİZDE TAKİP EDİLEN HASTALARIMIZIN İNTRAKRANYEL KANAMA EPİZODLARININ İNCELENMESİ

Gizem Zengin Ersoy¹

¹Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: İntrakranyel kanamalar (İKK) her yaş grubu hastada önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Özellikle konjenital faktör eksikliği (KFE) olan hastalarda İKK ların erken tanınması ve doğru yönetimi hayati önem taşımaktadır. Bu çalışmamız polikliniğimizde takipli KFE olgularımızda geçirilmiş İKK ların özelliklerini belirlemek amacıyla yürütülmüştür.

Yöntem: Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji polikliniğinden takipli olan hemofili ve nadir faktör eksikliği olgularının dosya kayıtları retrospektif olarak incelendi. Hastalarda eksik olan faktör, faktör düzeyi, kanamanın görüldüğü yaş, intrakranyel kanama sayısı dosya kayıtlarından ve hasta yakınlarından öğrenildi.

Bulgu: Polikliniğimizde 32 Hemofili A, 6 Hemofili B, 6 von Willebrand faktör eksikliği, 6 Faktör 10 eksikliği, 10 Faktör 7 eksikliği olgusu düzenli takipteydi. Bu hastalarımızın anamnezleri sorgulandığında 3(%3) hemofili A hastasının 3 epizod , 1 hemofili B hastasının 1 epizod,4 (%40) faktör 7 eksikliği hastasının 7 epizod, 4 (%66) faktör 10 eksikliği hastasının 10 epizod; toplam 11 hastada 20 epizod intrakranyel kanama görülmüştür. Bu kanamalar sıklıkla ilk iki yaşta görülmüştür. Von Willebrand Faktör eksikliği hastalarında hiç intrakranyel kanama görülmemiştir.

Sonuç: Sonuç olarak; polikliniğimizde takipli İKK geçirmiş hastaların çoğunun ilk 2 yaşta ve profilaksi almayan ağır faktör eksikliği olan hastalarda olduğunu gördük. Faktör 7 ve faktör 10 eksikliği gibi nadir faktör eksikliği olgularında İKK lar daha sıkı ve tekrarlayan epizodlar mevcuttu. KFE olgularında İKK lar hayati tehdit eden ve hastalarda ciddi morbidite yaratan durumlardır. İKK nın erken tanısı ve doğru yönetimi kaçırıcı nörolojik sekellerin önüne geçecektir.

S2- TEKRARLAYAN İNTRAABDOMİNAL KANAMASI OLAN İNHİBİTÖR GELİŞMİŞ AĞIR HEMOFİLİ A HASTASINDA TEDAVİ YÖNETİMİ

Vildan Gürsoy¹, Zafer Serenli Yeğen¹, İbrahim Ethem Pınar¹, Fahir Özkalemkaş¹, Vildan Özkocaman¹, Rıdvan Ali¹

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları ABD, Hematoloji BD

Amaç: Tekrarlayan batin içi kanaması olan ve FEİBA- Faktör VIII inhibitör baypass aktivatörü profilaksisi ile başarılı bir şekilde tedavi edilen inhibitörlü ağır bir Hemofili A vakası sunmaktır.

Yöntem:

Bulgu: Sünnet sonrası uzamış kanama ile tanı alan ağır hemofili A ile takipli 49 yaşında erkek hasta; karın ağrısı ile acil servise başvurdu. UÜTF hematoloji polikliniğine ilk başvurusu 15 yıl önce olan hastanın düzenli bir takibi yoktu. Eylül 2012 / Nisan 2015 arasında ciddi yaygın hemofilik artropati ve tekrarlayan acil servis başvuruları nedeni ile faktör VIII profilaksisi uygulanmıştı. Ancak takiplerde bakılan inhibitör düzeyinin yüksek saptanması üzerine son üç yıldır profilaksi stoplanmış ve ilaçsız gözleme geçilmişti. Fizik muayenede; karında yaygın hassasiyet ve sol orta ve alt kadranda boyunca ele gelen, sınırları belirsiz, sert kitle saptandı. Laboratuvar verilerinde hemoglobin değeri 7,7 gr/dl, hematokrit %27,7, lökosit: 30.800/mm³, trombosit 511.000/ mm³, aptt : 47,3 sn, faktör VIII :%0,22, inhibitör düzeyi 102 bu idi. Ultrasonografide böbreği iten 10 cm lik bir hematoma görünümü mevcuttu. Hastaya acil kan transfüzyonu yanında rekombinant faktör VIIA uygulandı. 10 günlük takip ve tedavi sonrası kanaması kontrol altına alınan ve taburcu edilen hasta; bir kaç hafta sonra tekrarlayan şiddetli karın ağrısı olması üzerine başvurduğu acil serviste değerlendirildi. Usg de batin sol kadranda sol böbrek posteriorundaki 12x10 cm boyutunda ölçülen hipoekoik oluşum benzer boyut ve görünümde sebat etmekte idi. Aynı zamanda sol gluteal bölge ve uyluk arkasında yeni gelişen ekimozu mevcuttu. Görüntüleme de uyluk arka yüzeyinde ortadan başlayıp patellar ekleme uzanan yaklaşık 8x7 cm olarak gözlenen heterojen oluşum izlendi. Hasta kliniğe yatırıldı. Hgr kaybı ve kanamadaki artış açısından takip edildi. Hastanın kanaması rekombinant faktör VIIA uygulananımı ile kontrol altına alındı. Hastanın klinik stabilitesi sağlandı. Her iki diz, dirsek, her iki ayak bileğinde hedef eklemleri mevcut olan hayatı tehdit eden transfüzyon gerektiren batin içine kanama, kas içi kanama nedeni ile hastaya FEİBA- Faktör VIII inhibitör baypass aktivatörü profilaksisi uygun görüldü. Haftada 3 kez 100 U/kg dozunda monoterapi olarak uygulandı. Tromboz riski açısından yakın takip edildi. Yaklaşık 1 yıldır tedavi altında olan hastada takiplerinde herhangi bir kanama gözlenmedi. Doz haftada 3 kez 50 U/kg a kadar azaltıldı. Kanama diyatezindeki azalma hastanın tedavi ve takip konusundaki uyumunu da olumlu yönde etkiledi.

Sonuç: İnhibitör gelişmiş hemofili hastalarında tedavi önemli sorunlardan biridir. Olayın temeli tedavide uyguladığımız faktör proteinine karşı vücudun antikor geliştirmesi ve onu artık tolere etmemesidir. Günümüzde tıbbi teknolojideki hızlı ilerlemeler sayesinde tedavide kullanılabilecek etkinlik ve güvenilirliği yüksek ürünler elde edilmiştir. FEİBA inhibitör gelişmiş hemofili A ve B hastalarında, Faktör VIII, FXI, FXII' ye otoantikor geliştirmiş hastalarda, ağır veya hayati tehlike yaratan kanamalarda ve immun tolerans tedavisinde FVIII inhibitörünün tamamen ve sürekli yok edilmesi amacıyla FVIII preparatıyla uzun dönemde tedavide kullanılır.

S3- FAKTÖR X EKSİKLİĞİ OLAN HASTALARIMIZIN KANAMA ŞEKİLLERİ VE TAKİPLERİ

Saadet Akarsu¹, Mehmet Akif Gümüş², Fatih Mehmet Ünlü³

¹Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Onkoloji Bilim Dalı, ²Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, ³Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,

Amaç: Pıhtılaşmada ortak yolun ilk enzimi olan Faktör X'un eksikliği, nadir faktör eksiklikleri içinde en sık görülenlerden biridir. Ağır formları yaşamı tehdit eden kanamalara yol açabilir. Genel toplumdaki sıklığı 1:106'dır. Akraba evliliklerinin sık olduğu topluluklarda 8-10 kat daha fazla görülür. Doğumsal FX eksikliği otozomal çekinik kalıtım gösterir. Kanamaya yatkınlık değişkendir. FX aktivitesi %1'in altında olan ağır hastalar çoğu kez umbilikal kanama ya da santral sinir sistemi kanaması ile hayatın erken dönemlerinde tanı alır. Kanamaya yatkınlık her yaşta ortaya çıkabilir. Hafif, orta ya da ağır FX eksikliğinde en sık semptom burun kanamasıdır. Ağır FX eksikliğinde hemartroz, hematoma, gastrointestinal kanama, umbilikal kanama, hematuride ve santral sinir sistemi kanamaları da görülür. Menoraji her üç grupta da sıktır. Hafif FX eksikliğinde kanama sadece cerrahi girişim ve travmalardan sonra görülebilir. Bazı hastalar rutin tarama ya da aile taraması sırasında tesadüfen tanı alabilirler. Koruyucu yerine koyma tedavisi uygulanmayan heterozigot hastaların 1/3'ünde diş çekimi, cerrahi veya doğum sonrasında TDP ile tedavi gerektiren kanamalar görülebilir. FX eksikliği tanısı, uzamış PT ve aPTT, plazma FX antijen (FX:Ag), FX pıhtılaşma aktivitesinin (FX:C) ölçümü ve RVVZ (Russel viper venom zamanı) ile konulur. Eksiklik sınıflaması hem immunolojik hem de fonksiyonel çalışmaların sonuçlarına göre yapılır. FX:C ve FX:Ag'da paralel düşme protein eksikliği veya salınım bozukluğu sonucu gelişen Tip I eksiklik ve düşük FX:C ve yüksek veya normal FX:Ag fonksiyon göstermeyen FX'un normal veya sınırda azalmış salımı sonucu gelişen Tip II eksiklik görülür. Ağır FX eksikliği olan hastalar ile santral sinir sistemi, gastrointestinal sistem kanaması, hemartroz gibi ağır kanama atakları geçiren hastalarda koruyucu tedavi önerilmektedir. FX düzeyi hafif-orta düzeyde düşük olan hastalarda hiç kanama semptomu olmayabileceği gibi, ağır kanamalar da görülebilir. Laboratuvar incelemeleri klinik fenotipin tahmininde yeterli olamayabilir. Bu nedenle FX eksikliği olan hastalarda tromboelastografi, trombin oluşumu ve fibrin polimerizasyonu gibi başka incelemelerin de kullanılması gerekebilir. Burada, FX eksikliği tanısı almış; 4 olgumuzun tanı alma yaşı, kanama belirtileri ve tedavi şekilleri belirlenerek bu hastaların daha yakından takip edilmeleri amaçlandı. Bu şekilde profilaksi gereksinimi ve komplikasyonların yakalanabilmesi amaçlandı.

Yöntem: Hastalarımızın bulguları Tablo 1 olarak verildi. Olguların yaşları 7 ay ile 15 yaş arası değişen 2 kız ve 2 erkek idi.

Bulgu: Tanı alma yaşları yenidoğan ve 2.2 yaş arası idi. Kanama şekilleri burun kanaması, eklem kanaması, GIS kanaması ve intrakraniyal kanama şeklinde idi. Hastalarımızın 4'ü de FX içeren protrombin kompleks konsantreleri almaktadır. Bunlar tedavi ve profilaksi şeklindedir. Dört olgumuzda da tedaviye bağlı tromboz bulgusuna rastlanılmadı.

Sonuç: FX'in biyolojik yarılanma ömrü yaklaşık olarak 40 saattir. FX eksikliği olan hastaların tedavisinde kullanılabilecek tek başına FX içeren plazma kaynaklı veya rekombinant özgül bir ürün ülkemizde bulunmamaktadır. Oysa yurt dışında saf FX preparatı (Coagadex) bulunmaktadır. Bir tedavi seçeneği de FX içeren protrombin kompleks konsantreleridir. Yüksek FII, FVII ve FIX içerikleri ve preparatlardaki FX düzeylerinin farklılık göstermesi nedeniyle özellikle aktive protrombin kompleks konsantrelerinin kullanımında tromboemboli riski vardır. Ağır FX eksikliği olan bir hastanın kanama tedavisinde kullanılacak protrombin kompleks konsantresi dozu günde bir kez 20-30 IU/kg'dır. Uzamış tedavi sürelerinde tromboz riski açısından FIX ve D-dimer düzeyleri izlenmelidir. Hastalarımızın en küçüğü olan ve yenidoğan dönemi tanı alan olgumuz; 7 aydır primer profilaksi ile güvenilir şekilde takip edilmektedir. Faktör verilmediği dönem ölçülemeyecek derecede yüksek PT, aPTT değeri nedeni ile hayati kanama korkusu ile profilaksi devam etmektedir. Bir taraftanda tromboz komplikasyonu tehlikesi ürkütücü görünmektedir.

S4- HEMOFİLİ HASTALARINDA YAŞAM KALİTESİ VE KAYGI DÜZEYİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ: ÇOK MERKEZLİ BİR ÇALIŞMA

Cansu Muluk¹, Zühre Kaya², Aslıhan Tokgöz¹, Elif Çivit¹, Didem Yılmaz¹, Esra Güney³, Selin Aytaç⁴, Namık Özbek⁵, Türkiz Gürsel²

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, ²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji BD, ³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Psikiyatri BD, ⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji BD, ⁵Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Hematoloji Onkoloji Hastanesi

Amaç: Hemofili hastalarında kanama kaygısı nedeniyle yaşam kalitesinde olumsuz etkilenebilirliği bilinmektedir. Hemofili hastalarında profilaksi yaşam kalitesini arttıran bir tedavi yaklaşımıdır. Buna rağmen hastaların yaşı büyüdükçe tedavi uyumunun azalması veya düzenli profilaksi alan olgularda, farmakokinetik ölçüm yapılmıyorsa sessiz kanamaların eklem sakatlıklarına yol açabilme riski bulunmaktadır. Bu çalışmanın amacı farklı merkezlerden hemofili yaz kampına katılan 43 ağır hemofili tanılı hastaya yaşam ve kaygı düzeyi anketi uygulayarak profilaksiye uyumun etkinliğini araştırmaktır.

Yöntem: Ağır tipte hemofili tanısı alan 2-13 yaş arası 12 hasta (grup 1), 14-21 yaş arası 17 hasta (grup 2) ve 21 yaş üstü 14 hasta (grup 3) bu çalışmaya alınmıştır. Yaşam anketi olarak standardize, geçerliliği kabul edilmiş ve güvenilir bir test olan SF36 yaşam anketi ile STAI kaygı düzeyi anketi kullanılmıştır. Hastaların 30'una haftalık 4500 IU geçmeyen rutin profilaksi uygulanırken 13 hasta ise farmakokinetik ölçüme göre profilaksi almıştır. Veriler SPSS 15.0 programı ile analiz edilmiş ve veri güvenilirliği Cronbach's alfa coefficient skoru (hedef:0.7-0.9) ile değerlendirilmiştir.

Bulgular: Ağır tipte hemofili (n:40 hemofili A, n:3 hemofili B) tanılı grup 1'deki 12 olgunun (farmakokinetik profilaksi n:3) hepsinde profilaksiye tam uyum olduğu (%100) gözlenirken grup 2'deki 3 (%18); grup 3'deki 4 hastanın (%28) düzensiz profilaksi aldıkları, grup 2'deki 10 olgunun (%58) farmakokinetik profilaksi aldığı, grup 3'deki 10 (%72) olgunun ise profilaksiye uymadıkları kanadıkça tedavi aldıkları kaydedildi. Profilaksiye uymayan hastaların damar yolu sorunu yaşadıkları (%80) ve daha hareketsiz hayat sürdürüp spor faaliyetinde bulunmadıkları (%65) için ilaç yapmak istemedikleri öğrenildi. Buna karşılık profilaksi uyumunun tam olduğu grup 1'deki hastaların %55'ine evde profilaksi uygulanırken grup 2 ve 3'deki olguların %100'ünün ev tedavisi aldığı öğrenildi. Bu olguların yaşam kalitesi değerlendirilmelerinde grup 3'deki erişkinlerin grup 1'deki ve farmakokinetik profilaksi alan grup 2'deki hastalara göre genel sağlık, fiziksel fonksiyon ve emosyonel duygu durumunun değerlendirildiği skorların anlamlı daha düşük olduğu saptanmıştır (p<0.05). Kaygı durumunun değerlendirildiği ankette ise grup 3'deki erişkin olgularda istatistiksel olarak anlamlı yüksek puan ile daha fazla pişmanlık içinde ve endişeli oldukları bulunurken grup 2'deki olguların profilaksiyi evde almalarından dolayı kaygı puanlarının düşük olduğu, grup 1'deki 14 yaş altı olguların yarıya yakının evde profilaksi almamaları nedeniyle ailelerin kaygı durumlarının yüksek olduğu bulunmuştur (p<0.05). Genel sağlığın, fiziksel aktivite ve emosyonel duygu durumunun değerlendirildiği Cronbach's alfa coefficient skoru sırasıyla 0.65, 0.79 ve 0.62 saptanmıştır.

Sonuç: Çalışmamız, farmakokinetik profilaksi ile özellikle erişkin hemofili hastaların profilaksiye uyumunun artacağına dolayısıyla yaşam kalitesinde artışa yol açacağına, evde profilaksi eğitimi ile de 14 yaş altı çocukların ailelerin kaygı düzeyinde azalmaya neden olacağına işaret etmektedir.

S5- ERİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERİN KİNEZYOFOBİ, DEPRESYON VE ANKSİYETE DÜZEYLERİNİN İNCELENMESİ: KONTROLLÜ ÇALIŞMA

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

¹Adnan Menderes Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Aydın, Türkiye, ²Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara, Türkiye, ³Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye, ⁴Ege Üniversitesi, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, İzmir, Türkiye

Amaç: Kinezyofobi “kişideki ağrılı yaralanma ve tekrar yaralanmaya karşı gelişen hassasiyet sonucu, harekete ve fiziksel aktiviteye yönelik aşırı korku” olarak tanımlanmaktadır. Kinezyofobi uzun dönemde fiziksel aktiviteden kaçınmaya, fonksiyonel yetersizliğe ve depresif semptomlardaki artışa neden olabilmektedir. Hemofilik bireyler de çoğunlukla kanama nedeniyle fiziksel aktivite seviyelerini azaltma eğilimindedir. Bu nedenle bu çalışmanın amacı hemofili hastalarında sağlıklı kontrollere kıyasla hareket korkusu, depresyon ve anksiyete varlığını incelemektir.

Yöntem: Çalışmaya 28 hemofilik ve 17 sağlıklı birey olmak üzere toplam 45 erkek katılımcı 2 grup halinde dahil edildi. Her iki gruptaki bireylere hareket korkusunu değerlendirmek amacıyla Tampa Kinezyofobi Ölçeği (TKÖ) uygulandı. TKÖ skoru 17-68 puan arasında olup kişinin aldığı puanın yüksek oluşu kinezyofobisinin de yüksek olduğu anlamına gelmektedir. 37 puan ve üstü kinezyofobi varlığı olarak kabul edilir. Yaygın olarak kullanılan ölçeklerden depresyonun şiddetini ölçmek için Beck Depresyon Ölçeği (BDÖ), anksiyete düzeyini değerlendirmek için Beck Anksiyete Ölçeği (BAÖ) kullanıldı. Bu ölçekler kişinin kendi başına doldurduğu ölçeklerdir. Daha yüksek toplam puan, daha şiddetli anksiyete ve depresyon seviyesini gösterir. Gruplar arasında fark olup olmadığına Mann-Whitney U testi ile bakıldı. Anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak alındı.

Bulgu: Çalışmaya alınan bireylerin yaş ortalaması $34,06 \pm 11,38$ yıl (hemofili: $35,85 \pm 10,97$ / sağlıklı: $31,11 \pm 11,76$), vücut kütle indekslerinin (VKİ) ortalaması $25,63 \pm 4,38$ kg/m^2 (hemofili: $26,03 \pm 4,55$ / sağlıklı: $24,97 \pm 4,14$) olarak tespit edildi. Sağlıklı bireylerle hemofilik bireyler arasında TKÖ puanları açısından anlamlı bir ilişki bulunurken ($p=0,004$), grupların BDÖ ($p=0,360$) ve BAÖ ($p=0,265$) puanları arasında anlamlı bir ilişkiye rastlanmadı.

Sonuç: Çalışmanın sonuçlarına göre sağlıklı kontrollerle karşılaştırıldığında hemofilik bireylerde depresyon ve anksiyete seviyesi açısından fark gözlenmemiştir. Bununla birlikte hemofilik bireylerde sağlıklı kontrollere kıyasla kinezyofobi seviyesi yüksek bulunmuştur. Hemofilik bireylerin rehabilitasyonunda kinezyofobi durumunun dikkate alınması ve kinezyofobinin çözümüne yönelik yapılacak ileri araştırmalar bu hastaların rehabilitasyon süreçlerine olumlu katkı sağlayabilir.

S6- DOĞU KARADENİZ BÖLGESİ HEMOFİLİ HASTALARINDA OBEZİTE SIKLIĞI

Derya Selim Batur¹, Nergiz Erkut¹, Hasan Mücahit Özbaş², Özlen Bektaş¹, Mehmet Sönmez¹

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

Amaç: Vücut kitle indeksinin (VKİ) 30 ve üzerinde olması olarak tanımlanan obezite; hipertansiyon, dislipidemi, insülin direnci, tip II diabetes mellitus, inme, koroner arter hastalığı ve çeşitli kanserler ile ilişkisi bilinen önemli bir halk sağlığı sorunudur. Dünya Sağlık Örgütü verilerine göre genel popülasyonun %13'ünün obez, %39'unun ise aşırı kilolu olduğu bilinmektedir. Son yıllarda hemofili hastaları ile yapılan çalışmalarda obezite sıklığının genel popülasyona benzer ya da daha yüksek olduğu gözlenmiştir. Hemofili hastalarında hipokoagülabilité varlığının kardiyovasküler hastalıklardan korumada etkili olabileceği düşünülse de son çalışmalarda aterosklerozun genel popülasyona benzer olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada Doğu Karadeniz Bölgesi'nde ağır erişkin hemofili hastalarının obezite, metabolik sendrom ve kardiyovasküler risk faktörlerinin değerlendirilmesi 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. Hastalar obezite sıklığı, kardiyak risk faktörleri ve metabolik sendrom açısından değerlendirildi. Antropometrik ölçümleri, Tanita ile vücut yağ miktarı ve framingam skorlaması ile 10 yıllık kardiyovasküler riskleri belirlendi.

Bulgu: Hastaların yaş ortalaması 36 yıl (23-55) olup 19 (%79) hasta haftada 4500 IU ile düzenli tersiyer profilaksi alıyordu. Hastaların ortalama kilosu 76±12 kg, ortalama VKİ 25.5±4 kg/m² idi. 12 (%50) hasta normal kilolu, 8 (%33) hasta fazla kilolu, 4 (%17) hasta ise obez olarak saptandı. Çalışmaya alınan hastaların ortalama bel çevresi 95.8±11 cm ve boyun çevresi 40.5±2 cm idi. Normal kilolu hastaların ortalama bel çevresi 89±10 cm, boyun çevresi ise 39±1 cm iken fazla kilolu hastaların bel çevresi 103±6 cm, boyun çevresi 42±1 cm idi. Diz protezi bulunan 4 hasta hariç 20 hastanın ortalama vücut yağ oranı %20±7 (Normal değer: %10-%20), vücut yağ miktarı 16.6±5.5 kg, vücut iç yağ miktarı 6.7±4 kg (Normal değer: 1-13kg) idi. 24 hastanın 4'ü diyet ve egzersiz, 2'si ise sadece egzersiz yapıyordu. Hastaların ortalama açlık kan şekeri (AKŞ) 90±14 mg/dl, trigliserid (TG) düzeyi 105±51 mg/dL, düşük yoğunluklu lipoprotein (LDL) düzeyi 110±34 mg/dL, yüksek yoğunluklu lipoprotein (HDL) düzeyi 44±11 mg/dL, Homa-IR (Normal değer: < 2.5) 3.3±2.4, HbA1C %5.3±0.5 idi. Hastaların ortalama sistolik kan basıncı 118±11 mm/Hg, diyastolik kan basıncı 77±7.5 mm/Hg idi. Hastaların 18'i (%75) 1 paket/gün sigara kullanıyordu. Framingam skorlaması ile 10 yıllık kardiyovasküler risk oranı %3.5±3 idi. 10 yıllık kardiyovasküler risk açısından 2 hasta orta riskli, 22 hasta ise düşük riskli olarak saptandı. Ayrıca 24 hastanın 3'ünde (%12) metabolik sendrom tespit edildi.

Sonuç: Hemofili hastalarında beklenen yaşam süresinin genel popülasyona benzer olması hemofili hastalarında yaşla ilişkili hastalıkların sıklığını artırmaktadır. Aynı zamanda hemofili hastalarında gelişen eklem hasarına bağlı hareket kısıtlılığı bu hastalarda fiziksel aktivitenin azalmasına ve obeziteye neden olmaktadır. Dolayısıyla çalışmamız erişkin hemofili hastalarının sadece kanama diyatezi açısından değil kardiyovasküler riskler açısından da iyi değerlendirilmesinin uygun olacağını göstermektedir.

S7- HEMOFİLİ B HASTALIĞI MOLEKÜLER ANALİZİNDE TÜRKİYE DENEYİMİ: F9 GEN MUTASYON SPEKTRUMU VE GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ

Esra Işık¹, Bilçaç Akgün¹, Kaan Kavaklı², Fahri Şahin³, Melike Sezgin Evim⁴, Canan Albayrak⁵, Gülen Tüysüz Kinturp⁶, Bülent Antmen⁷, Ebru Yılmaz Keskin⁸, Hüseyin Onay⁹, Ferda Özkinay¹⁻⁹, 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, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir, Türkiye, ³Hematoloji Bilim Dalı, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir, Türkiye, ⁴Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Bursa, Türkiye, ⁵Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Samsun, Türkiye, ⁶Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Antalya, Türkiye, ⁷Acıbadem Hastanesi, Adana, Türkiye, ⁸Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir, Türkiye, ⁹Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Isparta, Türkiye

Amaç: Hemofili B (HB) yaklaşık olarak 30.000 canlı erkek doğumda bir görülen, X'e bağlı kalıtsal kanama bozukluğudur. Klinik bulgular koagülasyon faktörü 9'un aktivite düzeyine göre değişkenlik gösterir. Bugüne kadar F9 geninde 1200'den fazla mutasyon tanımlanmıştır. Mutasyonların yaklaşık %70'ini nokta mutasyonları oluşturur. Bu ön çalışmada Türkiye'deki HB hastalarında F9 gen mutasyon dağılımının belirlenmesi ve yeni mutasyonlar tanımlayarak genotip-fenotip ilişkisine katkıda bulunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde HB tanısı ile F9 dizi analizi yapılmış hastalar çalışmaya alınmıştır. Olguların klinik ve laboratuvar bulguları hastane kayıtlarından elde edilmiştir. Saptanan varyantlar FIXVDB (Factor IX Gene Variant Database) ve HGMD (Human Gene Mutation Database) veri tabanlarında araştırılmıştır. Varyantların patojeniteleri ACMG 2015 kriterlerine göre sınıflandırılmıştır

Bulgu: Hemofili B tanılı 28 hastanın (Kadın/Erkek:1/27) moleküler analiz sonuçları değerlendirilmiştir. Olguların %42,9'u ağır, %46,4'ü orta ve %10,7'si hafif HB fenotipi göstermekteydi. Olguların %57,1'inde missense, %28,6'sında nonsense ve %14,3'ünde kırılma bölgesi mutasyonu saptanmıştır. Belirlenen varyantların 5 tanesi (c. 89-2_89-1insT, c.521-1G>A, c. 839-1G>T, c. 1088G>T ve c. 1238G>T) novel mutasyondur.

Sonuç: Sonuç olarak, F9 geni mutasyon analizi ile 28 HB olgusunda 5 yeni mutasyon literatüre kazandırılmış ve hastalığın genotip-fenotip ilişkisine katkıda bulunulmuştur.

S8- ERİŞKİN HEMOPHİLİA A HASTALARINDA MYPKFIT® İLE BAYESİAN FARMAKOKİNETİK REHBERİ MODELİNE DAYALI PROFLAKSİ: TÜRKİKE DENEYİMİ

Volkan Karakuş¹, A. Münici Yağcı², Neslihan Andıç³, Vahap Okan⁴, Salih Aksu⁵, Fahri Şahin⁶

¹Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji Kliniği., ²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı., ³Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı., ⁴Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı., ⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı., ⁶Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi.

Amaç: Replase edilen faktörün plazma düzeyleri hastanın yaşından, kilosundan ve metabolik özelliklerinden etkilenir. myPKFiT® Baxalta (Shire) tarafından farmakokinetik (FK) ve Advate® için dozaj hesaplayıcı olarak geliştirilen web tabanlı bir uygulamadır. Bu cihaz, standart PK 11 örnekleme ile karşılaştırıldığında sadece 2 kan örneği ile dozu kişiselleştirmeye yardımcı olur. Bu çalışmada PK'ye göre uyarlanmış profilaksinin Hemofili A'da kanama oranlarını azaltan etkili bir seçenek olup olmadığını değerlendirmeyi planladık.

Yöntem: Bu çalışmaya 5 merkezden HA'lı 17 hasta alındı. Tüm hastalar Advate ile profilaksiydi. Hastaların yaşı ortanca 33 (min-max: 18-55) idi. Tüm hastalar sekonder profilaksi aldı. Tüm hastalarda myPKFiT ile FK analizi yapıldı. Tedavi sonuçları FK sonuçları, eklem durumu ve hastanın fiziksel aktivite seviyesi ve kanama fenotipine göre yapıldı. Ayarlamalar öncesi ve sonrasında yıllık kanama sayısı hastanın klinik öykü verileri kullanılarak elde edildi.

Bulgu: Hastaların ortanca ağırlığı 79 (min-max: 60-115) kg idi. Tüm hastalara haftada 2-3 gün boyunca ortanca 21.1 (min-max: 13-28) IU / kg dozunda Advate ile profilaksi uygulandı. Advate'li tüm hastalarda ortanca 21.1 (min-max: 13-28) IU / kg dozunda PK değerlendirmesi yapıldı. FVIII'nin yarı ömrü ortanca 11.6 (min-max: 9.2-15.5) saat olarak bulundu. FVIII % 1'in altına düşene kadar harcanan süre ortanca 50 (min-max: 40-61) saat olarak bulundu. PK değerlendirmesinden sonra 7 hastada (%41) profilaksi rejimi yeniden düzenlendi. 6 hastada sadece tedavi dozu artırıldı. 1 hastada tedavi dozu düşürüldü. PK değerlendirmesinden önceki yıllık kanama sayısı ortanca 3 (min: max: 0-11) iken, tedavi yeniden düzenlenmesinden sonra 2 (min: max: 0-3)'ye düşmüştür (p = 0.025).

Sonuç: PK-bazlı dozlama, tedavi sırasında herhangi bir zamanda FVIII seviyesi tahminine izin verir. PK parametrelerini tahmin etmek için sadece 2 numuneye duyulan ihtiyaç, hastalar ve bakıcılar için çok az sıkıntı ile rutin klinik uygulamalarda kullanımını kolaylaştırmaktadır. Elde ettiğimiz sonuçlar PK'ye göre uyarlanmış profilaksinin, kanama oranlarını azaltan Hemofili A'lı çocuklar ve yetişkinler için etkili bir seçenek olabileceğini göstermektedir.

S9- GEBELİKLE İLİŞKİLİ EDİNİLMİŞ İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A: 2 OLGUDA ERİŞKİN HEMATOLOJİ DENEYİMİMİZ

Rafiye Ciftciler¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Edinsel hemofili A, koagülasyon faktör VIII (FVIII) 'ye karşı gelişen otoantikörlerin neden olduğu nadir ve sıklıkla şiddetli bir kanama bozukluğudur. Edinsel Hemofili A gebelikle ilişkili olduğu bilinir, tipik olarak hiç bir aile ya da kişisel anormal kanama öyküsü olmayan kadınlarda görülür. Nadiren de olsa, gebelikle ilişkili edinsel hemofili A ciddi kanamaya bağlı morbiditeye neden olabilir. Tanı konulduktan sonra, kadınlar bypass ajanları ve immünsüpresyon ile hemostatik tedaviye iyi yanıt verirler. Tanıda gecikme ve uygun tedavinin geç başlatılması morbiditeyi artırabilir.

Yöntem: Biz bu çalışma ile gebelikle ilişkili edinsel 2 hemofili A hastasının tanı ve tedavideki deneyimimizi sunmayı amaçladık.

Bulgu : Olgu 1: 31-yaş-kadın sezaryen skarından kanama şikayeti ile hastaneye başvurdu. Hastanın özgeçmişinde 10. haftasından önce açıklanamayan sekiz spontan abortus öyküsü mevcuttu. Hastanın dokuzuncu gebeliği term sağlıklı doğum şeklinde sonuçlanmıştı. Sezeryan skarından kanama şikayeti ile başvurunca yapılan tetkiklerde hemoglobin 10.1 mg / dL, lökosit 4700 / mL, nötrofil 2500 / mL ve trombosit 197.000 / mL saptandı. Aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) uzamış (> 55 sn, normal 22.9-32.7 sn) ve protrombin zamanı (PT) normaldi (10.7 sn, normal 9.6-11.6). İki yıl önce, PT ve aPTT normal sınırlardaydı. Miksing testi ile aPTT, kısmen 50 saniyeye düzeldi. Faktör VIII aktivitesi. %1,77 saptandı. İnhibitör otoantikörün varlığı doğrulandı ve Bethesda testinin Nijmegen modifikasyonunu kullanarak ısıyla inaktive edilmiş plazma üzerinde 33.2 BU/mL'de ölçüldü. Kanama kontrol altına alınana kadar her 6 saatte bir 50 ünite/kg Prothrombin kompleks konsantresi ile tedavi edildi. Olgu 2: 28-yaş-kadın hasta ilk gebeliğinden dört ay sonra dirsek eklemine kanama ve şişlik şikayeti ile hastaneye başvurmuş. Hastanın bakılan tetkiklerinde edinsel hemofili A tanısı konulmuş. Hasta 6 ay boyunca rekombinan faktör kullanmış. Bir yıl sonra tekrar gebe kalmış. Hastanın gebelik boyunca şikayeti olmamış. Yirmi sekiz haftalık gebeyken yapılan tetkiklerde aPTT 78.8, INR 0.9, faktör VIII düzeyi 0.3 ve faktör inhibitör düzeyi 365 BU/mL saptanmış. Hastaya sezeryan operasyonu öncesi ve sonrasında rekombinan Faktör VIIA tedavisi uygulandı. Sezeryan operasyonu sonrası hastanın uzun süren vajinal kanaması devam etti. Hastanın kanaması duruncaya kadar protrombin kompleks 50 ünite/kg tedavisine devam edildi. Bebekte neonatal dönemde kanama ile ilişkili sıkıntı yaşanmadı.

Sonuç: Edinilmiş hemofili A, çoğu durumda, FVIII'yi etkisiz hale getiren antikörlerin üretiminden kaynaklandığı çok nadir bir durumdur. Edinilmiş hemofili B daha az sıklıkta görülür. Altta yatan tıbbi durumlar, otoimmün hastalıklar, solid veya lenfoproliferatif maligniteler, hamilelik, enfeksiyonlar ve ilaçlar (özellikle antibiyotikler, psikiyatrik ve immüno-modüle edici ilaçlar) dahil olmak üzere hastaların yaklaşık % 50'sinde bu faktörler tanımlanmıştır. Postpartum dönemde genç hastalarda vakalar en sık ilk doğumdan sonra görülür; en yaygın inhibitörler doğumdan sonraki ilk 4 ayda ortaya çıkar, ancak bir yıldan uzun süren vakalar da bildirilmiştir. Postpartum kadınlarda rekombinant ajanların kullanımı uygun bir seçim olabilir. İnhibitör eradike olsa bile, hastaların %20 ila %33'ü nüks edebilir. Hastalarımız hala ayakta takip altındadır ve klinik veya laboratuvar relaps belirtisi göstermemiştir. Bu vakalarda gördüğümüz gibi peri-partum dönemde olan anormal kanamalarda edinsel hemofili A mutlaka ekarte edilmelidir.

