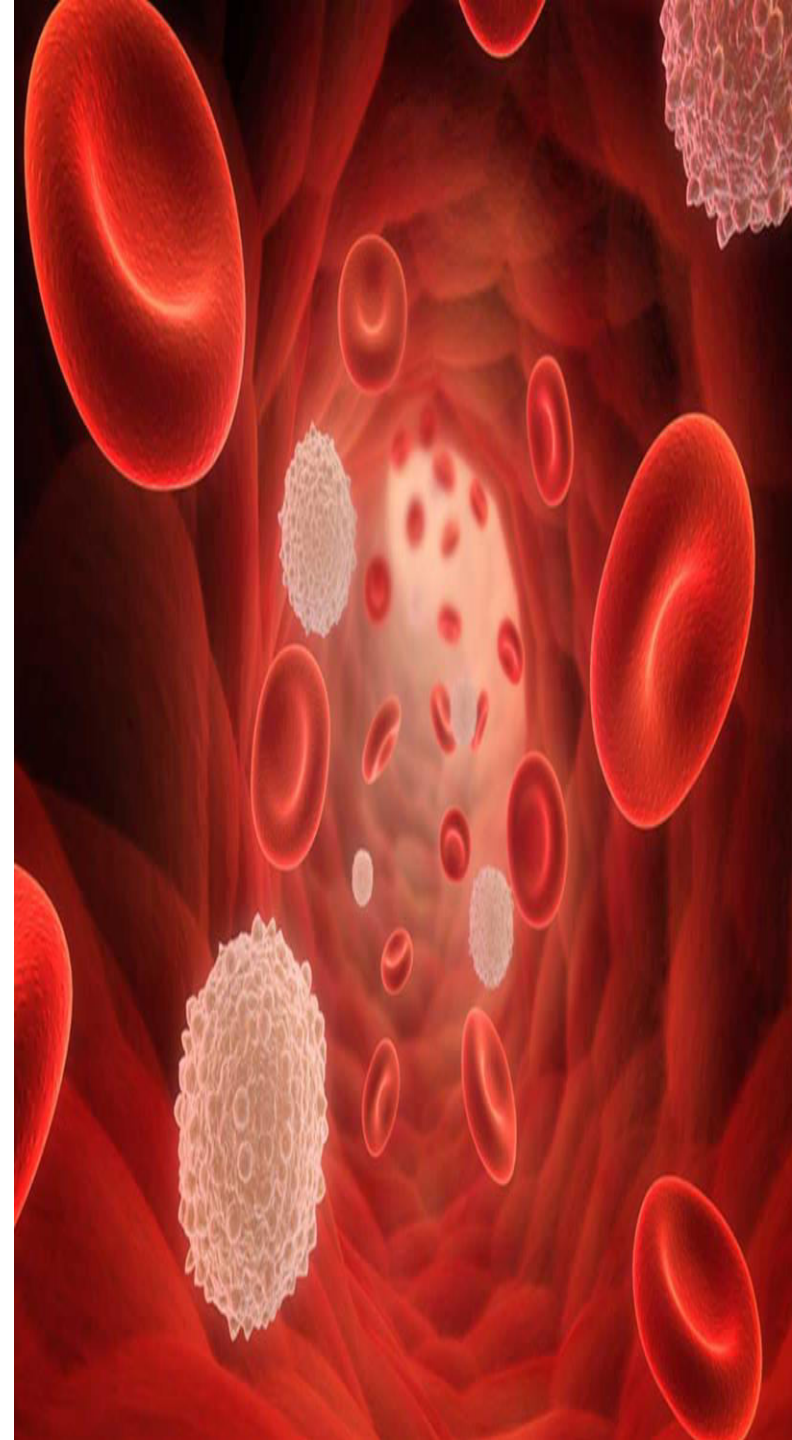




ÇOCUK HEMATOLOJİ BİLİM DALI OLGU SUNUMU

10 Kasım 2020

Arş. Gör. Dr. Begüm KAVAKLI
Uz. Dr. Mehmet AZIZOĞLU
Dr. Öğr. Gör. Sema AYLAN GELEN
Prof. Dr. Emine ZENGİN
Prof. Dr. Nazan SARPER



12 yaş kız hasta

Yakınma: Sağ dirsek
ekleminde şişlik

Öykü

- Yaklaşık bir yıl önce çarpmaya bağlı sağ dirseğinde şişlik olmuş.
- Kemik hastanesinde görüntüleme yapılmış, sağ kolda olekranonda, anevrizmal kemik kisti nedeni ile küretaj yapılmış ve bu alan kemik tozu ile desteklenmiş.
- Ameliyat sonrası hastanın kanamaları devam etmiş, eritrosit süspansiyonu takılmış ve tekrar opere edilmiş ve sonrasında bütün ön kolu şişmiş.

