

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

17 - 20 Kasım 2022
Nirvana Cosmopolitan | Lara - Antalya

Özlemişiz...

ISBN Numarası: 978-605-70919-2-5

KONGRE KİTABI

DAVET YAZISI

Başta Hemofili olmak üzere Kalıtsal Kanama Bozuklukları üzerine yıllarını veren **Türkiye Hemofili Derneği** ve **Hemofili Federasyonu** iş birliği ile bir kez daha uluslararası 19.Türkiye Hemofili Kongresinde bir araya geldik.

Tüm dünya ile beraber yaşadığımız pandemi sürerken 2021 yılı Eylül ayında Kuzey Kıbrıs'ta bir araya gelerek gelenekselleşmiş hemofili kongremizi başarıyla tamamlamıştık. Artık yüz yüze kongrelerin ön planda yapıldığı 2022 yılındayız. Siz saygıdeğer hemofili dostları ve hemofili uzmanları ile birlikte **“19. Uluslararası Türkiye Hemofili Kongresini”** 17-20 Kasım 2022 tarihlerinde Antalya'da gerçekleştirdik.

Kongre ajandamız her zamanki gibi yoğundu. Dolu dolu 3 ayrı salonda eş zamanlı programlarla 4 gün geçirdik. Medikal salonda ülkemizden ve dünyadan çok deneyimli meslektaşlarımızdan yüz yüze ve online olarak en güncel bilgileri aldık. İsimlerini kısaca saymak gerekirse; Steven Pipe (ABD), Roshni Kulkarni (ABD), Sylvia von Mackensen (Almanya), Susan Halimeh (Almanya), Elena Santagostino (İtalya), Prasad Mathew (ABD), Brian O'Mahony (İrlanda) ilk akla gelenler olabilir.

Multidisipliner salonda başta hemofili ve yakınları olmak üzere tüm katılımcılarla tam bir günü deneyimli uzmanlar eşliğinde Spor ve Egzersiz programlarına ayırdık. Diğer tam günü ise bilimsel içeriklere ayırdık.

Hemofili hemşirelerimiz ve katkıları hiçbir zaman unutulmayacak. Ülkemizdeki hemofili alanındaki en değerli hemşirelik grubu kongremize katılım göstermiştir. Değerli çalışma arkadaşlarımız bu kongrede de kendi aralarında bir araya gelerek deneyimlerini paylaştılar ve yeni ortak projeler oluşturdular.

Ülkemizde başta hemofili olmak üzere kalıtsal kanama bozuklukları ile ilgilenen 100'den fazla hematoloji uzmanı, bu alanda deneyimli olan Ortopedi, fizik tedavi, Radyoloji uzmanı hocalarımız, tecrübeli fizyoterapist ve psikologlarımız da kongremize katılım göstermiştir. Kendilerini hem medikal, hem de multidisipliner oturumlara önemli katkılar sağlayan alanımızın unutulmazları olarak biliyoruz.

Son olarak 20 yıllık eskimeyen bir oturum başlığı olarak “Hemofili Forumu” oturumunda Sağlık Bakanlığı, SGK ve Kızılay yetkilileri de en güncel konuları katılımcılarla paylaştılar.

Kongremize destek veren bütün katılımcılarımıza teşekkür ederiz.

Prof. Dr. Bülent ZÜLFİKAR
Türkiye Hemofili Derneği Başkanı

Prof. Dr. Kaan KAVAKLI
Hemofili Federasyonu Genel Başkanı

KURULLAR

KONGRE EŞ BAŞKANLARI

Bülent ZÜLFİKAR – Kaan KAVAKLI

BİLİMSEL KURUL

Canan ALBAYRAK – Türkiye	Brian O'MAHONEY – İrlanda
Bülent ANTMEN – Türkiye	Prasad MATHEW – ABD
Can BALKAN – Türkiye	Fahri OVALI – Türkiye
Eraül BERBER – Türkiye	Steven PIPE – ABD
Kaan KAVAKLI – Türkiye	Gökhan POLAT – Türkiye
Roshni KULKARNI – ABD	Başak KOÇ ŞENOL – Türkiye
Alphan KÜPESİZ – Türkiye	Bülent ZÜLFİKAR – Türkiye
Sylvia von MACKENSEN – Almanya	