S10- YAŞLANAN HEMOFİLİ HASTALARINDA POLİFARMASI

Eren Arslan Davulcu¹, Zühal Demirci¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Faktör replasman tedavileri ve bakım olanakları sayesinde hemofili hastalarının yaşam beklentileri belirgin olarak artmıştır. Hemofili hastaları yaşlandıkça komorbidite (primer hastalıkla ilişkili sorunlar, örn. atropati, miyopati ve viral enfeksiyonlar) ve multimorbiditelerin (primer hastalıktan bağımsız hastalıklar) de artması beklenir. Bu durum genellikle çok sayıda ilaç alma gereksinimi doğurur. Çalışmamızda amaç, Ege Üniversitesi Erişkin Hemofili ve Tromboz polikliniğinde takipli hemofili A ve B hastalarında yaşla ko- ve mutlimorbiditelerin, dolayısıyla polifarmasinin artış artmadığını araştırmaktır.

Yöntem : Ege Üniversitesi Erişkin Hemofili ve Tromboz polikliniğinde takipli hemofili A ve B hastaları rutin poliklinik vizitlerinde hemofilik artropati, viral enfeksiyonlar (hepatit C ve HIV), vücut kitle indeksi (VKİ), sigara ve alkol kullanımı, eşlik eden diğer hastalıkları, kullandıkları ilaçlar açısından değerlendirildi. Polifarmasi ≥ 5 ilaç kullanımı olarak tanımlandı. Hastalar ≤ 55 yaş ve > 55 yaş olarak iki gruba ayrıldı. İki yaş grubunun özellikleri T-testi ile karşılaştırıldı.

Bulgu: Toplam 230 hasta değerlendirildi (189 hemofili A, 41 hemofili B). Hastaların yaş ortalaması 40.79 (18.7-71.8), ≤ 55 yaş 191, > 55 yaş 39 hasta bulundu. 135 ağır (%59), 56 orta (%24) ve 39 hafif (%17) hemofili olgusu vardı. VKİ ortalaması 25.7 (43.6-16.3) saptandı. 156 hasta (%68) profilaksi tedavisi, 74 hasta kanadıkça tedavi almaktaydı. 51 hastanın hemofilik artropatisi yoktu (%22). En sık görülen hastalıklar sırasıyla hipertansiyon (44 hasta, %19), diyabetes mellitus (22 hasta, %9), koroner arter hastalığı (8 hasta, %3) ve epilepsiydi (6 hasta, %2). Hastaların hiçbirinde aktif HCV ya da HIV enfeksiyonu yoktu. > 55 yaş ve ≤ 55 yaş hastalarda sırasıyla hastalarda polifarmasi oranı %33.3 ve %4.2 (0.01), hemofili ile ilişkisiz hastalıkların ortalama sayısı 1.51 ve 0.43 (p 0.00) bulundu. Alkol ve sigara kullanımı, VKİ, HCV enfeksiyonu öykülerinde gruplar arasında fark yoktu.

Sonuç: Hemofili hastaları yaşlandıkça multimorbiditeler ve dolayısıyla kullandıkları ilaç sayıları artmaktadır. Merkezimizdeki hastalarda bu değişkenler > 55 yaş hastalarda istatistiksel olarak anlamlı oranda daha fazla bulundu. Günümüzde, yaşlanan hastalarımızın hemofili dışındaki sorunlarının farkında olmak erişkin hematoloji pratiği için vazgeçilmez bir yaklaşım haline gelmiştir.

S11- İNHİBİTÖRLÜ HASTALARDA MAJOR CERRAHİ GİRİŞİMLER

Mufide Okay¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili A’da faktör replasman tedavisinin en önemli komplikasyonlarından biri genellikle ilk 50 enjeksiyon gününden sonra ortaya çıkan inhibitör gelişimidir. İnhibitörler sıklıkla IgG yapısında antikorlardır. Tedavide; antikor eliminasyonunda immün tolerans testi (ITT) ve immunsupresif ajanlar, kanama tedavilerinde inhibitör düzeyi ≥ 5 BU/ml ise aktive faktör VIIa kullanılır. İnhibitör pozitifliği bulunan hemofiliklerde cerrahi daha da zorlaşmakta, kanama riski ve komplikasyon sıklığı artmaktadır. Burada merkezimizde takipli olan major cerrahi yapılmış inhibitör düzeyi yüksek üç vakayı sunmak istedik.

Yöntem:

Bulgu: Olgu 1: 29 yaşında erkek hasta, sol böbrekte taş hikayesi olan ve çok kez retrograd internal nefrolitotomi (RIRS) ameliyatı yapılan ayrıca iki kez işleme bağlı retroperitoneal hematoma hikayesi mevcuttu. O dönemlerde bakılan Faktör VIII inhibitör düzeyleri negatifti. Ocak 2013’te karın ağrısı nedeniyle başvurdu. Safra kesesinde taş olduğu için laparoskopik kolesistektomi yapılması planlandı. Faktör VIII düzeyi: %6, Faktör VIII inhibitör düzeyi: 16 BU/ml olarak saptandı. Vücut ağırlığı 85 kg olan hastaya operasyon öncesinde rekombinan faktör 7a (rFVIIa) (Novoseven) 90 mcg/kg başlandı. Operasyondan sonra rFVIIa devam edildi. Kanama komplikasyonu olmadan hasta taburcu edildi. Olgu 2: 46 yaşında erkek hasta, tekrarlayan üst gastrointestinal sistem kanaması nedeniyle multiple faktör VIII replasmanı hikayesi mevcuttu. Endoskopide duodenumda bulbus ön duvarda ülser saptanmış olan hastaya gastroenterolojik işlem yapılmıştı. Endoskopi sonrasında Faktör VIII inhibitörü: 16 BU/ml olduğu için 2001 yılında inhibitörüne yönelik olarak siklofosfamid 500mg/m², vinkristin 2 mg, steroid 100mg/gün verilmiş. Kontrol inhibitör düzeyleri şekilde görülmektedir. İzleminde Ocak 2013’te, on yaşında trafik kazası sonrası sol gözünü kaybettiği için göz protezi ameliyatı planlandı. Faktör VIII düzeyi: %5, faktör VIII inhibitörü: 8 BU/ml olarak saptandı. Hasta rFVIIa 90 mcg/kg ile operasyona verildi. Operasyondan sonra rFVIIa devam edildi. Göz protezi kanama komplikasyonu olmadan başarı ile tamamlandı. Olgu 3: 32 yaşında erkek hasta, merkezimize 14 yaşında iken sevk edildi. Bisikletten düşme sonrasında sol dizde şişlik ve hareket kısıtlılığı oluşmuş. Dış merkezde sol dize sinoviyektomi yapılmış. Operasyon sonrasında fleksiyon kontraktürüne yönelik tekrar opere edilmiş. Faktör VIII tedavisine rağmen kanama devam ettiği için bypass ajanı aPCC (aktive protrombin kompleks konsantresi, FEIBA) 30 U/kg ve prednol 10mg/kg/gün başlanmış. Fakat kanama 12 gün boyunca devam ettiği için merkezimize sevk edildi. Faktör VIII inhibitör düzeyi: 18BU/ml olarak saptandı. Hastaya 30 U/kg 4 saatte bir FEIBA ve rFVIIa 75 mcg/kg eklendi. Ayrıca siklofosfamid başlanıp steroid dozu azaltılarak kesildi. 13 gün sonra sol bacakta nekroz alanı genişlediğinden FEIBA dozu 75U/kg yapıldı. Alınan kan kültüründe ve püy kültüründe Acinetobacter baumannii üremesi olduğu saptandı. Enfeksiyon hastalıklarına danışılarak meropenem ve kolistin antibiyoterapisi başlandı. Plastik cerrahi bölümü önerince flep çevrilmesi planlandı. Hasta ameliyat öncesi plasmafereze alındı. İki gün sonra nekrotik doku debridmanı ve lokal flep çevirimi yapıldı. Post-operatif 3U/gün eritrosit süspansiyonu (3 gün) ve bypass ajanları verildi. Bir hafta sonra kanaması olmayan hasta taburcu edildi.

Sonuç: İnhibitörlü hemofilide, cerrahi öncesi düşük titreli düşük yanıtli inhibitör varlığında yüksek dozda faktör verilmesi, düşük titreli yüksek yanıtli ve yüksek titreli inhibitör varlığında bypass edici ajanların kullanılması önerilmektedir. Günümüzde eradikasyon için kortikosteroid, siklofosfamid, plasmaferez, ITT; bypass edici ajanların kolay ulaşılabilir olması nedeniyle cerrahi öncesi daha ağırlıklı olarak tercih edilmektedir.

S12- HEMOFİLİ HASTALARINDA İLİOPSOAS HEMATOMU: TEK MERKEZİN BEŞ YILLIK DENEYİMİ

Sevil Celilova¹, Rumeysa Tına¹, Deniz Tuğcu¹, Suheyra Ocak¹, Selime Aydoğdu², Ayşe Karagenç², Ayşegül Ünüvar¹, Serap Karaman¹, Zeynep Karakaş¹

¹Ü.İTF Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, ²Sivas Numune Hastanesi

Amaç: İliopsoas hematomu, nadir görülen fakat özellikle ağır hemofili hastalığında tehlikeli bir komplikasyonudur. Semptomlar kalça, kasık, uyluk veya bel ağrısı olarak kendini gösterebilir. Kalça eklemi hemartrozu, femur başı osteonekrozu, akut apandisit, böbrek taşı ve enkarsere herni gibi pek çok tablo ile karışabilir.

Yöntem: Hemofili merkezimizde son 5 yılda izlediğimiz şiddetli ve orta hemofili olan 50 hastanın dördünde iliopsoas hematom olgusu saptandı. Hemofili hastalığında iliopsoas hematomu insidansını ve kolaylaştırıcı faktörleri saptamak amacıyla olguları geriye dönük olarak inceledik.

Bulgu: Dört hastanın 2'si ağır hemofili A ve 2'si orta derecede hemofili A olgusuydu. Hastaların hiçbirinde faktör VIII konsantrlerine karşı inhibitör anamnezi yoktu. Hastaların yaş aralığı 10 ila 20 yıldır (ortanca: 16 yıl). Hematom oluşumu sırasında, 1 hasta uzun süredir faktör VIII profilaksisi alıyordu. Hematom 3 olguda travma sonrası, 1 olguda spontan olarak gelişmişti. Tüm hastalarda tanı ultrason ve MRG ile konuldu, Bir hastada femoral sinir sıkışması gelişti. Tedavide 3 hastada rekombinant faktör VIII konsantresi, 1 hastada plazma deriveli faktör VIII konsantresi kullanıldı, tüm hastalar fizik tedavi ve rehabilitasyon desteği aldı. Bir hastada hematoma tekrar etti, hastaların hiçbirinde psödotümör gelişmedi. Orta hemofili olan iki hasta 3 ay süreyle faktör VIII profilaksisi verildi. Ağır hemofilili hastalara ömür boyu profilaksi programı başlatıldı

Sonuç: Hemofili hastalarında profilaktik FVIII kullanımı ve tedaviye uyumun hemofili hastalarında ciddi kanama riskini azaltmasına rağmen, özellikle ergen hastalarda spor ve diğer aktiviteler ile iliopsoas kanaması gelişebilir. Ergen hastalarda profilaksi, hastanın aktivitesi göz önünde bulundurularak planlanmalıdır.

S13- HEMOFİLİ HASTALARINDA KORONER ARTER BYPASS CERRAHİSİ DENEYİMİ

Fatoş Dilan Atilla¹, Yusuf Ulusoy², Hale Bülbül², Eren Arslan Davulcu², Zühal Mehrekula², Mustafa Özbaran³, Fahri Şahin²

¹Aksaray Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Kalp Damar Cerrahisi Anabilim Dalı

Amaç: Hemofili hastalarında beklenen yaşam süresi, etkili faktör konsantreleri ve viral enfeksiyon tedavileri sayesinde genel popülasyon ile aynıdır. Yaşlanan hemofili hastaları başta ateroskleroza bağlı komplikasyonlar olmak üzere birçok komorbidite ile karşılaşmaktadır. Hemofili hastalarında yapılan çalışmalar kardiyovasküler risk faktörleri ve mortalitenin genel popülasyon ile benzer olduğunu, bazı çalışmalar ise daha yüksek olduğunu ortaya koymuştur. Ancak hemofilide kardiyovasküler mortaliteye katkıda bulunan risk faktörleri tam olarak anlaşılamamıştır. Bu konuda mevcut literatür eksik olup kardiyovasküler komplikasyonların optimal cerrahi tedavisine ışık tutacak kılavuzun olmaması önemli bir eksikliklerdir.

Yöntem: Bu çalışmada koroner arter bypass cerrahisi (KABC) aynı tedavi protokolü kullanılarak başarıyla yönetilen üç hemofili hastasının klinik verileri derlendi.

Bulgu: Hafif hemofili B, hafif hemofili A ve ağır hemofili A tanıları olan 3 erkek hasta göğüs ağrısı ile merkezimize başvurdu. Yapılan ileri tetkik ve değerlendirme sonrası üç hastada da çoklu damar hastalığı tanımlandı. Hastalara konsey kararı ile KABC operasyonu yapılması planlandı. Tüm hastalar farmakokinetik ilaç analizleri yapılamadığı için bolus faktör konsantreleri ile tedavi edildi. Faktör inhibitör testleri operasyondan en az 1 gün önce değerlendirildi. Preoperatif tedavide hemofili A hastalarına 50 IU/kg hemofili B hastasına 100 IU/kg faktör konsantresi verildi. Ameliyat sırasında ise intraoperatif kan kaybının litresi başına hemofili A için 500 IU, hemofili B için 1000 IU bolus faktör konsantresi verildi. Faktör seviyeleri infüzyon sonrası 4. saatte kontrol edildi. Hedef faktör seviyesini korumak için dördüncü saat faktör seviyesine göre ameliyat sonrası ek faktör uygulaması yapıldı. İlk beş gün boyunca her 8 saatte bir 500 mg traneksamik asit parenteral uygulandı. Hedef FVIII ve IX aktivite seviyesi ilk 48 saat boyunca 100-120 IU/dL, ameliyat sonrası 2-5. günler için 80-100 IU/dL ve ameliyat sonrası 6-10. günler için 60-80 IU/dL olacak şekilde faktör replasmanı yapıldı. APTZ takibi operasyon günü için günde 4 kez, daha sonraki günlerde her 12 saatte bir yapıldı. Hastaların hiçbirinde postoperatif hemorajik veya trombotik komplikasyon görülmedi.

Sonuç: Bu üç indeks vakada perioperatif yönetimi optimize etmek için Bhave P ve arkadaşları (J Card. Surg. 2015; 30: 61-69) tarafından belirtilen bir protokol kullanılarak bypass cerrahisi uygulandı. Hastaların ameliyatları sırasında ve sonrasında herhangi bir komplikasyon gözlenmedi. Hemofili tedavi ve yönetiminin multidisipliner olarak yapılabilirdi referans merkezlerde yakın ve dikkatli hasta takibi ile hemofili hastalarına güvenle invaziv kalp işlemleri uygulanabilir.

S14- HEMOFİLİ HASTALARINDA SOSYAL ANKSİYETE DÜZEYİ

Arife Kaygusuz¹, Yeşim Oymak¹, Tuba Karapınar¹, Salih Gözmen¹, Neryal Tahta¹, Melek Özden¹, Işık Odaman¹, Sultan Okur¹, Özgür Özdemir¹, Canan Vergin¹

¹Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Sosyal anksiyete olumsuz değerlendirilme korkusu ve sosyal ortamlarda duyulan rahatsızlık/sıkıntı ile karakterizedir. Bir belirti olarak sosyal anksiyete sosyal fobinin, "performans anksiyetesi"nin ve kaçınan kişilik bozukluğunun temel ögesidir. Hemofili hastaları kanama riskinden dolayı performans kaygısı, sosyal kaygı gibi psikolojik etkilenmeler yaşabilmektedir. Bu çalışmada; hemofili hastalarında sosyal anksiyete düzeyini ve sosyal-demografik değişkenler arasındaki ilişkiyi belirlemek amaçlanmıştır.

Yöntem: Dr Behçet Uz Çocuk Hastanesi Hematoloji Kliniğinde takipli 30 hemofili hastası ve 36 sağlıklı çocuktan oluşan kontrol grubu çalışmaya dahil edilmiştir. Yaş dağılımı hasta grubunda $13.60 \pm 2,8$, kontrol grubunda $13.05 \pm 1,7$ idi. Çalışmada Çocuklar için Sosyal Anksiyete Ölçeği ve Sosyal Demografik Veri Formu kullanılmıştır. Çocuklar için Sosyal Anksiyete Ölçeği-Yenilenmiş Biçim (ÇSAÖ-Y) (Social Anxiety Scale for Children-Revised) kullanıldı. Ölçekten alınabilecek puanlar 18-90 arasındadır. Puan artıka sosyal anksiyete düzeyi artmaktadır. Ölçekler telefon görüşmesi şeklinde uygulanmıştır. Ayrıca hastaların eklem skorlamaları (hemophilia joint health score) hesaplandı.

Bulgular: Çalışmaya katılan kişilerin 30'u hasta (yaş: $13.60 \pm 2,8$), 36'sı sağlıklı çocuktur (yaş: $13.05 \pm 1,7$). Çocuklar İçin Sosyal Anksiyete Ölçeğinden alınan puan ortalaması; hasta grubunda 42.10 , kontrol grubunda ise 39.97, aralarında anlamlı fark saptanmamıştır ($P=0,47$). Hastalarda yaş ve çocuk sayısı ile toplam sosyal anksiyete puanı arasında anlamlı ilişki saptanmamıştır ($P>0,05$). Ancak yaş artıka sosyal anksiyete puan ortalaması düşmekte olup istatistiksel olarak anlamlı fark belirlenmemiştir. Hemofili hastalarından sekizinin eklem skorlaması patolojik (>0) bulunurken 22 hastanın eklem skorlaması normal saptandı. Eklem skorlaması patolojik olanların anksiyet skorlaması median değeri 38 (34-45) ve patolojik olanların da 38 (26-70) idi ($p=0,90$).

Sonuç: Çocuklarda sosyal anksiyete erişkinlere benzer biçimde olumsuz değerlendirilme korkusu ve özellikle yeni ortamlarda duyulan sıkıntıyla ilişkilidir. Sosyal anksiyetenin bilişsel, davranışsal, somatik ve duygusal yönleri vardır. Çalışmamızda hasta çocukların ortalama puanı kontrol grubundan yüksek olmasına rağmen istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Ayrıca hemofilide eklem bulgularını gösteren eklem skorlamasına göre patolojik olanlar ve olmayanlar benzer anksiyeteye sahipti. Hastalığın sosyal anksiyete üzerinde etkisi olmadığı diğer sağlıklı çocuklar kadar etkilendiğini düşündürmektedir.

S15- HİPERBARİK OKSİJEN TEDAVİSİNİN HEMOFİLİDE KULLANIMI MÜMKÜN MÜ?

Ayşe Uysal¹, Gamze Çebi²

¹Trabzon Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi Hematoloji Kliniği, ²Trabzon Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi Su Altı Hekimliği ve Hiperbarik Tıp Kliniği

Amaç: Hemofilide en sık kanamalar kas-iskelet sisteminde olmaktadır ve bunun büyük çoğunluğunu eklem kanamaları oluşturmaktadır. Tekrarlayan eklem kanamaları ile hemofilik artropatiler en sık oluşan komplikasyonlardır. Eklem deformasyonlarının yanı sıra femur başı avasküler nekrozu da hemofilide ortaya çıkan nadir kemik komplikasyondur. Patogenezi olarak kemik içine olan kanamalar ile kemik içinde basıncın artmasına bağlı dolaşımın bozulması ve bunun sonunca nekroz geliştiği düşünülmektedir.

Yöntem: Olgu sunuldu.

Bulgu: Yirmi beş yaşında erkek hasta, orta hemofili B ile takip ediliyor. Bilateral dirsekleri hedef eklem olan hasta son 5 yıldır 4500Ü/hafta olmak üzere profilaksi tedavisi alıyor. Sağ kalça eklemine kanama öyküsü olan hastanın faktör tedavisine rağmen sağ kalçada ağrısının artması üzerine ortopediye başvuruyor. Sağ kalça eklemine yönelik çekilen MR' da kanama saptanmıyor ancak sağ femur başı superior posterior eklem yüzeyinde osteal defekt, eklem yüzeyinde kortikal düzensizlik ve osteokondral hasar saptanıyor. Avasküler nekroz tanısı ile hastaya hiperbarik oksijen tedavisi (HBOT) öneriliyor. HBOT planlanması 2.5 atmosfer absolute (ATA) basınç ile günlük 120 dakika, haftada 5 gün olarak planlanan hasta tedavi başlanması için hematolojiye konsulte edildi. Barotravma ve alveolar hemoraji riski açısından hastaya işlem öncesi 25Ü/kg olmak üzere faktör IX replasmanı önerildi. Ancak hasta takipte faktör IX replasmanını gün aşırı aldığını söyledi. Hastanın takibinde kanama komplikasyonu gelişmedi. 28 seans tedavi sonrası ağrısı gerileyen hastaya 25 seans daha planlandı. Faktör replasmanını profilaksi dozu olarak alan hastada HBOT süresince kanama 1 kez kalça eklemine gelişti. Tedavisi tamamlanan hastanın kalça ağrısı tamamen geriledi.

Sonuç: Femur başı avasküler nekrozu genellikle gençlerde ortaya çıkan femur başı mikro-dolaşımının bozulması ve bunun sonucu gelişen uzun süreli iskeminin neden olduğu ilerleyici bir hastalıktır. Femur başı dolaşımını bozan birçok sebep hastalık nedeni olabilir. Bunlardan biri de hemofilidir. Tedavisi genelde ileri evrede tespit edildiği için cerrahi yöntemlerdir ancak erken evrelerde faydalı olan HBO de tedavi de bir seçenektir. HBO tedavisi intraosseöz basıncı düşürmekte, venöz drenajı düzenleyip, mikro dolaşımı arttırmaktadır. Kompleks cerrahi işlemlere gerek kalmadan kemik doku iyileşmesini sağladığı literatürde bildirilmiştir. Ancak HBO tedavisinin de nadir görülen yüksek basınca bağlı burun, sinüs kanamaları ve alveolar hemoraji komplikasyonları bulunmaktadır. Bizim hastamız da kanama açısından riskli gruptaydı. Fakat uygun faktör replasmanı ile kanama gelişmesi önlendi ve yoğun faktör replasmanının gerektiği cerrahi müdahaleden de kaçınılmış oldu.

POSTER BİLDİRİLER

P1- SPONTAN RETROVEZİKAL HEMATOM: HEMOFİLİDE KARIN AĞRISININ NADİR BİR NEDENİ

Püsem Patır¹, Hüseyin Uçar²

¹Tekirdağ Devlet Hastanesi Hematoloji Bölümü, ²Tekirdağ Devlet Hastanesi Radyoloji Bölümü

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. Hemofili A, faktör VIII proteini düzeyine göre klinikte ağır, orta ve hafif hemofili olarak sınıflandırılır. Orta hemofili A tanısı olan ve daha önceden ciddi bir kanama öyküsü olmayan 25 yaşında bir erkek hastada spontan retrovezikal hematom gelişimini ve tedavisini paylaşmak istedik.

Yöntem:

Bulgu: Orta hemofili A tanılı, kanadıkça faktör tedavisi uygulanan, 25 yaşındaki erkek hasta senkop ve epigastrik abdominal ağrı ile acil servise başvurdu. Fizik muayenede karın sağ alt kadranda hassasiyet mevcuttu. Abdomen ultrasonografisinde anormallik saptanmadı. Hemogloblin düşüklüğünün eşlik ettiği senkop olması üzerine hastaya abdomen manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapıldı. Retrovezikal bölgede yaklaşık 7x6 cm'lik hematom saptandı. FVIII, 10 gün boyunca her 12 saatte bir 25IU/kg dozunda uygulandı. FVIII tedavisi ile klinik bulgular düzelmeye başladı. Takip süresince faktör tedavisine doz aralıkları artırılarak devam edildi. 3 hafta sonra abdomen MRG'de hematom hacmi anlamlı olarak azalmış izlendi. 8 hafta sonra yapılan abdomen MRG'de hematom izlenmedi.

Sonuç: Retrovezikal hematom, hemofili gibi kanama bozukluğu olan hastalarda bile çok nadir izlenen bir hematomdur. Genellikle ürogenital cerrahi sırasında ortaya çıkan bir komplikasyon olarak izlenmektedir. Bu vaka ile hemofili hastalarında faktör protein düzeyinden bağımsız olarak atipik lokalizasyonlarda hematom oluşabileceğini ve hayatı tehdit edici olabileceğini göstermek istedik.

P2- FAKTÖR REPLASMANI GEREKTİREN KONJENİTAL SİTOMEGALOVİRÜS ENFEKSİYONU OLGUSU

Utku Avgüneş¹, Meltem Gülşan²

¹Sivas Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, ²Sivas Numune Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği

Amaç: Karaciğer hastalığına bağlı, sentezi K vitaminine bağlı faktörlerin (FII, FVII, FIX ve FX) eksikliği klinikte değişken kanama tabloları ile kendini gösteren bir kanama bozukluğudur. Burada konjenital sitomegalovirüs (CMV) enfeksiyonuna bağlı portal hipertansiyonu olan, özofagus varis kanaması nedeniyle faktör replasmanı gerektiren olan edinsel faktör VII eksikliği olgusu sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem:

Bulgu: 4 yaş kız hasta kanlı kusma şikayeti ile kliniğimize sevk edilen hastanın genel durumu kötü idi. Öyküsünden konjenital CMV enfeksiyonu geçirdiği öğrenilen ve buna bağlı nörolojik sekelleri bulunan hastanın kalp tepe atımı 156/dk, TA 60/40 mmHg idi. Fizik muayenede tam görme ve işitme kaybı olan hastanın cildi soluk olup 4 cm palpable hepatomegali ve 3 cm splenomegalisi mevcuttu. İlaç kullanmıyordu. Yoğun bakım ünitesine alınan hastanın yapılan tetkiklerinde PZ:88.4 sn INR:3.56, APTZ:39.6 ve karışım testi ile PZ:17.6 sn bulundu. Bu sonuçlarla hastada edinsel faktör eksikliği düşünülerek faktör düzeyleri istendi. FVIII % 54.2, FIX: % 46.4, FII: % 49.8, FX: %46.6 gelirken FVII düzeyi % 2.1, Protein C ve S düzeyleri normal idi. Hepatit A, B ve C, HIV serolojisinde anormal parametre yoktu. Karaciğer fonksiyon testleri, alkalen fosfataz, gamma glutamil transferaz enzim düzeyleri ve bilirubin düzeyleri normaldi. IV K1 vitamini uygulanması sonrası PZ’de kısmi düzelme oldu. Taze dondurulmuş plazma sonrası PZ düzeyi aynı seyrederken kanama şikayetinde gerileme olmadı. Rekombinant faktör VII (rFVIIa) tedavisi verilen hastanın 2 saat ara ile verilen 3 doz sonrası PZ değeri normal seviyeye geriledi. Üst GİS kanama kontrol altına alındı. Üst GİS endoskopisinde özofagus varisleri ve portal hipertansiyonu tespit edilen hastaya medikal tedavi (propanolol, amlodipin) planlandı. Profilaksi verilmeden K vitamini ile izleme alınan hastanın ardışık 2 kere daha aynı tabloda kanama şikayeti olunca rFVIIa profilaksisi başlandı. Bu tedavi ile hastanın kanama kontrolü sağlandı. Özofagus varisleri için band ligasyonu açısından çocuk gastroenteroloji bilim dalı ile konsulte ediliyor.

Sonuç: K vitaminine bağlı faktörlerin edinsel eksikliği malabsorbsiyon sendromları, nutrisyonel eksiklik, ilaçlar (antibiyotikler, antikonvüzanlar, warfarin) ve koagülasyon faktörü inhibitörü varlığı gibi nedenlere bağlı olarak meydana gelebilir. Tedavide K1 vitamini, taze dondurulmuş plazma, RfVIIa ve protrombin kompleks konsantreleri kullanılabilir.

P3- OLGU SUNUMU: FV EKSİKLİĞİNDE MAJÖR CERRAHİ OPERASYON YÖNETİMİ

Mehmet Can Uğur¹, Cansu Atmaca Mutlu¹, Oktay Bilgir¹

¹İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji Kliniği

Amaç: Faktör V eksikliği milyonda bir vaka olarak görülen nadir bir hematolojik bozukluktur. Klinik bulgularından en sık mukozal kanamalar görülmesine rağmen, ölümcül kanama komplikasyonları da mümkündür. Bu durumda invaziv tetkikler ve cerrahi tedaviler de zorlaşır. Çoğu çalışma, kanama riskini azaltmak için taze donmuş plazma ile preoperatif veya postoperatif destek tedavi önermektedir. Biz de Faktör V eksikliği tanısı koyduğumuz olgunun bir majör cerrahi operasyonunun yönetimini paylaşmayı amaçladık.

Yöntem:

Bulgu: 30 yaşında kadın hasta, vücudunda yaygın spontan ekimoz şikayetiyle polikliniğe başvurdu. Bilinen Hepatit B enfeksiyonu öyküsü nedeniyle tedavisiz takip edilmekteydi. Şikayetlerinin uzun yıllardır devam ettiği ve kardeşinde de benzer şikayetler olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde özellikle kollarda 1 cm'den küçük ekimotik lezyonlar görüldü. Diğer fizik muayene bulguları olağandı. Laboratuvar bulguları Tablo 1'de gösterilmiştir. Uzun süredir şikayetleri devam eden, aile öyküsü olan, APTT ve PTZ uzun saptanan hastadan FX ve FV koagülasyon faktör düzeyleri istendi. FX düzeyi normal aralıkta (%73.5), FV düzeyi ise düşük bulundu. (%6.4). Bu bulgularla FV eksikliği tanısı koyuldu. Hastanın ALT ve GGT de yüksek olması nedeniyle etiyolojiye yönelik testleri istendi. Batın ultrasonografide safra kesesinde multipl taş ekosu izlendi. Hasta genel cerrahiye refere edildi. Genel cerrahi tarafından laparoskopik kolesistektomi planlandı. Hastaya preoperatif 20 ml/kg dozda taze donmuş plazma (TDP) verildi. Daha sonra koagülasyon testleri normale gelene kadar her 12 saatte bir 5ml/kg'dan devam edildi. APTT:36.3 sn, PTZ:15.8 sn ile operasyona alınan hastaya postoperatif dönemde günde 1 defa 5 ml/kg dozda TDP devam edildi. Postoperatif 4. günde yara yerinde kanaması ve direnden geleni olmayan hasta taburcu edildi.

Sonuç: Klinik bulgular ve aile öyküsü de göz önünde bulundurularak APTT ve PZ yüksekliğinin birlikte olduğu olgularda, koagülasyon kaskadının ortak yolağında yer alan Faktör V eksikliği de akla getirilmelidir. Faktör V eksikliğinde, replasman için saf preperatı olmaması nedeniyle taze donmuş plazma kullanılabilir. Taze donmuş plazma desteğiyle majör operasyonlar da başarıyla gerçekleştirilebilir.

P4- FVII EKSİKLİĞİ OLAN HASTADA ESTETİK OPERASYONLAR

Gökhan Aslan¹, Uğur Hatipoğlu¹, Özgür Meletli², Düzgün Özatlı²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi İç Hastalıkları ABD. Samsun, ²Ondokuz Mayıs Tıp Fakültesi Hematoloji BD

Amaç : Faktör VII (F VII) eksikliği bir pıhtılaşma faktörü olan F VII' nin azalmış aktivitesi ya da yokluğu ile karakterize, nadir bir genetik kanama hastalığıdır. Hastaların klinik bulguları ile F VII düzeyleri arasında ilişki zayıf olup, çok düşük seviyelerde bile ciddi kanamalar izlenmeyebilir. Bazı hastalar da belirti ve bulgular hafiftir ve travma ya da cerrahi sırasında belirginleşir. Literatüre baktığımızda F VII eksikliği olan hastalarda cerrahi operasyonlar ve kanama hakkında çokça yayın görmekteyiz. Retrospektif çalışmalarda F VII uygulanmasının kanamayı engellemede ya da kanamanın durdurulmasında etkili olduğunu göstermiştir. Doz ve uygulama sıklığı değişkendir.

Yöntem: Literatürde F VII eksikliği olan bireylerde yapılan estetik operasyonlar hakkında çok fazla yayın bulunmamaktadır. Bu bildiride üç yıl arayla iki komplikasyonsuz estetik operasyon geçiren bir vakamızı sunuyoruz.

Bulgu: Vakamızda F VII eksikliği tanısı 10 yaşında konmuş. F VII düzeyi % 6 olup şu ana kadar majör bir kanama öyküsü mevcut değildir. Hastaya 3 yıl arayla estetik amaçlı burun ve meme ameliyatı yapıldı. Operasyondan yarım saat önce 30 mcg / kg F VII verildi, aynı doz ameliyattan 2 saat sonra tekrarlandı ve kanama kontrolü sağlanana kadar dört saatte bir 30 mcg / kg F VII verildi. Her iki operasyon sırasında majör kanama izlenmedi.

Sonuç: Bu vakada da olduğu gibi F VII eksikliği olan hasta popülasyonunda, estetik amaçlı cerrahiler uygun profilaksi ve takiple yapılabilir.

P5- ERİŞKİN HEMOFİLİ HASTALARINDA KARŞILAŞILAN KANAMA DIŞI HASTALIKLAR: 5 OLGU İLE HEMOFİLİ VE MALİGNİTE

Eren Arslan Davulcu¹, Yusuf Ulusoy¹, Hale Bülbül¹, Fatoş Dilan Atilla¹, Zühal Demirci¹, Nur Akad Soyer¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili tedavisi ve hasta bakımındaki gelişmeler sayesinde, hastaların beklenen yaşam süresi uzamıştır. Buna bağlı olarak hemofili hastalarında malignitelerle daha sık karşılaşılır olunmuştur. Ege Üniversitesi Erişkin Hemofili ve Tromboz merkezinde takip edilen ve takip sürecinde malignite saptanan ya da malignite öyküsü olan hastaların ilgili klinik bilgilerini sunmayı amaçladık.

Yöntem:

Bulgu: OLGU 1 45 yaşında hafif hemofili B tanılı erkek hasta, 2011 yılında nazofarenks kanseri tanısı aldı. Operasyon sırasında faktör replasman tedavisi verildi. Postoperatif kemo ve radyoterapi sonrası remisyonda izlenmektedir. Kanadıkça faktör tedavisi almaktadır. OLGU 2 45 yaşında erkek hasta, 18 yaşından beri ağır hemofili A tanısı ile takip edilmektedir. 2007 yılında akut myeloid lösemi (M2) tanısı alan ve düşük riskli olan hastaya 7+3 remisyon-indüksiyon tedavisi ve sonrasında 4 kür yüksek doz ARA-C konsolidasyon tedavisi verildi. Tedavi sırasında sadece kemoterapiye sekonder derin trombositopeni gelişmesi durumunda faktör replasmanı yapıldı. Tedavi dönemlerinde kanama komplikasyonu olmadı. 2008 yılından beri remisyonda takip edilen hasta sekonder profilaksi altındadır ve akut lösemi açısından remisyonda izlenmektedir. OLGU 3 60 yaşında ağır hemofili A tanılı ve hepatit C pozitif erkek hasta, HCV-RNA düzeyi negatif olarak izlenmekteyken karaciğer sirozu ve takibinde hepatosellüler karsinom tanısı aldı. Bu süre boyunca faktör 8 profilaksisi devam etti. Hasta karsinom için tedavi alamadan septik şok nedeniyle kaybedildi. OLGU 4 47 yaşında, hafif hemofili A tanısı ile takip ettiğimiz hasta 2015 yılında kolon adenokanseri tanısı aldı. Faktör 8 replasmanı ile operasyon sorunsuzca yapıldı. 8 kür kapesitabin tedavisini tamamlamış olan hastanın kemoterapi süresince kanama yakınması ya da faktör replasmanı ihtiyacı olmamıştır. OLGU 5 62 yaşında orta hemofili A tanılı erkek hasta sekonder profilaksi altındayken 2015'te üst gastrointestinal sistem kanaması geçirdi. Gastroskopide korpus distali küçük kurvatur arka duvarda 3-4 cm çapında ülser görüldü ve yapılan biyopsi ile epitelyal malign tümör saptandı. Mukozoya sınırlı erken evre karsinom olarak değerlendirilen hastaya gastrektomi yapıldı. Faktör desteği ile operasyona alınan hastanın operasyon sırasında ve postoperatif dönemde kanaması olmadı. Biyopsi sonucu evre 1 mide karsinomu gelen hasta cerrahi sonrası tedavisiz izlenmektedir.

Sonuç: Yaşlanan hemofili hastalarının sorunları ile mücadele etmek hemofili merkezleri için artık daha sık karşılaşılabilecek bir durumdur. Malign hastalıklar da bu sorunlardan biridir. Tanı, tedavi ve takip süreci birçok açıdan herediter kanama diyatezi olmayan diğer hastalardan farklılık gösterebilmektedir. Kliniğimizde takipli hastalardan 4'ü tanı ve tedavi sürecini başarılı atlatmış, biri ise septik komplikasyonlar nedeniyle kaybedilmiştir.

P6- BİR HEMOFİLİ A OLGUSUNDA KİŞİSELLEŞTİRİLMİŞ TEDAVİ

Nuriye Yazar¹, Meriç Ergene¹, F.Burcu Belen Apak², Lale Olcay²

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, ²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Onkoloji BD

Amaç: Hemofili faktör VIII veya faktör IX eksikliği sonucunda gelişen Xe bağlı resesif geçiş gösteren nadir bir kanama bozukluğu olup, eklem içi ve kas içi kanamalarla kendini gösterir. Faktör VIII ve Faktör IX eksikliğinde aPTT zamanı uzar. Hastaların izleminde temel hedef kanamanın önlenmesidir. İlk kez 1950’li yıllarda tanımlanan profilaksi tedavisi hastaların dip faktör düzeylerini %1 ve hatta aktif yaşam tarzı olan bireylerde daha yüksek düzeylerde tutarak uzun dönemde kanamaların ve eklem hasarının önlenmesini amaçlar. Ancak hastaların günlük aktivite düzeyleri ve faktör yarılanma ömürleri değişkenlik gösterdiğinden son yıllarda hastaların farmakokinetik eğrilerini öngören software sistemleri geliştirilmiştir. Burada, myPKFİT software programı ile tedavisini bireyselleştirmeyi hedeflediğimiz bir hemofili A olgusunu sunmaktayız.

Yöntem: Olgu Sunumu: 10 gün önce dış merkezde sünnet olan ve işlemten 1 hafta sonra peniste sızıntı şeklinde kanama şikayeti ile başvuran hastanın prenatal ve natal takiplerinde özellik olmadığı postanatal takibinde ise göbeğinin 1 haftada düştüğü ve kanamasının olmadığı, aşı yerinden kanamasının olmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde annenin dayısının 5 yaşında sünnet sonrası kanama ile ex olduğu; annenin kuzeninin 32 yaşında hemofili A hastası olduğu öğrenildi. Başvuru anında alınan tetkiklerinde aPTT: 95.9 sn, INR:0.71, PT:8.2 sn, Hb:6.1 gr/dl olması nedeniyle hematoloji servisine yatırılı yapıldı. Hastaya 10 cc/kg eritrosit süspansiyonu ve 10 cc/kg taze donmuş plazma verildi öncesinde faktör VIII, IX, Von Willebrand Faktör (VWF), Von Willebrand Ristosetin Kofaktör (VWFRicof) düzeyi gönderildi. Faktör VIII i %0.4; VWF, VWFRicof ve Faktör IX normal olarak saptandı. Genetik testler Ege Üniversitesi’ne gönderildi. Hastanın 14 aylık olduğunda, iki kez ayak bileği kanaması 1 kez sol antekübital bölgede hematoma olması nedeniyle faktör VIII profilaksisi; aileye rekombinant ve plazma kaynaklı ürünler hakkında bilgi verilerek başlandı. Ailede inhibitör olmaması ve aile tercihi nedeniyle faktör VIII rekombinant ürün tercih edildi (2x250 IU/hft). Hastanın izleminde 8 ED profilaksi sonrası inhibitör negatif saptandı. Profilaksi sonrasında bakılan faktör düzeyleri tedavi planı bireyselleştirilmesi amacıyla myPKFİT programında dökümanite edildi. Hastanın 25 IU/kg profilaksi dozu sonrası 4. Saatte bakılan faktör VIII düzeyi %32.8, 24. Saatte faktör VIII düzeyi %2.8 olarak sonuçlandı. Programda eliminasyon süresi 7.1 saat, faktör düzeyinin %1 altına düşmesi için geçen süre 36 saat olarak hesaplandı. Program sonucuna göre hastaya haftada 2 kez uygulanan profilaksi dozu haftada 3x500 IU dozuna çıkarıldı, hastanın kendisinden başka 2 erkek kardeşi daha olması ve pazar günleri annenin evde 3 çocukla ilgilenmesinin hastayı pazar günü travmaya açık hale getirmesi sebebiyle pazar günü dip değerin %1 olduğu göz önüne alınarak profilaksi günleri de salı-perşembe-cumartesi olarak değiştirildi. Farmakokinetik değerlendirme ile hastanın tedavisi bireyselleştirilmiş uygun profilaktik doz ile devam edilmesi sağlandı.

Bulgu:

Sonuç: Sonuç: Hemofili hastalarının farklı farmakokinetik profillerine ve günlük aktivite düzeyine tedavilerinin kişiselleştirilmesi ile daha uygun bir tedavi rejimi uygulamak mümkündür.

P7- VON WILLEBRANT HASTASINDA SIK TEKRARLAYAN GASTROİNTESTİNAL KANAMA ETYOLOJİSİ

Ezgi Demirtaş¹,Tuba Bulduk²,Neslihan Andıç²

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları ABD, ²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji BD

Amaç: Von Willebrand hastalığı (VWH), en yaygın kalıtsal kanama bozukluğudur. VWF ‘ün trombosit adezyonu, agregasyonu ve faktör VIII’in stabilizasyonu yanısıra anjiogenezi baskıladığı düşünülmektedir. VWH’da gastrointestinal (GI) anjiodisplazi sıklığında artış gösterilmiştir. Özellikle tip 3 ve tip 2A ve 2B’da olduğu gibi vWF’ün yüksek molekül ağırlıklı multimerlerinin eksik olduğu durumlarda anjiodisplazi sıklığı daha da artmaktadır. Gerekli araştırma yapılsa bile VWH’daki GI kanamaların yaklaşık %60’ında etyoloji bulunamamaktadır. Burada uzun yıllar süren araştırmalar ile GI kanama etyolojisi aydınlatılabilmiş bir VWH’sı sunulacaktır.

Yöntem:

Bulgu: 51 yaşında erkek hasta, Temmuz 2015 tarihinde hastanemize GI kanama ile başvurdu. Üst endoskopi ve kolonoskopide kanama odağı bulunamadı. Hastanın anamnezinde dış çekimi sonrası uzun süren kanama ve sık burun kanamaları, özgeçmişinde 1999 yılında trafik kazası sonrası yapılan kolektomi operasyonu sonrasında durdurulamayan kanama nedeni masif transfüzyon öyküsü olduğu öğrenildi. 1 yıl önce dış merkezde 7-10 günde bir tekrarlayan GI kanamalar nedeniyle tetkik edilmiş ve etyoloji bulunamamış. Abdominal BT ve MR anjiografide patoloji görülmemiş. Soygeçmişinde kızında ve annesinde de burun kanamaları ve uzun süren kanama şikayeti mevcuttu. Başvuruda yapılan tetkikler ile hastaya VWH tip 2 tanısı kondu. Faktör replasmanı uygulandı. İlk başvurudan sonra yaklaşık ayda bir kez GI kanama nedeniyle faktör replasmanı ve eritrosit süspansiyonu alması gerekti. Kasım 2015’den itibaren hastaya haftada 3 kez vWF ve FVIII kombine preparatı ile profilaksi verildi. Hastanın recovery testi pozitif idi. Profilaksi altında da kanamaları aynen devam etti. İncebağırsak kökenli kanama olabileceği şüphesiyle yapılan kapsül endoskopi distal ileum ve proksimal jejunumda anjiyoektazi alanları izlenmesi üzerine Ağustos 2018’de çift balon enteroskopi ile görülen multiple büyüklükleri 1-2 mm arasında değişen anjiodisplazik lezyonlara argon plazma koagülasyon (APC) uygulandı. İşlem sonrası dönemden bugüne kadar hastada kanama izlenmedi, hemoglobin düşüşü gözlenmedi.

Sonuç: Gastrointestinal anjiodisplazinin, hem kalıtsal hem de edinilmiş vWF formları ile ilişkisinin olduğu bildirilmiştir. Özellikle tip 3 ve tip 2 hastalıkta daha fazla görüldüğü bildirilmiştir. Olgumuz, düzenli profilaksi alan ve toplam 4 yıllık takipte defalarca geçirilen GI kanama sonrası yapılan endoskopi ve kolonoskopilerde anlamlı patoloji saptanmayan bir olgu idi. Koagülopatili kişilerde, tekrarlayan GIS kanamalarında ince bağırsak kökenli kanamaları da göz önünde bulundurmak, yapılacak gereksiz girişimsel işlemlerin önüne geçmek ve faktör kullanım gerekliliğinin azalması açısından önemlidir. Kapsül endoskopi bu bakımdan mutlaka yapılması gereken bir tetkiktir.

P8- ABSE İLE KARIŞAN İLİOPSOAS HEMATOMU: VAKA SUNUMU

Mürüvvet Seda Aydın¹, Mehmet Sezgin Pepeler¹, Selin Merih Uurlu¹, Emine Eylem Genç¹, Özlem Beyler¹, Hamza Sümter¹, Funda Ceran¹, Simten Dağdaş¹, Gülsüm Özet¹

¹Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji Kliniği

Amaç: Hemofili A, karın içi hayati kanamalarla seyredebilir. İliopsoas hematomları da bu hastalarda ciddi kanama olarak karşımıza çıkabilir. Bu hematomlar tekrarlayabilir ve iliopsoas psödotümörlerine dönüşebilir. Burada abse ile karışan bir iliopsoas hematomu vakası sunmaktayız.

Yöntem: Daha önce kliniğimizde takipli olmayan 54 yaşında erkek Hemofili A hastası, sol kasık ağrısı şikâyeti ile bölümümüze başvurdu. Hastanın kasık ağrısı ağırlık kaldırma sonrası başlamıştı. Özgeçmişinde daha önce iliopsoas kasında olan hematomlar nedeni ile hastanın faktör VIII konsantresi alma öyküsü mevcuttu. Hasta kanadıkça Faktör VIII konsantresi almaktaydı. Hastanın daha önce bakılan Faktör VIII aktivitesi % 5,5 olup inhibitör titresi negatifti. Yapılan genel fizik bakışında patolojik bulgu saptanmamakla birlikte sol kasıkta ele gelen şişlik ya da kitle yoktu. Kan sayımında Hemogloblin düşüşü izlenmeyen hastanın kontrol Faktör VIII aktivitesi % 2 olup inhibitör titresi negatifti. Hastanın ultrasonografisi planlandı. Çekilen ultrasonografisinde sol alt kadranda, derin yerleşimli 69x79x122 mm boyutlarda heterojen görünümde lokule koleksiyon mevcuttu ve sol eksternal iliak ven proksimali bu düzeydeki olası hematom nedeniyle mediale doğru hafifçe yaylanmış görülmüştü. Hastaya koleksiyon boyutu büyük olması sebebi ile Bilgisayarlı Tomografi çekildi. Sol iliopsoas kası içerisinde, kası genişleten, içerisinde kalın septalar bulunan, 61x43x160 mm boyutlarında loküle öncelikle hematom lehine değerlendirilen ancak kapsülünde kontrast tutulumu olması sebebi ile abse ekartasyonu yapılamayan kitle raporlandı. Hasta servise yatırılarak girişimsel radyoloji bölümüne danışıldı. Faktör VIII yerine koyma tedavisi başlandı. Sedimentasyon ve C-reaktif protein artışı mevcut olmayan hastadan ince iğne aspirasyonu denendi ancak geleni olmadı. Girişimsel radyoloji tarafından organize hematom olarak değerlendirilen hastaya uygun doz ve sürede Faktör VIII yerine koyma tedavisi uygulandı. Hasta kontrole gelmek üzere taburcu edildi.

Bulgu: İliopsoas kanamaları alt batin ağrısı, sinir bası bulguları ve postür bozukluğu gibi bulgularla seyredebilir. Bilgisayarlı tomografi genellikle iliopsoas hematomu ilişkili bası semptomları olabilecek hastalarda önerilmektedir. Karın ağrısı yapabilecek diğer sebepler de bu hasta grubunda mutlaka dışlanmalıdır ve kanama tedavisi planlanırken eş zamanlı ayırıcı tanıya gidilmelidir. Özellikle sağ alt kadranda ağrılarında akut apandisit atlanmamalıdır. Bizim vakamızda tomografi görüntüsü abse şüphesi uyandırmış olup, hem tanı açısından hem de tedavi açısından girişimsel işlem planlanmıştır. Hematom boşaltılmasında da mümkün olduğu kadar erken müdahale önerilmektedir.

Sonuç: Hemofili hastalarında iliopsoas hematomu düşündürecek bulgulara, görüntüleme yapmadan sadece faktör yerine koyma tedavisi uygun değildir ve hayati riski olabilecek alternatif sebepler mutlaka dışlanmalıdır.

P9- EDİNSEL HEMOFİLİ A, 5 YILLIK TEK MERKEZ DENEYİMİ

Fatoş Dilan Atilla¹, Zühal Demirci², Eren Arslan Davulcu², Yusuf Ulusoy², Hale Bülbül², Fahri Şahin²

¹Aksaray Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Edinsel Hemofili A (EHA) hemofili aile öyküsü olmayan bireylerde, endojen faktör VIII (FVIII)'e karşı gelişen otoantikörler sebebiyle ortaya çıkan oldukça nadir bir kanama bozukluğudur. Ani başlayan kanama ile kliniğe yansıyan EHA otoimmün bir hastalıktır. Sıklıkla IgG yapısında olan anti-FVIII edinsel hemofilide en yaygın olarak bilinen otoantikördür. Bu antikörlerin etiyolojisi ve patofizyolojisi halen belirsizliğini korumaktadır. EHA insidansı milyonda 1.30-1.50 olarak bildirilmiştir. Otoantikörler tipik olarak, 20-30 yaş arası (postpartum inhibitörlerin etkisiyle) ve 68-80 yaş arası olmak üzere bifazik dağılım gösterir. Hastalığın görülme sıklığı yaşla birlikte artar. Rapor edilen vakaların yaklaşık %50'si idiyopatikdir. Etiyolojide ortaya konulmuş altta yatan hastalıklarda ise başta maligniteler, romatoid artrit veya sistemik lupus eritematosus gibi otoimmün hastalıklar, ilaç kullanımı ve postpartum dönem yer alır.

Yöntem: Bu çalışmada, merkezimiz bünyesinde son beş yılda EHA tanısı almış olan beş hastanın klinik, laboratuvar ve tedavi yanıt verileri retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgu: EHA tanısı alan beş hastada medyan yaş 37 (24-84), ortalama takip süresi 26 ay saptandı. Hastalık etiyolojisi incelendiğinde iki olgu postpartum dönem, bir olgu enfeksiyon ve bir olgu malignite ilişkili bulundu. Bir olguda ise altta yatan neden bulunamadı ve idiyopatik kabul edildi. Dört hastada kanama kliniği vardı ve bir hasta kanama olmaksızın APTZ yüksekliği ile tanı aldı. Kanama profilinde; iki hastada postpartum uzamış vajinal kanama, bir hastada kas içi hematoma ve bir hastada üriner sistem kanaması gözlemlendi. Semptom başlangıcından tanıya kadar geçen ortalama süre 23 ± 15 gündü. Tedavi olarak bir hastada rekombinant aktive edilmiş faktör VII (rFVIIa) ve iki hastada aktive edilmiş protrombin kompleks konsantresi (aPCC) kullanıldı. Diğer iki hastanın koagülasyon faktör konsantresi ihtiyacı olmadı. Dört hastanın eritrosit transfüzyonu ihtiyacı oldu (medyan 3.5 ünite). Medyan APTZ 58 sn (46-62) ve hemoglobin 8.5 g/dL (5.7-10.8) bulundu. Tanı anındaki faktör düzeyi değerlendirildiğinde medyan FVIII %1.5 olarak tespit edildi (0.7-12). İnhibitör aktivitesi (BU/mL) Bethesda metodu ile titre edildi ve inhibitör titresi medyan değeri 53.7 BU/mL (8-117.7) bulundu. Tüm hastalara ilk basamak tedavi olarak glukokortikoid uygulandı. İlk basamak tedavi olan glukokortikoidde beş hastanın dördü yanıt verdi. 84 yaşında bir erkek hastada glukokortikoidde yeterli cevap alınamadı ve ikinci basamak tedavi olarak Rituximab verildi. APTZ 56 sn, FVII I% 6.3 ve FVIII inhibitörü 1.4 BU/mL değerleriyle kısmi yanıt alındı. Altta yatan etiyoloji açıklanamadı.

Sonuç: EHA, potansiyel olarak ciddi kanamaların görüldüğü nadir fakat önemli bir hastalıktır. Spontan kanama ve izole APTZ yüksekliği saptanan hastalarda ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalıdır. Her türlü ani kanama durumunda özellikle hematoloji, kadın hastalıkları ve doğum, romatoloji hekimleri başta olmak üzere tüm hekimlerin aklına gelmeli; hastalar tedavi ve takip için mümkünse referans merkezlere yönlendirilmelidir.

P10- İLİOPSOAS KANAMASI OLAN İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A OLGUSUNDA HAFTADA 7 GÜN PROFİLAKSİNİN BAŞARISI

Fadime Ersoy Dursun¹, Ümmügülsüm Geçit¹, Merve Ergin¹, Osman Bülent Zülfikar²

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ²İstanbul Üniversitesi

Amaç: Hemofili hastalarında tedavisinde kullanılan FVIII veya FIX konsantrlerine karşı “inhibitör” olarak adlandırılan antikor-alloantikörler gelişebilmektedir. Bu durumda spontan veya travmalara bağlı artan kanamaların kontrolü güçleşmekte, iskelet sisteminde sakatlık gelişme oranı belirgin olarak yükselmektedir. Burada uzun süredir inhibitörü bulunan hemofili A olgusunda, akut psoas kas hematomu tedavisi ve rekombinant faktör VIIa (rFVIIa) ile uzun dönem günlük profilaksi ile sağlanan sonuç tartışılmaktadır.

Yöntem:

Bulgu: ÇB, 25 yaşında erkek, inhibitörlü Hemofili A. Mevcut hedef eklemleri nedeniyle haftada 3 gün 50 IU/kg/doz profilaktik aktifleşmiş protrombin kompleks konsantresi (aPCC) kullanmakta iken gelişen spontan iliopsoas kas içi kanamasına bağlı ağrı nedeniyle hekime başvurmuştur. İncelemede iliopsoas kasında 2 adet 4x4cm hematoma saptanmış, tedavisi için ek doz aPCC kullanılması önerilmiştir. Semptomu gerilemeyen hasta, yaş sınırlaması genelgesi nedeniyle kliniğimiz tarafından devir alındı. Geldiğinde olgunun hematomunun 12x5x5cm olarak genişlediği görüldü. Faktör VIII düzeyi %0,2; İnhibitör düzeyi 82,8BU; Hgb13,2gr/dL; Lökosit 8.000/mm³; Trombosit 411.000/mm³; aPTT 54sn, Üre 34mg/dL; Kreatinin 0,8mg/dL; AST 29IU/L, ALT 74 IU/L saptandı. Hastaya rFVIIa 90 mcg/kg/doz (7 mg) 2 saatte bir IV bolus başlandı. Tedavinin 3. dozundan sonra semptomlar geriledi ve doz aralıkları 6 saate açılarak tedavi 12 gün sürdürüldü. Taburcu edildikten sonra hematoma kaybolana kadar tedaviye profilaktik olarak, 90 mcg/kg/doz (7mg) günde 1 kez devam edildi. Tedavinin 6. ayında kas içi hematoma tamamen kayboldu. Altı aylık sürede sadece bir kez minör kanama (dirsekte travma ilişkili) dışında hiç kanama görülmedi.

Sonuç: Hemofili olgularında iliopsoas kas içi kanamaları diğer kas-doku içi kanamalardan ayrı olarak değerlendirilmektedir. Hastaların hastaneye yatırılması ve en az 7-10 gün süre ile faktör kullanılması, kesin yatak istirahati gerekmektedir. Ağrı kaybolana kadar hastanın fiziksel aktivitesi azaltılmalı, bu arada tanı ve izlem için ultrason ve MR görüntüleme yöntemleri kullanılmalıdır. Akut dönem sonrası sekonder profilaksi programına alınması ve fizik tedavi yapılmalıdır. Olgumuza da bu algoritmaya uygun olarak tedavi uygulandı. Ülkemizde ve dünyada ayda ikiden fazla kanaması olan veya hayati kanama geçiren inhibitörlü hemofililere 90 mcg/kg dozunda rFVIIa; haftada 2-3 gün, çocuk ve ergenlerde ise günlük uygulanması önerilmektedir. Tedavi süresi ise 3-6 aylık aralıklarla değerlendirilmektedir. Uluslararası PROPACT çalışmasında; inhibitörlü 86 hastaya rFVIIa ile sekonder profilaksi uygulanmış, sonuçlar değerlendirildiğinde iliopsoas kanamalarında, hedef eklemlere göre başarının daha düşük kaldığı bildirilmektedir. Bizim olgumuzda başarı elde edebilmek için sağlık otoritesinden geri ödeme için endikasyon dışı izni alınarak sekonder profilaksinin hergün yapılmasına karar verilmiştir. Bu tedavi sonucunda kas içi hematoma gerilemesi ve yeniden gelişmesinin önlenmesi sağlanabilmektedir. Bu vaka bize hedef eklemden farklı olarak kas içi kanamalarda inhibitörlü olgularda sekonder profilaksinin haftada 3-5 yerine her gün uygulanmasının daha etkin bir tedavi olup olmayacağının geniş hasta serileri incelenerek tespit edilebilmesi gerektiğini düşündürmüştür.

P11- KOMBİNE FAKTÖR 5 VE FAKTÖR 7 EKSİKLİĞİ OLAN BİR OLGUDA MAJÖR CERRAHİ OPERASYON YÖNETİMİ

Fadime Ersoy Dursun¹,Serdal Çelik¹,Ayşe Yasemin Gündüz ¹,Elif Selin Yalçın¹,Zafer Başlar ²

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ²İstanbul Cerrahpaşa Üniversitesi

Amaç: Faktör V eksikliği orta düzeyde kanamaya eğilime neden olan, 1/1000000 oranında görülen otozomal resesif nadir bir faktör eksikliğidir. Faktör V düzeyinin %10'dan daha düşük olması durumunda mukokutanöz kanamalara neden olabilir. Aynı mutasyona ya da faktör düzeyine sahip hastalarda klinik gidiş çok farklı olabilmekle birlikte faktör seviyesi daha düşük olanlar daha fazla kanar. Faktör düzeyi %24-68 olan olgularda ise, klinik bulgu saptanmamaktadır. Günümüzde tek tedavi yaklaşımı taze dondurulmuş (tercihen virus etkinsizleştirilmiş) plazmadır. Taze donmuş plazma 15-20 ml/kg verilerek faktör V düzeyinin en az %20-25 olması istenilir. Faktör VII eksikliği ise daha yaygındır, insidansı 500 000'de 1'dir ve otozomal resesif kalıtım paterni gösterir. Faktör VII eksikliği düzeyinden bağımsız olarak, çok hafif veya şiddetli kanama ile ilişkili olabilir, ancak etkilenenlerde tipik belirti mukokutanöz kanamadır. Kombine faktör V ve faktör VII eksikliği ise literatürde çok az sayıda bildirilmiştir. Burada faktör V ve faktör VII kombine eksikliği olan olguda majör cerrahi işlemde faktör V ve faktör VII yerine koyma tedavisinin yönetimi sunulmaktadır.

Yöntem:

Bulgu: Yirmi dört yaşında erkek hasta, kronik sinüzit zemininde gelişen sinonazal polipozis nedeniyle Kulak Burun Boğaz tarafından operasyon planlanan hastanın preop tetkiklerinde uzamış PT ve aPTT'de saptanması üzerine Hematoloji bölümüne konsülte edildi. Olgunun özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Hastanın tetkiklerinde PT 16,8 sn (11.5-15.5 sn), INR 1.37 (0.8-1.25), aPTT, 36.7 sn (25.6-35.2 sn), platelet düzeyi 247000/mm³ saptandı. Testler iki kez tekrarlandı ve yüksek saptandı. Hastanın K vitamini replasmanı sonrası da testlerinde düzelme olmadığı görüldü. Karışım testi yapıldı ve inhibitör saptanmadı. Bunun üzerine PT ve aPTT'yi uzatabilecek faktör düzeylerine bakıldı. Faktör V düzeyi %27,2 ve faktör VII düzeyi %43,1 ile kombine eksiklik olduğu saptandı. Fonksiyonel endoskopik sinüs cerrahisi + septoplasti + konka radyofrekans operasyonu planlanan hastaya operasyon öncesinde 30

Sonuç: Faktör V ve Faktör VII kombine eksikliğinin literatürde oldukça az sayıda, vaka bazında bildirilmiş olup böyle bir vakada majör cerrahi yönetimine dair bildiri bulunamamıştır. Kombine faktör eksiklikleri içinde faktör V ve faktör VIII eksikliği daha bilinir bir durumdur ve bu tür vakalarda majör cerrahi uygulamak yüksek kanama riski içermektedir. Burada sunulan olgudaki gibi kombine faktör V ve VII birlikte eksikliği olan ve majör birkaç cerrahinin uygulandığı bir olgu bildirilmemiştir. Bu nedenle başarılı bir cerrahi yönetimi uygulanan ve postoperatif komplikasyon gelişmeyen bu olguyu sunmayı uygun bulduk.

P12- HEMOFİLİ A'DA ABORTUS YÖNETİMİ

Fadime Ersoy Dursun¹, Canan Satır Özel¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Hemofili A ve B; cinse bağlı geçiş gösteren kalıtsal kanama bozukluklarından. Erkeklerde görülmektedir, kadınlarda oldukça nadirdir. Zaten oldukça az görülen faktör 8 eksikliği olan kadın hastalarda bir de gebelik, doğum, lohusalık dönemi, abortus ve kanama komplikasyonlarının nasıl yönetileceği ile ilgili deneyimler çok azdır. Kalıtsal kanama bozuklukları olan kadınlar konusunda çok az kanıt vardır. Abortus için cerrahi ya da medikal yöntem konusunda bir fikir birliği yoktur. Hastaların tercihi de bu kararı etkileyecek olmakla birlikte her iki metodu karşılaştıran vaka bildirimlerine ihtiyaç duyulmaktadır. Çalışmamızda hemofili A'lı kadın hastamızın abortus imminens yönetimine ait deneyimimiz paylaşılmaktadır.

Yöntem:

Bulgu: Hemofili A tanılı 38 yaşındaki FÇ'de, sezaryen doğum ile yaşayan sağlıklı bir kız çocuğu öyküsü vardı. Olgunun öyküsünden ilk sezaryeni sırasında yoğun kanamaya bağlı faktör ihtiyacı olduğu öğrenildi. Olgu ikinci gebeliğinin 7. haftasında hedef eklem nedeniyle profilaktik 20 IU/kg pdFVIII profilaksisi almakta iken kadın doğum acil servisine kanama nedeni ile başvurdu. Yapılan vaginal muayenede minimal aktif vajinal kanama izlendi. Hemofili A tanılı hasta aktif kanama ve olası cerrahi müdahale gerekliliği nedeniyle konsülte edildi. Muayenesinde; taşikardik, kan basıncı 90/60 mmHg, vaginal kanaması vardı diğer sistem bakıları doğaldı. Laboratuvar; hemoglobin 10,8 g/dL, Htc %32, lökosit 5300/mm³, trombosit 228.000/mm³, PT 13.6 sn, aPTT 42.9 sn. Biyokimyasal tetkikler normal, beta-hCG ilk yatışında 1519 mIU/mL. HIV, Hepatit B ve Hepatit C negatif. Faktör VIII %5,3 ve inhibitör negatif saptandı. Kanamadan 2 gün önce bakılan ultrasonografik incelemede ortalama çapı 5 mm'lik gebelik kesesi görülmüştü. Hastanın yatırılarak takibine karar verildi ve kanama dozunda 2 x 40 IU/kg plazma kaynaklı faktör VIII (pdFVIII), kesin yatak istirahati önerisi ile birlikte başlandı. 3 gün boyunca da 40 IU/kg (12 saatte bir) pd-FVIII replasmanı yapıldı. Ancak hedeflenen normal koagülasyon düzeylerine ulaşıldığı halde takiplerinde vaginal kanaması devam etti, βhCG düzeyi 240 mIU/ml'ye geriledi, kontrol ultrasonografik değerlendirmesinde daha önceden izlenen gebelik kesesinin kaybolduğu, endometrial kalınlığın düzenli olduğu izlendi, hasta spontan komplet abort olarak değerlendirildi. Abort sonrası kanaması duran olgu komplikasyonsuz, salah ile hedef eklem nedeniyle uygulanmakta olan 20 IU/kg pdFVIII profilaksisine devam etmesi önerilerek taburcu edildi. Abortus sonrası 2. ayında kontrol edildiğinde, genel durumu iyi ve kanama bulgusu yoktu, βhCG değeri negatifleşmişti, ultrasonografik incelemede patolojik bulgu saptanmadı.

Sonuç: Hemofilik kadınlarda medikal abortus ya da cerrahi abortus seçeneği tartışmalı bir konudur. Bizim olgumuzda cerrahi abortus kararı almış olmakla birlikte spontan abortusun gerçekleşmesi sayesinde cerrahiye gerek kalmamıştır. Hemofilik kadın sayısı az olmakla birlikte hemofili taşıyıcısı olan kadın olgularda medikal abortusun daha ağır ve uzamış kanama ile ilişkili olduğu cerrahi abortusun buna göre daha avantajlı olduğu bildirilmiştir. Medikal ve cerrahi abortuslar arasında abartılı kanamaya bağlı kan transfüzyonu gereksinimi ise benzer oranlarda bildirilmiştir. Doğuştan kanama bozukluğu olan gerçek kadın hemofili olguları oldukça az olduğu için gebelik ile ilgili durumların yönetimi zorluk taşımaktadır. Abortus imminensli hemofilik olguda abortusun yönetimi literatüre katkı sağlamak için sunulmaktadır.

P13- GLANZMAN TROMBASTENİSİNDE HAFTALIK DÜŞÜK DOZ rFVIIa PROFLAKSİSİ

Nur Oğuz Davutoğlu¹, Neslihan Andıç², Eren Gündüz², Tuba Bulduk², Hava Üsküdar Teke²

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Hematoloji BD, ²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji BD

Amaç: Glanzmann trombastenisi (GT) trombosit membran glikoprotein (GP) IIb / IIIa kompleksinin kantitatif veya kalitatif bozukluğu sonucunda trombosit agregasyonunda azalma ile karakterizedir. Hafif kanama için lokal hemostatikler ve anti-fibrinolitik ajanların kullanılabilir. Şiddetli kanama için standart tedavi trombosit transfüzyonudur. Bununla birlikte, tekrarlanan transfüzyonlar GPIIb / IIIa ve / veya insan lökosit antijenlerine (HLA) karşı antikorların gelişmesine neden olabilir ve bu da trombosit transfüzyon direnç ve anafaktik reaksiyonlara neden olabilir. Rekombinant FVIIa (rFVIIa) trombosit transfüzyonu etkili olmayan veya verilemeyen GT'li hastaların kanama ataklarında veya perioperatif tedavisi için rFVIIa'yı onaylıdır. Yüksek dozda kullanılan rFVIIa'nın doku faktöründen bağımsız bir mekanizma vasıtasıyla trombositlerin yüzeyine zayıf bir şekilde bağlandığı ve faktör IX ve X'in aktivasyonunu artırarak trombin oluşumunu arttırdığı düşünülmektedir. Artan trombin miktarı trombosit yapışmasını artırır ve GPIIb / IIIa içermeyen trombositler dahil trombosit agregasyonunu artırır. Burada düzenli rFVII tedavisi ile kanamaları kontrol altına alınabilmiş GT'li bir hasta sunulacaktır.

Yöntem:

Bulgu: 1991 yılında dış merkezde Glanzmann trombastenisi tanısı konulan 28 yaşında erkek hastanın kardeşinde de Glanzmann trombastenisi tanısı mevcuttu. Günaşırı, traneksamik asite yanıtız burun kanamaları, haftada bir-iki kez cilt altı kanamaları ve gastrointestinal kanama, santral sinir sistemi (SSS) kanaması nedeniyle pek çok kez ve uzun süreli yoğun bakım yatış öyküsü vardı. Epilepsisi mevcuttu. Epilepsi atakları ilaç kullandığı halde devam etmekteydi. Ataklar sırasında travmaya bağlı kanamalar da olmaktaydı. Hastanın merkezimizde çalışılan testleri de Glanzmann trombastenisi ile uyumluydu. CD41 negatif olduğundan tip I GT olduğu düşünüldü. Trombosit transfüzyonu ile anafaktik şok öyküsü vardı. Kanamaları ancak rFVII kullanımı ile kontrol altına alınabiliyordu. Her rFVII kullanımı için SUT gereği hastaneye yatış yapılması gerekiyordu. Başvuru öncesi son 6 ayda yaklaşık 2 haftada bir 2-3 doz rFVIIa almıştı. Hastaya Sağlık Bakanlığında endikasyon dışı onay alınarak Ocak 2018'de 20mcg/kg/haftada bir gün şeklinde rFVIIa tedavisi başlandı. Hastanın 12 aydır hiç kanama öyküsü olmadı.

Sonuç: Literatürde, GT'de rFVII, kanama kontrolünde veya kanama riski olan durumlar öncesi yüksek dozda (80-90mcg/kg/doz) kullanılmıştır. Yarı ömrünün kısa olması nedeniyle kanama kontrolünde 2 saatte bir doz tekrarı önerilmektedir. Düşük dozlar ile yüksek dozun karşılaştırıldığı bir çalışma yoktur. FVII eksikliği olan hastalarda rFVIIa 20-30mcg/kg dozlarda kullanılmaktadır. İnhibitörlü hemofili hastalarından elde edilen deneyimler haftada 3 kez rFVII tedavisi ile yeterli kanama proflaksisi sağlanabildiği yönündedir. Biz de hemofilili hastalardan elde edilmiş verilerden yola çıkarak hastamıza düşük doz ile düzenli proflaksi planladık. Kanamaları devam ederse doz ve sıklıkta artış yapmayı planlamıştık ancak çok iyi yanıt elde ettiğimiz için buna gerek kalmadı. Araştırmalarımıza göre olgumuz literatürde düzenli proflaksi alan ilk olgudur. Düzenli haftalık proflaksi ile hastanın hayat kalitesinde iyileşme elde edilmiştir. Kanamalar nedeniyle yaşanan iş gücü kayıpları, hastanede yatış ve yüksek doz faktör kullanımı göz önüne alındığında proflaksi maliyet etkin bir tedavi olarak gözükmektedir. Literatür verisinin aksine düşük doz ve haftada bir kez uygulama yeterli olmuştur. Olgumuz gibi kanamaları çok sık olan hastalar için düzenli rFVIIa proflaksisi bir seçenek olabilir. Doz ve sıklığın bireyselleştirilmesi gerekecektir.

