



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

ÇOCUK SERVİSİ Olgu Sunumu

8 Haziran 2021 Salı

Araş. Gör. Dr. Aylin Şanlı



- 9 yaş 8 ay kız hasta
- Şikayet: Sol kalçada ağrı

- Bilinen hemofili A tanılı hastanın 1 hafta önce sol kalçada ağrı şikayeti başlamış. Üstüne basamıyormuş. Eşlik eden ateş, kızarıklık yokmuş.
- Hastanın yakın zamanda bir travma öyküsü yokmuş.

- Bu şikayetle dış merkeze başvuran hastaya kalça eklemine yönelik yüzeysel doku usg çekilmiş. Kitlesel lezyon veya efüzyon dikkat çekmedi şeklinde yorumlanmış.
- Yapılan kan tetkiklerinde CRP yüksekliği saptanan hasta artrit? nedeniyle ileri tetkik ve tedavi amaçlı tarafımıza yönlendirilmiş.

ÖZGEÇMİŞ

- Prenatal takiplerinde özellik yok
- Miadında 3300gr, 52 cm c/s ile doğmuş.
- Postnatal takiplerinde de herhangi bir özellik saptanmamış.
- 8 aylıkken ayağına cam batması sonrasında kanamasının durmaması üzerine yapılan incelemeler sonrasında hemofili A tanısı almış.

- 3 yaşında sağ ayak bileğinde şişlik, üzerine basamama şikayetlerinin olması üzerine ayak bileğine kanama olduğu tespit edilmiş.
- Daha sonra birkaç kez daha aynı eklemden kanamaları tekrarlayan hastaya profilaktik olarak haftada 3 gün 15-40 IU/Kg faktör 8 tedavisi başlanmıştır.

- Hastanın sol kalçadaki ağrısı başladıktan sonra 3 gün peş peşe faktör 8 tedavisi uygulanmış. Ancak ağrısında azalma olmamış.

SOYGEÇMİŞ

- Anne:38 y, sağ sağlıklı
- Baba:50 y, sağ sağlıklı
- Anne ile baba uzaktan akraba
- 1.çocuk:14 y, kız, sağ sağlıklı
- 2.çocuk:hastamız

- Ailede hemofili hastalığı öyküsü yok.

FİZİK MUAYENE

- Genel durum iyi. Bilinç açık ,hasta oryante ve koopere
- **Deri:** Deri rengi doğal. Turgor ve tonus doğal. Döküntü yok. Lezyon yok. Abse yok.
- **Lenf Düğümleri:**Lenf düğümlerinin boyutları olağan.
- **Baş Boyun :**Anatomik bozukluk mevcut değil..Tiroid normal boyutlarda ve simetrik. Boyunda kitle mevcut değil.
- **Gözler:** Konjonktiva doğal. Sklera doğal.Nistagmus yok. Strabismus yok.IR ++/++
- **KBB:**Kulak şekli ve yerleşimi doğal. İşitme normal.Burun kanatları doğal. Akıntı yok. Tıkanıklık yok.OF doğal. Mukoza nemli, yumuşak-sert damak doğal.
- **Solunum Sistemi:**Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Ral yok.Ranküs yok. Siyanoz yok. Takipne yok.

- **Dolaşım Sistemi:** $S_1 + S_2 +$ Ek ses yok. Üfürüm yok. Nabızlar bilateral palpable.
- **Batın:** Batında rahat. Defans yok. Rebound yok. Splenomegali var. Batında üfürüm yok. Bağırsak sesleri doğal. Asit yok. Glob vezikale yok.
- **Ürogenital Sistem:** Haricen kız Yapısal bozukluk yok. Pigment artışı yok. Fistül yok.
- **İskelet Sistemi:** Omurga biçimi doğal. Yapısal bozukluk mevcut değil. Parmak ve tırnaklar doğal. **Sol bacak fleksiyonda. İç rotasyon, adduksiyon yapamıyor. Ekstansiyon 30 dereceye kısıtlı.**
- **Sinir Sistemi:** Bilinç açık. Oryante- koopere. Kas Gücü bilateral üst ekstremité 5/5, sağ alt ekstremité 5/5 , **sol alt ekstremité 4/5(ağrıdan dolayı).** Kranial sinir çiftleri muayenesi doğal. Derin tendon refleksleri : ++ Yüzeysel refleksler: + Patolojik refleksler yok. Babinski yok. Klonus yok. Sol tarafının üstüne basamıyor. Ense sertliği yok. Kernig bulgusu yok. Brudzinski bulgusu yok.