DÜZENLEME KURULU

Medikal	Multidisipliner
Gülsüm AK	Mustafa AKYOL
Yusuf Ziya ARAL	Aylin ARIK
Tahir ATİK	Devrim AYDOĞAN
Fikret BEZGAL	Emine BUCAK
Kazım ÇAPACI	Tuğçe POYRAZ İŞLEYEN
Caner DADAK	Berşan KAYIKÇI
Ali Fuat Kaan GÖK	Ahmet KILIÇ
Gül Nihal ÖZDEMİR	Selmin ŞENOL
Yasemin ALTUNER TORUN	Melike TEKİNEL
Mehmet Can UĞUR	Haluk ZÜLFİKAR

BİLDİRİ DEĞERLENDİRME KURULU

Yılmaz AY	Prasad MATHEW
Orhan AYYILDIZ	Gökhan POLAT
Elcil KAYA BİÇER	Başak KOÇ ŞENOL
Kaan KAVAKLI	Mehmet Can UĞUR
Sylvia von MACKENSEN	Bülent ZÜLFİKAR

KONGRE SEKRETERYASI

Hülya YETİŞENER – Elif YILDIZ

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

17 Kasım 2022, Perşembe

PROF. DR. ÖNDER KILIÇOĞLU SALONU

16:30-18:00	AÇILIŞ OTURUMU <i>Oturum Başkanları: Dr. Kaan Kavaklı, Dr. Bülent Zülfikar</i>
16:30-16:50	Hemofili Bakımındaki Güncel Durum <i>Dr. Yılmaz Ay</i>
16:50-17:10	Hemofili Bakımına Yeni Yaklaşımlar <i>Dr. Başak Koç Şenol</i>
17:10-17:25	Geçmişten Günümüze Kanama Bozukluğu Olanların Yaşadıkları <i>Mustafa Akyol</i>
17:25-17:40	Kanama Bozukluğu Olanların Gelecekte Beklentileri <i>Dr. Caner Dadak</i>
17:40-18:00	Soru & Cevap
18:00-18:40	AÇILIŞ KONFERANSI <i>Oturum Başkanları: Dr. Hale Ören, Dr. Elcil Kaya Biçer</i>
18:00-18:30	Hemofili Ortopedik Cerrahisinde 20 Yıllık Deneyim <i>Dr. Semih Aydoğdu</i>
18:30-18:40	Soru & Cevap

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

18 Kasım 2022, Cuma

PROF. DR. ÖNDER KILIÇOĞLU SALONU

08:30-09:45	SÖZEL BİLDİRİLER OTURUMU (Türkçe) <i>Oturum Başkanları: Dr. Mehmet Dağlı, Dr. Yeşim Oymak</i>
S-01	Adölesan Hemofili Hastalarıyla Sağlıklı Yaşıtları Arasında Postürün ve Yüzeysel Postür Kaslarının Sertliğinin Karşılaştırılması: Kontrollü Kesitsel Çalışma Dr. Volkan Deniz
S-02	Hemofili Hastası Çocuğu Olan Annelerin Hastalığa İlişkin Deneyimlerinin İncelenmesi Dr. Veysel Gök
S-03	Hemofili'de Intrakranial Hemoraji Çukurova Deneyimi Dr. Defne Ay Tuncel
S-04	Profilaksideki Çocuk ve Erişkin Hemofili-A Hastalarında Eklem Sağlığı Değerlendirmesinde HEAD-US Ultrason Eklem Skorlamasının Klinik Önemi: Ulusal, Çok Merkezli, Prospektif Çalışma Dr. Kaan Kavaklı
S-05	Hemofili Hastalarında Güvenli Genel Cerrahi Dr. Meryem Tuncak
S-06	Ağır Hemofili A Hastalarının Kemik-Eklem Sağlığı Durumları ve Buna Etki Eden Faktörlerin Değerlendirilmesi Dr. Tekin Aksu
09:45-10:30	ENDÜSTRİ OTURUMU How to Prevent Inhibitor Development in PUP's in Hemophilia - See, Feel and Touch to Find the Right Moment to Treat With Factor VIII <i>Oturum Başkanı: Dr. Kaan Kavaklı</i> <i>Konuşmacı: Dr. Susan Halimeh</i>
10:30-11:00	KAHVE MOLASI