Öykü

- Takiplerinde ağrıları olmuş, dört ay boyunca fizik tedavi almış ve sağ dirsekte kontraktür gelişmiş. Kontraktürün açılması için aynı hastanede tekrar operasyon önerilmiş ancak aile komşu şehirdeki başka bir merkezde ameliyat olmayı tercih etmiş.
- Burada ameliyat edildikten sonra tekrar hematoma gelişmiş. İki kez müdahale edilip hematoma boşaltılmış.

Öykü

- Dikişler açılarak kompartman sendromu önlenmeye çalışılmış, eritrosit ve taze donmuş plazma desteği verilmiş.
- Kanama taze donmuş plazma desteği sonrası durmuş.
- Dört gün fizik tedavi yapılmış, fizik tedavi sonrasında tekrar kanama olunca hastanemiz ortopedi bölümüne sevk edilmiş.

Özgeçmiş

SORULAR ???

Soy-geçmiş

- Anne ve baba 1. derece kuzen sağ ve sağlıklı
- 10 yaş kız kardeşi +

SORULAR????

Fizik Bakı

- Genel durum iyi,
- Baş, boyun muayenesi doğal.
- TA: 100/60 mm Hg
- Dinlemekle solunum sesleri bilateral eşit alınıyor. Solunum sesleri doğal. Ral, ronküs yok.
- KVS ritmik. S1 + S2+ ek ses duyulmadı. Periferik nabızlar palpabl.
- Karın rahat, organomegali yok

Fizik Bakı

- Ekstremitte muayenesinde sağ kolda şişlik, nekrotik dokular, dikişler mevcut.
- Haricen kız , anomali yok



Laboratuvar/Öykü

- İlk ameliyat olduğu hastanede, ameliyat öncesi yapılan incelemede **aPTT uzamış (45,8 saniye, normal 25-32 saniye)**, ameliyat sonrası hemoglobin 8,5 gr/dL'ye kadar düşmüş.
- Son ameliyat olduğu hastanede ameliyat öncesi **aPTT 51 saniye (normal 23.6-34.8 saniye)** ve kanamalar sonrası **160 saniye** bulunmuş ancak göz ardı edilmiş. PT, INR değeri ve trombosit değerleri normal saptanmış.

Laboratuvar

- Beyaz küre: 8130 /mm³
- Nötrofil: 4429/mm³
- Lenfosit: 2834/mm³
- Hb: 11,8 g/dL
- HCT: 36,2 %
- MCV: 80,6 fL
- Trombosit : 277.200 /mm³

Periferik yayma: Trombosit boyutları ve dağılımı normal.

- aPTT: 51,2 sn (26,5 - 40)
- PT: 13,1 (11,5 -15,5)
- INR: 0,98

Laboratuvar/Öykü

- Menstruel kanamaları 5-6 gün sürüyormuş ve fazla kanaması olmuyormuş.
- Çekirdek ailesinde, annenin babasında, erkek kardeşlerinde, teyze çocuklarında pıhtılaşma kusuru öyküsü saptanmadı.
- Kız kardeşinin dişi çekilince birkaç gün kanamış.

Patolojik Bulgular

- Bir yıl önce olekranonda anevrizmal kemik kisti nedeniyle operasyon geçirme
- Operasyon sonrası yoğun kanama ve yara iyileşmesi sorunları, dirsekte kontraktür gelişmesi
- Uzmanış aPTT

ÖN TANILAR???



KANAMA BOZUKLUĞU DÜŞÜNÜLEN HASTADA ÖYKÜ

- Cinsiyeti / İlaç kullanımı
- Menoraji
- Diş çekimi sonrası kanama
- Tekrarlayan uzun süren burun kanaması
- Yaralanma olduğunda kanamanın süresi
- Travma şiddeti ile ekimoz ilişkisi
- Tonsillektomi - adenoidektomi- diğer cerrahide kanama öyküsü
- Üriner sistem kanaması
- Gastrointestinal sistem kanaması
- Yenidoğan döneminde göbekten kanama