LABORATUAR

- WBC – 8340/mm³
- NEU – 5230/mm³
- LYM – 2100/mm³
- HGB - 11,6 g/dL
- HCT - % 33,9
- MCV - 76,5 fL
- PLT – 261.000/mm³
- Sedimentasyon - 59 mm/h

- Açlık Kan Şekeri (AKŞ) - 89 mg/dL
- Ürea - 16,6 mg/dL
- Kreatinin - 0,44 mg/dL
- AST (SGOT) - 26,3 U/L
- ALT (SGPT) - 14,9 U/L
- LDH - 284 U/L
- Düzeltilmiş Sodyum - 135,8 mEq/L
- Potasyum (K) - 4,75 mEq/L
- CRP - 47,09 mg/L

- APTT:46,3 sn (24-36sn)
- PT:13,8 sn
- INR:1,05

PATOLOJİK BULGULAR

- Sol kalçada ağrı
- Hemofili A öyküsü
- Faktör tedavisine rağmen ağrının devam etmesi
- Sol bacak fleksiyonda. İç rotasyon, adduksiyon yapamıyor. Ekstansiyon 30 dereceye kısıtlı.
- Sedimentasyon - 59 mm/h
- CRP - 47,09 mg/L
- APTT:46,3 sn (24-36sn)

- Ek tetkik?
- Ön tanı?

- Hastanın şikayetleri üzerine MR çekimi yapıldı.
- Sakroiliak ve kalça mr ön raporunda: Sol iliopsoas kası volümlü görünümde izlenmiş olup T2'de sinyal artışı izlendi. Görünüm hematoma ve hemorajiye ait olabilir.
- Bilateral kalça ekleminde minimal effüzyon izlendi.