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

18 Kasım 2022, Cuma

11:00-11:45	ENDÜSTRİ OTURUMU Geçmişten Günümüze Türkiye’de Advate ile Kişiselleşmiş Profilaksi Yolculuğu <i>Oturum Başkanı: Dr. Can Balkan</i> <i>Konuşmacı: Dr. Tekin Aksu</i> - Advate ile Kişiselleşmiş Profilaksi ile 5 Yılda Nereden Nereye? <i>Konuşmacı: Dr. Tuba Hilkey Karapınar</i> - Pandeminin Ardından Yine ve Yeniden Advate ile İnteraktif Profilaksi	
11:45-12:30	KALITSAL KANAMA BOZUKLUKLARINDA LABORATUVARIN ÖNEMİ <i>Oturum Başkanları: Dr. Zühre Kaya, Dr. A. Fatih Aydın</i>	
11:45-12:00	Koagülasyon Testlerinde Preanalitik Değerlendirmenin Önemi <i>Dr. Güneş Ak</i>	
12:00-12:20	Gelişen Teknolojilerin Işığında Koagülasyon Verilerinin Yorumlanması <i>Dr. Prasad Mathew</i>	
12:20-12:30	Soru & Cevap	
12:30-14:00	ÖĞLE YEMEĞİ	
14:00-14:45	ENDÜSTRİ OTURUMU Hemofili A Hastaları için Sınırları Kaldırmak Mümkün <i>Oturum Başkanları: Dr. Kaan Kavaklı, Dr. Bülent Zülfikar</i> <i>Konuşmacı: Dr. Elena Santagostino</i>	
14:45-16:00	NADİR FAKTÖR EKSİKLİKLERİ OTURUMU <i>Oturum Başkanları: Dr. Ahmet Fayik Öner, Dr. Murat Söker</i>	
14:45-15:05	Faktör VII Eksikliğine Güncel Yaklaşım <i>Dr. Tiraje Celkan</i>	
15:05-15:25	Faktör X Eksikliğine Güncel Yaklaşım <i>Dr. Kamuran Karaman</i>	
15:25-15:45	Fibrinojen Eksikliğine Güncel Yaklaşım <i>Dr. Sinan Akbayram</i>	
15:45-16:00	Soru & Cevap	
16:00-16:30	KAHVE MOLASI	

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

18 Kasım 2022, Cuma

16:30-17:15	ENDÜSTRİ OTURUMU Profilakside Uyumu Arttıran Çözümler - Haftada 1 & Flakonsuz Tedavi Oturma Başkanı: Dr. Bülent Antmen Konuşmacılar: Dr. Özgür Mehtap, Dr. Alphan Küpesiz	
17:15-18:00	HEMOFİLİDE GEN TEDAVİSİ OTURUMU Oturma Başkanları: Dr. Kaan Kavaklı, Dr. İlgen Şaşmaz	
17:15-17:35	Gene Therapy - Patient Experience Dr. Brian O'Mahony	
17:35-17:50	Ulusal Deneyim Dr. Vahap Okan	
17:50-18:00	Soru & Cevap	
18:00-19:30	AÇILIŞ TÖRENİ Kongre Eş Başkanları: Dr. Bülent Zülfikar, Dr. Kaan Kavaklı Davetli Konuşmacılar: İlgili STK ve Klinik Yetkilileri MÜZİK DİNLETİSİ	

HEMŞİRELİK SALONU

09:00-10:30	Oturma Başkanları: Dr. Erol Erduran, Uzm. Hem. Hülya Dalkılıç Bingöl
HEMOFİLİ TEDAVİSİNDE HEMŞİRELİK UYGULAMALARI	
09:00-09:15	İntravenöz (IV) Faktör Uygulaması Uzm. Hem. Hülya Dalkılıç Bingöl
09:15-09:30	Subcutan (SC) Uygulama Hem. Elif Dilan Özkülük
09:30-09:45	Gen Tedavisinde Hemşirenin Rolü Uzm. Hem. Ruçhan Yöney - Biyolog Buse Tufan