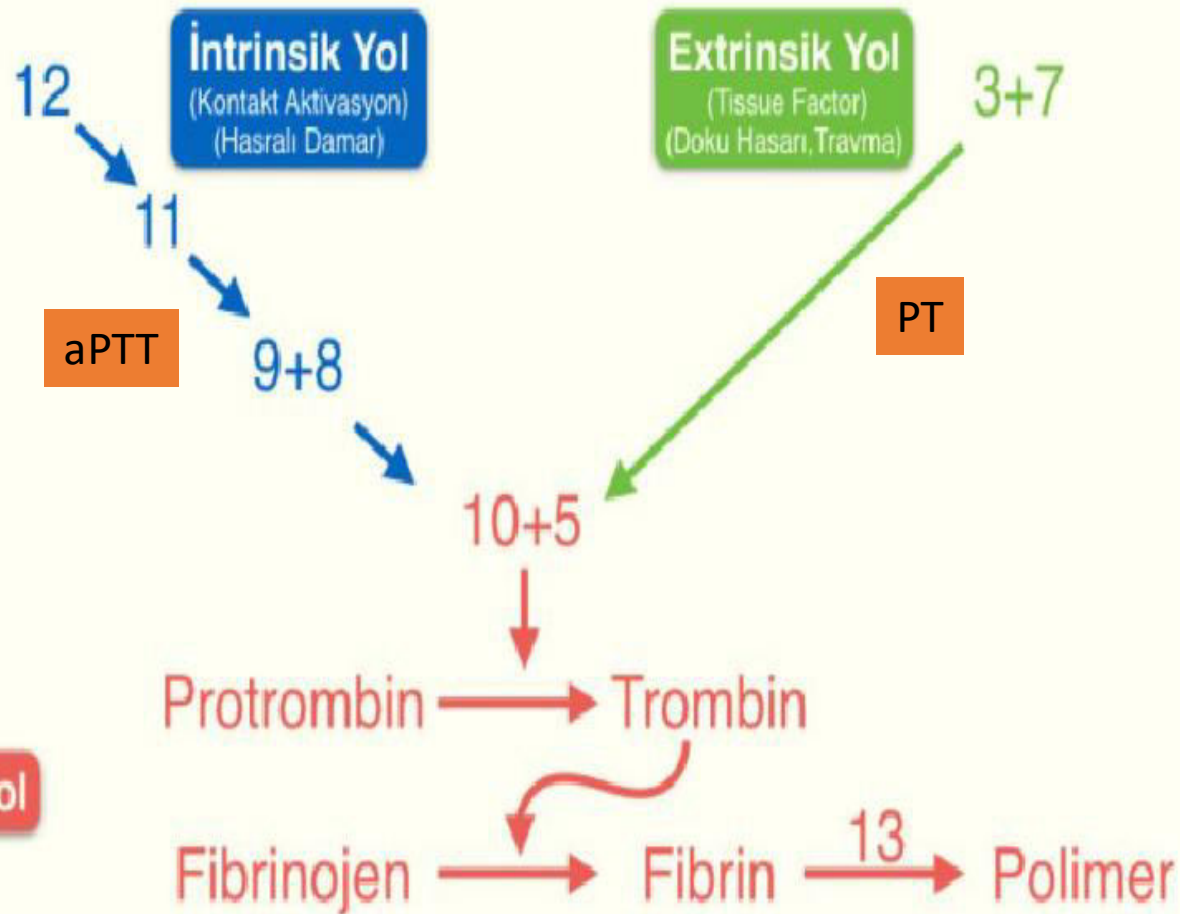
EK TETKİKLER???



- FVIII: %3
- FIX: %128
- İnhibitör titresi (BEDESTA): negatif
- Fibrinojen: 3,81 g/L (2-4)
- VWF: 102 %
- Ristosetin kofaktör: 76 %

- Kollajen epinefrin agregasyonu:
150 sn (85-157)
- Kollajen ADP agregasyonu:
109 sn (65-125)

Koagülasyon Kaskadı



Hastanın tedavisi

- Orta hemofili A tanısı aldı.
- Ortopedi kliniği, nekrotik dokuların debridmanını, günlük pansumanlar sırasında yaptı. Bu sırada plazma faktör VIII düzeyi en çok %30 da tutulacak şekilde günde tek doz faktör uygulandı. Dikişler alındı.
- Dirsek bölgesine bacadan alının deri flebi 10 gün önce plastik ve rekonstruktif cerrahi tarafından yerleştirildi.

Hastanın tedavisi

- Cerrahi girişim sırasında ve sonrasında daha yüksek doz faktör günde 2 kez uygulandı.
- Halen ortopedi kliniği hastayı yatarak tedavi etmekte, faktör desteği çocuk hematoloji tarafından planlanmaktadır.
- Yara iyileşmesi sonrası faktör desteğiyle fizik tedavi yapılarak dirsekteki hareket kısıtlılığının tedavisi yapılacaktır.