P14- KOMBİNE FAKTÖR EKSİKLİĞİ, OLGU SUNUMU

Ayşe Kaya¹, Mine Miskioğlu¹, İsmet Aydoğdu¹

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi Hafsa Sultan Hastanesi

Amaç: GİRİŞ: Faktör eksiklikleri, asemptomatik olabileceği gibi hayatı tehdit eden kanamalara yol açabilen, edinsel veya kalıtsal olabilen bir hastalık grubudur. Kalıtsal kanama diyatezlerinden en sık von Willebrand hastalığı, faktör 8 ve 9 eksikliği görülmektedir. Faktör 2, 5, 7, 10, 13 ve fibrinojen (faktör 1) eksikliği ise nadir görülen faktör eksikliklerindendir. Faktör eksiklikleri, çoğunlukla tek bir faktörün eksikliği şeklinde görülmektedir. Kombine faktör eksiklikleri ise daha nadir görülmekte olup, akraba evliliği veya birbirine topografik olarak yakın olan genlerin disfonksiyonu ile ortaya çıkabilmektedir. Kombine faktör eksikliklerinden en sık faktör 5 ve 8 ile faktör 7 ve 10' un birlikte eksikliği görülmektedir. Burada, az görülen ve tanıda zorluklar olabilen, K vitaminine bağlı faktörlerden 7 ve 9'un kombine eksikliği olan bir olgu sunulacaktır.

Yöntem:

Bulgu: OLGU SUNUMU: 27 yaşında erkek hasta bir haftadır olan bel ağrısı ve üç gündür sağ bacakta ağrı, şişlik ve yürüyememe şikayeti ile dış merkezden tarafımıza derin ven trombozu (DVT) ön tanısı ile sevk edildi. Hastaya çekilen doppler ultrasonda DVT saptanmadı, posteromedialde derin kas planları arasında organize hematoma olduğu düşünülen 2.5*2.5 cm lik yer kaplayan oluşum gözlemlendi. Sol gluteal kaslarda ve uyluk posterior kesimde kas yapıları içinde değişik evrelerde hematoma ile uyumlu olabilecek hipo-hiperekoik alanlar izlendi. Hastada INR:3.8, aPTZ: 41.3 sn, fibrinojen:547 mg/dl saptandı. Kronik karaciğer hastalığı açısından çekilen batın ultrasonda karaciğer parankim, boyut ve konturları normal saptandı. Viral ve romatolojik belirteçleri negatif bulundu. Karışım testi ile INR ve aPTZ normal değerlere gelen hastada INR yüksekliği etyolojisine yönelik gönderilen faktör 7 düzeyi %22, aPTZ yüksekliği için gönderilen faktör 9 düzeyi %5 olarak saptandı. Kas içi hematomu olan hastaya yatışı sırasında taze donmuş plazma verildi. Genetik danışmanlık yapıldı. Taburculukta daha önce kanama öyküsü olmaması ve hayatı tehdit eden kanaması olmaması nedeniyle faktör eksikliğine yönelik primer profilaksi planlanmadı.

Sonuç: TARTIŞMA: Konjenital koagülasyon bozuklukları bir faktörün eksik veya defektif sentezi nedeniyle olmaktadır. Faktör 9 eksikliği (hemofili B) konjenital faktör eksikliklerinden en sık görülenlerden biri olup X' e bağlı resesif geçiş göstermektedir. Yaklaşık 50000 doğumda 1 görülmektedir. Hemofili B' de faktör aktivitesi <%1 olanlar 'ağır hemofili', %1-5 olanlar 'orta hemofili', >%5 olanlar 'ağır hemofil' kliniği gösterirler. Tedavide kullanılan faktör konsantresi ve dozu kanamanın sıklığı ve yerine göre belirlenir. Faktör 7 eksikliği ise nadir faktör eksiklikleri arasında en sık görülenidir. Toplumda 1/300000-500000 oranında görülür. Otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır. Faktör 7 eksikliğinde hastalar klinik olarak asemptomatik olabileceği gibi, etkilenen kişilerde hayatı tehdit eden ciddi kanamalar da görülebilmektedir. Yarılanma ömrü kısa olması nedeniyle primer profilaksi önerilmemektedir. Faktör 2, 7, 9 ve 10 K vitaminine bağlı faktörlerdir. K vitaminine bağlı faktörlerin birlikte eksikliğinin sıklığı ile ilgili net bir bilgi bulunmamaktadır (Şekil 1 ve 2). Faktör eksikliklerinin birlikte görülmesi, daha az rastlanılan, fakat koagülasyon bozukluğu görülen hastalarda mutlaka akılda tutulması gereken bir durumdur. Burada, faktör 7 ve 9 eksikliği olan bir olgu, bu faktörlerin birlikte eksikliğinin oldukça nadir bildirilmesi nedeniyle sunulmaktadır.

P15- KORONER ARTER HASTALIĞI BULUNAN KONJENİTAL AFİBRİNOJENEMİ: NADİR BİR OLGU SUNUMU

Ayşenur Arslan¹, Eren Arslan Davulcu¹, Yusuf Ulusoy¹, Zuhale Demirci¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Konjenital afibrinojenemi fibrinojenin tam eksikliği ile karakterize olup nadir görülmektedir. Otozomal resesif geçişli olan bu kanama bozukluğunun prevalansı 1/1000000'dur. Nadir faktör eksikliklerinin %7'sini oluşturmaktadır. Olguların %85'inde umbilikal kanamalar görülmektedir. Mukozal kanamalar, hematomlar, menometroraji ve kas-iskelet sistemi kanamaları da sıklıkla karşımıza çıkmaktadır. Nadir olmakla birlikte paradoksal olarak trombozlar da görülebilmektedir. Biz de literatürde nadir olarak bulunan ve tromboz ile seyreden afibrinojenemi vakasını tartışmayı planladık.

Yöntem :

Bulgu: Elli iki yaşında erkek hasta üç yaşında düşme sonrası diz ekleminde gelişen şişlik ve durdurulamayan kanama olması üzerine yapılan tetkiklerinde hemoglobin, trombosit ve lökosit değerlerinin normal olup PZ ve aPTZ süresiz, fibrinojenin 50mg/dl'nin altında olması ile tanı almış. Hastanın özgeçmişinde sık sık ağız içi ve burun kanamaları, diş çekimi sonrası kanama nedeniyle tedavi amaçlı, pilonidal sinüs operasyonu öncesi profilaktik olarak insan fibrinojeni uygulanma öyküleri bulunuyor. Ailesinde anne ve babasında kanama bozukluğu bulunmayan hastanın kardeşi hemofili ile izleniyor. İzlemimizde anjina semptomları gelişen hasta değerlendirilerek koroner arter hastalığı ön tanısı ile hastaya beta bloker ve trimetazidin başlandı. Semptomlarında kısmi düzelme olan hastaya koroner anjiyografi yapılması planlandı. İşlem öncesi fibrinojen düzeyinin 100mg/dl'nin üzerinde tutulması hedeflenerek işlemden yarım saat önce hastaya 70mg/kg dozunda insan fibrinojen konsantresi uygulandı. İşlem sonrası kanama ve tromboz komplikasyonu olmayan hasta poliklinik takiplerine devam etmektedir.

Sonuç: Fibrinin solubl prekürsörü olan fibrinojen karaciğerde sentezlenen, 340 kDa ağırlığında bir proteindir. Fibrinojen, fibrin pıhtısı oluşumunda primer substrattır. Afibrinojeneminin (fibrinojen yokluğu) en sık gözlenen klinik bulguları umbilikal kord kanaması ve ağız içi kanama, burun kanaması, menometroraji gibi mukozal kanamalardır. Kas-eklem kanamaları, gastrointestinal ve üriner sistem kanamaları hastaların yaklaşık %50'sinde görülmez. Hayatı tehdit eden intrakranial kanamalar nadirdir. Kanamalarla seyreden bu hastalıkta paradoksal olarak arter ve venöz tromboz sıklığı artmıştır. Buna bağlı olarak koroner arter hastalığı, serebrovasküler olaylar ve pulmoner tromboemboli gibi trombotik olaylar görülebilmektedir. Fibrinojen eksikliğinin geleneksel tedavisi hastaya kanadıkça tedavi verilmesidir. Hasta bazında değerlendirilerek primer ve sekonder profilaksi de uygulanabilir. Tedavide insan fibrinojen konsantreleri başlıca tedavi seçeneği olup bu tedavinin de tromboz riskini artırdığı gözardı edilmemelidir. Planlanmış cerrahi girişim öncesi en uygun tedavi seçeneği insan fibrinojen konsantrelerinin uygulanmasıdır. Bizim vakamızda olduğu gibi tromboz ile seyreden vakalarda da yakın takip ve gözlem altında tedavi bireyselleştirilerek ve tromboz riski göz önünde bulundurularak insan fibrinojen konsantresi profilaksisi altında başarılı cerrahi girişimler mümkündür.

P16- PROFİLAKSİ TEDAVİSİ ALTINDA İNTRAKRANİYAL KANAMASI OLAN HEMOFİLİ A HASTASI ; OLGU SUNUMU

Hale Bülbül¹, Eren Arslan Davulcu¹, Zuhale Mehrekula Demirci¹, Fatma Keklik Karadağ¹, Yusuf Ulusoy¹, Ayşenur Arslan¹, Nur Soyer¹, Mahmut Töbüş¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹

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

Amaç: Hemofili A, faktör VIII eksikliği sonucunda gelişen nadir bir kalıtsal kanama bozukluğu olup, genellikle hemartroz ve hematoma gibi kanamalarla kendini gösteren bir hastalıktır. Bu hastalarda mevcut standart tedavi, terapötik veya profilaktik amaçlı faktör VIII' i yerine koymaktır. İntrakraniyal kanama (IKK), hemofili hastalarında meydana gelen en ciddi kanama komplikasyonudur. Tahmini mortalite oranı yaklaşık % 20' dir ve kanamaya bağlı ölümlerin en sık nedenlerindendir. İKK spontan veya travmaya bağlı olarak ortaya çıkabilir. Predispoze edici faktörler arasında ağır hemofili, ileri yaş, inhibitör varlığı, insan immün yetmezlik virüsü (HIV) enfeksiyonu, hipertansiyon ve İKK öyküsü vardır.

Yöntem:

Bulgu: Polikliniğimize düzenli takipli Hemofili A hastası olan 51 yaşındaki erkek hasta baş ağrısı nedeniyle acil servise başvurdu. Özgeçmişinde ağır hemofili A (faktör 8 düzeyi: % 0.7) , inhibitör negatif olan hasta tekrarlayan bilateral diz, dirsek ve sol ayak bileği kanamaları nedeniyle 4500 ünite/hafta faktör 8 profilaksisi alıyordu ve öncesinde bilinen başka ek bir hastalığı yoktu. Fizik muayenesinde tansiyon 200/134 mm Hg , kalp atım hızı : 105/dk, bilinç açık , koopere, oryantasyon kısıtlı ve bilateral diz, dirsek ve sol ayak bileği eklem hareketlerinde kısıtlılık saptandı. Laboratuvarında APTZ: 27.7 sn, INR: 0.9 hemoglobin :14.2 g/dl, trombosit $194 \times 10^3/\mu\text{L}$ idi. Takiplerinde bilinç bulanıklığı ve uykuya meyil gelişen hastaya kranial bilgisayarlı tomografi (BT) çekildi. BT` de ventriküler sisteme açılmış yaygın intraparakranial kanama alanları izlendi. Acil serviste antihipertansif ve beyin ödemi tedavisi başlandı Kilosu 80 kg olan hastaya faktör 8 düzeyi %100 olacak şekilde 4000 ünite faktör replasmanı yapıldı. Takiplerinde hemogram düşüşü de olan hasta nöroloji yoğun bakıma yatırıldı. Faktör 8 inhibitör düzeyi negatif olarak saptandı . Daha önceden yapılan 4000 ünite yükleme dozunu takiben idame tedavisi 4 gün süre ile 12 saatte bir 2000 ünite faktör 8 replasmanı olarak düzenlendi. 4 gün sonra çekilen kontrol kranial BT de pararakranial kanama alanlarının sınırlandığı tespit edildi. Eş zamanlı hemogram değerleri de stabil seyreden hastanın nörolojik muayenesinde bilinç bulanıklığının düzeldiği, oryantasyon ve kooperasyonunun tam olduğu saptandı. Tedavisi faktör düzeyi % 80 olacak şekilde 3 gün süre ile 12 saatte bir 1500 ünite faktör 8 replasmanı olarak düzenlendi. Kanaması ve tansiyonları kontrol altına alınan hastanın yatışı halen devam etmektedir.

Sonuç: Özetle, merkezi sinir sistemi kanaması hemofili hastalarında en sık ölüm nedenlerinden biridir ve multi-disipliner bir tedavi yaklaşımı gerektirir. Faktör konsantreleri ile hızlı ve yoğun tedavi, İKK ile başvuran hemofili hastalarında mortaliteyi anlamlı şekilde azaltabilir. İKK için bilinen predispozan faktörleri olan yetişkin hemofili hastalarına, rekürrensi önlemek ve mortaliteyi azaltmak için profilaksi yapılması önerilmelidir. Bununla birlikte vakamızda olduğu gibi düzenli profilaksi tedavisi altındaki hastalarda da ek risk faktörleri varlığında İKK gibi hayatı tehdit eden kanamaların görülebileceği akıldan tutulmalıdır.

P17- BY PASS AJANLARININ ETKİNLİĞİ KİŞİYE GÖRE DEĞİŞEBİLİR Mİ?: TEKRARLAYAN KANAMALARLA GELEN İNHİBİTÖRLÜ BİR HEMOFİLİ A OLGUSU

Gül İlhan¹, Muhammed Emin Ergin², İlknur Gökdemir², Cemil Emre Gökdemir³

¹Mustafa Kemal Üniversitesi Araştırma Hastanesi Hematoloji Bilim Dalı, ²Mustafa Kemal Üniversitesi Araştırma Hastanesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ³Mustafa Kemal Üniversitesi Araştırma Hastanesi Ortopedi Ve Travmatoloji Anabilim Dalı

Amaç: Yüksek inhibitörlü hastalarda veya düşük titreli olup faktör ile kanama kontrolü sağlanamayan hastalarda "by pass ajanları" rekombinant aktive faktör VII (rFVIIa) ve aktive protrombin kompleks konsantresi (aPCC) kullanılmaktadır. Burada aPCC tedavisine klinik ve laboratuvar yanıtı alamadığımız ancak kanamalarını rFVIIa ile durdurabildiğimiz inhibitörlü bir Hemofili A hastamızı sunduk.

Yöntem: Ağır Hemofili A tanısı ile FVIII profilaksisi altında izlenen 33 yaşındaki erkek hasta sağ ayak plantar yüzünde kanama nedeni ile başvurdu. FVIII: % 0.1 ve İnhibitör: 5.52 BU/ml bulundu. Hastaya aPCC 3x50U/kg (3x3000 U/gün) 4 gün verildi. Kanama kontrol altına alınamayınca rFVIIa 90 mcg/kg dozunda kanama durana kadar 2 saatte bir verildi ve lezyon koterize edilerek kanama kontrolü sağlandı. Hasta 5 gün sonra tekrar aynı yerden kanama ile başvurdu. ve yine rFVIIa aynı dozlarda verilerek kanama kontrolü sağlandı. Profilaksi için hastaya aPCC reçete edildi ancak hasta ilacı alamadan tekrar aynı yerde kanama tablosu ile geldi. rFVIIa tedavisi ile kanama durduruldu. İki gün sonra hastanın boyun sağ tarafında solunum sıkıntısı yaratan kas içi kanama meydana geldi ve tekrar rFVIIa verildi ve hastaya rFVIIa profilaktik olarak 3x90 mcg/kg/hafta (3x2 ampul/hafta) başlandı. Profilaksinin 2. haftasında hasta yine sağ ayak tabanında kanama ile geldi ve bu kez rFVIIa daha yüksek dozda verildi. Lezyon koterize edildi. Ardından hastanın sağ diz eklemlerinde spontan hemartroz meydana geldi. Bu nedenlerle rFVIIa her gün 90 mcg/kg: 4 mg/gün başlandı. Hasta bu tedavi altında şimdilik kanamasız izleniyor.

Bulgu: rFVIIa ve aPCC profilaksisini değerlendirmek için yapılan çalışmalarda profilaksi ile inhibitörlü hastalarda rFVIIa ile % 52, aPCC ile % 62 oranında kanamaların azaldığı rapor edilmiştir. aPCC ve rFVIIa ile karşılaştırmalı randomize çalışmalar yapmak zordur. FENOC çalışmasında, Hemofili A olan ve bir eklem kanaması bulunan 66 hasta (yaş aralığı, 8 ila 55 yıl; ortalama inhibitör titres: 8.6 BU/mL) bir doz aPCC (85 unite/kg) veya iki doz rFVIIa (105 mcg/kg, 2 doz) alacak şekilde rastgele seçilmiş, daha sonra hastalardan bir sonraki eklem kanamasında diğer ürünü kullanmaları istenmiştir. Kanama sonrası 6 saatte 2 ilacın genel etkinliği benzer bulunmuştur (Sırasıyla %81 ve %79). Bizim olgumuzda ise rFVIIa daha etkili bir kanama kontrolü sağlanmıştır ve hastaya aPCC ile profilaksi verilmiştir.

Sonuç: Olgumuz by pass ajanlarının inhibitörlü hastalarda etkinliğinin farklı olabileceğini akla getirmektedir. Ancak bu konuda yapılacak çalışmalara ihtiyaç vardır.

P18- DİZDE ENFEKTE PSÖDOTÜMÖR İLE BAŞVURAN BİR HEMOFİLİ B OLGUSU

İlknur Gökdemir¹, Muhammed Emin Ergin¹, Cemil Emre Gökdemir², Gül İlhan³

¹Mustafa Kemal Üniversitesi Araştırma Hastanesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Mustafa Kemal Üniversitesi Araştırma Hastanesi Ortopedi Ve Travmatoloji Anabilim Dalı, ³Mustafa Kemal Üniversitesi Araştırma Hastanesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofilik psödotümör, tekrarlayan kanamalar sonrasında efektif tedavi alınmadığında meydana gelen, genellikle eklem dışı kemik ve yumuşak dokularda izlenen kistik yapıdaki kitlelere denmektedir. Yumuşak dokuda başlayarak yavaş yavaş kemiği erode edip multiloküler, ağrısız, sert ve daha derindeki yapılara ilerleyecek şekilde ortaya çıkar. Genellikle erişkinlerde görülür ve konservatif tedaviye yanıt vermez. Bu lezyonların ayırıcı tanısında sarkomlar, dev hücreli tümörler ve anevrizmal kemik kistleri bulunur. Burada sağ dizinde malign kitle benzeri büyük, enfekte bir psödotümör ile başvuran bir hemofili B hastasını sunduk.

Yöntem: Yirmi iki yaşında Suriyeli erkek hasta sağ dizinde travma olmadan meydana gelen ağrılı, kötü kokulu ve kanamalı bir şişlik ile başvurdu. Hastanın sağ dizinde yaklaşık 10x10 cm boyutlarında yumuşak doku kitlesi saptandı. Direkt grafide yumuşak doku kalınlığında artış, medialde protrude radyoopasite, diz eklem aralığında daralma, diz eklemine oluşturan kemik dokularda litik alanlar görüldü. Beş yıldır hemofili B tanısı bilinen ancak düzenli ilaç kullanamayan hastanın 9 ay önce de benzer bir tablo ile operasyon öyküsü olduğu öğrenildi. Hastanın Hb:8.3gr/dl, lökosit:14000/L, trombosit: 250000/mm³, CRP: 181 ng/dl (0-5), aPTT:105.9, faktör IX:% 0.7, İnhibitör: negatif bulundu. Hastaya faktör IX replasmanı başlandı. Malignite dahil diğer patolojileri ekarte etmek amacıyla dize yapılan biyopsi sonucunda fibröz dokular ve hematoma saptandı. Ateşi olan hastaya piperasilin-tazobaktam başlandı daha sonra yara kültüründen Pseudomonas Auroginosa üredi. Dize yönelik yapılan PET BT ile sağ femur distal diafizinde lezyona komşu kemik kesiminde artmış aktivite tutulumunu izlendi. Hasta operasyona alınarak debridman yapıldı. Psödotümör düşünülen hastanın postoperatif dönemde faktör replasmanlarına doz azaltılarak devam edildi. Hasta operasyon sonrası 20. günde haftada 4500 IU faktör IX profilaksisi önerilerek taburcu edildi.

Bulgu: Psödotümörler, fibröz bir kapsül ile çevrili ekstrasvazyonlu pıhtılaşmış kandan oluşur ve genellikle kemikleri etkiler ancak akciğerde karında ve intramural olarak mide duvarında da olduğu bildirilmiştir. En sık etkilenen kemikler travmaya en duyarlı olan femur, pelvis, tibia ve el kemikleridir. Pıhtılaşma faktörleriyle intramusküler kanamanın hızlı tedavisi olası yumuşak doku komplikasyonlarını azaltırken, konservatif ortopedik tedaviler genellikle uzun süreli sekelleri düzeltir. Bununla birlikte, tekrarlayan ve çözülmemiş veya tedavi edilmemiş hematomlar, nadir ancak ciddi psödotümörlere yol açabilmektedir. Hastamızda da tekrarlayan hematoma şikayetlerinin olup etkin tedavi alamaması psödotümör gelişimine yol açan etmenlerdir. Ultrasonografi, BT ve MR görüntüleme psödotümörlerin tespitinde faydalıdır. BT ve MRG taramaları düz röntgenlerden çok daha faydalıdır ve büyük damarların yer değiştirmesini değerlendirmek için yeterli olabilir. Literatürde psödotümörlerin yönetimi ile ilgili standart protokoller yoktur. Bu gibi hastaların tedavisi için birçok uzman ve özel merkezin işbirliği gereklidir. Terapi seçimi, tümörün boyutu, hastanın yaşı ve altta yatan organlarla olan ilişki gibi birçok parametreye bağlıdır. Günümüzde asemptomatik psödotümörler için eksik faktörün yanı sıra immobilizasyonun uygulandığı konservatif tedavi önerilmektedir. Konservatif tedaviye rağmen, hematoma rüptürü yakın olduğunda, cilt nekrozunun önlenmesi, nörovasküler kompresyon kanıtı mevcutsa ve histolojik tanı için cerrahi eksizyon önerilmektedir. Radyoterapi bazı yazarlar tarafından, özellikle inhibitör varlığında önerilmiştir.

Sonuç: Psödotümörler özellikle yetersiz tedavi alan hemofili hastalarında akılda tutulması gereken bir komplikasyondur. Bu komplikasyonun önlenmesi için hastalara uygun doz ve sürede tedavi verilmeli, tedavide Ortopedi ve Fizik Tedavi ile birlikte hareket edilmelidir.

P19- İNTRAKRANİYAL KANAMA İLE BAŞVURAN KADIN HEMOFİLİ A OLGUSU: YENİ BİR MUTASYONUN TANIMLANMASI

Esin Özcan¹,Burçak Tatlı Güneş¹,Zühal Önder Siviş¹,Barış Malbora¹,Meral Türker¹,Fatma Burcu Belen²,Berna Atabay¹,Tahir Atık³,Esra Işık³,Ferda Özkinay³

¹İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Hematoloji, ²Başkent üniversitesi , Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji, ³Ege üniversitesi , Tıp Fakültesi Pediatrik Genetik

Amaç: Özellikle akraba evliliğinin sık olduğu toplumlarda kadın hemofili A daha sık rastlanılmaktadır. Ülkemiz gibi riskli bölgelerde sıklıkla hemofili A'lı kadınlar atlanabilmekte veya vWD hastalığı olarak yanlış tanı alabilmektedir. Bizim amacımız; moleküler analiz ile kadın hemofili A fenotipinde moleküler mekanizmaların ortaya konmasına katkı sağlamak.

Yöntem: 11 aylık kız olgu; yüksekten düşme sonrasında sağ oksipital fraktür ve epidural hematoma saptanarak acil servisimize yönlendirildi.Özgeçmişinde daha önce kanama öyküsü belirtilmedi ancak yakın zamanda yapılan enjeksiyon sonrası uzamış kanama tarifledi. Soygeçmişinde baba ağır hemofili A tanılı olup, birinci derece kuzeni ile evlendiği öğrenildi.

Bulgu: Laboratuvar BKH: 8,200/mm³, ANS: 4,400/mm³, Hb: 10.7 g/dL, Plt: 348,000/mm³, Periferik yaymada trombositler bol kümeli izlendi. Beyin tomografisinde kemik yapılarında fraktür yok. Sağ oksipitalde subgaleal hematoma Sağ serebellar bölgede 10 mm kalınlıkta epidural hemoraji izlendiği bildirildi.Hasta yoğun bakıma alındı. Kan örnekleri ayrılarak TDP desteği başlandı. Beyin cerrahisi tarafından opere edilen olgu operasyon sonrası yoğun bakımda izleme devam edildi. Günde iki kez 15 cc/kg TDP desteği verildi. Ayrıntılı hematolojik tetkiklerinde Kollajen ADP: 110 (71-118), Kollajen epinefrin: 98s (85-165), VWF: Ricof 110 IU/mL, F VIII % 0.1, vWF 128 IU/mL (N) saptandı. Hastaya 6 gün TDP sonrası 2* 50 U/kg/doz FVIII+vWF konsantresi verildi. Kontrol Beyin BT: Sağ parietooksipital bölgede 6 mm kalınlıkta epidural kanama ve bu alanda ekstraaksiyel serbest hava dansiteleri ve bu alanın inferiorunda oksipital kemikte sağda çökme ve fragmantasyon saptandı. Faktor tedavisinin 7 ED inhibitör: negatif olup 2x50U/kg/doz FVIII tedavisi 10 gün, sonrasında 3 gün 2x30U/kg/doz FVIII tedavisi verildi.Haftada 3 gün 30 U/kg/doz profilaksi dozuyla takip edildi. Genetik analizde FVIII exon; Homozigot c.608T>C (L203P), İntron 22 inversiyonu normal olarak bulundu. Homozigot c.608T>C (L203P) varyant olduğu gibi herhangi bir ekzom veri tabanında (ExAC, EVS) rapor edilmemiştir.

Sonuç: Hemofili A, X'e bağlı resesif geçiş olup, Olguların yaklaşık 1/3'ünde spontan de novo mutasyonlar saptanmaktadır. 100,000 kadından birinin semptomatik hemofili olduğu tahmin edilmektedir. Bazı mutasyonlar taşıyıcı kadınlarda çok düşük FVIII düzeylerine neden olabilmektedir. Ülkemiz gibi akraba evliliği sıklığı fazla olan toplumlarda hemofili A'lı kadınlar atlanabilmekte veya vWD hastalığı olarak yanlış tanı alabilmektedir.

P20- MEZUNİYET SONRASI HEMOFİLİ A HASTASINDA İLK SÜNNET VAKASI

Abdullah Agit¹, Ali Doğan²

¹Abdullah Agit, ²Van YYÜ Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Müslüman ve Yahudi toplumlarında sünnet en sık görülen cerrahi girişimlerdenidir. Kanama bozukluğu olan kişilerde olası komplikasyonlar büyük problemlere yol açar. Mezuniyet sonrası zorunlu hizmette bilinen sekonder kanama bozukluğu olan ilk cerrahi vakamızı sunmak istedik.

Yöntem: Van SBÜ Eğitim ve Araştırma Hastanesinde üroloji bölümünden sünnet operasyonu planı nedeniyle konsülte edilen Hemofili A tanısı olan hasta tedavi önerileri ve sonuçlarla değerlendirildi.

Bulgu: Olgumuz 22 yaşında kanadıkça tedavi alan bir hemofili A hastasıdır. Bir ay önce bakılan F8 düzeyi<%1 ve F8 inhibitör düzeyi negatif olarak sonuçlanmıştır. En son 1 ay önce sol diz ekleminde kanaması olmuş. Hastaya İzmir protokolü uygulandı ancak hastanın 22 yaşında olması ve olası ereksiyon riski nedeniyle ek dozlar verildi. İşlemden 24 saat öncesinden traneksamik asit oral 15mg/kg (3x1000mg) başlandı ve işlem sonrası 1 hafta devam edildi. İşlem esnasında fibrin glue (fibrin yapıştırıcısı) kullanıldı. İşlemden 1 saat önce faktör düzeyi %90-100 olacak şekilde 2000ü faktör uygulaması yapıldı. Daha sonra 12 saat ara ile toplam 4 doz 2000ü faktör 8 verilerek plazma faktör düzeyi ilk 48 saatte %90-100 civarında tutuldu. 3-5. Günler faktör düzeyi %50-60 hedeflendi ve 2x1000ü faktör 8 replasmanı yapıldı. Kanaması olmayan hastanın 3. gününde penisteki sargı açıldı. Tedavi süresince ve sonrasında herhangi bir komplikasyon gelişmedi.

Sonuç: Hemofili hastalarında tedavi yaklaşımı multidisipliner olup ilgili tüm branşların beraber iletişim halinde birlikte yaklaşımı sonucunda olası komplikasyonlar minimize edilebilir.

P21- ÇOKLU FAKTÖR EKSİKLİĞİ İLE GİDEN EDİNSEL HEMOFİLİ OLGUSU

Merve Apaydın¹, Neslihan Andıç², Hava Üsküdar Teke²

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları ABD, ²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji BD

Amaç: Edinsel hemofili, bilinen kanama bozukluğu olmayan kişilerde otoantikör gelişimi sonrası faktör inhibisyonuna bağlı morbidite ve mortalite açısından yüksek riskli nadir görülen bir kanama hastalığıdır. İleri yaşlarda sıklığı artarken, gebelik ve otoimmün hastalıklarla birlikte genç popülasyonda da görülebilir. Olguların büyük çoğunluğu (%43,6-51,9) idiopatik olmakla birlikte ilaç kullanımı, peri- postpartum dönem, otoimmün ve dermatolojik hastalıklar, ilaçlar , solid ve hematolojik malignitelerle ilişkili olabilir . Konjenital faktör eksikliklerinden farklı olarak kanamalar daha çok deri, yumuşak doku ve mukozalarda gözlenir. Tedavide, aktif kanaması olmayanlarda inhibitörün eradikasyonu için basamaklı immünsupresif kullanımı; aktif kanama varlığında ise rekombinant FVIIa ve aPCC kullanımı önerilmektedir. Burada FVIII, IX ve XI'e karşı inhibitör gelişmiş bir olgu sunulacaktır.

Yöntem:

Bulgu: Altmış üç yaşında kadın hasta, diş çekimi sonrası devam eden kanama şikayetiyle başvurdu. Özgeçmişinde 17 yıldır hipertansiyon ve aşırı aktif mesane tanısı, darifenasin, perindopril ve amlodipin kullanımı mevcuttu. 10 yıl önce menometroraji nedeniyle TAH-BSO geçiren hastanın hipermenore harici diş çekimine kadar kanama öyküsünün olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde sol bukkal mukozada birinci molar diş hizasında polipoid lezyon gözlemlendi, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Hemogram, lipit profili ve diğer biyokimya parametreleri normal aralıktaydı. Laboratuvar tetkiklerinde aPTT: 59,8 sn (24,0-40,0 sn.), PT: 11,5 sn (8,0-13,6 sn), INR: 1,03 , fibrinojen: 196,7 mg/dl (200-400 mg/dl), D-dimer: 0,34 ng/ml (0-0,5 ng/ml) saptandı. aPTT uzaması olan hastada karışım testinde kontrol değerinin 53,6 sn bulunması üzerine lupus antikoagülanı çalışıldı, negatif saptandı. Faktör ve inhibitör düzeyleri: Faktör VIII: %5,3 inhibitör 70 BÜ, Faktör IX: %5,9, inhibitör 73,5 BÜ; Faktör XI: <%5 inhibitör 94,5 BÜ olarak bulundu. vWAg ve FVII düzeyi normal olarak saptandı. Çoklu faktör eksikliği-edinsel hemofili düşünülen hastada nedene yönelik çalışılan ANA, p-ANCA, c-ANCA, ENA paneli negatif; kompleman C3 ve C4 normal aralıkta saptandı. Boyun, toraks, abdomen bilgisayarlı tomografi ve mamografi incelemelerinde malignite lehine bulgu gözlenmeyen hastaya 80 mg/gün merilprednizolon tedavisi başlandı ancak inhibitör titresinde azalma elde edilemedi. Bukkal mukozadaki lezyonu gerilemediğinden eksizyon planlanan hasta kanama takibi açısından hospitalize edildi, işlemden dört ve sekiz saat sonra 2 mg olacak şekilde rekombinant FVIIa uygulandı, işlem sonrası kanama gözlenmedi. Patoloji tanısı irritasyon fibroma olarak geldi. Hasta ilaçsız olarak izleme alındı.

Sonuç: Hastamızda intrensek yola ait çoklu faktör eksikliği ve yüksek titre inhibitör saptandığı için öncelikle preanalitik bir hata olabileceğini düşündük. Hemoliz, ikter, lipemi bu sebeple araştırıldı, bulunmadı. Örnek alımında da hata saptamadık. Otoimmün hastalıklarda birden fazla hedef dokuya karşı antikor oluşabilir. Ancak hastada bu tür bir hastalık da saptamadık. Hastanın inhibitör eradikasyonuna yönelik uygulanan tedavi başarılı olmadı. Daha öncesine ait girişim sonrası fazla kanama öyküsü olduğundan yeni diş işlemi rFVII replasmanı ile yapıldı. Literatürde benzer bir olgu bulamadık. Hastanın spontan kanaması olmadığından hastanın ilaçsız izleminin daha uygun olacağına karar verdik. Takipte inhibitör titrelerine ve hastada otoimmün bir hastalık gelişip gelişmeyeceğine bakılacaktır.

P22- KAZANILMIŞ HEMOFİLİ VAKASI

Mehmet Yılmaz¹,İ. Çağrı Bosna¹,Gökhan Pektaş¹,Volkan Karakuş¹

¹Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Kazanılmış hemofili nadir görülen bir hastalıktır ve kan pıhtılaşma faktörü VIII' e karşı gelişen antikor prokoagulan aktivitesini nötralize ederek hastalığın ortaya çıkmasına neden olur (1). Hastaların yaklaşık yarısında otoimmün hastalıklar, gebelik periyodu, maligniteler ve ilaç reaksiyonlarına bağlı görülür (2) Bu yazıda kazanılmış hemofili A ile başvuran bir olgu sunulmuştur. 83 yaşında erkek hasta; sırt kol ve bacaklarda cilt altı yaygın ekimozlar ile başvurdu. Kronik hastalık öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde ekimozlar harici ek bulgusu yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin 12.4gr/dl, lökosit 18370/mm³, lenfosit 1005/mm³, trombosit 345000/mm³, protrombin zamanı 10.6sn (9,4-12,5), aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) 46,8sn (25,1-36,5) ve INR 0,84 olarak saptanan hastanın üre:74.3 mg/dl (16.6-48) kreatin:0.79 mg/dl (0.65-1.20), Albumin:3.26 g/dl (3.5-5.2) Total Protein: 5.71 g/dl (6.4-83) LDH:310 U/L (135-225), haricinde diğer labaratuvar bulguları hepatit markerları ve viral testlerinde anormallik saptanmadı. Periferik yaymasında %45 olgun lenfosit, %55 parçalı ve %5 monosit izlenen hastanın trombosit ve eritrositlerin sayısı ve morfolojisi normaldi.