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

18 Kasım 2022, Cuma

HEMOFİLİ KANAMALARINDA ERKEN TANI ve HEMŞİRENİN ROLÜ; YENİDOĞAN, SÜT ÇOCUKLUĞU, ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMLERİ	
09:45-10:00	Yenidoğan Döneminde Kanama Farkındalığı Dr. Öğr. Üyesi Yeşim Yeşil
10:00-10:15	Süt Çocukluğunda Kanama Bulguları Hem. Raziye Işım
10:15-10:30	Erken Çocuklukta Kanama Bulguları Hem. Büşra Karabulut
10:30-11:00	KAHVE MOLASI
11:00-12:30	Oturum Başkanları: Dr. Tunç Fışgın, Hem. Raziye Işım
HEMOFİLİDE EVDE BAKIM	
11:00-11:20	Evde Bakım Bileşenleri Hem. Gonca Emir
11:20-11:45	Hemofilide Evde Bakım Örneği Uzm. Hem. Hayriye Başer
EKLEM KANAMASINDA DESTEK TEDAVİ UYGULAMASI (RICE)	
11:45-12:05	Eklem Kanama Bulguları Hem. Dilan Çiftci
12:05-12:30	RICE Uygulamasında Dikkat Edilecek Noktalar Hem. Nurten Sülü
12:30-14:00	ÖĞLE YEMEĞİ

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

18 Kasım 2022, Cuma

SPOR PROGRAMI

19. Uluslararası Türkiye Hemofili Kongresi'ne katılan Kalıtsal Kanama Bozukluğu olanlar ve yakınlarına yönelik uzman hocalar eşliğinde özel dizayn edilmiş spor programları planlanmıştır.

Programlar 4 ayrı renkten (Sarı, Mavi, Yeşil, Kırmızı) oluşan gruplar halinde gerçekleştirilecektir.

İSTASYON ADI	YÜZME	YOGA&NEFES	1. MİNİ SURVİVÖR PARKURU	2. MİNİ SURVİVÖR PARKURU
Sorumlular	Dr. Duran Arslan	Prof. Dr. Bülent Bayraktar, Dyt. Nursel Keklik	Prof. Dr. Kazım Çapacı	Doç. Dr. Yusuf Ziya Aral
Yardımcı Görevliler	Aylin Arık	Uzm. Dr. Erkan Kaya	Uzm. Dr. Ece Çınar	Fzt. Tuğçe Poyraz İşleyen
Fizyoterapistler	Fzt. Merve Tat, Fzt. Necati Muhammed Tat	Fzt. Emine Aslan Telci, Fzt. Fırat Tan	Fzt. Demet Şenol, Fzt. Hande Güney Deniz	Fzt. Volkan Deniz, Fzt. Emirhan Buğra Başer
Dernek Görevlileri	Uzm. Psk. Irmak Gümüştaş, Psk. Melike Tekinel	Emre Karaüzüm, Kerem Arda	Uzm. Dr. Mehmet Can Uğur	Mehmet Özşarı

SPOR DALLARI

1	YÜZME	5	GOLF	10	BOCCİA
2	YOGA - NEFES TERAPİSİ	6	MASA TENİSİ	11	ORYANTRİNG
3	DART	7	OKÇULUK	12	MANGALA
4	FUTBOL	8	BASKETBOL	13	SATRANÇ
		9	HALK OYUNLARI	14	YÜRÜYÜŞ