889072

02.09.2011

F

1001. T1W_TSESPRC ▾

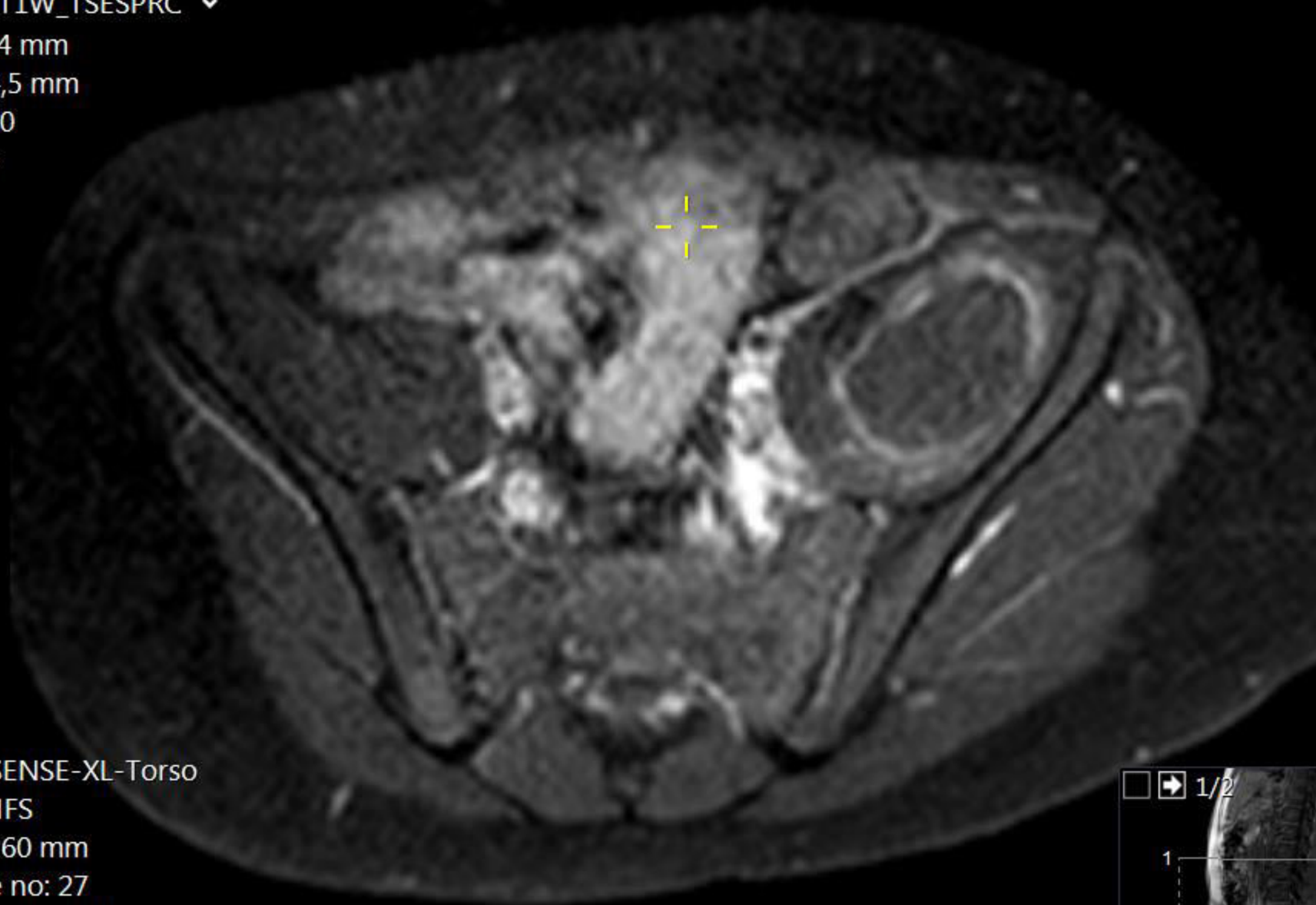
Slice: 4 mm

Dist: 4,5 mm

TR: 600

TE: 15

AC: 2



Coil: SENSE-XL-Torso

Pos: HFS

FoV: 260 mm

Image no: 27

Image 26 of 52



889072

02/09/2011

F

1001. T1W_TSESPRC ▾

Slice: 4 mm

Dist: 4,5 mm

TR: 600

TE: 15

AC: 2

Coil: SENSE-XL-Torso

Pos: HFS

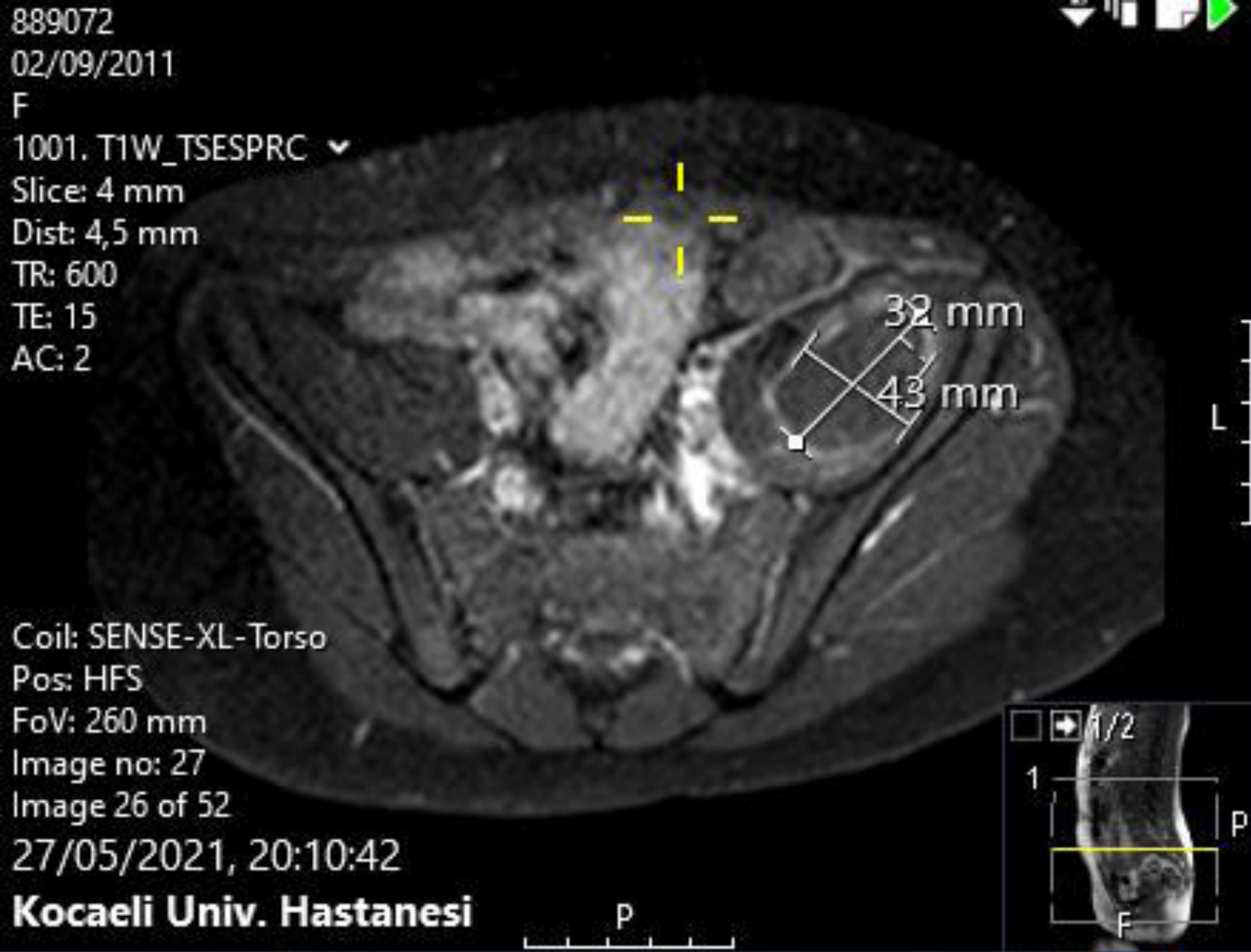
FoV: 260 mm

Image no: 27

Image 26 of 52

27/05/2021, 20:10:42

Kocaeli Univ. Hastanesi



- Tanı: Sol iliopsoasta kanama

HEMOFİLİ

- 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, faktör IX eksikliği ise Hemofili B olarak adlandırılır.

- Hemofili A yaklaşık 5.000-10.000 erkek doğumunda bir görülür.
- Hemofili, X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur. Hastalık çoğunlukla taşıyıcı kadınlardan, erkek çocuklarına geçmektedir.

- Hastalık çok nadir olmakla birlikte kız çocuklarda da görülebilir.
- Örneğin taşıyıcı bir kadın ile hasta bir erkeğin birlikteliğinde veya Turner Sendromu gibi tek X kromozomu varlığında hastalık kız çocuklarda da ortaya çıkabilir.
- Olguların yaklaşık 1/3 kadarında aile öyküsü olmaksızın hastalık spontan de-novo mutasyonlar ile ortaya çıkabilir.

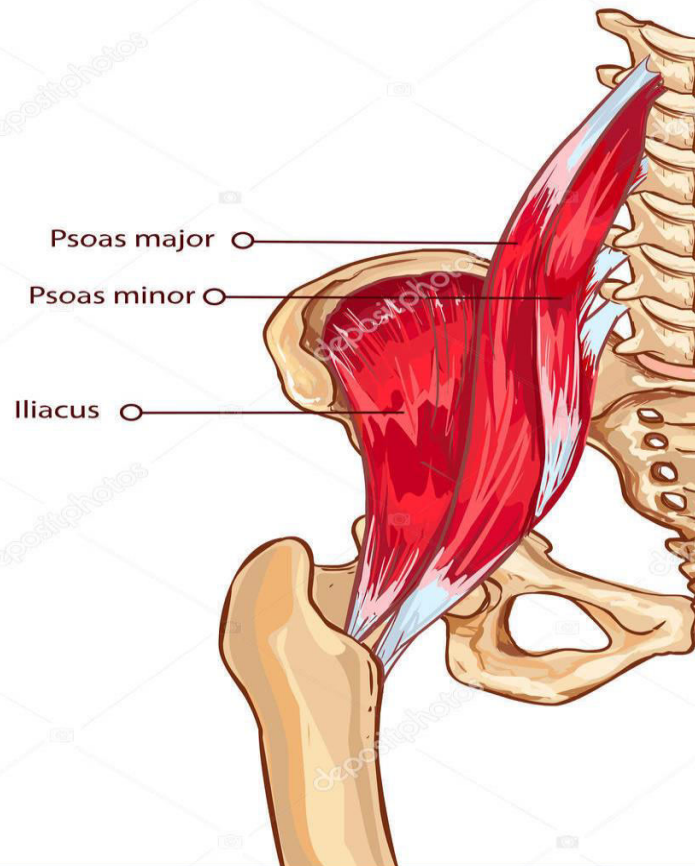
- Faktör aktivitesi:
- $<1\%$ ise ağır hemofili
- $1-5\%$ ise orta hemofili
- $>5\%$ ise hafif hemofili

KANAMA BULGULARI		
Ciddi kanama-Sıklık		Yaşamı tehdit eden kanamalar-Sıklık
Hemartroz - %70-80 Eklemdeki kanama sıklığı • Diz - %45 • Dirsek - %30 • Ayak bileği - %15 • Omuz - %3 • El bileği - %3 • Kalça - %2 • Diğer - %2 Kas/yumuşak doku - %10-20 Ağız/dişeti/burun Hematüri Diğer kanamalar - %5-10		Merkezi sinir sistemi - <%5 Sindirim sistemi Boyun/boğaz Ciddi travma
KRONİK KOMPLİKASYONLAR		
Kas-iskelet	İnhibitör gelişimi	Transfüzyonla ilişkili Enfeksiyöz hastalıklar
Kronik hemofilik artropati Kronik sinovit Kalıcı sakatlıklar Kontraktür Psödotümör Kırıklar	Alloantikör özelliğinde Zamana ve sıcaklığa duyarlı inhibitör Tip 1 inhibisyon kinetiği gösterir	HİV Hepatit B virüsü Hepatit C virüsü Hepatit A virüsü Parvovirüs B19 Diğerleri

KAS İÇİ KANAMALAR

- Çocuk emekleme veya yürümeye başladıktan sonra travmatik olarak özellikle büyük kas gruplarında hematomlar oluşmaktadır.
- Görülme sıklığı yaklaşık %10-20 civarındadır.
- İlgili kasta şişlik, ısı artışı, ağrı, kızarıklık olması ile tanı konur.
- Kasın katıldığı eklem hareketleri sınırlanmış ve ağrılıdır.

Iliopsoas Muscle



İLİOPSOAS KANAMASI

- Kanama miktarının fazla olabilmesi ve atlanma olasılığı bakımından hemofilideki ciddi kanamalardan biridir.
- Hastada karın ağrısının yanında dik yürüyememe, kalçada fleksiyon varlığı söz konusudur. Kalça ve/veya dizin pasif ekstansiyonu son derece ağrılı olup kısıtlanmıştır.
- Femoral sinir basısı nedeniyle bacakta uyuşma, karıncalanma ve duyu kaybı olabilir.



- En hızlı tanı yöntemi USG olmakla birlikte BT ve MR ile daha ayrıntılı bilgi alınabilir.
- Zamanında tedavi edilmezse yaşamı tehdit eden kanamalardan kalıcı hareket kısıtlılığına varan spektrumda sonuçlar doğurabilir. Bu nedenle erken, yeterli doz ve süredeki tedavi çok önemlidir.

HAEMOPHILIA - BLEEDS IN A CHILD

Soft tissue bleeds and bruising

- no functional impairment
- tenderness, but no severe pain
- no factor needed

Iliopsoas bleeds

- flexed hip
- pain, inability to extend the leg on the affected side
- treat with a major dose of factor

Thigh/calf bleeds

- pain
- with/without swelling
- impaired mobility
- routine factor dose
- major factor dose if compartment syndrome is suspected

Neck swelling: **EMERGENCY**

- potential airway compromise
- treat with a major dose of factor

Deltoid/forearm bleed and bruising

- routine factor dose
- major factor dose if a compartment syndrome is suspected

Buttock bleeds

- pain
- with/without swelling
- routine factor dose
- major factor dose if the leg on the affected side exhibits tingling or swelling



TEDAVİ

- Hemofili hastaları için plazma kaynaklı ve rekombinant ürünler mevcuttur.
- Faktör VIII 1 iÜ/kg verildiğinde, plazma FVIII düzeyi %2 artar, yarılanma ömrü 8-12 saattir.
- Plazma kaynaklı Faktör IX 1 iÜ/kg verildiğinde, plazma FIX düzeyini %1 arttırır, yarı ömrü 18-24 saattir.

Kanamamanın Tipi	Hemofili A		Hemofili B	
	İstenen D�zey	G�n Sayısı	İstenen D�zey	G�n Sayısı
Hemartroz	%40-60	1-2 g�n, yanıt yeterli deęilse daha uzun	%40-60	1-2 g�n, yanıt yeterli deęilse daha uzun
Kas ii kanaması (iliopsoas harii)	%40-60	2-3 g�n, yanıt yeterli deęilse daha uzun	%40-60	2-3 g�n, yanıt yeterli deęilse daha uzun
İliopsoas Kanaması *Bařlangı **Devam	*%80-100 **%30-60	*1-2 **7-10 g�n, bazen sekonder profilaksi olarak fizyoterapide daha uzun	*%60-80 **%30-60	*1-2 **3-5 g�n, bazen sekonder profilaksi olarak fizyoterapide daha uzun
MSS/Kafa Travması *Bařlangı *Devam	%80-100 %50	1-7 g�n 8-21 g�n	%60-80 %30	1-7 g�n 8-21 g�n
Boęaz/Boyun *Bařlangı *Devam	%80-100 %50	1-7 g�n 8-14 g�n	%60-80 %30	1-7 g�n 8-14 g�n
Sindirim Sistemi *Bařlangı *Devam	%80-100 %50	1-6 g�n 7-14 g�n	%60-80 %30	1-6 g�n 7-14 g�n
�riner Sistem	%50	3-5 g�n	%40	3-5 g�n
Derin laserasyon	%50	5-7 g�n	%40	5-7 g�n
Cerrahi (maj�r) *İřlem �ncesi *İřlem sonrası	%80-100 %60-80 %40-60 %30-50	1-3 g�n 4-6 g�n 7-14 g�n	%60-80 %40-60 %30-50 %20-40	1-3 g�n 4-6 g�n 7-14 g�n

- Genel olarak; orta şiddetteki kanama ataklarında (hemartroz, ilerlemiş yumuşak doku kanaması) FVIII 20-25 İÜ/kg uygulanır, 12-24 saat içinde bulgular devam ediyorsa tedaviye devam edilmelidir.

- Faktörler en az 5 dakika süre ile, yavaş damar içi bolus şeklinde uygulanmalıdır. (erişkinde 3 ml/dakika, çocukta ise 100 İÜ/ dakikayı aşmamalıdır).
- Tedavi süresi ortalama 10-21 gündür.

- İliopsoas kas içi kanamaları diğer kas-doku içi kanamalardan ayrı olarak değerlendirilmelidir.
- Hastanın hastaneye yatırılması gerekmektedir.
- 7-10 gün süre ile faktör verilmesi ve kesin yatak istirahati uygulanmalıdır.

- Gerek tanı ve gerekse izlemde görüntüleme yöntemleri (USG veya BT/MR) kullanılmalıdır.
- Ağrı kaybolana kadar hastanın fiziksel aktivitesi azaltılır.
- Fizik tedavi çok önemlidir. Akut dönem sonrası sekonder profilaksi yapılmalıdır.

- Hastalar 6-12 ayda bir değerlendirilmelidir. Kas-iskelet sistemi klinik skorlarla yıllık, radyolojik skorlar ise endike olduğunda ölçülmelidir.
- Hemofiliklerde en iyi egzersiz ve spor yüzme ve yürüyüş kabul edilmektedir.

Klinik İzlem

- Hastaya takiplerinde ilk 3 gün 75 IU/Kg faktör 8 tedavisi verildi. Üç gün sonunda hastanın ağrıları hafifledi.Yürümeye başladı.
- Sonraki 3 gün 50 IU/Kg dan faktör 8 tedavisi uygulandı.
- Genel durumu iyi olan hasta 4 gün 25 IU /Kg tedaviye devam etmesi ardından çocuk hematoloji poliklinik kontrolüne gelmesi planlanarak taburcu edildi.

- TEŞEKKÜRLER....
- KAYNAKÇA: TÜRK HEMATOLOJİ DERNEĞİ
HEMOFİLİ TANİ VE TEDAVİ KILAVUZU