Yöntem:

Bulgular: Tablo 1 de görüldüğü gibi geliş faktör VIII düzeyi düşük inhibitör düzeyi yüksek olan hastaya sonrasında yapılan aptt karışım testinde de %50 den fazla düzelme mevcuttu. Etiyolojiye yönelik yapılan PET/BT incelemesinde herhangi bir malignite düzeyinde tutulum yoktu. Hastaya kazanılmış hemofili ve kolunda ve bacaklarında kanama bulguları olması, kompartman sendromu riski nedeni ile 90µg/kg dozundan rekombinant faktör VIIa kanama durana kadar 12 saat ve kanama kontrolü sağlandıktan sonra da prednol 1mg/kg dozundan başlandı, ilk atakta prednol tedavisi verildi. Tablo 1 den de görüldüğü gibi 2. Atak gelişen hastaya sonrasında 375mg/m² dozundan 4 kür rituksimab tedavisi verildi. Rituksimab tedavisinin 1. ayında faktör VIII antikor düzeyi negatif olarak ölçülen, koagülasyon testleri normal seviyelere gelen hastanın kan sayımında hemoglobin 14.1gr/dl, lökosit 16690/mm³, lenfosit 2580/mm³ ve trombosit 189000/mm³ Aptt:23.6 sn PTZ:10.4 sn INR:0.87 olarak saptandı. 8 aydır takipte olan hasta antikor pozitifliği düşük düzeyde devam etmesine rağmen herhangi bir kanama atağı geçirmediği için tedavisiz izlemde 6. ayında. Kazanılmış hemofili tanısı koyulan ve alltta yatan herhangi bir sebep ortaya koyulamayan hastaya erken dönemde immunsüpresif tedavi başlanmıştır. Kanama kontrolü sağlanmıştır. Kaynaklar Bilgin AU, Özcan M, Ayyıldız E, İlhan O. The Treatment of Acquired Hemophilia with Combination Therapy of Immunosuppressives and Immunoabsorption. Turk J Hematol 2014;31:194-196 (doi: 10.4274/tjh.2013.0178). Karakuş V, Çelik M, Soysal D, Payzın B. Postpartum Acquired Hemophilia Factor VIII Inhibitors and Response to Therapy. Turk J Hematol 2012; 29: 197-198 (doi: 10.5505/tjh.2012.68725).

Sonuç:

P23- BİR HEMOFİLİ HASTASINDA APANDİSİT İLE ORTAYA ÇIKAN KARSİNOİD TÜMÖR :OLGU SUNUMU

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

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Hematoloji BD.

Amaç: Hemofili hastalarında malignite insidansı, genel popülasyona göre daha düşük görünmektedir. Virüs ilişkili tümörler ,bu popülasyonda daha sık görülmektedir. Virüs dışı maligniteler vaka raporları dışında,malignite epidemiyolojisi, klinik sunum ve tedavi seçenekleri hakkında literatürde çok az bilgi vardır. Bu çalışmada apandisit ile acil apendektomi sonrasında karsinoid tümör tanısı konulan bir hemofili A olgusu sunuldu.

Yöntem: Karın ağrısı ve bulantı kusma şikayeti ile 25 yaşında erkek konjenital hemofili hastası, acil servise başvurdu. Fizik muayenede batın palpasyonla hassas, defans-rebound yoktu.Komorbid hemofili A ve hipertansiyonu vardı. Düzenli kullandığı ilaçlar haftada 3 gün faktör 8, coveram ve dilatrend alıyordu. Bilinen operasyon öyküsü yoktu.

Bulgu: Hastanın bakılan tetkiklerinde beyaz küre sayısı : 15010, nötrofil 11730 , hemoglobin 16,3 g/dL , trombosit sayısı : 200000 kreatin : 0,7 mg/dL, AST : 25 U/L, ALT :32 U/L , total bilirubin : 1,4 mg/ dL , direkt bilirubin 0,2 mg/dL, alkalen fosfataz 62 U/L , gamaglutamil transferaz 16 U/L, protrombin zamanı 14,3 , INR 1.11 CRP : 9.89 olarak saptanmış. Tam idrar tetkikinde lökosit esterase negatif, nitrit negatif, protein 1+ , keton 4+ eritrosit 1 , lökosit 1geldi. Acilde yapılan batın ultrasonografisi ; “batın sağ alt kadranda parailiak alanda kör sonlanan çevre yağlı planları hafif enflame görünümde, aperistaltik, nonkomprese , izlenebilen en geniş yerinde 9 mm çapa ulaşan barsak segmenti dikkati çekmiştir. (akut apandisit?)“ şeklinde raporlandı. Hasta akut apandisit? ön tanısı ile genel cerrahiye konsulte edilerek opere edilmesi planlandı.

Sonuç: Preoperatif hazırlık açısından tarafımıza konsulte edilen hastaya preoperatif 4000 Ünite faktör 8 yükleme dozu, postoperatif beş gün boyunca günde 3 defa 2000 Ünite faktör 8 idame doz devam edildi.Apendektomi sırasında ve sonrasında kanaması açısından problem gelişmedi. Postoperatif üç gün sonra hematoloji servisine devir olunan hastadan hepatit markerları, parainfluenza virus, clamidya pnömoni, legionella pnömoni IgM, ENA paneli, ANA; Anti-endomisyum IgA, EBV paneli, TORCH paneli, Anti HIV, AMA IFA, respiratuar sinsityal virüs IgM, Anti-CMV,Anti ds DNA,Anti kardiyolipin antikor, Parvovirüs B19, IgM, p ANCA, EBV VCA IgM , Adenovirüs IgM, Mycoplasma IgM , ASMA IFA, Brucella aglütinasyonu, kan kültürleri,Brucella blokan antikor, Salmonella aglütinasyonu (typhi O agg.) testleri de ayırıcı tanı açısından tetkik edildi.Altıncı gün takiplerinde kanaması ve hemoglobin,hematokrit düşüşü olmayan hasta, poliklinik kontrolü önerileriyle taburcu edildi. Apendektomi materyali “Makroskopisinde 9 x 1.2 x 1 mm ölçüsünde üzeri koyu kahverengi mat seroze ile çevrili olup, lümeninde fekaloid ile tıkalı olarak izlendi. Mikroskopisinde immünohistokimyasal olarak tümör hücrelerinde pansitokeratin, sinaptofizin ve kromogranin ile pozitif boyanma izlendi.Tanı : karsinoid tümör (0.3 cm çapta). Cerrahi sınırları intakttır.” şeklinde patolojisi raporlandı.Poliklinik takiplerinde abdominopelvik BT ile evrelendirilmesi amacıyla görüntülemesi yapıldı. Kontrol batın BT’sinde patoloji saptanmadı. Olgumuz apendektomiyle kürabl olmuştur. İngilizce literatürde karsinoid tümör ve hemofili ilişkisine dair veri bulamadık. Bu olguyla virüs dışı malignite gelişen hemofili literatürüne katkı sağlayabiliriz.

P24- MENSTRUEL KANAMA BOZUKLUĞU OLAN ADOLESANLARDA KANAMA DİYATEZİ NEDENLERİ

Saadet Akarsu¹,Fatih Mehmet Ünlü², Mehmet Akif Gümüş³

¹Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Onkoloji Bilim Dalı, ²Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, fatihunlu.66@gmail.com, ³Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hast AD, akum19@hotmail.com

Amaç: Normal menstrual siklus 21-35 günlük aralarla olur. Kanama 3-7 gün sürer. Kanamanın 60 ml'den daha fazla olması anormaldir. Ağır menstrual kanama (AUB) her siklusta 80 ml'den fazla ve 7 günden fazla kanama olarak tanımlanır. Ağır olgularda hastaneye yatış ve kan transfüzyonu gerekebilir. Burada hipermenore, polimenore, metroraji ve menometroraji olan adolesanlardan, hangisinin altta yatan nedeninin kanama diyatezi olduğunu anlayabilmek ve bunların oranlarını belirlemek istedik.

Yöntem: Yaşları 11 yaş 3 ay-18 yaş 3 ay arası olan, 20 menstrual kanama bozukluğu olan olgu alındı. Menstruel kanama sorgulaması, tıbbi kayıtlar, kanama tarzı ve sıklığı sorgulandı. Hematolojik ve endokrin muayene sonucunda, kan örneği (CBC, PY, PT, aPTT, kanama zamanı, vWF:Ag, VWF:RCo, fibrinojen, FX, FVII, FVIII, T4, TSH, Prolaktin, östrojen, LH, FSH, 17 OH progesteron, serbest testesteron) alındıktan sonra hemostatik tedavi olarak antifibrinolitik ilaçlar başlanıp kanama sonlandıktan sonraki günde verilerek kesildi. Desmopressin nazal 3 gün verildi. Hormonal bozukluk olanlarda oral kontraseptifler verildi. Hb'i düşük olanlarda 12 g/dL üzerinde tutacak şekilde iv demir desteği verildi.

Bulgu: Kanama süreleri 5-75 gün arasında değişmekte olup 17 olguda ≥ 7 gün idi. Hb değeri ≤ 6 g/dL olan 7 olgu vardı. Olguların %10'u vWH tanısı aldı. Olgularımızın %5'inde FXIII eksikliği saptandı. Olgularımızın %15'inde hiperelastisite saptandı. PCOS tanılı olgumuz yoktu. Bütün hastalar hemostatik tedavi aldı. Olguların %60'ı hormonal tedavi aldı. Faktör preparatı alan olgu sayısı %5 oldu. Hastaların hiçbirisine eritrosit süspansiyonu verilmedi. Tüm olguların Hb düzeyleri iv demir ile normal değerlerine ulaştırıldı.

Sonuç: AUB adolesanda sık rastlanılan bir şikayettir. Bu adolesanların yaklaşık %95'inde hipotalamik pituitar-ovaryan aksın olgunlaşmaması bulunur. Kanama hastalıkları diğer yaygın sebeptir. Fakat kanama hastalığı nedenleri net değildir. AUB tanılı adolesanlarda, genel popülasyonda %1 oranında görülen vWH; en sık beklenen kanama hastalığıdır (%5-36). Hastaların %62'sinde kanama hastalığı (bunların %46'sında primer kalitatif trombosit hastalıkları) saptanmıştır. Trombosit disfonksiyonu AUB tanılı adolesanlarda %3-44 arası bulunmuştur. Trombosit depo havuzu eksikliği (%36), vWD (%9), diğer trombosit fonksiyon bozuklukları (%8), Ehler-Danlos sendromu (%7) ve kombine kanama hastalıkları (%2) bunlar arasındadır. Polip, travma, hamilelik, ilaçlar ve endokrin hastalıklar (hipotiroidi) ovulasyonu etkileyebilir. Olgularımıza trombosit agregasyon testi yapabilseydik daha fazla kalıtsal kanama diyatezi tanısı koyabilirdik. Menstruel kanama bozukluklukları ile gelen olguları yakın takip etmeli ve altta yatan nedeni tespit ederek ona göre tedavi etmek gereklidir. Bu şekilde hayatı tehdit eden ciddi durumlardan kaçınılabilir.

P25- AFİBRİNOJENEMİ, OLGU SUNUMU

Özge Hatipoğlu¹, Ayşe Kaya¹, Alkım Yolcu¹, Mine Miskioğlu¹, İsmet Aydoğdu¹

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi Hafsa Sultan Hastanesi

Amaç: Giriş: Fibrinojen 340-k-Da molekül ağırlığında bir molekül olup iki grup kovalent bağlarla birbirine bağlanmış üç polipeptid zincirinden oluşan, platelet aktivasyonu ve fibrin oluşumu için gerekli olan bir moleküldür. Fibrinojenin kalitatif ve kantitatif bozuklukları nadir olarak görülmekte ve kanamaya eğilim oluşturmaktadır. Burada nadir görülen, femoral arterden kan alınması sonrasında inguinal hematoma ile acil servise başvuran afibrinojenemili bir hasta sunduk.

Yöntem:

Bulgu: Olgu sunumu: Afibrinojenemi tanılı 55 yaş erkek hasta sağ bacakta ağrı, yürümede zorlanma ve şişlik nedeniyle acil servise başvurdu. Femoral bölgede sızıntı şeklinde kanaması olduğu için hematolojiye konsülte edildi. Batın içi kanama nedeniyle yaklaşık iki hafta önce Anestezi Yoğun Bakım ve Hematoloji servisinde takip edildikten sonra taburcu edilen, taburculukta hemoglobini (HB): 13.9 gr/dL olan hastanın acil servise başvurduğunda Hb'i 7.8, takibinde 4.2 gr/dL' ye düştüğü görülmüştür. D-DİMER:121, PTZ, aPTZ VE INR değerleri cihaza okutulamadı şeklinde sonuçlanmıştır. Yapılan acil alt ekstremité venöz dopplerde derin ven trombozu saptanmamıştır. Hastada karışım testi ile bakılan koagülasyon testlerinde; PT:12.2 sn, aPTZ:26.1 sn, INR:1.06 olarak sonuçlanmıştır. Batın anjio BT; 'Dalak içinde 8 cmlik hematoma, sağda retroperitoneal alanda subdiafragmatik alana kadar uzanan sıvı mevcuttur. Anjio fazında aktif kanamayı düşündürür bir odak yoktur.' şeklinde raporlanmıştır. Alt ekstremité BT Anjio; 'Sağda yüzeysel femoral arter çıkış düzeyinden itibaren total oklüde olarak izlenmekte olup, hunter kanalı distalinden itibaren kollateraller ile tekrar dolum göstermekte, popliteal arter ince kalibrasyonda devam etmektedir. Sağ uyluk üst iç kesimde cilt-cilt altı dokuda ödeme izlenmekte olup, ileopsoas kas trasesi boyunca devam eden yüksek dansiteli sıvı koleksiyonu izlenmektedir. Koleksiyon retroperitoneal alandan superiora doğru devam etmektedir. Görünüm bu düzeyde hemorajiyi düşündürmektedir.' olarak raporlanmıştır. Femoral girişim sonrasında Hb düşüşüne neden olacak şekilde ciddi kanama geliştiği düşünülen hastaya Türk Hematoloji Derneği önerileri temel alınarak fibrinojen replasmanı yapılmış, trombozu da göz önüne alınarak kanaması stabil hale geldikten sonra antikoagülan önerilmiştir. Femoral arter tıkanıklığına yönelik Kalp ve Damar Cerrahisi Bölümü tarafından hastanın femoropopliteal bypass operasyonu için abondan kanama ve hayati risk olması, operasyon sonrası yüksek dozda antiagregan kullanılması gerekeceğinden yakın poliklinik takibi ile izlenmesine karar verilmiştir. Statın, silastazol ve pentoksifilin tedavisi başlanması, sigaranın bırakılması açısından yardım alması ve günlük egzersiz programı planlanmıştır. Klinik olarak stabil olan hasta acil durumlar anlatılarak taburcu edilmiştir.

Sonuç: Tartışma: Kalıtsal fibrinojen hastalıkları nadir olarak görülmektedir. Başlıca tip I ve tip II olmak üzere iki gruba ayrılabilir. Tip I'de dolaşımdaki fibrinojenin kantitatif özelliği etkilenmiştir. Bu grupta hipofibrinojenemi (fibrinojen düzeyi

P26- GLANZMANN TROMBASTENİLİ BİR OLGUDA PNÖMONİ SEYRİNDE PERİFERİK YAYMADA İZLENEN PLATELET SATELLİTİZMİ

Aynur Cuhacı¹, Ebru Yılmaz Keskin²

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ad, ²Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi Ve Onkolojisi Bd

Amaç: Giriş: Platelet satellitizmi (PS), psödotrombositopeniye yol açabilen nadir bir durumdur. PS, etilendiamin tetra-asetik asit (EDTA) içeren tüplerden periferik yayma yapıldığında, trombositlerin nötrofiller etrafında kümelenerek rozet benzeri görünümünün ortaya çıkması ile karakterize olup yapay bir oluşumdur. Glanzmann trombastenisi ise, trombosit membranında, platelet agregasyonu için gerekli olan glikoprotein IIb-IIIa kompleksinin eksikliği veya azalmış fonksiyonu nedeniyle oluşan otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Burada, pnömoni seyrinde parmak ucu yaymalarında nötrofiller etrafında daha belirgin olan platelet satellitizmi izlenmiş olan bir olgu sunulmaktadır. Olgu: Glanzmann trombastenili 1 yaşındaki erkek hasta, pnömoni nedeniyle izlendiği dış merkezden durdurulamayan burun kanaması ve kan kaybına bağlı anemi nedeni ile eritrosit transfüzyonu sonrasında yönlendirildi. Başvuru tetkiklerinde hemoglobin 7,5 g/dL, ortalama eritrosit hacmi 66 fL, eritrosit dağılım genişliği %28,6, beyaz küre sayısı 6.600/mm³ ve platelet sayısı 270 bin /mm³ bulundu. Parmak ucundan yapılan periferik yaymada, nötrofiller etrafında daha belirgin olan platelet satellitizmi dikkati çekti. EDTA içeren tüpteki kan örneklerinden yapılan periferik yaymalarda ise bu oluşum izlenmedi. İntravenöz traneksamik asit ve lokal tedavileri içeren kanama tedavisi ve pnömoniye yönelik antibiyotik tedavisi sonrasında klinik bulguları düzelen hasta taburcu edildi. Poliklinik izlemlerinde, parmak ucu yaymalarındaki platelet satellitizmi görüntüsünün kaybolmuş olduğu dikkati çekti. Tartışma/Sonuç: PS'nin, plateletler ile nötrofillerin üzerindeki FcγRIII arasında köprü oluşumuna bağlı olarak geliştiği düşünülmektedir. Bu köprü gelişimine, platelet glikoprotein IIb/IIIa'nın EDTA aracılı epitopuna karşı gelişmiş olan IgG tipindeki otoantikorların aracılık ettiği düşünülmektedir. Diğer antikoagülanları (heparin, sitrat gibi) içeren tüplerdeki kan örneklerinden ya da kapiller kandan yapılan periferik yaymalarda bu oluşumun izlenmesi beklenmez. PS oluşumu, enfeksiyon, vaskülit, lenfoma, kronik karaciğer hastalığı gibi durumlarda bildirilmiş olmakla beraber, nedensel ilişki net değildir. Bu durumlarda, bazı immünolojik mekanizmaların antikor oluşumu aracılığıyla plateletler ve nötrofiller arasındaki bu etkileşime yol açabileceği düşünülmektedir. Bildiğimiz kadarıyla literatürde daha önce platelet satellitizmi izlenen Glanzmann trombastenili bir olgu bildirilmemiştir. Ayrıca, PS klasik olarak EDTA teması olan kan örneği yaymalarında bildirilirken, olgumuzda antikoagülan maruziyeti olmayan parmak ucu kanı yaymalarında gözlenmiştir. Glanzmann trombastenili olgumuzda glikoprotein IIb/IIIa normalden düşük veya disfonksiyonel olup, enfeksiyon kaynaklı otoantikor gelişimi gerçekleşmiş olabilir. Bu otoantikorlar da, platelet antijenleri ve nötrofiller arasında köprü gelişimine yol açarak PS'ye neden olmuş olabilir. Enfeksiyonun düzelmesi ile bu antikorlar ve dolayısıyla PS görünümü kaybolmuş olabilir. Olgumuzda izlenen PS'nin, altta yatan (veya eşlik eden) Glanzmann trombastenisi bozukluğundan ve izlenen PS'nin in vitro değil de daha ziyade in vivo bir oluşum gibi görünmesinden dolayı özellikli olduğu düşünülmektedir.

Yöntem:

Bulgu:

Sonuç:

P27- BOYUNDA HEMATOM İLE TANI ALAN BİR EDİNSEL HEMOFİLİ : OLGU SUNUMU

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

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji B.D.

Amaç: Özet Edinsel hemofili A (EHA) , öncesinde hemostaz sistemi sağlıklı bireylerde, faktör VIII'e (FVIII) karşı gelişen inhibitör sonucu FVIII'in işlevinin inhibisyonuna bağlı nadir bir kanama hastalığıdır. Ölüm oranları olgu serilerine göre değişmekle birlikte %9-22 arasındadır. Biz de acil servise boyunda hematoma ile başvuran aPTT uzaması saptanan ve Faktör 8 replasmanına yanıt vermeyen , inhibitör tayini pozitif gelen ve rFaktör 7a replasmanı ile ve kortikosteroid tedavisiyle kanamanın yönetildiği olgumuzu sunuyoruz. Anahtar kelimeler : Edinsel Hemofili A, Faktör 7 , hematoma

Yöntem: 54 yaşında erkek hasta, acil servise aniden başlayan boyunda ve dizde şişlik,morluk nedeniyle başvurdu. Dizdeki morluğa ısı artışı, şişlik de eşlik ediyordu. Boyunda ve dil altında da geniş ekimoz saptandı. Bilinen komorbid hastalığı olmayan hastanın öyküsünde düzenli kullandığı ilaç olmadığı da öğrenildi. Genel durumu iyi, bilinç açık, oryante , koopere olan hastanın ateşi 36.6 santigrat derece, nabız 107 atım/dakika, tansiyonu 110/70 mm /Hg, oksijen saturasyonu %98 idi. Hastanın onbeş gün kadar öncesinde yeni gelişen vücutta yer yer oluşan morluklar nedeniyle hematoloji poliklinikte tetkik edildiği öğrenildi. Onbeş gün önceki tetkiklerinde beyaz küre : 14240 , hemoglobin: 7.7 gr/dl , trombosit 385000 , kreatin : 0.92 mg/dL , ALT :15 , Protrombin zamanı 14.1 , INR 1.1, APTT 79,2 saniye saptanmış, hastadan ileri tetkik amaçlı Faktör 8, 9 ve 11 düzeyi gönderilmiş olduğu ve sonuçlar için poliklinik kontrolü önerildiği öğrenildi. Hastanın bakılan Faktör 8 düzeyi %1.5 (%60- 150) , Faktör 9 düzeyi %259 (%60-150) , Faktör 11 düzeyi % 69 (50-150) olduğu da öğrenildi. Hastanın acile başvurusunda yapılan kontrol tetkiklerinde hemoglobin düzeyinin 5.3 gr/dL ye düştüğü saptandı. Acil serviste , hastaya 3 ünite eritrosit süspansiyonu, faktör açığı hesaplanarak (100 kg hasta, hedef faktör düzeyi 100, 7-14 gün)(hedef faktör düzeyi – hastanın faktör düzeyi) x kg x 0.5 hesaplanarak 2000 ünite faktör 8 yüklemesi, 8 er saat aralıklarla da 2000 Ünite Faktör 8 idame replasmanı önerildi. Kliniği rahatlamayan hasta, hematoloji servisine yatırıldı. Hastadan faktör inhibitör düzeyi de istendi. Kontrol boyun ultrasonografisinde “Cilt, cilt altı dokular normalden kalın ödemli olup belirgin kitle etkisi oluşturan hematoma alanı” izlendi. Faktör inhibitör düzeyi henüz sonuçlanmamış olan ,takip eden günlerde günlük 7500 ünite faktör 8 replasmanına ve günlük eritrosit süspansiyonu, TDP ve cryopresipitat replasmanlarına rağmen hemoglobin 8.5 gr/dL üzerine çıkmaması , kontrol aPTT düzeyi 63 saniye olan ve kliniğinin rahatlamaması, boyundaki hematomdan dolayı klinik dispnesi gelişen ve kulak burun boğaz uzmanı tarafından trakeostomi açılması düşünülen ancak hastanın kabul etmemesinden ötürü trakeostomisi açılmayan hastaya,kanamanın kontrol altına alınmadığı düşünülerek faktör 7 replasmanı yapıldı. Faktör 7 hesaplamasında 90 ug/kg rekombinant faktör VIIa hesaplanarak önce 2 saatlik aralıklarla 4 mg, sonrasında 4 er saat aralıklarla 4 mg olacak şekilde , 84 mg/gün replase edildi. Hemoglobin düzeyi 8.1 gr/dL den 9.8 gr/dL'ye kadar yükseldiği görüldü. sonradan Faktör 8 inhibitör pozitif saptandı. İnhibitör antikordan dolayı 1 mg/kg/gün dozundan 100 mg/gün prednol iv ve eş zamanlı TDP replasmanları yapıldı. Hastaya edinsel hemofili A tanısı konuldu.

Bulgu: Sekonder olabilecek nedenler de ekarte edildi.

Sonuç:

P28- FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ TANILI ADÖLESAN HASTADA SUBARAKNOİD KANAMANIN YÖNETİMİ

Emel Uzunoğlu¹, Ebru Yılmaz Keskin²

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ad, ²Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi Ve Onkolojisi Bd

Amaç: Giriş: Faktör VII (FVII) eksikliği, nadir konjenital faktör eksiklikleri arasında yer almaktadır. Aktive parsiyel tromboplastin zamanı normal iken, protrombin zamanı (PZ) uzamış olarak bulunur. Hemofili A ve B'den farklı olarak FVII eksikliğinde plazma FVII aktivitesi ile kanama kliniği arasındaki ilişki zayıftır. Burada, trafik kazası sonrasında subaraknoid kanama gelişen FVII eksikliği tanılı bir olgu sunulmaktadır. Olgu: 16 yaşındaki erkek hasta motosiklet kazası sonrasında gelişen subaraknoid kanama nedeniyle yönlendirildi. Hastanın yaklaşık bir yıl önce eline demir saplanması nedeniyle plastik cerrahi tarafından operasyonunun planlandığı, preoperatif tetkiklerde PZ değerinin belirgin olarak uzamış bulunması sonrasında FVII eksikliği tanısı aldığı öğrenildi. Bilinen ek hastalığı olmayan olgunun aile bireylerinde kanama bozukluğu öyküsü bulunmamaktaydı. Hastanın ebeveynleri arasında birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Fizik muayenede hasta, bilinci açık, oryante, koopere olarak izlendi. Kranial bilgisayarlı tomografide, sol temporal bölgede periferik subkortikal alanda boyutu 16x16 mm'yi bulan lokalize hemorajik alan izlenen hastaya (vücut ağırlığı 75kg), hemen 2 mg (~27 µg/kg) dozunda rFVIIa uygulandı. Beyin cerrahisi konsültasyonu sonrasında cerrahi girişim endikasyonu düşünülmedi. Laboratuvar tetkiklerde hemoglobin 15,5 g/dL, hematokrit: %45, platelet 250 bin/mm³, PZ 56,2 sn (rFVII uygulanmadan önce), APTZ 26,4 sn ve fibrinojen 295 mg/dL bulundu. Dört saat ara ile rFVIIa'ya aynı dozda devam edilmesi planlandı. Ancak üçüncü dozdan sonra kontrol kan tetkikinde PZ'nin 9,4 sn bulunması üzerine tedavi aralarının açılmasına karar verildi. Son rFVIIa'dan 12 sa sonra PZ'nin 17,8 sn bulunması üzerine 2mg rFVIIa tekrar uygulandı (6 sa sonraki PZ 13 sn bulundu). Bu bulgulara dayanarak, hastaya on gün süreyle 12 saatte bir 2 mg rFVIIa uygulanmaya devam edildi. Sonrasında 14 gün süreyle günde bir kez rFVIIa uygulandı. Başvurudan yaklaşık yirmi beş gün sonra tekrarlanan kranial bilgisayarlı tomografide kanama görüntüsünün kaybolduğu izlendi ve tedavi sonlandırıldı. Sonuç: FVII eksikliği tanılı olgumuzdaki subaraknoid kanama, hastanın başvurusundan sonraki ilk günlerde PZ düzeyi esas alınarak rFVIIa ile başarılı şekilde kontrol altına alınmıştır. Kullanılan rFVIIa dozu, literatürdeki önerilerle uyumlu olacak şekilde (20-30 µg/kg), inhibitörlü hemofili A hastalarında kullanılan dozlardan belirgin şekilde daha düşüktür.

Yöntem:

Bulgu:

Sonuç:

P29- HEMOFİLİ HASTALARI İÇİN VERİTAS- PRO/PNR TEDAVİ UYUM ÖLÇEĞİ: GEÇERLİLİK VE GÜVENİRLİK ÇALIŞMASI - ÖN DEĞERLENDİRME

Zühal Demirci¹, Nilüfer Demiral Yılmaz², Fatoş Dilan Atilla³, Hale Bülbül³, Fatma Keklik Karadağ³, Fahri Şahin³

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları AD, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi , ³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili koagülasyon faktörlerinden faktör VIII (FVIII)'in veya faktör IX (FIX)'un eksikliğine bağlı oluşur. Hemofili hastalığı, insanlarda görülen en yaygın kanama hastalığı olup yaşam boyu devam etmektedir. Profilaksiyi düzenli kullanmama fiziksel hasar ve sosyoekonomik durumun etkilenmesine neden olmaktadır. Hastaneye yatışı, eklem cerrahisi ve/veya kalıcı eklem hasarı sosyal katılımı sınırlamaktadır. Uyum kişinin sağlık personelinin önerilerini kabul edip davranış olarak göstermesidir. Uyum gösteren çalışmalarda ağır hemofili hastalarında profilaksiye uyumu %44 ile % 87 oranında olduğu gösterilmektedir. Son yapılan çalışmalarda uyum ile ilgili bağımsız faktörler; yaş, semptomlar ve tedavinin gerekliliğine inanç olarak belirlenmiştir. Birçok temel çalışma tedavi önerilerini izlemde hastaların zorluklarını anlamak için gereklidir. Türkiye` de bu alanda hiçbir çalışmaya rastlanmamıştır. Bu çalışma hemofili hastalarının tedavi uyumlarının incelenmesi amacıyla planlanmıştır

Yöntem: Araştırma, hemofili hastalarının tedavi uyumlarının incelenmesi amacıyla planlanan analitik kesitsel bir çalışmadır. Dil geçerliği için ölçek, Ege Üniversitesi Yabancı Diller Bölümü`nden iki dil bilimci ve hemofili alanında uzman iki kişi tarafından İngilizceden Türkçeye birbirlerinden bağımsız olarak çevrilmiştir. Araştırmacılar dil, anlam uygunluğu ve kavramlardaki eşdeğerlik açısından tüm çeviriler değerlendirildi. Değerlendirmeler sonucu tek ölçek haline getirilmiş Türkçeye çevrilen ölçek Ege Üniversitesi Yabancı Diller Bölümü`nde görev yapan ve ilk çeviriyi yapan dil bilimciler dışında iki dil bilimci tarafından tekrar İngilizceye çevrildi. İngilizce`ye geri çevirisi yapılan Vertas -Pro/PRN`nin maddeleri araştırmacılar tarafından İngilizce orijinal metin ve Türkçe metin karşılaştırılarak gerekli düzeltmeler yapıldı ve ölçeğe son şekli verildi. Güvenirlilik Çalışmaları Veritas PRO ve Veritas PRN Ölçeklerinin güvenirliliği iç tutarlılık (Cronbach Alpha), zamana göre değişmezlik ve madde analizi yöntemleriyle hesaplanacaktır. -İç Tutarlılık: Veritas PRO ve Veritas PRN Ölçekleri likert tipi bir ölçek olduğu için Cronbach Alpha katsayısı (Cronbach`s Coefficient Alpha) hesaplanacaktır. -Zamana Göre Değişmezlik: "Test-tekrar test güvenirlilik" ölçütü için literatürde test tekrar test uygulanacak birey sayısının 30`dan aşağı olmaması önerildiğinden anketi doldurmayı kabul eden 100 profilaksi alan ve 100 kanadıkça tedavi alan hemofili hastasına ilk uygulama yapılmakta ve ilk uygulamadan en az 15 gün sonra 60 hemofili hastasına (30 profilaksi tedavisi alan, 30 kanadıkça tedavisi alan) ölçeğin yeniden uygulanmaktadır. -Madde Analizi: Veritas PRO ve Veritas PRN Ölçeklerinde yer alan maddelerin toplam puanı yordama gücünü belirlemek ve ayırt edicilik düzeylerini saptamak amacıyla madde analizi yapılacaktır. Veriler anket formu kullanılarak yüz yüze görüşme yöntemi ile toplanmaktadır.

Bulgu: Veri toplama aşaması devam etmektedir.

Sonuç: Etik kurul bilgilendirme yapılarak; çalışmada bazı değişiklikler yapılmıştır. Çalışmada tek merkezden çok merkezli hale getirildi. Dışlama kriteri olarak 18 yaş alt sınırı 12yaş altı sınıra getirilmiştir.

P30- GEBELİKTE TESPİT EDİLEN FAKTÖR XI EKSİKLİĞİ

Derya Selim Batur¹, Nargiz Abdalova², Osman Akıdan¹, Nergiz Erkut¹, Özlen Bektaş¹, Mehmet Sönmez¹

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

Amaç: Giriş: Faktör XI (FXI) eksikliği nadir görülen bir kanama bozukluğudur. Her iki cinsiyette de görülmekle birlikte, genellikle asemptomatiktir ve kendisini postoperatif kanama ile göstermektedir. FXI plazma düzeyinin % 15'ten az olması kanamaya eğilimi artırmakla birlikte plazma düzeyi ile kanamanın şiddeti arasında ilişki gözlenmemiştir. Bu nedenle gebelikte FXI eksikliğinin yönetimi farklılık göstermektedir. Gebelikte FXI düzeyi hafif azalma veya hafif artış gösterebilir. Bu vaka takdiminde daha önce herhangi bir kanama öyküsü olmayan gebelikte tespit edilen faktör XI eksikliği olan bir olgu sunuldu.

Yöntem:

Bulgu: Olgu: 36 yaşında kadın hasta üçüncü gebeliğinin 30. haftasında iken yapılan tetkiklerde aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) değerinin yüksek saptanması nedeniyle kliniğimize başvurdu. Hastanın daha önceden bilinen bir hastalık, ilaç kullanımı, kanama öyküsü yoktu. İki sezeryan operasyonunda aşırı kanama izlenmemiş ve ikinci gebeliğinde bakılan aPTT değeri de normal düzeylerde tespit edilmiş. Üçüncü gebeliği esnasında 30. haftada bakılan aPTT değeri 53.48 sn, PT değeri 11.72 sn, INR: 1.02, fibrinojen: 426.5 mg/dL, lökosit: 5.300 / μ L, hemoglobin: 10.9 g/dL, trombosit: 146.000 / μ L olarak saptandı. Yapılan mixing testi sonucunda aPTT değerinde %50'den fazla düşüş olduğu gözlemlendi. İki farklı zamanda bakılan faktör XI seviyesi %1.7 ve %1 idi. 39. haftada 15 ml/kg taze donmuş plazma (TDP) yükleme dozu sonrası sezeryan operasyonu yapıldı ve idame olarak 24 saatte bir 5ml/kg TDP üç gün süreyle uygulandı. Operasyonda ve sonrasında olağan dışı kanama izlenmedi. Gebelik sonrası ikinci ayda bakılan aPTT değeri 69,5 sn, faktör XI seviyesi %3,5 olarak saptandı.

Sonuç: Tartışma: Faktör XI eksikliği olan kadın hastalarda ek risk faktörleri yokluğunda majör kanamalar izlenmez iken bu hastalar uterus gibi fibrinolitik aktivitenin artmış olduğu dokularda hemoraji eğilimi olduğundan düşükler, doğum veya postpartum kanamalar açısından gebelik boyunca kanama riski altındadır. Dolayısıyla aPTT uzunluğu tespit edilen asemptomatik gebe hastalar FXI eksikliği açısından değerlendirilmeli ve doğum sürecinde majör kanamalardan korunmak için replasman tedavisi planlanmalıdır.

P31- İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A HASTASINDA TEDAVİ REFRAKTER HEMATÜRİ

Derya Selim Batur¹, Nargiz Abdalova², Osman Akıdan¹, Nergiz Erkut¹, Özlen Bektaş¹, Mehmet Sönmez¹

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

Amaç: Giriş: Hemofili A hastalarında en sık rastlanan ve en ciddi tedavi komplikasyonu inhibitör gelişimidir. Bu hastalarda kanama kontrolünde önemli güçlükler yaşanmaktadır. İnhibitörlü hastalarda hemostazı sağlayabilecek temel tedavi yaklaşımı bypass edici ilaçların kullanılmasıdır. İnhibitörlü hemofili A hastalarında bypass edici ajanların aktivite ölçümünün yapılamaması, bazı durumlarda hemostazın yeterli sağlanamaması ve nadiren tromboembolizm gibi yan etkiler tedavide güçlükler neden olabilmektedir. Bu olguda inhibitörlü bir hemofili A hastasında tedavi refrakter hematüri yönetimi sunuldu.