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

18 Kasım 2022, Cuma



SPOR PROGRAMI

Saat	SARI GRUP	MAVİ GRUP	YEŞİL GRUP	KIRMIZI GRUP
08:30-09:00	SABAH SPORU			
09:00-10:15	SABAH KAHVALTISI			
10:30-11:15	1. MİNİ SURVİVÖR PARKURU	YÜZME	2. MİNİ SURVİVÖR PARKURU	NEFES TERAPİSİ- YOGA
11:15-11:30	ARA			
11:30-12:15	NEFES TERAPİSİ- YOGA	2. MİNİ SURVİVÖR PARKURU	YÜZME	1. MİNİ SURVİVÖR PARKURU
12:15-12:30	ARA			
12:30-14:00	ÖĞLE YEMEĞİ			
15:00-15:45	YÜZME	1. MİNİ SURVİVÖR PARKURU	NEFES TERAPİSİ- YOGA	2. MİNİ SURVİVÖR PARKURU
15:45-16:00	ARA			
16:00-16:45	2. MİNİ SURVİVÖR PARKURU	NEFES TERAPİSİ- YOGA	1. MİNİ SURVİVÖR PARKURU	YÜZME

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

19 Kasım 2022, Cumartesi

PROF. DR. ÖNDER KILIÇOĞLU SALONU

08:00-09:00

SÖZEL BİLDİRİLER OTURUMU (İngilizce)

Oturum Başkanları: **Dr. Ekrem Ünal, Dr. Aylin Canbolat Ayhan**

S-07

Ege Hemophilia Council Data: Twenty Years of Experience Hemophilic Arthropathy Rates and Correlation with Treatment Modalities
Dr. Emre Karaüzüm

S-08

The Effect of Regulatory T Cells on the Development and Pathogenesis of Inhibitors Complicating Treatment in Hemophilia A Patients
Dr. Emre Akkaya

S-09

Evaluation of the Diagnostic Accuracy of VWF:Ac and VWF Ristocetin Cofactor Activity (VWF:RCO) in the Diagnosis of von Willebrand Disease
Dr. Başak Koç Şenol

S-10

Medical and Socio-Psychological Effects of The Pandemic on Patients with Herediter Bleeding Disorders and Their Treaters
Dr. Haluk Zülfikar

S-11

The Effects of COVID-19 Pandemics on Patients with Hemophilia and Inherited Bleeding Disorders: Results from Two Centers in Türkiye
Dr. Dilek Gürlek Gökçebay

09:00-09:45

ENDÜSTRİ OTURUMU

"Sıfır Kanama" - ASLA PES ETME!

Konuşmacılar: **Dr. Bülent Zülfikar, Dr. Ahmet Muzaffer Demir**



09:45-10:30

ENDÜSTRİ OTURUMU

20 Soru 20 Cevap, NovoSeven ile 20 Yılı Aşkın Deneyim

Oturum Başkanı: **Dr. Ayşegül Ünüvar**

Konuşmacılar: **Dr. Mehmet Sönmez, Dr. Emine Türkkan**



10:30-11:00

KAHVE MOLASI

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

19 Kasım 2022, Cumartesi

11:00-11:45	PANDEMİ ve KALITSAL KANAMA BOZUKLUKLARI <i>Oturum Başkanları: Dr. Saadet Akarsu, Dr. Hüseyin Gülen</i>
11:00-11:20	Covid 19 Pandemisi ve Etkileri <i>Dr. Dilek Gürlek Gökçebay</i>
11:20-11:40	Covid 19 Aşıları ve Yansımaları <i>Dr. Fahri Ovalı</i>
11:40-11:45	Soru & Cevap
11:45-13:00	KAS İSKELET OTURUMU <i>Oturum Başkanları: Dr. Fahir Özkalemkaş, Dr. Hayati Durmaz</i>
11:45-12:00	Ultrason Eklem Skorları <i>Dr. İpek Tamsel</i>
12:00-12:15	Eklem Skorları <i>Fzt. Necati Muhammed Tat</i>
12:15-12:45	Kas Eklem Cerrahisi <i>Dr. Gökhan Polat</i>
12:45-13:00	Soru & Cevap
13:00-14:15	ÖĞLE YEMEĞİ
14:15-14:30	ÖDÜL TÖRENİ
14:30-15:15	ENDÜSTRİ OTURUMU von Willebrand Profilaksisinde Güncel Deneyimler <i>Oturum Başkanı: Dr. Bülent Zülfikar</i> <i>Konuşmacı: Dr. