



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Hematoloji BD
Olgu Sunumu

8 Şubat 2018 Perşembe

Dr. Duygu Köse



KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI SABAH TOPLANTILARI ÇOCUK HEMATOLOJİ OLGU SUNUMU

ARŞ. GÖR. DR. DUYGU KÖSE

08.02.2018

- OLGU: 6 yaş 4 ay , erkek hasta
- YAKINMA: Dişeti kanaması



HİKAYE

- 5 sene önce sağ ayak parmağında şişlik, ağrı olmuş, 4-5 gün sürmüştü.
- 10 gün sonra diğer ayak parmağında şişlik ve ağrı şikayeti olmuş, 4-5 gün içinde kendiliğinden geçmiş.
- Ara ara ayak bileği, diz, el bileklerinde şişlik, ağrı, kızarıklık, ısı artışı oluyor, şikayetin olduğu dönemlerde yürüyemiyormuş.



- Eşlik eden karın ağrısı şikayeti olan hastada MEFV geni exon 2'de heterojen mutasyon saptanmış ve kolşisin başlanarak Şubat 2015 tarihinde FMF tanısıyla Çocuk Romatoloji tarafından izleme alınmış.
- Hastanın eklem şikayetleriyle çok defa acil polikliniklerine başvurusu olmuş.
- Aralık 2017'de diş çekimi sonrası durmayan kanama nedeniyle tarafımıza yönlendirilmiş.



ÖZGEÇMİŞ

- Term, C/S , 2800 gram
- Küvez , fototerapi öyküsü yok.
- Gelişimi yaşıtlarına uygun.
- FMF ile 2015 yılında izleme alınmış, kolşisin ve sulfosalazin kullanıyor.
- Sünnnet olmamış.
- Cerrahi operasyon öyküsü yok.



SOYGEÇMİŞ

- Anne- baba sağlıklı
- Akrabalık öyküsü yok.
- 3 sağlıklı kardeş var.
- Ailede bilinen hematolojik ve romatolojik hastalık öyküsü yok.



FİZİK MUAYENE

- Genel durumu iyi, boy-kilo normal persantil aralığında.
- Sağ üst azı diş etinde sızıntı şeklinde kanama. Peteşi, ekimoz yok.
- Eklemlerde asimetri , hareket kısıtlılığı , gevşeklik, sıcaklık artışı, kızarıklık yok.
- Organomegalisi yok.
- Diğer sistem muayeneleri doğal.



HASTAYA ÖYKÜDE BAŞKA NELER SORALIM?

ÖNCELİKLE HANGİ TETKİKLERİ İSTEYELİM ?



KANAMA BOZUKLUĞU DÜŞÜNÜLEN HASTA

- Tekrarlayan uzun süren burun kanaması
- Damar kesisi olduğunda kanamanın uzun süre olup olmadığı
- Travma şiddeti ile ekimoz ilişkisi
- Menoraji
- Sünnnet sonrası kanama
- Diş çekimi
- Tonsillektomi-adenoidektomi öyküsü
- Üriner sistem kanaması
- Gastrointestinal sistem kanaması
- Yenidoğan döneminde göbeğin geç düşmesi
- İlaç kullanımı



HEMOSTAZ

- Primer hemostaz bozuklukları
 - Vasküler defektler
 - Trombositopeni
 - Trombosit fonksiyon bozuklukları
- Sekonder hemostaz bozuklukları
 - Faktör eksiklikleri
 - K vitamini eksikliğine bağlı kanama
 - Yaygın damar içi pıhtılaşması



BİZİM HASTAMIZ

- Burun kanaması öyküsü yok.
 - Sünnetsiz, operasyon öyküsü yok.
 - 1,5 senedir sızıntı şeklinde diş eti kanamaları oluyormuş.
 - 03.07.15 sol ayakta ağrı, şişlik ile acil başvurusu
 - 10.08.15 tarihinde merdivenlerden düşme sonrası kanlı kusma ile acile başvurmuş. Gaitada kan eşlik ediyormuş. Endoskopi yapılmış.
 - 02.01.16 sağ ayakta ağrı, şişlik, yürüyememe
 - 07.03.16 tarihinde yüksekte atlama sonrası sağ kalça ağrısı 10 gün devam etmiş.
- 

ÖN
TANI?