Yöntem:

Bulgu: Olgu: İnhibitörlü ağır hemofili A tanısı ile takip edilen 34 yaşında erkek hasta son iki yıldır rFVIIa ile tersiyel profilaksi almakta olup bu süreçte hastada 5-6 kez minör eklem kanaması ve 2 kez hematüri gelişti. İlk hematüri kısa süreli ve hafif şiddetliken, ikinci hematüri yaklaşık 2 ay aralıklı olarak devam etti. Takiplerinde yeni gelişen bulantı, kusma, sol yan ağrısı ve idrara çıkamama şikayeti olması nedeniyle acil servise başvurdu. Yapılan tetkiklerinde lökosit: 11.500 / μ L, hemoglobin: 13.2 g/dL, trombosit: 219.000 / μ L, aPTT: 60 sn, INR: 0.81, PT: 9.51 sn, kreatinin: 0,87 mg/dL, olarak saptandı. Radyolojik görüntülemelerinde mesane çıkışında pıhtı saptandı. Saptanan pıhtıyı gidermek için nelaton sonda takılarak idrar çıkışı sağlandı. Takiben 90 mcg/kg dozunda hematüri duruncaya kadar rFVIIa tedavisine devam edildi.

Sonuç: Tartışma: İnhibitörlü hastalarda rFVIIa gibi bypass edici ajanlara bağlı olarak tromboz gelişebilmektedir. Bu vakada da hastanın hematürisi devam ederken damar dışı pıhtı oluşumu izlendi. rFVIIa'nın damar dışı dokulara geçebildiği dikkate alındığında hematüri sürecinde mesanede biriken kanın pıhtılaşmasını kolaylaştırabilmektedir. Dolayısıyla hematüri hastalarda rFVIIa gibi bypass edici ilaçlar kullanılırken pıhtı açısından dikkat edilmesi gerekmektedir.

P32- YETİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERİN FONKSİYONEL KAPASİTESİNİN DEĞERLENDİRİLMESİNDE "SÜRELİ KALK YÜRÜ TESTİ" VE "6 DAKİKA YÜRÜME TESTİ" ARASINDAKİ İLİŞKİ

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

¹Adnan Menderes Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Aydın, Türkiye, ²Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara, Türkiye, ³Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye, ⁴Ege Üniversitesi, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, İzmir, Türkiye

Amaç: Fonksiyonel kapasite, günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirme becerisi ve kişinin azami faaliyetleri gerçekleştirme kapasitesini ifade etmek için de kullanılır. Fonksiyonel kapasiteyi değerlendirmek için 6 Dakika Yürüme Testi (6-DYT) ve Süreli Kalk Yürü (SKY) Testi gibi fiziksel performans testleri de kullanılabilir. Hemofilik bireylerde tekrarlanan kas-iskelet kanaması sonucu eklem kontraktürleri, fiziksel inaktivite ve kas kuvvetinde kayıplar görülebilmektedir ve bunlar da fonksiyonel kapasiteyi olumsuz yönde etkilemektedir. Bu nedenle hemofilik hastaların fonksiyonel kapasitelerinin de değerlendirilmesi gerekir. Hemofilik bireyler için 6-DYT ve SKY testinin birbiriyle ilişkili olup olmadığını araştırmak da faydalı olacaktır. Bu çalışmanın amacı, erişkin hemofili hastalarında SKY testinin 6-DYT ile ilişkisini araştırmaktır.

Yöntem: Yaşları 22-60 arasında değişen 14'ü Hemofili A, 5'i Hemofili B olmak üzere toplam 19 hemofilik birey çalışmaya dahil edildi. Hastalığın şiddetine göre bireylerin 4'ü ağır tip, 10'u orta tip, 5'i hafif tip hemofiliydi. Fonksiyonel kapasitenin değerlendirilmesinde için SKY testi ve 6-DYT kullanıldı. Bağımsız değişkenlerin birbiri ile ilişkisi Pearson Korelasyon Analizi ile değerlendirildi. İstatistiksel anlamlılık olarak p

Bulgu: Çalışmaya dahil edilen bireylerin yaş ortalaması $38,84 \pm 11,75$ yıl ve ortalama vücut kütle indeksleri (VKİ) $25,71 \pm 3,86$ kg/m² olarak saptandı. SKY testi ile 6-DYT mesafesi arasında ters yönde kuvvetli ilişki bulundu ($p = 0,018$ / $r = -0,537$). Bireylerin, VKİ ve 6-DYT mesafesi arasında ters yönde orta kuvvette anlamlı ilişki bulunurken ($p = 0,033$ / $r = -0,489$), VKİ ile SKY testi arasında anlamlı bir ilişki bulunamadı ($p=0,234$ / $r=0,287$).

Sonuç: Bu çalışmada, SKY testi ile 6-DYT arasında fonksiyonel kapasiteyi değerlendirmek için benzer sonuçlar veren birbirine göre güçlü bir korelasyon olduğu gösterilmiştir. VKİ sadece 6-DYT ile ilişkiliydi. Bu nedenle, VKİ'si yüksek olan hemofilik bireyler 6-DYT'ye tahammül edemiyorsa, bireylerin fonksiyonel kapasitesini değerlendirmek için SKY testi seçilebilir. SKY testi ayrıca özellikle 6-DYT yapmanın mümkün olmadığı sınırlı alanlarda ilgili verileri toplamak için 6- DYT'ye alternatif olarak kullanılabilir.

P33- YETİŞKİN HEMOFİLİK BİREYLERDE KİNEZYOFOBİ, QUADRİCEPS FEMORİS VE HAMSTRİNG KAS KUVVETİ İLE İLİŞKİLİ MİDİR?

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

¹Adnan Menderes Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Aydın, Türkiye, ²Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara, Türkiye, ³Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye, ⁴Ege Üniversitesi, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, İzmir, Türkiye

Amaç: Hemofili hastalarının kanamaları çoğunlukla eklemelerde, özellikle de alt ekstremitelerde meydana gelir. Eklem içine kanamalar meydana geldikten sonra, aynı eklemde tekrar eden kanama riski artmaktadır. Sonuç olarak tekrarlayan eklem kanamaları nedeniyle eklem dejenerasyonu, eklem kontraktürü ve kas zayıflığı görülebilir. Kinezyofobi veya hareket korkusu, bireylerin ağrı ya da yaralanmaya neden olacağını düşündüğünden hareket etme korkusu olarak tanımlanmaktadır. Hareket korkusu şimdiye kadar çeşitli hastalıklarda araştırılmış ve artan ağrı, fiziksel engel ve psikolojik engel ile ilişkilendirilmiştir. Bununla birlikte, ne diğer hastalıklar üzerinde ne de hemofilik bireyler üzerinde kinezyofobinin kas kuvveti ile ilişkisini araştıran bir çalışma yoktur. Bu nedenle erişkin hemofilik bireylerde kinezyofobi ile Quadriceps Femoris (QF) ve Hamstring (H) kas kuvveti arasında bir ilişki olup olmadığını araştırmayı amaçladık.

Yöntem: Çalışmaya 20-60 yaşları arasında 19'u Hemofili A, 6'sı Hemofili B olan toplam 25 hasta alındı. QF ve H kaslarının gücü, dijital dinamometre ile ölçülmüştür. Bireylerin kinezyofobisi Tampa Kinezyofobi Ölçeği (TKÖ) ile değerlendirildi. TKÖ toplam skoru 68 puan olup daha yüksek TKÖ puanı yüksek kinezyofobi anlamına gelmektedir ve 37 puan üstü kinezyofobi varlığı olarak kabul edilir. Bağımsız değişkenler arasındaki ilişkiyi incelemek için; Pearson korelasyon analizi kullanıldı.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması $37,73 \pm 12,63$ yıl, ortalama vücut kütle indeksi (VKİ) $25,49 \pm 3,71$ kg / m² idi. Hastaların TKÖ skorları 36-51 puan arasında olup, hasta skorlarından sadece biri 37 puan altındaydı. QF kas kuvveti ile TKÖ arasında anlamlı bir ilişki bulunmadı (sağ QF $p = 0,315$ / $r = 0,219$; sol QF $p = 0,101$ / $r = 0,350$). Sağ H kası ($p = 0,736$ / $r = 0,074$) ve sol H kası ($p = 0,626$ / $r = 0,107$), TKÖ ile korele değildi. Ancak, QF kaslarının gücü, H kaslarının gücü ile pozitif anlamlı bir ilişki vardı ($p < 0,05$).

Sonuç: QF ve H kaslarının ölçümü, hemofiliklerde tekrarlayan kanamaların ve sakatlıkların önlenmesinde kas zayıflığını belirlemek için önemli görünmektedir. Bu çalışmanın sonuçlarına göre, kinezyofobinin hemofili hastalarının önemli bir kısmında olduğu görülmüştür, ancak QF ve H kaslarının gücü ile ilişkili görünmemektedir. Kinezyofobiye neden olan faktörleri belirlemek ve hemofili hastalarındaki kinezyofobi inançlarını ortadan kaldırmak için çözümler bulmak için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır.

P34- İLERİ DERECEDE DÜŞÜK DOĞUM AĞIRLIĞI OLAN BİR YENİDOĞANDA İNTRAKARDİYAK TROMBÜSÜN YÖNETİMİ

Öznur Acar¹,Mahmut Keskin²,Gonca Sandal³,Hasan Çetin³,Ebru Yılmaz Keskin⁴

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ad, ²Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyolojisi Bd, ³Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bd, ⁴Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi Ve Onkolojisi Bd

Amaç: GİRİŞ Sağ atriyal trombüs, yenidoğanlarda ve çocuklarda santral venöz kateter (SVK) uygulamasının iyi bilinen bir komplikasyonudur. Özellikle hasta prematüre bebeklerde, intravasküler kateterlerin sık kullanımı ve yenidoğanlarda (özellikle de prematüre bebeklerde) farklı özellikler taşıyan prokoagülan, antikoagülan ve fibrinolitik sistemlerden dolayı, trombüs gelişim riski daha yüksektir. Burada, SVK uygulaması sonrasında ekokardiyografik incelemede sağ atriyumda trombüs izlenen ve düşük molekül ağırlıklı heparin (DMAH) ile başarılı şekilde tedavi edilen prematüre bir yenidoğan sunulmaktadır. OLGU Yirmi yedi yaşındaki annenin, son adet tarihine göre göre 32., ultrasonografiye göre 28. gestasyonel haftada 930 gram ağırlığında doğan kız bebeği prematürite, intrauterin gelişme geriliği, respiratuvar distres sendromu, konjenital pnömoni tanıları ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Umbilikal venöz kateter takıldı. Total parenteral nutrisyon ve antimikrobiyal tedaviler başlandı. Bebeğin yatışının üçüncü gününde yapılan ekokardiyografide patent foramen ovale gözlendi. İzlemde umbilikal venöz kateter çekildi. Genel durumu kötü olan, intravenöz tedavi ihtiyacı devam eden hastaya juguler venöz kateter açıldı. Postnatal 19. günde kontrol ekokardiyografide sağ atriyum içinde anteroposterior yerleşimli, kateter ucunda 10x4 mm'lik trombüs ile uyumlu, kenarları düzensiz görünüm dikkati çekti. SVK çekildi. Sepsise bağlı trombositopenisi (platelet: 91 bin/mm3) olan hastaya, kanama yönünden yakın transfontanel ultrasonografi izlemleri de yapılarak, 1x150 IU/kg dozunda subkutan enoksaparin başlandı. İzlemde trombüs boyutu en büyük 14x4 mm olarak ölçüldü. Trombüsün triküspid kapak içerisine girip çıktığı ve triküspid kapakta hafif darlığa sebep olduğu (ortalama gradient: 2 mmHg) dikkati çekti. Klinik takiplerde sepsis kliniğinin ve ilişkili trombositopeninin düzelmesi üzerine enoksaparin dozu 2x150 IU/kg olacak şekilde artırıldı ve DMAH dozunun, anti-FXa terapötik aralıkta olacak şekilde ayarlanması planlandı. DMAH tedavisi alan hastada kontrol ekokardiyografik tetkiklerde sağ atriyal trombüsün aşamalı şekilde küçülerek ilk tanıdan yaklaşık altı ay sonra tamamen kaybolduğu gözlendi. TARTIŞMA/SONUÇ Literatürde, yenidoğan ve çocuklardaki sağ atriyal trombüs olgularında, ekokardiyografide büyük trombüs boyutu, saplı veya yılana benzer şekilli ve hareketli trombüs varlığı, yüksek riskli olarak tanımlanmaktadır. Yüksek riskli veya semptomatik olan sağ atriyal trombüs durumunda, cerrahi trombektomi ve trombolitik tedavinin artmış cerrahi risk ve kanama nedeni ile riskli olduğu bildirilmektedir. Bu olgularda sistemik antikoagülan tedavi önerilmektedir. Olgumuzda da DMAH kullanımı ile yaklaşık altı aylık bir süreçte intrakardiyak trombüs başarılı şekilde tedavi edilmiştir.

Yöntem:

Bulgu:

Sonuç:

P35- AĞIR FAKTÖR XI EKSİKLİĞİ OLGULARINDA KANAMA KLİNİĞİ

Ali Buğra Çetinkaya¹, Ferzane Ebrar Serdar¹, Burak Çinkıl¹, Volkan Yıldız¹, Oğuzhan Şenses¹, Meryem Albayrak²

¹Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, ²çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji-Onkoloji Bd

Amaç: GİRİŞ Faktör XI (FXI) ilk olarak 1953 yılında Rosenthal tarafından tanımlanmış farklı kanama bulguları ile kendini gösteren nadir bir kanama bozukluğudur. “Hemofili C” veya “Rosenthal hastalığı” olarak da adlandırılır. FXI eksikliğinin sıklığı milyonda bir olup, Askenazi Yahudi’lerinde daha sık görülmektedir. FXI’in normal kan seviyesi 70-150 U/dl’dir. Heterozigot faktör eksikliği olan olgularda parsiyel eksiklik vardır ve kan düzeyi 30-60 U/dl’dir. Homozigot ya da birleşik heterozigotlarda FXI düzeyi 20 U/dl’nin altındadır. FXI eksikliğinde olgularda kanama nadir olup travma veya cerrahi işlem sonrası gözlenir. Kanama genellikle fibrinolitik aktivitenin fazla olduğu bölgelerde saptanır. Faktör XI düzeyi ile kanamanın şiddeti arasında doğrusal bir ilişki yoktur. Bu yazıda ağır Faktör XI eksikliği olan 5 olgunun kanama kliniğini tartışmak istedik.

Yöntem:

Bulgu: OLGU 1 ve OLGU 2 Altı yaşında kız olgu, adenoidektomi öncesi laboratuvar değerlendirmesinde parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) değeri yüksek olduğu ve kanama şikayetinin olmadığı öğrenildi. Kanama skoru sıfır bulundu. Soygeçmişinde anne baba arasında ikinci dereceden akrabalık vardı. Tam kan sayımı değerleri normal, APTT:76sn, PT-INR normal idi. FXI düzeyi 0,9 U/dl idi. Diğer faktör düzeyleri normal. Adenoidektomi ameliyatı öncesi transamin başlandı, taze donmuş plazma verildi. Ameliyat sırasında masif kanaması olduğu belirtildi. Ameliyat sonrası kanaması gözlenmedi. Onüç yaşında erkek olgu, kardeşinde tespit edilen FXI eksikliği nedeniyle başvurdu. APTT:83sn, FXI düzeyi 2 U/dl saptandı. Kanama skoru sıfır olarak hesaplandı. Sünnet olduğu ve kanama gözlenmediği, diş çekimi sırasında uzun süren kanaması olduğu belirtildi. FXI eksikliği tanısı konuldu. OLGU 3 - OLGU 4 - OLGU 5 15 yaşında kız olgu adet fazlalığı nedeniyle başvurusunda aPTT değerininin yüksek olduğu tespit edildi. Menoraji dışında kanama şikayetinin olmadığını belirtti. FXI düzeyi 2 U/dl tespit edildi. Kız kardeşinin de diş eti kanaması olduğu öğrenildi. aPTT değeri yüksek, FXI düzeyi 2 U/dl tespit edildi. Baba ve anne FXI düzeyi bakıldı. Babada FXI düzeyi 2 U/dl saptandı. Diş çekimi sonrası kanaması olduğu öğrenildi.

Sonuç: TARTIŞMA Yaralanmalar veya cerrahi girişimlerden sonra uzamış kanama nedeniyle yapılan araştırmada ya da rastlantısal olarak aPTT değeri uzun bulunduğunda FXI eksikliğinden şüphe edilebilir. Yoğun menstrüel kanamalar da FXI eksikliğinin bir bulgusu olabilir. FXI eksikliğinde spontan kanamalar nadirdir ancak kanama olursa çoğunlukla hafif-orta şiddette gelişir ve çoğunlukla tedaviye gerek kalmadan durur. Parsiyel tromboplastin zamanı uzun olan olgularda karışım testi faktör eksikliği lehine sonuçlandıysa, sık görülen faktör eksiklikleri yanında FXI düzeyi de unutulmamalıdır.

P36- EGE ERİŞKİN HEMOFİLİ VE TROMBOZ MERKEZİ HASTALARINDA VİRAL SEROLOJİ PREVELANSI

Fatma Keklik Karadağ¹,Zuhal Demirci¹,Eren Arslan Davulcu¹,Ayşenur Arslan¹,Yusuf Ulusoy¹,Hale Bülbül¹,Fatoş Dilan Atilla¹,Nur Akad Soyer¹,Güray Saydam¹,Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofili hastalarında özellikle faktör replasmanının yapılamadığı yıllarda sıkça yapılan kan ürünleri ile yapılan transfüzyonlar sonucu başta viral hepatitler ve insan immün yetmezlik virüsü olmak üzere transfüzyonla bulaşan birçok enfeksiyöz etken için yüksek risk altındadırlar. Merkezimizde takipli olan hemofili hastalarında viral enfeksiyon prevalansını sunmayı amaçladık.

Yöntem: Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Hemofili Ünitesinde takip edilmekte olan 124 Hemofili A ve 32 Hemofili B tanılı hasta çalışmaya dahil edilmiştir. 156 hastanın 2016-2018 yıllarında bakılmış olan HbsAg, Anti-HbS, Anti-HbC, HBV DNA, Anti-HCV, HCV RNA, Anti-HIV düzeyleri retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgu: Medyan yaşı 37 olan 156 Hemofili hastası değerlendirildi. Hastaların %79,4' ü Hemofili A, %20,6' si Hemofili B tanılı idi. 90 (%57,6) hasta ağır hastalık derecesi (Faktör düzeyi < %1) ; 27 (%17,3) hasta orta hastalık derecesi (Faktör düzeyi %1-5) ; 35 (%22,4) hasta hafif hastalık derecesi (Faktör düzeyi >%5) grubunda bulunmaktaydı ve 4 hastanın faktör düzeyi bilinmemekteydi. Hastaların %73 'ü (114/156) profilaktik faktör replasman tedavisi almaktaydı. HIV pozitif hasta bulunmazken 3 (%1,92) hepatit B; 17 (%10,8) hepatit C tanılı hasta bulunmaktaydı. Hepatit C tanılı hastaların 7 si; Hepatit B tanılı hastaların 2 si tedavi almaktaydı. 2 hastada hepatit C ye bağlı karaciğer sirozu bulunmaktaydı.

Sonuç: Hemofili tanılı olgular kanama sıklığı sebebi ile faktör replasmanı almıyor veya faktör ulaşımı mümkün olmuyor ise kan ürünleri transfüzyonuna daha fazla maruz kalmaktadırlar. Transfüzyon ilişkili viral enfeksiyonlar için risk altındadırlar. Düzenli takiplerde viral seroloji bakılması ve hastaların viral enfeksiyonlar açısından eğitilmesi gerekmektedir.

P37- EGE ERİŞKİN HEMOFİLİ VE TROMBOZ MERKEZİNDE İZLENEN HEMOFİLİ B HASTALARINDA SOSYODEMOGRAFİK DURUM

Fatma Keklik Karadağ¹,Zuhal Demirci¹,Eren Arslan Davulcu¹,Ayşenur Arslan¹,Yusuf Ulusoy¹,Hale Bülbül¹,Fatoş Dilan Atilla¹,Nur Akad Soyer¹,Güray Saydam¹,Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofili B sıklığı Hemofili A ya göre daha az olan ve yine hemofili A ya göre daha ılımlı bir klinik seyir gösteren X' e bağlı geçişli bir hastalıktır. Bu çalışmada merkezimizde takip edilmekte olan Hemofili B olgularının sosyodemografik verilerini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Hemofili Ünitesinde takip edilmekte olan Hemofili B tanılı, 2017-2018 yılları arasında takibe gelmiş olan 35 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların yaş, kilo, vücut kitle indeksi (VKI), eğitim ve çalışma durumları, gelir düzeyleri ve sigara kullanıp kullanmadığı yapılan anketler sonucunda kayıt edilmiştir. Başlangıçtaki hastalık düzeyi, profilaksi alıp almaması ve inhibitör varlığı ise hastaların dosyalarından retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgu: Medyan yaş 40 olan 18-64 yaş aralığında Hemofili B tanılı 35 hasta değerlendirildi. VKI ortalama $26,58 \pm 4,82$ kg/m² saptanmış olup hastaların %65,7 sinin (23/35) VKI' si 25 ve üzerindeydi. Hastaların %57,1' i şehir merkezinde yaşamaktaydı. %28,4' ü yüksekokul veya üniversite mezunu, %34,3' ü lise mezunu, %11,4' ü ilkokul mezunu ve geri kalanlar ise ortaokul mezunu idi ayrıca okuyamaz olmayan bir hasta bulunmaktaydı. Hastaların 12' si (%34,3) işsiz olup çalışmıyor, hastaların %40'1 gelir düzeyinin giderine eşit olduğunu beyan ederken %60 ı gelirinin giderinden daha düşük olduğu beyan etmiştir. %51,4 hasta sigara içmektedir. 35 hastanın 22 si (%62,9) hafif hastalık derecesinde; 8' inin (%22,9) faktör düzeyi 1 in altında olup ağır hastalık grubunda bulunmaktaydı. 19 hasta (%54,3) kanadıkça faktör replasmanı alırken 16 hasta (%45,7) profilaksi tedavisi almaktaydı. Yalnızca 2 hastada inhibitör varlığı saptanırken 33 hastada inhibitör negatif bulundu.

Sonuç: Hemofili hastaları uzun vadeli takip ve tedavi gerektiren bir durum ile karşı karşıya kaldıkları için günlük hayatlarında gerek kanamalara bağlı gerek sağlık hizmetlerine gereksinim sebebi ile sosyal açıdan normal popülasyona göre standartları daha düşük bir yaşam sürmektedirler. Çalışmamızda toplam hasta sayısının az olması, hafif hastalık grubundan olan hastaların sayıca daha fazla olması ve Hemofili B' nin görece olarak daha ılımlı bir klinik seyir göstermesi sebebi ile veriler ülkemiz verilerine paralel olmuştur. Ayrıca retrospektif ve anket çalışması olması sebebi ile verilerin güvenilirliği düşük olmakla birlikte bu hasta grubunda yeterli veri olmadığı için daha geniş hasta sayısı ile yapılacak olan çalışmalara yol gösterici niteliktedir.

P38- EGE ERİŞKİN HEMOFİLİ VE TROMBOZ MERKEZİNDEKİ HEMOFİLİ A HASTALARININ SOSYODEMOGRAFIK ÖZELLİKLERİ

Fatma Keklik Karadağ¹,Zuhal Demirci¹,Eren Arslan Davulcu¹,Ayşenur Arslan¹,Yusuf Ulusoy¹,Hale Bülbül¹,Fatoş Dilan Atilla¹,Nur Akad Soyer¹,Güray Saydam¹,Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofili A, X' e bağlı resesif geçiş gösteren kronik bir hastalık olması ile beraber günümüzde faktör replasmanları ile bu hastaların yaşam süresi belirgin olarak uzamıştır. Gerek hemofiliye bağlı yaşanmış olan kas-iskelet problemleri ve diğer komplikasyonlar gerekse yaşa bağlı gelişen ek hastalıklar bu hastaların günlük yaşamında sosyal ve psikolojik sorunları da beraberinde getirmektedir. Bu çalışmada hastaların sosyodemografik özelliklerini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Hemofili Ünitesinde takip edilmekte olan Hemofili A tanılı 126 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların yaş, kilo, vücut kitle indeksi (VKI), medeni hal, eğitim ve çalışma durumları, gelir düzeyleri yapılan anketler sonucunda kayıt edilmiştir. Başlangıçtaki hastalık düzeyi, profilaksi alıp almaması ve inhibitör varlığı ise hastaların dosyalarından retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgu: Çalışmaya alınan 126 Hemofili A tanılı hasta 19-68 yaş (medyan 37 yaş) aralığındadır. Ortalama vücut ağırlığı 76.17 kg bulunurken; VKI ortalama $24,95 \pm 4,09$ kg/m² saptandı. %47,6 sı (60/126) VKI=18,5-24,9 ile normal aralıkta bulunurken %11 inin VKI si 30 ve üzerindeydi. Medeni halleri değerlendirildiğinde ise %4,3 ünün evli olduğu kaydedildi. %23,8 (30) hasta ilköğretim mezunu iken; %31 (39) hasta yükseköğretim veya üniversite mezunudur. Hastaların %32,5 i (41) çalışmıyor, 7' si (%5,6) hala öğrenimine devam etmekte olduğu için çalışmıyor. Hastaların yarısı gelirinin giderine eşit olduğunu; %32 si gelirinin giderinden daha az olduğunu beyan etti. 70 hasta (%55,6) şehir merkezinde yaşıyor. %78,6 si (99) profilaksi tedavisi alırken; %21,4 si (27) kanadıkça faktör replasmanı alıyordu. 5 hastanın inhibitör durumu bilinmezken %88,1 i negatif; 10 hastada (%11) inhibitör varlığı saptandı. Hastaların %65,9' unun (83) ağır hastalık derecesine sahip olduğu görüldü.

Sonuç: Kronik ve kanama nedeni ile mortal olabilen bir hastalık olan hemofili A; faktör replasmanlarının yapılabilmesi ile yaşam süresinin uzadığı bir durum haline gelmiştir. Hemofili A' nın komplikasyonlarına bağlı hareket kısıtlılığı, sık hastaneye başvurma ve toplumsal önyargı gibi sebeplerle bu hastaların hem sosyal hem de ekonomik hayatlarında bir takım kısıtlılıklar olmaktadır. Çalışmamızda her ne kadar işsizlik oran, eğitim durumu ülkemiz verileri ile benzer çıksa da bu hasta grubunun küçük ölçekli olduğu ve bu bilgilerin hasta beyanına dayanılarak alındığı göz önünde bulundurulmalıdır.

P39- ARAÇ İÇİ TRAFİK KAZASI SONRASI ACİLE BAŞVURAN HEMOFİLİ : OLGU SUNUMU

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

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Hematoloji BD.

Amaç: ÖZET Hemofili hastalarında kanamanın önlenmesi amaç olmalıdır. Uygun olan çocuk ve erişkin hastalar profilaksi programına alınmalıdır. Ağır kanama şüphesi tedaviye başlamak için yeterlidir.Klinik ve laboratuvar sonuçları beklenmeden tedaviye hemen başlanmalıdır. Biz de araç içi trafik kazası sonrası acile başvuran bir olgumuzu sunmak istedik. Anahtar kelimeler : hemofili, trafik kazası, profilaksi

Yöntem: GİRİŞ Hemofili hastalarında kanamanın önlenmesi amaç olmalıdır. Uygun olan çocuk ve erişkin hastalar profilaksi programına alınmalıdır. Ağır kanama şüphesi tedaviye başlamak için yeterlidir.Klinik ve laboratuvar sonuçları beklenmeden tedaviye hemen başlanmalıdır. Biz de araç içi trafik kazası sonrası acile başvuran bir olgumuzu sunmak istedik.

Bulgu: OLGU SUNUMU 43 yaşında erkek hasta, araç içi trafik kazası sonrası 112 acil ambulansı ile acile getirildi. Hastanın sağ ayak bileği ve sol topukta hassasiyeti vardı. Genel durumu iyi, bilinci açık, oryante , koopere olan hastanın bakılan vitalleri stabildi. Bilateral göz ışık refleksi vardı. Kardiyovasküler sistem muayenesi doğal .Akciğer sesleri dinlemekle doğal. Batında defans rebound , hassasiyet yoktu. Bilinen komorbid hemofili A ve diyabetes mellitusu vardı. Kullandığı ilaçlar , diamicon, galvus met, faktör 8. Hastanın başvurusunda beyaz küre sayısı 16110, hemoglobin düzeyi 14,9 , hematokrit %43 , trombosit 205000 , kreatinin 0.9 mg/dL, AST: 50 U/L ALT : 415 U/L idi. Hasta, hematoloji bölümüne konsulte edildi. Hastaya (80 kg, hedef faktör düzeyi %100, mevcut faktör düzeyi %1, faktör inhibitör negatif) 4000 ünite faktör 8 yüklemesi, Sekiz saatte bir 2000 ünite faktör 8 idamesi önerildi. Çekilen röntgenlerinde ve extremité bilgisayarlı tomografisinde , sağ ayak bileği pilon kırığı ve sol kalkaneus fraktürü saptandı. Acilde ortopedi tarafından değerlendirildi. Hastanın sağ ayağına sedasyon altında redüksiyon ve kısa bacak atel , sol ayağına da kısa bacak atel uygulandı. Elevasyon ve soğuk uygulama önerilerinde bulunuldu. Genel durumu stabilize edilen hastaya beyin BT, toraks BT, Abdominopelvik BT çekildi.Görüntülemelerde ek patoloji saptanmadı.Kafa travması şüphesi de olan hasta beyin cerrahisi bölümüne ve nöroloji bölümüne konsulte edildi. Akut patoloji düşünülmedi. 24 saatlik hastanede gözlem önerildi. Acil servis takiplerinde ortopedi servisine pilon ve kalkaneus fraktür stabilizasyonu planıyla yatışı yapıldı. Tarafımıza tekrar danışıldı. 8 saatte 1 faktör idamesinin devam edilmesi önerildi. Preoperatif 2000 ünite faktör 8 replasmanı sonrasında cerrahi işleme alınması önerildi. İntraoperatif ve postoperatif komplikasyon olmadı.Hastanın postoperatif kontrol hemoglobin 12,6 g/dL, hematokrit %36 geldi. Üç gün faktör 8 replasmanı ile kanamanın yönetildiği hasta , ortopedi servisinde taburcu edildi.

Sonuç: TARTIŞMA Hemofili hastaları trafik kazaları ile acil servis başvurusunda hemen hızlıca değerlendirilmeli , görüntülemelerinin sonuçları beklenmeksizin şüpheli vakalarda hemen hızlıca replasmanları yapılmalıdır. Kanamanın yeri ve tipine göre yerine koyma tedavisinin doz ve süresi planlanır. Olgumuzda kafa travması şüphesinden dolayı hedef faktör düzeyi %100 olarak hesaplanmış, ve hesaplanan faktörün yarısı yükleme dozu olarak verilmiştir. Sonrasında faktör 8 in yarılanma ömrüne göre 8'er saatlik idame dozla tedavi üç güne tamamlanmış olup takiplerinde hemoglobin ve hematokrit düzeylerinde anlamlı düşüş olmadı ve kan transfüzyon ihtiyacı olmadı. (1-5). Kanama profilaksisin hızlıca ve yeterince yönetimi, olası komplikasyonların önlenmesi açısından önem arz etmektedir.

P40- GENÇ HEMOFİLİ VE SPOR

Ruĉhan Yöney¹,Seda Ardahan Sevgili²,Selmin Şenol²

¹Ege Üniversitesi Pediatrik Hematoloji Servisi, ²Ege Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği AD.

Amaç: Bu çalışma, hemofilik bireyin kanama sürecinde hemşirelik girişimlerinin planlanması ve değerlendirilmesi amacıyla hazırlanmıştır.

Yöntem: Çalışma bir olgu sunumudur.

Bulgu: Olgu 12 yaş erkek ağır Hemofili A tanılıdır. Arkadaşları ile futbol oynarken düşme sonucu sol diz ve dirsekte kanama, şişlik ve ağrı (VAS:9) şikâyetleriyle acile başvuran olgunun servise yatışı yapılmıştır. Olgu 13 aylıkken sünnet sonrası uzun süren kanama sonucunda hemofili tanısı almıştır. Ailedeki ilk hemofili hastası olup sağlıklı bir kız kardeşi vardır. Laboratuar sonuçları; FVIII:%0,1, APTZ:120sn, PZ:11sn, inhibitör negatiftir (<0,6BU). Profilaksi tedavisi haftada 3 gün toplam 3000IU faktör olarak uygulanmaktadır. Evde bakım kapsamında eğitim alan anne, 5 aydır oğlunun faktörünü uygulamaktadır. Ancak intravenöz girişimlerin verdiği acıdan dolayı tedaviye uyum sağlamakta zorlandığı, girişimlerin genellikle ertelendiği belirtilmektedir. Anne ergenlik dönemindeki oğlunun hareketli olduğunu ve akranları gibi olmaya çalıştığını "...oğlunun arkadaşlarından beden eğitimi derslerinde kendisi için sakıncalı olabilecek hareketler yaptığını duydum." şeklinde ifade etmektedir. Diğer taraftan olgu ile konuştuğumuzda "Arkadaşlar maç yaparken onlara katılıyorum. Çoğu zaman sorunum olmuyor. Rahat oynuyorum. Ağrım da olmuyor." ifadelerini kullanmıştır. Tartışma: Ergenlik dönemindeki hemofilik bireylerin tedaviye uyumlarını güçlendirerek kanama riskini en aza indirmek ve yaşam kalitelerini arttırmak en temel hedeftir. Her genç gibi hemofili tedavisi alan gençler de enerjilerini spor yaparak harcamayı tercih etmektedir. Hemofilik ergenler için yaşam akışları içinde akranları ile spor yapmak sosyal olarak oldukça önemlidir. Ayrıca hemofilik bireylerin sağlıklı ve güçlü bir bedene sahip olmaları için de spor yapmaları gerekmektedir. Spor yaparak güçlenen kasların kanamayı engellemede etkili olduğu unutulmamalıdır. Aile ve çocuğun yaşam akışında hemofili tedavisine uyum sağlamasında hemofili hemşireleri önemli roller üstlenmektedir. Hemofili hemşiresinin rehberlik, danışmanlık ve eğitici rolleri profilaksi tedavisine uyumun artırılmasında etkilidir.

Sonuç: Hemofilik çocukların spor yapmaları ve akranları ile aktivitelere katılma istekleri yadsınamaz. Hemofili tedavisi alan gençleri kanama riski yaratmayacak sporlara yönlendirmek, sosyal ve fiziksel açıdan gelişmelerine destek sağlayacaktır. Anahtar Kelimeler: Hemofili, Çocuk, Spor, Futbol, Hemofili hemşiresi.