HEMOFİLİ

- Hemofili, X kromozomuna bağlı resesif geçiş gösteren, faktör VIII veya IX eksikliği sonucunda gelişen kalıtsal kanama bozukluğu olup, eklem içi (hemartroz) ve kas içi (hematom) kanamalarla kendini gösteren bir grup hastalıktır.

Olguların dağılımı

- Faktör VIII eksikliği → Hemofili A (%85)
- Faktör IX eksikliği → Hemofili B (%15)
- Hemofili A ve hemofili B'deki klinik bulgular neredeyse aynıdır.

HEMOFİLİ

- Hemofili A 5.000-10.000 erkek doğumunda bir
- Klinik bulgular özellikle ağır olgularda emeklemeye ve yürümeye başladığında
- Ağır < %1
- Orta % 1-5
- Hafif %5-40



HEMOFİLİ

- Hafif-orta hemofili hastaları daha ciddi travmalar veya cerrahi girişimler sırasında kanama sorunu yaşar.
- Tanı daha ileri yaşlarda konur.

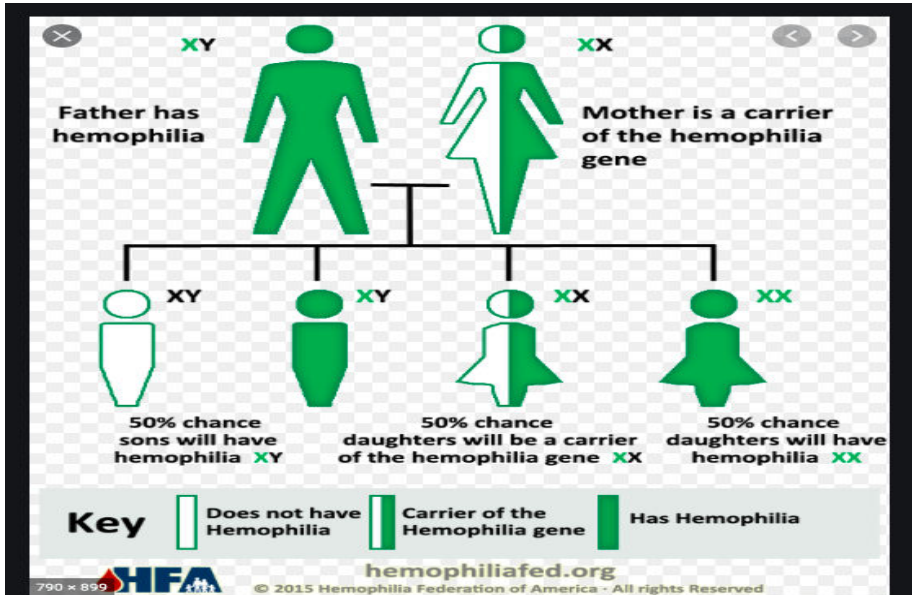


HEMOFİLİ

- FVIII ve IX geni X. kromozomun uzun kolunda (sırasıyla Xq27 ve Xq28)
- Hastalık çoğunlukla taşıyıcı kadınlardan, erkek çocuklarına geçmekte
- Olguların yaklaşık 1/3 kadarında aile öyküsü olmadan yeni mutasyon ile ortaya çıkar.
- Genetik mutasyonların yelpazesi oldukça geniş, yaklaşık %10 olguda mutasyon tam olarak tanımlanamamış.

Hastamız, KIZ hemofili ??

- Çok nadir olmakla birlikte kız çocuklarda da görülebilir. Örneğin taşıyıcı bir kadın ile hasta bir erkeğin birlikteliğinde, kazanılmış X kromozomunun inaktivasyonu veya Turner sendromu gibi tek X kromozom varlığında hastalık kız çocuklarda da ortaya çıkabilir.



HEMOFİLİ

- Erken çocukluk döneminde kolay ekimoz oluşumu, özellikle eklem içi ve kas içi spontan kanamaların varlığı ve travma sonrası beklenenden uzun süren kanama öyküsü
- Kanama bulguların ağırlığı faktör VIII veya IX'un eksiklik derecesiyle doğrudan ilişkili

HEMOFİLİ

- FVIII veya FIX eksikliğinde aPTT uzar.
- Normal plazma ile yapılan 1/1 oranındaki karışım testi ile aPTT %50'den fazla normale yaklaşması faktör eksikliğini göstererek tanıyı doğrulamamızı sağlar.
- Hemofilide trombosit sayısı, kanama zamanı, protrombin zamanı ve trombin zamanı testleri normaldir.
- FVIII düzeyi düşük olan hastalarda von Willebrand Hastalığı dışlanmalıdır.
- Faktör aktivitesi >%30 olanlarda genellikle aPTT süresi normal aralıktadır.