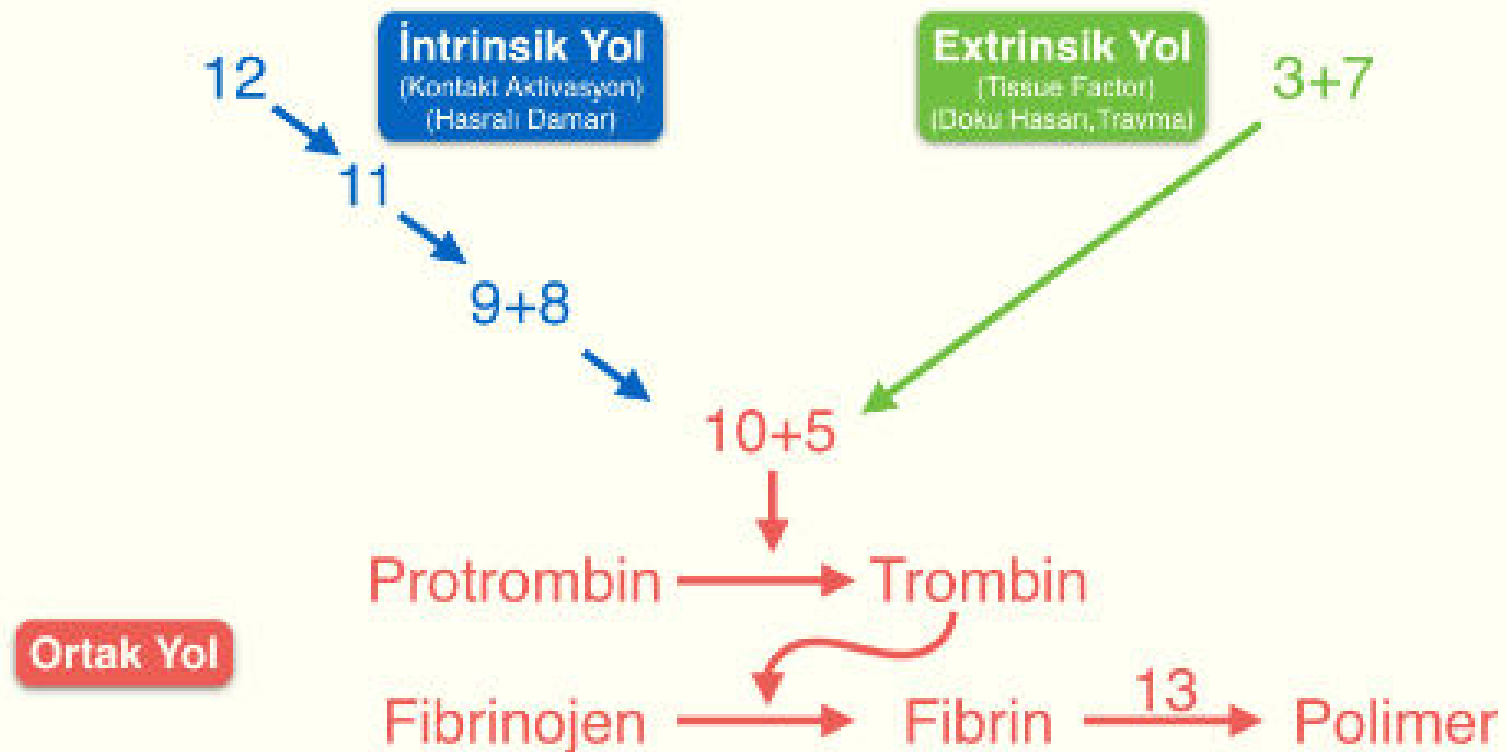


- Beyaz küre: 9800 /mm³
- Lenfosit :3500 /mm³
- Nötrofi: 6083/mm³
- Hb: 6.48 g/dL
- HCT: 18 %
- MCV:75 fL
- Trombosit : 390.000 /mm³
- Periferik yayma:
Trombosit boyutları ve dağılımı normal.

- aPTT: 54 sec (26,5 - 40)
- PT:13,5 (11,5 -15,5)
- INR: 1.03
- Fibrinojen: 2.97
- D-dimer: 0.48
- Kollajen epinefrin agregasyonu:87 sec (85-157)
- Kollajen ADP agregasyonu: 80 sec (65-125)



Koagülasyon Kaskadı



- Hastaya eritrosit süspansiyonu ve taze donmuş plazma desteği verildi..
- Antifibrinolitik olarak traneksamik asit verildi.
- Faktör 8 : %1
- Faktör 9 : % 133
- vWF: % 101
- Hastaya hemofili A tanısı konuldu.



Tablo 1: Koagulasyon bozuklukları ile damarsal ve platelet bozukluklarının klinik olarak ayırımı.