P41- TİP III VON WILLEBRAND HASTALIĞI TANILI HASTADA HAYATI TEHDİT EDEN GASTROİNTESTİNAL KANAMANIN PROPRANOLOL İLE BAŞARILI TEDAVİSİ

Mehmet Fatih Alpkıray¹, Serap Karaman², Ayşegül Ünüvar², Deniz Tuğcu², Zerrin Önal³, Feryal Gün Soysal⁴, Süheyla Ocak², Rumeysa Tuna², Zeynep Karakaş²

¹İ.Ü.İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, ²İ.Ü.İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, ³İ.Ü.İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji-Hepatoloji Bilim Dalı, ⁴İ.Ü.İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı

Amaç: Von willebrand hastalığı (vWh) kalıtsal kanama diyatezlerinin en sık görüleni olup sıklık yaklaşık %1'dir. Anjiyodisplazi ve damar anormallikleri görülebilir. Özellikle gastrointestinal yerleşimli anjiyodisplazilere bağlı kanamalar, hayatı tehdit edebilir. Burada traneksamik asit ve profilaktik faktör tedavisi (3 kez/hafta) alırken, melena nedeni ile acile başvuran vWh'li hasta sunulmuştur. Tekrarlayan kanama atakları nedeniyle tedavisine eklenen β -bloker sonrası, 12 aydır kanama atağı gözlenmeyen hastanın, sorunsuz izlemine devam edilmektedir.

Yöntem: Bilinen tip 3 vWh tanılı 10 yaşında erkek hasta, halsizlik ve solukluk şikâyetiyle başvurdu. İki yaşında tekrarlayan burun kanamaları nedeniyle tetkik edilirken tanı almıştı. Üç yaşında ciddi gastrointestinal kanama nedeniyle yapılan endoskopisinde kanama ve biopside A-V malformasyon görülen hastanın, yoğun faktör tedavisine rağmen kanaması kontrol altına alınamadı ve total gastrektomi, jejunojejunal anastomoz, özefagojejunostomi operasyonu yapıldı. Sintigrafik incelemede meckel divertikülüne rastlanmadı. Kolonoskopide eski hemorajik alanlar gözlendi. 2 yıllık takiplerde kanamaları aralıklı devam ettiğinden 2 gün/hafta olan profilaksi, 3 gün/haftaya çıkıldı. Son kanama atağında Tc99m ile işaretli eritrosit sintigrafisi ve kapsül endoskopik incelemede ileum seviyesinde kanama odakları görüldü. Bu bulgu patolojik olarak anjiyodisplazi olarak yorumlandı.

Bulgu: Faktör tedavisine rağmen kanama sıklığı artan hastanın tedavisine propranolol eklendi. Hastanın 12 aydır kanaması olmayıp polikliniğimizden izlemi devam etmektedir.

Sonuç: vWf eksikliği olan hastalarda, özellikle gastrointestinal sistemde damar anormallikleri, telanjiektazi ve anjiyodisplaziler görülebilir. Faktör tedavisi akut kanamaların tedavisinde etkili olurken tekrarlayan kanamaların önlenmesinde yetersiz kalabilir. Akut kanamalarda embolizasyon ve cerrahi rezeksiyon denenebilir ancak yaygın lezyonlu hastalarda tercih edilmemektedir. Propranolol, gastrointestinal kanamaların önlenmesinde faydalı bir seçenektir. VEGF inhibisyonu bu endikasyonda propranololun muhtemel etki mekanizması olarak düşünülmektedir.

P42- AĞIR HEMOFİLİ A TANILI BİR HASTADA ACİL APPEKDEKTOMİ: PERİOPERATİF DEĞERLENDİRME

Hülya Kahraman¹, Deniz Tuğcu², Ayşegül Ünüvar², Zeynep Karakaş², Süheyla Ocak², Rümeysa Tuna², Fuat Başar³, Zuhale Bayramoğlu⁴, Serap Karaman²

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı, ³İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, ⁴İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı

Amaç: Hemofili A'lı hastalarda, hemofili ile ilişkili ya da ilişkisiz komplikasyonlar için cerrahi tedavi gerekebilir. Cerrahi majör ya da minör olabilir. Cerrahi sırasında kanamanın gelişmemesi, multidisipliner bir yaklaşım ve dikkatli bir planlama gerektirir. Majör cerrahi sırasında faktör düzeyleri %100 olacak şekilde tedavi verilmeli ve yeterli hemostaz sağlanana kadar faktör tedavisine devam edilmelidir.

Yöntem: Akut apandisit nedeniyle acil ameliyata alınan hemofilili olguda, perioperatif ve postoperatif hemostaz deneyimimizi paylaşmak istedik.

Bulgu: 4.5 yaşındaki ağır hemofili A tanısı ile izlenen ve haftada 3 gün faktör profilaksisi alan erkek hasta, karın ağrısı ve kusma şikayeti ile acil servise başvurdu. Annesi ve teyzesi hemofili taşıyıcısı olduğundan, 1 aylıkken yapılan kan testlerinde izole aPTZ uzunluğu ve faktör VIII düşüklüğü nedeniyle ağır hemofili A tanısı konmuştu. (%0,4). 1 yaşındayken eklem kanaması ve yumuşak doku hematomları nedeniyle haftada bir kez 250 ünite profilaksi başladı. Hasta büyüme döneminde hiperaktif kişiliği nedeniyle sık sık travma geçirip kanama atakları geliştiğinden, profilaksi zamanı 4 yaşına kadar haftada 1'den 2'ye, daha sonra da 3'e çıkarıldı. Faktör tedavisini, 20 Ü/kg/doz olarak alıyordu. Dört yaşına kadar, etkili doz ve aralığa rağmen, başta yumuşak doku olmak üzere, cilt ve eklem kanamaları gözlenen hastanın farmakokinetik profili çıkarıldı ve faktör yarı ömrünün normal yaşlılarına göre daha kısa olduğu, faktör seviyesinin %1'in altında geçen sürenin daha uzun ve gündüz saatlerine denk geldiği görüldü. Bireyselleştirilmiş tedavi programına alınan hastanın günlük aktivitesine göre faktör VIII dozu, 500 Ü'den 750 Ü'ye artırıldı ve saatleri değiştirildi. Böylece düzeyin düşük olduğu saatler çoğunlukla uyku dönemine denk getirildi. Acile başvuru dönemine kadar 5 ay boyunca hiç kanama atağı olmayan hasta, klinik ve radyolojik olarak akut apandisit tanısı aldı. Ameliyat öncesi 50 Ü/kg faktör VIII, postop 1-3. gün 40 Ü/kg, postop 4-6. gün 30 Ü/kg, postop 7-14. gün 20 Ü/kg olacak şekilde verildi ve faktör ölçümleri ile etkili düzeye ulaşıldığı görüldü. Ameliyat sonrası ve sonrası kanama gözlenmeyen hasta, hala takibimizde olup, sorunsuz izlenmektedir.

Sonuç: FVIII yarılanma ömrünü bilmek, faktör infüzyon dozu ve aralığı öngörülebileceğinden, yarılanma ömrü kısa olan ağır hemofili A'lı hastalarda önemli bir avantaj sağlar. Bu tür hastaların acil cerrahi girişimlerinde ek doz planlama, yakın izlem ve multidisipliner yaklaşım, yeterli hemostazın sağlanması için gereklidir.

P43- KONJENITAL FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ VE İNHİBİTÖR:OLGU SUNUMU

Anar Selimov¹,Süheyla Ocak¹,Rümeysa Tunalı¹,Serap Karaman¹,Esra Özek¹,Deniz Tugcu¹,Zeynep Karakas¹,Ayşegül Ünüvar¹

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi

Amaç: Olgumuzda almakta olduğu rFVIIa tedavisi doz artırılarak devam edilmiş ve 2. ayın sonunda inhibitörün negatifleştiği gözlenmiştir. Olgu nadir olduğundan tedavi yönetimi ile birlikte tartışılmak istenmiştir

Yöntem: Konjenital faktör VII eksikliği, nadir kanama bozuklukları arasında en sık rastlanan ve otozomal resesif geçişli kanama bozukluğudur. Bu hastalarda çok nadir olarak inhibitör gelişebilir. Literatürde, çok az sayıda konjenital faktör VII (FVII) eksikliği olan hastalarda faktör tedavisi sırasında inhibitor geliştiği gösterilmiştir. Konjenital ağır FVII eksikliğinden dolayı profilaktik rFVIIa tedavisi alırken, inhibitör gelişen olgumuz, nadir görülmesinden dolayı sunulmuştur.

Bulgu: Polikliniğimize 19 aylıkken başvuran hastanın öyküsünden, 15 günlükken emmede azalma, ve halsizlik şikayeti ile gittikleri dış merkezde çekilen transfontanel USG’de soltalamusta kanama olduğu, PZ yüksekliği nedeniyle ağır faktör VII eksikliği tanısı konduğu, hidrosefali nedeni ile ventrikuloperitoneal şant takıldığı ve düzenli olarak haftada 2 gün faktör VII tedavisi aldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde sağ tarafını daha az kullanıyor, yürümüyorumuzun süre ayakta duramıyordu. Takibimizin 2. ayında evine yakın yerde yaptırdığı faktör tedavisi sonrası anafilaktoid bir reaksiyon gelişmesi nedeniyle ambulansla acile getirildi. Geldiğinde genel durumu iyi idi. Faktör VII inhibitörü (+) saptanan (23.4 BU) hastaya yatırılarak desensitizasyon ile faktör uygulaması yapıldı. Faktör tedavi dozu artırılarak rekombinan FVIIa tedavisine devam edildi. İki aylık takipe inhibitör azalarak negatifleşti. Hasta sorunsuz bir şekilde faktör profilaksisine devam etmektedir

Sonuç: Tartışma: FVII eksikliği asemptomatikten öldürücü kanamalara kadar varan değişik klinik tablolarla ortaya çıkabilen bir kanama bozukluğudur. İnhibitör gelişim çok nadir, ve inhibitörlü hastalarda kanama geliştiğinde yönetimi çok zordur. Literatürde faktör sonrası anafilaksi gelişen bir vakaya rastlanmamış olup, tedavi sırasında faktör VII’ye karşı inhibitör gelişen az sayıda vaka bildirilmiştir. İnhibitör gelişen vakalarda tedavi, sadece izlem, rFVIIa, devamı ve nadiren immun süpresif tedavi şeklinde bildirilmiştir

P44- YENİDOĞANDA GÖBEK KANMASININ NADİR BİR NEDENİ:HIPOFİBRİNOJENEMİ

Selin Varol¹,Ayşegül Ünüvar¹,Süheyla Ocak¹,Deniz Tuğcu¹,Rümeysa Tuna¹,Zeynep Karakaş¹,Serap Karaman¹

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalığı Anabilim Dalı

Amaç: Yenidoğan dönemindeki kanamalar, sıklıkla trombositopeni, K vitamini eksikliği veya sepsise bağlı görülür. Konjenital kanama bozuklukları nadir görülen nedenlerdendir. Kalıtsal fibrinojen bozuklukları, fibrinojenin miktarında veya yapısındaki bozukluklara bağlı olarak ortaya çıkmaktadır. Klinik prezentasyon hastalığın şiddetine bağlı olarak değişebilir. Semptom vermeyebileceği gibi kanama veya tromboz ile de ortaya çıkabilir

Yöntem: Bu sunumda hayatın erken döneminde kanama bozukluğuyla gelen bir hasta sunulmuştur

Bulgu: Üç aylık erkek hasta, kan alınan yerden kanamanın devam etmesi nedeniyle acil servisimize başvurdu. Öyküsünden, postnatal 2. günde topuk kanı işlemi sonrası durmayan sızıntı şeklinde kanamasının devam ettiği, bu nedenle postnatal 45 gün yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yattığı, tetkiklerinde protrombin zamanı (PZ), parsiyel tromboplastin zamanı (aPTZ) ve INR değerlerinde yükseklik saptandığı, kanamanın devam etmesi üzerine K vitamini ve taze donmuş plazma (TDP) replasmanı yapıldığı, gram (+) sepsis nedeniyle antibiotik aldığı ve aralıklı TDP verildiği öğrenildi. Prenatal takipleri ve doğum öyküsünde patolojik özellik saptanmayan hastanın anne baba arasında 1. derece kuzen evliliği mevcuttu. Anne, baba ve amcasında kanama diatezi mevcuttu. Yapılan tetkiklerinde, PZ, INR ve trombin zamanında uzama ve hipofibrinojenemi (<35 mg/dl) saptandı. Karaciğer fonksiyon testleri normal olan hastanın, anne ve babasında da fibrinojen düşüklüğü (anne 112 mg/dl, baba 90 mg/dl) saptandı ve konjenital hipofibrinojenemi tanısı kondu. Fibrinojen konsantrisi ile fibrinojen düzeyi 100'e çıkarıldı. Klinik olarak iyi olan hastanın kanaması durdu. İntrakranial kanama açısından yapılan ultrasonografide patoloji izlenmedi. Eşlik eden başka faktör eksikliği yoktu. Hasta sorunsuz izlenmekte olup, koruyucu faktör tedavisi başlanmıştır.

Sonuç: Kalıtsal fibrinojen bozuklukları yenidoğan döneminde nadir görülür. Geç tanı ve tedavi, istenmeyen komplikasyonlara neden olabilir. Bu nedenle kanaması olan bir yenidoğan değerlendirilirken öykü ve fizik muayene ile birlikte tetkikleri de dikkatli planlanmalı ve nadir faktör eksikliklerinin de kanama nedeni olabileceği unutulmamalıdır.

P45- AĞIR HEMOFİLİ A VE TEKRARLAYAN HENOC-SCHÖNLEİN PURPURASI: NADİR BİRLİKTELİK

Aslı Dudaklı¹, Ayşegül Ünüvar², Serap Karaman², Rumeysa Tuna², Deniz Tuğcu², Zuhal Bayramoğlu³, Süheyla Ocak², Zeynep Karakaş²

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,

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

Amaç: Henoch-Schönlein purpura (HSP) çocukluk çağıının en sık görülen sistemik vaskülitidir. Etiyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte küçük damarlarda lökositik infiltrasyona bağlı inflamasyon gelişmesi ile karakterizedir. HSP’de çoğunlukla palpabl purpura ve artrit, daha az sıklıkla da gastrointestinal ve renal vaskülit görülebilir.

Yöntem: Bu vakada 10 yaşında ağır hemofili A tanılı ve tekrarlayan HSP atakları olan hastadan nadir görülmesi nedeniyle bahsedilmektedir.

Bulgu: On aylıkken ağır hemofili A (FVIII seviyesi: % 0.88) tanısı konan hasta, 2 yıl önce yaygın palpabl purpura, artrit, gastrointestinal tutulum (şiddetli karın ağrısı, batın distansiyonu, batın içi yaygın serbest sıvı birikimi, gaitada gizli kan pozitifliği), mikroskobik hematürisi ve skrotal ödemi nedeniyle HSP tanısı aldı. Cilt biyopsisi yapılan hastaya kortikosteroid tedavisi (2 mg/kg/day) ve 5 gün boyunca günde bir kez faktör konsantresi verildi. Biopsi sonucu HSP tanısı doğrulandı. Hasta Çocuk Cerrahisi Bölümü tarafından da olası invajinasyon ya da perforasyon gibi acil cerrahi girişim gerektirebilecek durumlar açısından yakın takip edildi. Bütün klinik bulgu ve semptomları tamamen düzelen hasta yatışının 10. gününde taburcu edildi. Kortikosteroid tedavisi kademeli olarak azaltılarak tedavinin 14. gününde kesildi. Hasta bu süreçten sonra takiplerine devam etmedi ve bir yıl sonra kasık ağrısı şikayetiyle acile başvurdu. Batın USG’de sol iliopsoas kası içine kanama saptandı. Yedi gün hastanede yatak istirahati ve faktör tedavisi alarak taburcu edildi ve sekonder profilaksi başlandı. Ancak 4 ay önce hastaya palpabl purpura, artrit ve şiddetli karın ağrısı ile tekrar HSP tanısı kondu. Bu kez böbrek tutulumu olmayan hastaya, yeniden kortikosteroid tedavisi başlandı ve sekonder hemofili profilaksisine (haftanın 3 günü) devam edildi. İzleminde hastanın bütün bulgu ve semptomları geriledi.

Sonuç: Sonuç olarak ağır hemofili A tanılı hastalarda tekrarlayan HSP nadir de olsa görülebilir. Bu gibi sıra dışı vakalarda süreci iyi yönetmek ve yakın takip, morbiditeyi azaltmaktadır. Derin doku ve kas içi kanamaların ağır fonksiyon kaybı ve hayati risk oluşturmaları nedeniyle, tanı ve tedavide ivedilikle hareket edilmelidir.

P46- ANTİFOSFOLİPİD ANTİKOR SENDROMU VE FXII EKSİKLİĞİ BİRLİKTELİĞİ

Khatira Abbasova¹, Döndü Üsküdar Cansu², Eren Gündüz³, Neslihan Andic³

¹İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, ²Romatoloji ana bilim Dalı, ³Hematoloji Ana Bilim Dalı

Amaç: Giriş İzole aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTZ) uzaması intrinsek yoldaki faktörlerin (FXII, FXI, FIX, FVIII) eksikliğinde görülür. aPTZ uzamasının ayırıcı tanısı için yapılması gereken testlerden ilki karışım testidir. Bu test ile aPTZ değerinde düzelme olmazsa antifosfolipid antikor (aPL) veya faktör inhibitörü varlığı araştırılması gerekir. aPL varlığında fosfolipid bazlı bir test olan aPTZ’de uzama görülmektedir. Bu durum, hastada koagülopati varlığını göstermez, test tekniği ile ilgili bir durumdur. İnhibitör varlığında ise karışım testinde dışardan normal plazma verilmesi ile faktör düzeyleri yükseltilemediğinden aPTZ düzelmez. FXII eksikliği aPTZ’de ciddi uzamalara yol açsa da koagülopati yaratmamaktadır. FXII’nin inflamasyon ve trombojenik yollarda rolü olduğu, eksikliğinde tromboza meyil olduğu düşünülmektedir. Burada Sistemik lupus eritematosus (SLE) ve Sjögren sendromu çakışma sendromu ile ilişkili antifosfolipid antikor sendromu (AFS) ile birlikte FXII eksikliği olan bir olgu sunulacaktır.

Yöntem:

Bulgu: Olgu 54 yaşında kadın hasta. Dış merkezde kuru göz, anti-Ro 52 pozitifliği ile Sjögren sendromu tanısı alarak hidroksiklorokin tedavisi başlanmış. Hasta sol el 2. parmak distalinde siyanoz gelişmesi üzerine hastanemiz romatoloji bölümüne başvurdu. İskemik lezyon nedeni ilioprost tedavisi başlandı. Yapılan anjiyografik incelemelerde tromboz gösterilemedi. Antikoagülasyon planlanan hastanın aPTZ 90.6 sn geldi. INR, fibrinojen düzeyleri normal olarak bulundu. Karışım testi ile aPTZ düzelmedi. Çalışılan aPL’lerden lupus antikoagülanı (LA) yüksek titrede pozitif, antikardiyolipin IgG yüksek titrede pozitif. Dış merkezde bakılan FXII düzeyinin %11 olması üzerine merkezimizde bakılan FVIII, FIX, FXI düzeyleri normal olarak bulundu. Hasta düşük molekül ağırlıklı heparin köprüsü ile kumadinize edildi. Hastaya SLE+Sjögren sendromu ilişkili AFS tanısı ile prednisolon eklendi. Takipte 2. günde semptomları geriledi ve 1. haftasında düzeldi. Hasta mevcut tedavilerle takibe alındı.

Sonuç: Tartışma Literatürde SLE tanılı ve/veya LA pozitif hastalarda FXII eksikliği bildiren yayınlar mevcuttur. Buradaki birlikteliğin sebebinin FXII’ye karşı oluşmuş antikorlar olduğu düşünülmektedir. Hastanemizde FXII bakılamadığından bu faktöre karşı inhibitör varlığını da test edemedik. Merkezimizde rutin pratiğimizde olgumuz gibi kanama bulgusu olmayan aksine tromboz gelişen hastalarda aPL tespit edildiğinde aPTZ uzaması araştırması için faktör düzeylerine bakmıyoruz. Bu hastada FXII düşük olduğu için bakılan diğer intrinsek yol faktörleri normal düzeydeydi. Bu hastadaki aPTZ uzamasının sebebinin LA mı yoksa FXII eksikliği mi olduğu açık değildir. FXII eksikliği kanamaya meyil yaratmadığından tedavide değişiklik yaratmamaktadır. Takipte LA negatifleştiği halde aPTZ uzun olarak bulunursa FXII inhibitörü araştırması yapılması planlanmıştır.

P47- GEÇ YAŞTA TANI ALAN TİP 2 VON WILLEBRAND HASTASI

Tuba Ersal¹

¹Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi

Amaç: Von Willebrand Hastalığı (VWD) en sık görülen bir kalıtsal kanama bozukluğudur. Von Willebrand faktörünün (vWF) eksik veya defektif olmasıyla karakterize olup, epistaksis ve menoraji gibi değişken şiddette mukokütanöz kanama semptomlarına yol açar. Biz de bu yazıda uzun zamandır kanama bozukluğu bulguları olup geç yaşta tanı koyduğumuz bir olguyu paylaşmayı amaçladık. Geçirdiği operasyonlar sırasında uzamış kanama öyküsü bulunan 63 yaşında kadın hasta polikliniğimize başvurdu. Kızında da kanama bozukluğu öyküsü mevcuttu. Kanama olayları arasında kolay morluk oluşması, ameliyatı sonrası kanamanın durmaması, gastrointestinal sistem kanaması, diş eti kanaması, diş çekimi sonrası fazla miktarda kanama vardı. Tetkiklerde protrombin zamanı (PT) 10.1 saniye (referans aralığı, 12.0-15.5 saniye), aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) 25,1 saniye (referans aralığı, 22-45 saniye), trombosit sayısı 365 K/ μ L (referans aralığı, 150-450 K/ μ L), von Willebrand antijen düzeyi (VWF:Ag) %30 (referans aralığı, %42-141), faktör VIII aktivitesi %86 (referans aralığı, %56-191), von Willebrand faktörü ristosetin kofaktör aktivitesi (VWF:RCo) %21 (referans aralığı, %50-150), VWF:RCo/VWF:Ag oranı 0.7 (referans aralığı, 0.7-1.0) bulundu. Doğrulama amaçlı gönderilen tetkiklerde VWF:Ag %31, faktör VIII aktivitesi %80, VWF:RCo %12, VWF:RCo/VWF:Ag oranı 0.3 bulundu. Hastaya Tip 2 VWD tanısı konuldu. VWD üç sınıfa ayrılır: Tip 1'de vWF'nin göreceli olarak kantitatif eksikliği vardır; Tip 2'de vWF'nin kalitatif defektleri söz konusudur ve tip 2A, 2B, 2M ve 2N olarak alt gruplara ayrılır; Tip 3'te ise; vWF'nin tüm olarak kantitatif eksikliği vardır. Tip 1 vWD en sık görülen tiptir ve vWD bulunan bireylerin yaklaşık %75-80'inde görülür. Tanı; kişisel ve ailesel kanama öyküsü ile birlikte, vWF proteininin hem kantitatif ve hem de fonksiyonunu içeren çeşitli testler yapılarak kendine özgü laboratuvar bulgularıyla desteklenir. Hastamızda da uzun zamandır olan kanama öyküsü vardı ve kızının da VWD tanısı almış olduğu öğrenildi. VWD alt tiplerinin laboratuvar bulguları, kanama fenotipleri ve tedavi yaklaşımları birbirlerinden farklıdır. Tip 1 (otozomal dominant, olguların %70- 80'i) ve Tip 3 (otozomal resesif, olguların <%5'i) von Willebrand faktörün eksik (Tip 1) ya da tamamen kayıp (Tip 3) olduğu durumları içerir ve eğer varsa tipik bir multimerik dağılım gösterir. Otozomal dominant ya da resesif olabilen Tip 2 alt tiplerde ise (olguların %10-15'i) faktörde işlevsel bir eksiklik söz konusudur. Atipik VWF işlevleri multimerlerde kayıp (Tip 2A, tip 2B ve trombosit tipi) ya da trombositin (Tip 2N) veya faktör VIII'in (Tip 2M) bağlandığı zincirde işlev kaybına yol açan mutasyonların sonucu oluşabilir. VWF:RCo, VWF:Ag ile uyumlu olarak azaldıysa (referans aralığı 0.7-1.0) von Willebrand faktör düzeyinde bir azalma akla getirilmelidir (Tip 1). Faktör aktivitesi antijene göre uyumsuz biçimde azaldıysa (VWF:RCo/VWF:Ag <0.7) Tip 2A, 2B, 2M ya da trombosit tipi VWD (PT-VWD) düşünülmelidir. Bizim hastamız Tip 2 kabul edildi fakat multimer analizi ve trombosit agregasyon testleri hastanemizde bakılmadığından alt tip ayrımı yapılamadı. VWD'nin tedavisinde lokal hemostatikler, antifibrinolitikler, VWF düzeyini artıran ilaçlar, hormonal tedaviler ve yerine koyma tedavileri hastalığın tipine, kanamanın yerine ve şiddetine göre değişmek üzere tekli veya çeşitli kombinasyonlarda kullanılır. Bizim olgumuz için kanama veya girişimsel işlem planlandığında yüksek mol ağırlıklı multimer içeren FVIII/vWf konsantreleriyle replasman tedavisi ve antifibrinolitik tedavi planlandı.

Yöntem:

Bulgu:

Sonuç:

P48- VON WILLEBRAND HASTALIĞINDA KULLANILAN KILAVUZLAR ÖYKÜDEN TANIYA GİDEN YOLU NE KADAR AYDINLATIYOR?

Burak Cıncıl¹, Ferzane Ebrar Serdar¹, Volkan Yıldız¹, Ali Buğra Çetinkaya¹, Sevil Uygur İlikhan², Meryem Albayrak¹

¹Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji BD, ²Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD

Amaç: VonWillebrand Hastalığı (vWH) toplumda %1-2 prevalans oranı ile en sık rastlanan kanama bozukluğudur. vWH tanısı hastanın kanama öyküsü, aile öyküsü, fizik muayene ve laboratuvar testlerinin analizi ile konurken, tanı algoritmalarından yararlanmak faydalı olacaktır. Pratik uygulamada vWH tanısı için kılavuzların önerdiği algoritmaları kullanılarak tiplendirme mümkün olmaktadır. Bu çalışmada amacımız, von Willebrand hastalığı tanı ve tiplendirmesi için kanama öyküsüyle başlayan yolda, birinci basamak test algoritması ile aydınlanmak mümkün müdür? Kılavuzlar yol gösterir mi? Sorularının cevabını bulmaktır.

Yöntem: 2014 Ocak-2019 Ocak tarihleri arasında Çocuk Hematoloji Polikliniği'nde takip edilen vWH tanısı almış olguların retrospektif kayıtlarına ulaşıldı. Kanama öyküleri, aile öyküleri, kanama skorları, tam kan sayımı, kan grubu, kanama zamanı, PT-INR, aPTT, vWF Antijen (VWAg), vWF ristosetin (VWRco), Faktor VIII (FVIII) düzeyleri, vWRco/vWAg, FVIII/vWAg oranları kayıt edildi ve her hasta American Society of Hematology 2012 Klinik Kılavuzu ve Türk Hematoloji Derneği vWH Kılavuzu algoritmalarına göre değerlendirildi. vWH tanısı almış hastalara yeniden tanı ve tiplendirme yapıldı.

Bulgu: VWAg değeri %50'nin altında olan 60 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastalarımızın 22'si (%36) erkek, 38'i (%64) kızdı. Median yaşı 12.5'tu. Hastaların 11'inde (%18.3) VWAg düzeyi 30 u/dl altında, 49'unda (%81.7) 30-50 U/dl arasında idi. Tanıları; 27 (% 45) hasta olası vWH, 10 (%16) hasta Tip 1 vWH, 20 (%33) hasta Tip 2 vWH (A, B, M) ve 3 (%5) hasta Tip 2N vWH olarak değerlendirildi. Hastaların 17'si(%28) epistaksis, 11'i (%18) uzamış adet kanaması, 6'sı (%10) spontan ekimoz, 8'i (%13) halsizlik solgunluk 8'i (%13) diğer (cilt altı, uzayan minör kesi kanamaları vs.) kanama şikayetleri ile başvurdu. Bir hasta ameliyat öncesi değerlendirme sırasında tanı aldı. Hastaların 26'sında (%43) aile öyküsü pozitif. Onbir (%18) hastada vWAg düzeyinin %30'un altında olduğu görüldü. Bu hastaların 6'sı (%54) vWRco/vWAg oranı >0,6, 5'inde (%46) vWRco/vWAg oranı <0,6 idi. vWRco/vWAg oranı >0,6 olan hastalarda, FVIII/vWAg oranına bakıldı. FVIII/vWAg oranı 0,6'nın üzerinde olan hastalar Tip 1 vWH olarak kabul edildi. vWRco/vWAg oranı <0,6 olan 5 hasta Tip 2 (A,B,M) olarak değerlendirildi. Kırksekiz (%80) hastada vWAg düzeyinin %30-50 arası olduğu görüldü. Bu hastalar vWRco, FVIII, vWRco/vWAg değerlerine göre sınıflandırıldı. Otuzbir (%69) hastanın vWRco/vWAg oranı >0,6, onbeş hastanın (%31) vWRco/vWAg oranı <0,6 idi. Bir erişkin kız hastamızda VWAg ve VWRco düzeyi normal, faktör VIII düzeyi 2 U/dl idi. Tip 2N VWH olarak değerlendirildi.

Sonuç: Çalışmamızda VWH tanısı ve tiplendirilmeleri için tanı kılavuzlarının kullanımının etkili olduğunu, tanı yolunda aydınlatıcı oldukları tespit edildi. Toplumda sık rastlanan Von Willebrand Hastalığı tanısını kolaylaştırmak ve tiplendirmesinde fikir sahibi olmak adına öyküyle çıktığımız yolda, von Willebrand laboratuvar tetkiklerine dayanarak, vWRco/vWAg oranı ve FVIII/vWAg oranı kullanarak, kılavuzların aydınlatığı yolda ilerleyebileceğimizi düşünüyoruz.

P49- İNTRAKRANİAL KANAMA İLE SEYREDEN KOMBİNE FAKTOR VII VE FAKTÖR IX EKSİKLİĞİ

Defne Ay Tuncel¹, Buğra Tutun¹, Gülümay Vural¹, Gülcan Gücer¹, Gökhan Gök¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Hematoloji-Onkoloji

Amaç: Faktörlerin birlikte eksikliği son derece nadir rastlanılan bir durumdur. K vitaminine bağlı faktörlerin kalıtsal kombine eksikliği, gamma-glutamyl carboxylase veya vitamin K2,3-epoxide reductase kompleksinde meydana gelen genetik defektlerin neden olduğu bir hastalıktır. Otozomal resesif kalıtılması sebebi ile erkek ve kadınlarda eşit oranda görülmesi beklenir. Bulguların hafif sempoimler cildde ekimoz, burun kanamasından ağır intrakranial kanamalar ile de seyredebilir.

Yöntem: Kafa üstü düşme sonrası ağır rekküren intrakranial kanama ile seyreden çok nadir kombine faktör VII ve IX eksikliği vakamızı bildirmek istedik.

Bulgu: 7 aylık, Suriye’li erkek hasta ,acilimize şiddetli kusma nedeni ile başvurdu. Hastanın öyküsünde 3 aylık iken vücudunda ekimoz mevcutmuş.1 ay önce kafa üstü düşme sonrası sol hemisferde subdural hemoraji ile yoğun bakım ünitesinde izlenmiş. K vit, günde 3 doz taze donmuş plazma tedavisi uygulanması sonrası hastanın kanaması kontrol altına alınmış,ancak koagülasyon parametrelerinde tam düzelme olmamış .Taburcu olduktan bir hafta sonra tekrar aynı yerden intraparakranial kanama ile acilimize başvurdu.Çocuk yoğun bakım ünitesine alındı. APT: 82 sn, APTT:97,6 sn INR : 7 fibrinojen:340mg/dL idi.Beyin tomografisinde; beyin sol parankimde yaygın kanama mevcuttu.Hastada faktör VII:%8 faktör IX :%8 kombine eksikliği tespit edildi.Aktifleşmiş protrombin kompleksi konsantresi (aPCC cofact) tedavisi uygulandı APT:13,6 sn, APTT:28,4 sn INR : 1,12 fibrinojen300mg/dL. Hastanın koagülasyon parametreleri ve klinik kanaması düzeldi .Ayaktan takip ve tedaviye alındı. Rekküren intrakranial kanama geçirmesi, hayati tehdit eden kanama sebebi ile haftada 1 gün Cofact 250ünite profilaksi tedavisi başlandı.

Sonuç: Kalıtsal kombine faktör eksikliğinde ayırıcı tanıda edinsel sebepler Kvitaminin eksikliğine bağlı yenidoğan ,anne sütü ile beslenme, beslenme bozukluğu, intestinal malabsorpsiyon, karaciğer yetersizliğinden ayırt etmek gerekir. Kalıtsal nedenler tek faktör eksiklikleri FIX, FVII, FII veya FX görüldüğü gibi çok nadir olarak kalıtsal çoklu faktör eksiklikleri FVve FVIII, FVII veFX olabileceği gibi bizim vakamızda ise faktör VII ve IX eksikliği tespit edilmiştir. Klinisyenlerin ağır tekrarlayan intrakranial kanamalarda kombine faktör eksikliklerini göz önünde bulundurmalarına dikkat çekmek için bu vaka bildirilmiştir.

P50- EDİNSEL HEMOFİLİ A HASTALIĞINDA SİROLİMUS DENEYİMİ

Mustafa Bilici¹, Serap Karaman¹, Suheyly Ocak¹, Rumeysa Tuna¹, Deniz Tuğcu¹, Ayşegül Ünüvar¹, Zeynep Karakaş¹

¹İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji

Amaç: Edinsel hemofili A, faktör VIII'e karşı gelişen otoantikörler aracılığı ile faktör VIII inhibisyonuna neden olan bir kanama bozukluğudur. Birçok farklı etyolojik neden bulunmakla birlikte %50 si idiopatikdir. Tedavide kanama kontrolü, altta yatan nedenlerin tedavisi ve immunsupresyon önemlidir.

Yöntem: Bu çalışmada; farklı immunsupresif tedavilere rağmen tekrarlayan kanamaları olan, sirolimus ile hastalık kontrolü sağlanan, edinsel hemofili A olgusu tartışılacaktır.

Bulgu: On beş aylık kız hasta, gelişme geriliği ve ciltte ekimotik alanlar nedeni ile başvurdu. Hasta da hipotonisite, mikroftalmi, burun kökünde çöküklük ve gelişme geriliği de mevcuttu. Laboratuvar testlerinde aPTT uzun, faktör VIII seviyesi (% 0.5) düşük ve faktör VIII inhibitör düzeyi pozitif. vWF antijen düzeyi ve vWF aktivitesi normaldi. Lupus antikoagülan seviyesi, C3, C4, ANA, anti-dsDNA, viral belirteçler normal saptandı. 1 mg / kg / gün prednizolon tedavisi başlandı. Bir ay sonra yapılan değerlendirmede, faktör VIII inhibitörü negatif. Steroid kesildikten yedi gün sonra hastada tekrar ekimoz gelişti ve aPTT uzamıştı. Faktör VIII inhibitör düzeyi 25.6 BU pozitif. Hastanın izleminde kanamalarının devam etmesi üzerine metilprednizolon, siklofosfamid, rituximab ve siklosporin kullanıldı. Her bir ilaç kullanımı izleminde inhibitör düzeyi önce negatifleşti ancak sonra tekrar pozitifleşti ve hastanın kanamaları devam etti. Siklosporin tedavisi sonrasında faktör VIII inhibitör düzeyi negatif bulunması ve hastanın diş etlerinde hipertrofi gelişmesi üzerine tedavi kesildi ancak 3 ay sonra inhibitör tekrar pozitifleşti. Mikofenolat mofetil başlandı ve cevap alınmadı. Son olarak hastaya sirolimus tedavisi başlandı. Tedavinin 1. ayında inhibitör düzeyi negatifleşti, ekimotik alanlar geriledi. Hasta 15 aydır sirolimus tedavisi altında kanamasız ve faktör VIII inhibitör düzeyi negatif olarak izlenmektedir.