HEMOFİLİ

- En sık diz, dirsek ve ayak bileği eklemleri
- Kanayan eklemdede ağrı, şişlik, kızarıklık, ısı artışı ve hareket kısıtlılığı olabilir, "ağrı ve hareket kısıtlılığı" eklem kanamalarının en önemli bulgu

HEMOFİLİ



- Eklem boşluğuna kanama → sinoviyal membranda inflamasyona (sinovit)
- Tekrarlayan kanamalar → kronik sinovit ile sinoviyal membran kalınlaşması
- Kan içindeki proteolitik enzimler → eklem kıkırdığında dejenerasyon
- 6 ay içinde aynı eklem içine üç ve daha fazla kanama
→ HEDEF EKLEM ←

HEMOFİLİ

HEDEF EKLEM



"Kronik Hemofilik Artropati"

(Kalıcı ROM kaybı/Ankiloz)

Özellikle Ağır hemofili hastalarında haftada 2-3 kez düzenli faktör uygulayarak yapılan koruyucu tedavi (profilaksi) kanamaları önleyerek eklem sağlığını korur.

*Kanama olduğunda da yeterli doz ve sürede faktör uygulanması gerekir.

HEMOFİLİ

- FAKTÖR TEDAVİSİ HESABI
- Kanama yeri veya cerrahi girişimin büyüklüğüne göre düzenlenir.

Hemofili A

Verilecek faktör dozu = [Hedef faktör düzeyi - Hastanın faktör düzeyi] x kg x 0.5

Hemofili B

Verilecek faktör dozu = [Hedef faktör düzeyi - Hastanın faktör düzeyi] x kg x 1

HEMOFİLİ

- FAKTÖR TEDAVİSİ
- FVIII in kanda yarılanma süresi 8-12 saattir, FIX'un 18-24 saattir.

İlk doz hesaplandığı şekilde verildikten sonra, eğer başlangıçta hedeflenen faktör düzeyi korunmak isteniyorsa, bu yükleme dozunun yarısı Hemofili A'da 12 saatte bir Hemofili B'de 24 saatte bir tekrarlanır

Faktörler en az 5 dakika süre ile, yavaş damar içi bolus şeklinde uygulanmalı (erişkinde 3 ml/dakika, çocukta ise 100 İÜ/ dakikayı aşmamalıdır)

HEMOFİLİ

- FAKTÖR TEDAVİSİ DIŞI TEDAVİLER

TDP

ANTİFİBRİNOLİTİKLER

DESMOPRESSİN

HEMOFİLİ-GENEL İLKELER

- Kanamanın önlenmesi amaç olmalıdır. Uygun olan çocuk ve erişkin hastalar profilaksi programına alınmalıdır.
- Her hasta hemofili tipini, ağırlık derecesini, inhibitör durumunu, kullanılan faktör tipini, tedavi eden doktor/ merkezin adını içeren ve kolayca ulaşılabilen bir kimlik kartı taşınmalıdır.
- Akut kanamalar, en kısa zamanda (mümkünse 2 saat içinde) tedavi edilmelidir.
- Damar yolu tercihen el üzerinden açılmalıdır. Dirsek iç tarafında damarlar yaralanırsa doku içine kanama yapılabilir.

HEMOFİLİ-GENEL İLKELER

- Tüm ciddi kanamalar hastane ortamında tedavi edilmelidir. Ağır kanama şüphesi tedaviye başlamak için yeterlidir. Klinik ve laboratuvar sonuçları beklenmeden tedaviye hemen başlanmalıdır.
- Hastanın, anne ve babası, yaşı uygunsa kendisi, damara faktör uygulama eğitimi aldıktan sonra koruyucu uygulama ve hafif/orta kanamaların tedavisi ev şartlarında yapılabilir.
- Uygun dozda faktör verilmesine rağmen kanama kontrol altına alınamaz ise, inhibitör varlığından şüphelenilmeli, faktör düzeyi ölçülmeli ve inhibitör varlığı araştırılmalıdır.

KAYNAKLAR



GUIDELINES FOR THE MANAGEMENT OF HEMOPHILIA

2nd edition



TÜRK HEMATOLOJİ DERNEĞİ

HEMOFİLİ

TANI VE TEDAVİ KILAVUZU

(Sürüm 1 - Temmuz 2011)


TÜRK HEMATOLOJİ DERNEĞİ
h. Turan Güneş Bulvarı 613. Sokak No: 8
06550 Çankaya / ANKARA
2 490 98 97 • Faks : 0312 490 98 68
thdofisi@thd.org.tr

www.thd.org.tr

www.thd.org.tr