Bulgular	Kuagulasyon Bozuklukları	Platelet veya damarsal bozukluk
Peteşi	Nadir	Karakteristik
Derin Hematom	Karakteristik	Nadir
Yüzeyel Ekimoz	Sık,büyük ve tek	Karakteristik, küçük ve çok
Hemartroz	Karakteristik	Nadir
Geçikmiş kanama	Sık	Nadir
Yüzeyel kesilerden kanama	Minimal	Sıklıkla
Seks	Kalıtsal olanı E	Sıklıkla K
Aile hikayesi olması	Sık	Nadir

Tablo II: Kanama diyatezi olan hastalarda uygulanan testler ve bozuk oldukları hastalıklar.

Hastalık	Trombosit sayımı	KZ	PTZ	PZ
F 2,5,10 eksikliği	N	N	UZAMIŞ	UZAMIŞ
Disfibrinojenemi	N	N	N	UZAMIŞ
F7 Eksikliği	N	N	N	UZAMIŞ
F 8,9,11,12,fletcher eksik.	N	N	UZAMIŞ	N
F 13 Eksikliği	N	N	N	N

HEMOFILİ



- Hemofili, faktör VIII veya IX eksikliği sonucunda gelişen nadir bir kalıtsal kanama bozukluğu olup, eklem içi (hemartroz) ve kas içi (hematom) kanamalarla kendini gösteren bir grup hastalıktır.
- Faktör VIII eksikliği → Hemofili A (%85)
Faktör IX eksikliği → Hemofili B (%15)
- Hemofili A ve hemofili B'deki klinik bulgular neredeyse aynıdır.



İNSİDANS

- Hemofili A, 5000 erkekte 1 görülür.
- Irksal farklılık yoktur.
- Tanısı yaşla birlikte artar.
- Hastalığın ağırlık derecesi arttıkça, tanı yaşı erkene kaymakta ve klinik bulgular daha şiddetli yaşanmaktadır.



GENETİK

- Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur.
 - FVIII ve IX geni X. kromozomun uzun kolunda yerleşiktir (sırasıyla Xq27 ve Xq28).
- Hastalık çoğunlukla taşıyıcı kadınlardan, erkek çocuklarına geçmektedir.
- Olguların yaklaşık 1/3 kadarında aile öyküsü olmaksızın hastalık spontan mutasyonlar ile ortaya çıkabilir.



- Hastalık çok nadir olmakla birlikte kız çocuklarda da görülebilir.
 - Taşıyıcı bir kadın ile hasta bir erkeğin birlikteliğinde
 - Turner Sendromu gibi tek X kromozomu varlığı ya da X inaktivasyonu
- Bazı kadın taşıyıcılarda faktör VIII ya da IX'da hafif kanama bozuklukları oluşturacak kadar eksiklik görülebilir.



KLİNİK

Hemofili tiplerinin ve taşıyıcılarının özellikleri

Hemofili tipi	Faktör Düzeyi	Kanama şekli
Ağır	%1'den az	Spontan, hemartroz ve derin doku kanamaları
Orta	%1-5	Hafif veya orta şiddette travma sonrası kanama
Hafif	%5-<40	Orta-ağır travma, cerrahi sonrası kanama
Taşıyıcı kadınlar	%40-60	Jinekolojik ve obstetrik kanama



- Hemartroz %70-80
 - Diz - %45
 - Dirsek - %30
 - Ayak bileği - %15
 - Omuz - %3 , el bileği - %3 , kalça %2
- Kas, yumuşak doku %10-20
- Ağız, dişeti, burun kanaması
- Hematüri
- Merkezi sinir sistem kanaması
- Gastrointestinal sistem kanaması
- Kompartman sendromu



- Faktör 8 ve faktör 9 plasentayı geçemez, kanama belirtileri doğumdan itibaren veya fetüste oluşabilir.
 - Hemofilisi olan yenidoğanların %2 si intrakraniyel kanar.
 - Hemofilisi olan erkek bebeklerin %30'u sünnet sırasında kanar.
- Ağır hemofili hastalarının bile sadece %90'ında 1 yaşına geldiğinde kanamada artış vardır.
- Çocuk yürümeye başladığında aşikar belirtiler başlar.



KANAMA TEDAVİSİ

- Plazma kaynaklı ya da rekombinant faktör preparatları
 - Hafif-orta kanama hedef faktör düzeyi: % 35-50
 - Yaşamı tehdit eden majör kanamalar için %100
- Taze donmuş plazma
 - Enfeksiyon riski , tranfüzyon reaksiyonu, volüm yüklenmesi
!!!
- Desmopresin asetat
 - Hafif faktör 8 hemofilisinde
 - <50 kg → 50 microgram , >50 kg → 300 mcg
- Antifibrinolitik tedavi (Traneksamik asit)
 - 15-25 mg/kg/doz, 8 saat arayla, oral, 5-10 gün
 - Damar içi olarak 10 mg/kg/doz (maksimum 500 mg), 8 saat arayla yavaş infüzyonla
 - Mukoza kanamalarında kullanılır. Hematüride kullanılması kontrendike.