Sonuç: Edinsel hemofili, mortalite ve morbiditesi yüksek olan önemli bir hastalıktır. İmmünsupresif olarak kullanılan steroid, rituximab, siklofosfamid, ve mikofenolat mofetil tedavilerine rağmen yüksek inhibitör düzeyi saptanan hastalarda sirolimus iyi bir seçenek olabilir.

P51- HEMOFİLİK ARTROPATİDE EKSTERNAL FİKSATÖR UYGULAMASI: VAKA SUNUMU

Metin CİL¹, İlgen Şaşmaz¹, Cenk Özkan², Nihal Boz¹, Göksel Leblebisatan¹, Yurdanur Kılıncı¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, ²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve travmatoloji Anabilim dalı

Amaç : Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren kalıtsal bir kanama bozukluğudur. En sık kanama yeri eklem içidir. Artropati ve kemik deformitesi gelişir ise bunun tedavisi genellikle cerrahi yöntemlerle olmaktadır. Bu yöntemlerden biri de İlizarov eksternal fiksator uygulamasıdır. Bu yöntemin deformite ve kemik kısalığını daha kısa sürede düzeltmesi önemli bir avantajdır. Hemofili tedavisinde geliştirilen yeni ve etkili ajanlarla daha da uygulanabilir olmuştur. Uygulanan tekniğin zorluğu ve hemofilik bireylerde kullanımının az olması sebebiyle, vakamızın bize katmış olduğu deneyimi paylaşmak istedik.

Yöntem : 5 yaşında hemofili A tanılı erkek hasta, 8 aylıkken sağ el bileği kanaması olup, gerekli ve yeterli tedavisi uygulanamayan ve sonrasında sağ el bileğinde deformite, radius çıkığı, yer yer litik lezyonlar ve sol el bileğine göre kısalık meydana gelen hasta tarafımıza yönlendirildi. Muayenesinde; medial-lateral ve ekstansiyon hareket kısıtlılığı olan hastaya, ortopedik incelemeler sonrası İlizarov eksternal fiksator ile uzatma ve deformite giderme cerrahisi planlandı. 29.05.2018 tarihinde gerekli hazırlık yapılarak (faktör düzeyi 1.8 %'den 94 % seviyesine çıkarıldı, traneksamik asit başlandı, inhibitör testi negatifti.) operasyon yapıldı. Radial ve ulnar kemiklerde eksternal fiksatorün olması ve uzatma işleminin yüksek kanama ihtimali olması sebebiyle post-operatif ilk 3 gün 50 Ü/kg dan sonraki günler azaltılarak yeterli faktör düzeyi sağlayacak şekilde faktör VIII replasmanı yapıldı.

Bulgu: Herhangi bir kanama gelişmeden 21. günde profilaktik tedavi ile taburcu edildi. İki ay sonra fiksator ayarları değiştirilmek için tekrar yatışı yapıldı ve uygun faktör düzeyleri sağlanarak, kanama olmadan uygulama tamamlandı. Son olarak 17.9.18 tarihinde eksternal fiksator çıkarıldı.

Sonuç: Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren kalıtsal bir kanama bozukluğudur. En sık kanama yeri eklem içidir. Eklem hasarı oluşmasını önlemenin en önemli yolu öncelikle hiç kanama olmamasını sağlamak ve eğer kanama oluyorsa erken ve yeterli tedavi vermektir. Artropati ve kemik deformitesi gelişir ise bunun tedavisi genellikle cerrahi yöntemlerle olmaktadır. Bu yöntemlerden biri de İlizarov eksternal fiksator uygulamasıdır. Bu yöntemin deformite ve kemik kısalığını daha kısa sürede düzeltmesi önemli bir avantajdır. Dezavantaj olarak; cilt ve kemik giriş yerlerinde kanama ve enfeksiyon sayılabilir. Hemofili tedavisinde geliştirilen yeni ve etkili ajanlarla daha da uygulanabilir olmuştur. Uygulanan tekniğin zorluğu sebebiyle yüksek kanama riski oluşmaktadır. Gerek ortopedi gerek hematoloji literatürlerinde, bu teknik sırasında ki hedef faktör düzeyleri ve gerekli ek tedaviler konusunda farklılıklar olsa da genel prensip yeterli faktör replasmanı, ek koagulan ajanlar ve enfeksiyonun önlenmesi olmuştur. Deneyimli Ortopedi ve Hematoloji ekip çalışması ile hemofilik olmayan bireylerde elde edilen başarı yüzdeleri sağlanmıştır. Bu tip büyük rekonstrüksiyon uygulamaları artıkça ve tecrübeler paylaşıldıkça, ileride her türlü girişimsel işlemin daha da rahat yapılabileceği yeni tedavi yöntemleri ve uygulamaları da gelişecektir.

P52- FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ HASTALARINDA PERİOPERATİF DÖNEMDE FAKTÖR REPLASMAN TEDAVİSİ

Hande Oğul Hıncal¹, Nil Güler¹, Sibel Hacıoğlu¹

¹Pamukkale Üniversitesi

Amaç: Kalıtsal faktör (F) VII eksiliği nadir izlenen konjenital kanama bozuklukları arasında en sık görülenidir. FVII eksikliği klinikte çok farklı formlarla prezente olabilir. Kafaiçi kanama ve hemartroz gibi ağır ve hayatı tehdit edici hemorajik formlar izlenebildiği gibi mukokütanöz kanamalar gibi hafif kanama bozuklukları da görülebilir. Günümüzde rekombinan FVII içeren preparat mevcut olup, güvenli ve etkili olan bu ürünün kullanımında düşük de olsa trombotik olay ve inhibitör gelişim riski vardır. Ağır klinik formlar için tedavi kılavuzları mevcut olmakla birlikte hafif seyreden ve asemptomatik olan hastalarda perioperatif dönemde faktör replasman tedavisinin nasıl yapılması gerektiği hakkında fikir birliği sağlanamamıştır. Biz de bu çalışmamızda hastanemize preoperatif dönemde başvurmuş olan FVII eksikliği hastalarının klinik ve laboratuvar özelliklerini, planlanan faktör replasman tedavi şemalarını ve klinik takiplerini retrospektif olarak derlemeyi planladık.

Yöntem: Kliniğimize preoperatif dönemde başvurmuş olan 4 adet FVII eksikliği hastası olduğunu gördük.

Bulgu: Hasta dosyalarını retrospektif olarak taradığımızda her hastanın FVII replasman tedavisi altında iken 2 defa invaziv işlem geçirdiğini saptadık. 4 hasta ve 8 cerrahi prosedür üzerinden yapmış olduğumuz çalışmada hastaların yaş ortalaması 46.3 yıl, cinsiyet olarak 3 tanesi erkek, 1 tanesi ise kadındı. Hastaların kanama anamnezlerini taradığımızda 1 tanesinin intrakraniyal kanama geçirmiş olduğunu, 1 tanesinin ise geçirilmiş masif hemoptizi nedeniyle takip edildiğini gördük. Diğer iki hasta ise asemptomatiktir. Hastaların FVII antijen düzeylerini karşılaştırdığımızda 1 tanesinin %3 ün altında, 2 tanesinin %3- %20 aralığında, 1 tanesinin ise %20' nin üzerinde olduğunu gördük. Olaylardan 2 tanesi majör cerrahi işlem (koroner by-pass operasyonu, laparoskopik kolesistektomi), diğer 6 tanesinin minör cerrahi/ invaziv işlem (endoskopik polipektomi, sistoskopi, koroner anjiyografi) olduğunu gördük. Faktör replasman tedavi dozları 10- 30 mcg/kg olup ortalama doz 19.3 mcg/kg' dır. Replasman tedavisi uygulama frekansı 1-7 defa iken ortalama frekansı 4.1 defa olarak saptadık. Hastalara uygulanmış olan total faktör replasman tedavi dozu 2- 20 mg iken ortalama total doz 8.8 mg' dır. 7 cerrahi prosedürde faktör replasman tedavisi 1 gün içinde sonlandırılmış olup sadece 1 endoskopik polipektomi işlemi sonrası postop 8. gününde operasyon hekiminin burun tamponu çıkarma işlemi sırasında kanama olma ihtimalinin yüksek olduğunun belirtmesi üzerine işlem öncesi faktör replasman tedavisinin tekrarlandığını gördük. Hastaların hastanede yatış süreleri 2- 19 gün arasında değişmekteyken ortalama hastane yatışı 8.1 gündü.

Sonuç: Hastaların takibinde perioperatif kanama izlenmemiş olup sadece 1 hastanın takibinde kollarda uyuşma şikayeti üzerine istenmiş olan kraniyal diffüzyon MR görüntülemesinde bilateral multiple milimetrik akut iskemi ile uyumlu diffüzyon kısıtlılıkları izlenmiş olup tromboz nedeniyle asetilsalisilik asit başlanmış ve ertesi gün hastanın kontrolünde şikayetlerinde gerileme olduğu izlenmiştir. Tromboz gelişen hastanın FVII antijen düzeyi %1 olup 20 mcg/kg den preoperatif replasman tedavisi başlanmış ve koagülasyon takibine göre 8 mcg/kg' den 3 defa daha tekrarlanmıştır. Bu durum hastanın FVII antijen düzeyi ne kadar düşük olursa olsun replasman tedavisinin mümkün olan en düşük dozda tutulması gerekliliğini bir kez daha göstermiştir. Koroner by-pass cerrahisi geçirmiş olan hastanın FVII antijen düzeyi %29 olup hasta operasyon esnasında ekstrakorporal dolaşımda takip edileceği için faktör replasman tedavi dozu preop dönemde 20 mcg/kg den hesaplanmış, postop dönemde ise koagülasyon takibine göre 15 mcg/kg' den 3 doz daha yapılmıştır. Hastanın takibinde kanama ve tromboz izlenmemiştir.

P53- VON WILLEBRAND HASTALIĞI, HEMOFİLİ A VE B ` DE FAKTÖR REPLASMAN TEDAVİSİ

Hande Oğul Hıncal¹, Ahmet Aktaş¹, Abdullah İlikkan¹, Ece Mazanoğlu¹, Meral Ulu¹, Onurcan Yıldırım¹, Bahriye Çelik¹, Gülsüm Akgün Çağlıyan¹, Nil Güler¹

¹Pamukkale Üniversitesi

Amaç: Biz bu çalışmamızda hastanemiz Hematoloji servisinde 2017-2018 yılları arasında takip etmiş olduğumuz Von Willebrand hastalığı (VWD), Hemofili A ve B hastalarının demografik ve laboratuvar özelliklerini, yatış endikasyonlarını, yatış sürelerini, başlangıç hedef faktör düzeylerini ve kaç gün boyunca hedeflenen düzeyden faktör replasman tedavisinin devam ettiğini, takiplerinde hedef faktör düzeyinde değişiklik yapıp yapılmadığını derlemeyi planladık.

Yöntem: Retrospektif olarak kayıtlarımızı incelediğimizde 13 tane hastanın toplam 22 defa servis yatışı olduğunu gördük.

Bulgu: 13 hastanın 10 tanesi erkek, 3 tanesi ise kadındı. Hastaların yaşı 18- 65 yıl arasında değişmekle birlikte ortalama hasta yaşı 33.7 yıldır. Hastaların 7 tanesi Hemofili A, 3 tanesi Hemofili B ve 3 tanesi VWD nedeniyle takip edilmekteydi. 7 tane olan Hemofili A hastalarının 11 kere, 3 tane olan Hemofili B hastalarının 8 kere, 3 tane olan VWD hastalarının ise 3 kere servis yatışları olduğunu gördük. Hastane yatış süresi 1-10 gün arasında değişmekle birlikte ortalama yatış süresi 4.8 gündü. Hemofili A hastalarının FVIII düzeyleri %0.1- 25.2 arasında olup 7 hastadan 2 tanesinde FVIII inhibitörü saptanmış olduğu görüldü. Hemofili B hastalarının FIX düzeyleri %1.7- 29.4 arasında olup ortalama FIX düzeyi %8.6 olarak izlendi. Hastaların hiçbirinde FIX inhibitör saptanmadı. VWD hastalarının vWF düzeyleri %9.1- 25.7 arasında değişmekte olup ortalama vWF düzeyi %18.8 olarak izlendi. Yatışların 5 tanesi iliopsoas kası içine kanama nedeniyle gerçekleşmiş olup 4 tanesi ise iliopsoas kası dışı kas içi kanama, 4 tanesi hemartroz, 2 tanesi kafa travması, 2 tanesi masif mukozal kanama, 2 tanesi preoperatif dönemde operasyona hazırlık, 2 tanesi gastrointestinal kanama, 1 tanesi ise uzamış ve transfüzyon ihtiyacına neden olmuş menstrual kanama endikasyonu nedeniyle olduğunu gördük. İliopsoas kası içine kanama endikasyonu ile yapılmış olan tüm yatışlarda başlangıç hedef faktör düzeyinin %80 olarak hesaplandığını ve 1-4 gün boyunca (ortalama 2.4 gün) devam ettiğini, ardından hedef faktör düzeyinin %40-50 olarak alınarak tedavinin 1-7 gün devam ettirildiğini gördük. İliopsoas kası dışı kas içi kanamalarda başlangıç hedef faktör düzeyinin % 60-50 (ortalama %52.5) olarak hesaplandığını ve 1-4 gün boyunca devam ettiğini, ardından hedef faktör düzeyinin %25-100 olarak alınarak (bir hastada hematoma bağlı komplikasyon izlenmesi üzerine doz artırılmış) 1-3 gün daha devam ettirildiğini gördük. Hemartroz nedeniyle takip edilen hastalarda hedef faktör düzeyinin başlangıçta %100-50 (ortalama %75) olarak hesaplanarak 1-4 gün verildiğini, sonrasında %50` ye düşülerek 3 gün daha devam ettirildiğini gördük. Kafa travması sonrası yatırılan olgularda başlangıç hedef faktör düzeyi %100 olarak hesaplanarak 5-6 gün devam ettirildiğini, sonrasında hedef faktör düzeyinin %50` ye düşülerek 5 gün daha faktör replasmanı yapıldığını gördük. Mukozal kanamalarda hedef faktör düzeyinin %25-80 olarak hesaplanarak 1 gün boyunca verilmiş olduğunu gördük. Endoskopi işlemi öncesi hedef faktör düzeyinin %100 olarak 1 gün verildiğini, ortopedik cerrahi öncesi hedef faktör düzeyinin %100 olarak hesaplanarak 3 gün verildiğini ve cerrahi sonrasında %75` e düşülerek 3 gün daha devam ettirildiğini gördük. Gastrointestinal kanama nedeniyle yatırılan olgularda başlangıç hedef faktör düzeyinin %25-70 olarak hesaplanarak 5-7 gün boyunca devam ettirildiğini gördük.

Sonuç: Transfüzyon ihtiyacına neden olmuş ve hasta hemodinamisini bozmuş menstrual kanamada başlangıç hedef faktör düzeyinin %40 olarak 1 gün verildiğini ve sonrasında %25` e düşülerek 3 gün daha devam ettirildiğini gördük.

P54- İNHİBİTÖR GELİŞMİŞ OLAN HEMOFİLİ A HASTASI OLGUDA ENFEKTİF ENDOKARDİT DENEYİMİ

Nihal Boz¹, Hatice İlgen Şaşmaz¹, Göksel Leblebisatan¹, Metin Çil¹, Yurdanur Kılıç¹

¹Çukurova Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili A, fonksiyonel bir prokoagülan faktör olan faktör VIII kan düzeyinin düşüklüğü ile seyreden X'e bağlı resesif bir kanama hastalığıdır. Faktör replasman tedavisi hemofili tedavisinin temelini oluşturur. Hemofili tedavisinin en önemli komplikasyonu inhibitör gelişimidir. Hemofili A hastalarının yaklaşık % 30'unda faktör VIII'e karşı nötrleştirici alloantikorlar (inhibitörler) gelişir. Enfektif endokardit (EE) esas olarak kalp kapaklarını etkileyen endokardın inflamatuvar ve proliferatif bir hastalığıdır, intravenöz ilaç kullanımı predispozan faktörlerden biridir. Bu çalışmada inhibitörlü hemofili A tanılı hastada intravenöz faktör kullanımına sekonder olarak gelişen enfektif endokardit deneyimimizi sunmayı amaçladık.

Yöntem:

Bulgu: Olgu: Beş yaşında inhibitörlü hemofili A hastası 10 gün önce başlayan ateş, halsizlik ve genel durum düşüklüğü şikayeti ile hastanemize başvurdu. Fizik muayenesinde ateş, hepamegali, splenomegali ve sol kol antekübital bölgede 3x4 cm ekimotik alan mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde; Hb: 5,7 g/dl, WBC:3500 /mm³, Plt:102 000/mm³,eritrosit sedimentasyon hızı:65 mm/saat, AST:30 U/L, ALT:15 U/L, CRP:11 mg/L idi. Kan kültürü alındıktan sonra vankomisin ve meropenem tedavileri başlandı. Tedavisinin üçüncü gününde ateşlerinin düşmemesi üzerine EKO'su yapıldı. Triküspit kapak üzerinde 17x9 mm vejetasyon saptandı.Kan kültüründe de stafilokokkus aureus üremesi olan hastaya enfektif endokardit tanısı konuldu. Tedavisi vankomisin, ciprofloksasin ve mikafungin olarak değiştirildi. 6 hafta süresince enfektif endokardit nedeniyle parenteral antibiyotik tedavisi verildi. Takiplerinde vejetasyonu gerileyen hasta antibiyoterapisi sonlandırılarak takibe gelmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: EE çocukluk çağında ciddi morbidite ve mortaliteye sahip bir hastalıktır. İmmüsupresyon, konjenital kalp hastalığı, intravenöz ilaç kullanımı EE'in en önemli nedenlerindendir. Pek çok olguda EE etyolojisinde gram-pozitif ajanlar gösterilmiştir. Bizim olgumuzda da kan kültüründe gram-pozitif bir mikroorganizma olan stafilococcus aureus üremiştir. Tedavide en önemli husus etkene yönelik uzun süreli antibiyoterapidir. Sürekli profilaktik faktör VIII tedavisi, yaşam kalitesini ve genel sağ kalımı iyileştirmek açısından da önemli bir rol oynar. Tekrarlayan dozlarda parenteral faktör replasmanı enfektif endokrdt riskini artırmaktadır. Bu vaka ile pansitopeni kliniği ile başvuran, düzenli aralıklarla faktör replasmanı yapılan hemofili hastalarında gelişebilecek nadir komplikasyonlardan biri olan enfektif endokardite karşı dikkatli olunması gerektiğini vurgulamak istedik.

P55- MYH9 GENİ İLE İLİŞKİLİ OTOZOMAL MAKROTROMBOSİTOPENİLİ İKİ VAKA

Canan Albayrak¹, Davut Albayrak²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, ²Samsun Medicalpark Hastanesi

Amaç: MYH9 geni ile ilişkili otozomal makrotrombositopeni idiopatik trombositopenik purpura ile karışabilen çocukluk çağında iyi bir aile öyküsü ve fizik muayene ile fark edilebilecek bir hastalık grubudur. Burada iki hasta sunulmuştur.

Yöntem: Olgu 1. Dokuz yaşında erkek hasta trombositopeni ile başvurdu. Öyküsünde baba ve babaannesinde de trombosit düşüklüğü olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde patolojik bulgu tespit edilmedi. Tam kan sayımında; trombosit sayısı 10 X10⁹/L, MPV 15 fl, periferik yaymada nadir ve iri trombositler dışında patolojik bulgu yoktu. İdiopatik trombositopenik purpura ön tanısıyla verilen IVIG ve pulse steroid tedavisine yanıt alınamadı. Kalıtsal makrotrombositopeni tanısıyla izlenen hastaya aferez trombosit verilerek sünnet yapılmış, gastrointestinal kanama olduğu dönemde eritrosit ve aferez trombosit verilmiş kanaması durdurulmuştu. Hastamız ve babasında 22. kromozom üzerindeki MYH9 geninde p.D1447G (c.4340A>G) mutasyonu bulundu. Hala, anne ve iki kardeş normal bulundu. Ailede işitme azlığı öyküsü yoktu, sadece babaannesinde ileri yaşta böbrek yetmezliği sorunu mevcuttu.

Bulgu: Olgu 2. Altı yaşında kız hasta trombositopeni ile başvurdu. Öyküsünden bebeklik döneminden beri trombositopenisi olduğu, sol gözünden katarakt ameliyatı geçirdiği öğrenildi. Fizik muayenesinde patolojik bulgu yoktu. Tam kan sayımında; trombosit sayısı 5 X10⁹/L, MPV 18 fl, periferik yaymada nadir ve iri trombositler dışında patolojik bulgu yoktu. İdiopatik trombositopenik purpura ön tanısıyla verilen IVIG ve pulse steroid tedavisine çok az yanıt alındı. Hastamızın 22. kromozom üzerinde MYH9 geninde p.Asp1424Try (c.4270G>T) mutasyonu tespit edildi.

Sonuç: MYH9 geni ile ilişkili otozomal makrotrombositopeni çocukluk çağında idiopatik trombositopenik purpura ayırıcı tanısında akla gelmelidir.

P56- HEMOFİLİ A TANILI HASTADA ACİL APENDEKTOMİNİN PERİOPERATİF YÖNETİMİ

Deniz Tuğcu¹, Ayşegül Ünüvar¹, Serap Karaman¹, Rumeysa Tuna¹, Ashhan Karadağ², Zuhal Bayramoğlu³, Süheyla Ocak¹, Fuat Başar², Zeynep Karakaş¹

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, ²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı, ³İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı

Amaç: Hemofili A tanılı hastalarda cerrahi tedavi, hemofili ilişkili komplikasyonlarda veya hemofiliden ilişkisiz medikal problemlerde gerekebilir. Major cerrahi girişimler sırasında kanamayı önleme, dikkatli bir planlamayı gerektirir. Major cerrahi girişim, 5 ardışık günden fazla hemostatik desteğe gereksinim gösteren kanama olarak tanımlanmaktadır.

Yöntem: Bu bildiride 4 6/12 yaşında akut apandisit bulguları ile başvuran ağır Hemofili A tanılı hastanın izlem ve tedavi süreci sunulmuştur.

Bulgu: Dört yaş altı aylık erkek hasta acil servisimize karın ağrısı ve kusma şikayetiyle getirildi. Annesi ve teyzesinin hemofili A taşıyıcısı oldukları bilindiğinden, 1 aylıkken ağır Hemofili A tanısını almıştı (Faktör VIII düzeyi %0.4). İlk 1 yıl içinde eklem kanaması, intramusküler hematomları, yumuşak doku ve kafa travmaları olan hastaya, 1 yaşında olunca haftada 1 gün 250 ünite olacak şekilde profilaktik tedavi başlanmıştı. Travma ve kanamaları sık olan hastanın profilaksi dozu, 2 yaşında haftada 2 gün 250 ünite; 3 yaşında haftada 3 gün 250 ünite; 3,5 yaşında haftada 3 gün 500 üniteye arttırıldı. Hasta 4 yaşında olduğu zaman, günlük aktiviteleri, kanama sıklığı, travmaları ve farmakokinetik profili dikkate alınarak, hastanın profilaksi dozu, haftada 3 gün 750 üniteye arttırıldı. Hasta bu dozda profilaksi aldığı sırada, klinik ve radyolojik olarak akut apandisit tanısı aldı. Faktör inhibitör taraması negatif olarak sonuçlandı. Hemofili rehberlerine göre operasyondan önce 50ü/kg, 1-3. günlerde 40 ü/kg, 4-6. günlerde 30 ü/kg, 7-14. günlerde 20 ü/kg faktör replasmanı uygulandı. Faktör VIII düzeyleri operasyon öncesi 74 IU/dL, operasyon sonrası 1. gün 65 IU/dL, 2. gün 53 IU/dL, 3. Gün 63IU/dL, 4. gün 39IU/ dL olarak ölçüldü. Operasyon sonrası izlemlerinde kanama bulgusuna rastlanmadı.

Sonuç: Ağır hemofili hastalarında, akut apandisit gibi acil cerrahi gerektiren durumlarda yeterli hemostazı sağlayabilmek için, ek tedavi planı yapılmalıdır. Yakın klinik ve laboratuvar düzey monitorizasyonunun yanında takip eden doktorlar arasında multidisipliner yaklaşım, başarılı bir hemostaz dengesi için gereklidir.

P57- AĞIR HEMOFİLİ HASTASINDA ORTOPEDİK CERRAHİ SONRASI VASKÜLOPATİ NEDENİYLE AYAK BAŞ PARMAK AMPUTASYONU: VAKA RAPORU

Göksel Leblebisatan¹,Metin Çil¹,İlgen Şaşmaz²,Bülent Antmen³,Nihal Boz¹,Yurdanur Kılınç¹,Cenk Özkan⁴

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, ²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve travmatoloji Anabilim dalı, ³Adana Acıbadem Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği , ⁴Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Ana Bilim Dalı

Amaç: 18 yaşındaki ağır hemofili hastası, yürüme bozukluğu ve diz hareket açıklığının kısıtlanması şikayeti ile kliniğe başvurdu. 11 yıl önce distal femur kırığı nedeniyle dış merkezde tedavi görmüş ve sonrasında ilerleyici diz fleksiyon kontraktürü gelişmişti. Sol diz ortoröntgenografisi ve MRG'de ağır dejeneratif hemofilik artropati ve distal femoral procurvatum deformitesi görüldü. Hemofili ekibi tarafından operasyon kararı alındı.

Yöntem: Hemofili ekibi tarafından operasyon kararı alındı. Ekstansif kapalı kama osteotomi ile deformite akut olarak düzeltildi.

Bulgu: Operasyondan 24 saat sonar, operasyonun yerinin distalinde siyanoz gelişti ve arteryel nabız palpasyonu zayıfladı. Kardiyo vasküler cerrahi ekibi tarafından tekrar operasyona alındı ve femoral arter eksplere edildi. Oklüzyon veya iyatrojenik hasar gözlenmedi. Daha sonra alt ekstremité anjiyografi yapıldı. Anjiyografide damarsal yapı normal fakat vazospazm saptandı.

Sonuç: Aspirin ve nitrogliserin içeren acil tıbbi tedavi başlatıldı. Bir hafta sonra vazodilatör olarak iloprost eklendi. Ancak sempatik lomber blokaj yapılana kadar iyileşme olmadı. Sempatik lomber blokajın hemen ardından vaskülopatinin belirgin bir şekilde düzeldiği gözlemlendi. Bununla birlikte, ayak baş parmağı takipte siyanotik ve soğuktu. Operasyondan 2 ay sonra ayak baş parmak falanks amputasyonu yapıldı. Her ne kadar ilk prosedür sırasında komplikasyonlar görülse de hastamız ameliyattan memnundu. Uygulanan deformite cerrahisi sonrası femoral osteotomi ile uzatma planlanıyor.

P58- PSÖDOTROMBOSİTOPENİLİ BİR VAKA SUNUMU

Alev Cansu Certel¹, Cenk Baykal², Hasan Çınar¹, Müşviq Ramazanov¹, Canan Albayrak³

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, ²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, ³Ondokuz Mayıs Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Çocuk Hematoloji

Amaç: EDTA (etilendiamintetraasetik asid) ya bağlı psödotrombositopeni; EDTA ile antikoagüle edilen kandaki trombositlerin kümeleşmesi sonucu normalden düşük olarak saptanmasıdır.

Yöntem: EDTA, kan tüplerinde antikoagülan olarak bulunur. Psödotrombositopeniye yol açma mekanizması tam olarak netleşmemiştir; ancak glikoprotein IIb/IIIa kompleksinin EDTA varlığında antikorlar tarafından tanındığına dair bir hipotez ileri sürülmüştür. Görsel yöntemlere dayanan trombosit sayımlarının yerini son yıllarda EDTA'lı tüpler kullanılan otomatik kan sayım cihazları almıştır ancak trombosit düşüklüğü saptanan hastaların periferik yaymaları incelendiği takdirde psödotrombositopeniyi farketmek oldukça kolaydır.

Bulgu: Kliniğimize trombositopeni tanısı ile sevk edilen bir olguyu bu nedenle sunuyoruz. Olgu sunumu: Sekiz yaşında erkek hastanın öksürük şikayeti ile lokal hastaneye başvurduğu öğrenildi. Yapılan tetkiklerde trombositopeni saptanarak idiyopatik trombositopenik purpura ön tanısıyla hastanemize sevk edildi. Öyküsünde daha önce trombositopeni bulgusunun olmadığı, öksürük şikayetinin bir hafta önce başladığı ve ateşinin 38.5 °C olduğu öğrenildi. Hastanın periferik yayması görülmeden kemik iliği aspirasyonu yapıldığı ve sonrasında steroid başlandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde kriptik tonsillit ve hepatomegali tespit edildi. Tam kan sayımında; trombosit sayısı 4 x10⁹/L , periferik yaymada ise çoklu trombosit kümeleri görüldü. İdiopatik trombositopenik purpura ön tanısıyla verilen iki günlük pulse steroid tedavisi sonrasında tam kan sayımında trombositlerin artmadığı görüldü, periferik yaymada dev trombosit kümeleri görüldü. Hastada psödotrombositopeni olabileceği düşünülerek hastanın tam kan sayımı sitratlı ve heparinli tüplerle tekrar edildi. Sitratlı tüpteki kan sayımında trombosit sayısı 125 x10⁹/L ,heparinli tüpten çalışılan kan sayımından trombosit sayısı 225 x10⁹/L olarak ölçüldü.

Sonuç: Otomatik kan sayım cihazları ile yapılan sayımlarda trombosit sayısı düşük bulunan hastalarda klinik olarak peteşi, purpura ve kanamaya eğilim yoksa psödotrombositopeniden şüphelenilmeli; düşük trombosit sayımları mutlaka periferik yaymanın incelenmesiyle kontrol edilmeli ve kan sayımı EDTA yerine sitratlı ve heparinli tüplerle tekrar edilmelidir.

P59- GEBELİK SONRASI ORTAYA ÇIKAN EDİNSEL HEMOFİLİ A VAKASI

Abdulkadir Baştürk¹,Metin Bağcı¹,Mehmet Dağlı¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Edinsel hemofili A daha önceden hemostaz sistemi normal olan bireylerde, faktör 8'e karşı gelişen otoantikör sonucu faktör 8'in inhibisyonuna bağlı görülen nadir bir kanama hastalığıdır. Sıklığı altmış dört yaştan küçük olgularda milyonda 0,3'tür. Bu vakamızda doğum sonrası dönemde görülen edinsel hemofili A hastamızdan bahsedeceğiz.

Yöntem:

Bulgu: 27 yaşında kadın hasta 2. gebeliği sonrasında başlayan kol ve bacaklarında morarma ve kızarıklıklar nedeniyle kliniğimize başvurdu. FM'sinde vücudunda yaygın ekimozlar mevcuttu. Hasta tetkik ve tedavi amacıyla servise yatırıldı. Tetkikinde INR: 1,04, aPTT:98,9 sn saptandı. Yapılan mixing testte aPTT değerleri başlangıçta 92,3 sn iken 2.saatte 92,7 sn saptandı. Bunun üzerine hastadan faktör 8 ve inhibitör düzeyi istendi. Faktör 8 düzeyi: %3, faktör 8 inhibitörü: 5 bethesta, faktör 9: %125, vwf normal, trombin zamanı 16sn normal olarak saptandı. Kadın hasta olması ve daha önce öyküsünün olmaması nedeniyle edinsel hemofili A tanısı konularak metilprednizolon 1mg/kg/gün dozunda başlandı. Çok yaygın ekimozları olması nedeniyle yüksek doz faktör 8 verildi. Faktör 8 öncesinde INR: 1,02, aPTT: 87,2 iken faktör infüzyonundan sonra INR:1,01, aPTT:86,6sn saptandı. Bu nedenle hastaya 2 gün bypass edici ajan olarak aktive faktör 7 verildi. Ekimozları düzelmeye başladı. Takibinde iki gün içerisinde aPTT değerinin 57,7sn'ye düştüğü görüldü. İkinci hafta kontrolünde aPTT: 46sn saptandı. 2. ay kontrolünde INR:0,98, aPTT: 17sn, faktör 8 düzeyi: %52, faktör 8 inhibitörü negatif, vwf:%120, ristosetin kofaktör düzeyi: %74 saptandı. Metilprednizolon tedavisi azaltılarak 3 ayda kesilen hastanın takibine devam edilmektedir.

Sonuç: Edinsel hemofili A çeşitli otoimmün ve malign hastalıklar ile birlikte veya gebelik sonrasında otoantikörlerin tetiklediği nadir görülen bir hastalıktır. Genellikle yumuşak doku kanamaları ile prezente olup tanının gecikmesi durumunda hayati risk oluşturan kanama oranları yüksektir. Bu nedenle öncesinde koagülasyon bozukluğu olmayan hastalarda mixing testiyle inhibitör varlığının araştırılması basit ama hayati öneme sahiptir.

P60- POLİSİTEMİA VERA HASTASINDA KAZANILMIŞ VON WILLEBRAND HASTALIĞI

Metin Bağcı¹,Abdulkadir Baştürk¹,Mehmet Dağlı¹

¹Şelçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Myeloproliferatif hastalıklardan polisitemia verada kazanılmış von Willebrand hastalığı nadir görülen bir durumdur. Bu vaka sunumumuzda polisitemia vera tanısı almış kazanılmış von willebrand hastalığı eşlik eden hastamızdan bahsedeceğiz.

Bulgu: 47 yaşında erkek hasta banyo sonrası kaşıntı olması nedeniyle yapılan tetkiklerinde Hgb:18,4 g/dl gelmesi üzerine tetkik edildi. Fm'sinde kot altında 7-8 cm splenomegali saptandı. Sağ dirsekte hematoma ve ekimoz görüldü. Polisitemia vera öntanısıyla Jak mutasyonu incelenen hastanın Jak mutasyonu pozitif saptandı. Wbc: 12,6 K/uL, Hgb:18,4 g/dL, plt:426 K/uL olarak saptandı. Hastaya mevcut değerlerle polisitemia vera tanısı konuldu. Hgb değeri hızlı yükseldiği için haftalık flebotomilerle takip edilmesine karar verildi. Hastanın dirseğinde hematoma ve ekimoz olması nedeniyle bakılan aPTT değeri 45 sn (21-36sn) olarak yüksek saptandı. Mixing testte aPTT'nin 28 sn'ye düştüğü görüldü. Faktör 8 düzeyi bakılan hastanın faktör düzeyi %12 (50-150) saptandı. Faktör 9 düzeyi %92 (50-150), von Willebrand faktör düzeyi %48(60-150), von Willebrand faktör ristosetin kofaktör düzeyi %32(50-150), trombosit fonksiyon agregasyon (epinefrin) testi 138 sn (82-150) saptandı. Bu bulgularla hastaya kazanılmış von Willebrand hastalığı tanısı konuldu. Bu nedenle de asetilsalisilik asit tedavisi verilmedi. Haftalık flebotomilerle takibe alınan hastanın Hgb değeri 15g/dl civarında seyretti. Takibinin 2. ayında pt ve aPTT değerlerinin normale geldiği görüldü. Faktör 8 düzeyi %22 oldu. Flebotomiler sonrası takibinde faktör düzeyi yükselen ve aPTT değeri normale dönen hastaya polisitemia vera tanısı nedeniyle asetilsalisilik asit tedavisi başlanmasına karar verildi. Hastanın aylık takip ve tedavisine devam edilmektedir.

Sonuç: Kazanılmış von Willebrand hastalığı esansiyel trombositozda iyi tanımlanmış olmakla birlikte polisitemia vera gibi diğer miyeloproliferatif hastalıklarda da görülebileceği akılda tutulmalıdır. Özellikle antiagregan ya da antikoagulan endikasyonu olan hastalarda kazanılmış von Willebrand hastalığının tespit edilmesi önemlidir.