- Faktör 8, 1 İÜ/kg → F8 düzeyi %2 artar
 - yarılanma ömrü 8-12 saattir.
- Faktör 9, 1 İÜ/kg → F9 düzeyini %1 arttırır
 - yarı ömrü 18-24 saattir.
- Faktörler en az 5 dakika süre ile, yavaş damar içi bolus şeklinde uygulanmalıdır. (erişkinde 3 ml/dakika, çocukta ise 100 İÜ/ dakikayı aşmamalıdır).



FAKTÖR TEDAVİSİ

- Kanadıkça tedavi
- Proflaksi (sürekli yada kısa süreli)
 - Primer proflaksi
 - Sekonder proflaksi



Tablo 2. Kanama yeri ve hemofili tipine göre yerine koyma tedavisinin doz ve süresi

Kanamanın Tipi	Hemofili A		Hemofili B	
	İstenen Düzey	Gün Sayısı	İstenen Düzey	Gün Sayısı
Hemartroz	%40-60	1-2 gün, yanıt yeterli değilse daha uzun	%40-60	1-2 gün, yanıt yeterli değilse daha uzun
Kas içi kanaması (iliopsoas hariç)	%40-60	2-3 gün, yanıt yeterli değilse daha uzun	%40-60	2-3 gün, yanıt yeterli değilse daha uzun
İliopsoas Kanaması *Başlangıç **Devam	*%80-100 **%30-60	*1-2 **7-10 gün, bazen sekonder profilaksi olarak fizyoterapide daha uzun	*%60-80 **%30-60	*1-2 **3-5 gün, bazen sekonder profilaksi olarak fizyoterapide daha uzun
MSS/Kafa Travması *Başlangıç *Devam	%80-100 %50	1-7 gün 8-21 gün	%60-80 %30	1-7 gün 8-21 gün
Boğaz/Boyun *Başlangıç *Devam	%80-100 %50	1-7 gün 8-14 gün	%60-80 %30	1-7 gün 8-14 gün
Sindirim Sistemi *Başlangıç *Devam	%80-100 %50	1-6 gün 7-14 gün	%60-80 %30	1-6 gün 7-14 gün
Üriner Sistem	%50	3-5 gün	%40	3-5 gün
Derin laserasyon	%50	5-7 gün	%40	5-7 gün
Cerrahi (majör) *İşlem öncesi *İşlem sonrası	%80-100 %60-80 %40-60 %30-50	1-3 gün 4-6 gün 7-14 gün	%60-80 %40-60 %30-50 %20-40	1-3 gün 4-6 gün 7-14 gün

- Akut kanamalar, en kısa zamanda (mümkünse 2 saat içinde) tedavi edilmelidir.
- Herhangi bir girişimsel işlem öncesinde uygun faktör düzeyi sağlanmalıdır.
- Kas içi girişimlerden kaçınılmalıdır.
- Analjezi için parasetamol güvenli bir seçenektir. Trombosit işlev bozukluğu yapan diğer ilaçların (aspirin, NSAİİ, klopidoğrel gibi) kullanımından kaçınılmalıdır.
- Hastanın aktif yaşamını engellemeyecek şekilde,olabildiğince travmadan uzak kalması sağlanmalıdır.
- Düzenli egzersiz önerilmelidir. Travma oluşturabilecek sporlardan mümkün olduğunca kaçınılmalıdır. En uygun egzersiz yürüyüş ve yüzmedir.



KOMPLİKASYONLAR

- Kronik artropati
- İnhibitör gelişmesi
- Transfüzyonla bulaşan enfeksiyon hastalıkları



BİZİM HASTAMIZ

- Hastaya hemofili A tanısı aldıktan sonra rapor ve karne çıkarıldı. Aile hastalıkla alakalı bilgilendirildi.
- FMF tanısının teyit edilmesi için çocuk romatolojiye yönlendirildi.
- Ç. Romatolojide yeniden tetkik edilen hastanın kolşisin ve sulfosalazin tedavisi şu an devam etmektedir.
- Ç. Hematoloji poliklinik takibindedir.



OLGUNUN BİZE ÖĞRETTİKLERİ

- İyi bir öykü ve iyi fizik muayene tanının temelini oluşturur.
- İstenen her laboratuvar tetkiki mutlaka dikkatlice değerlendirilmelidir.

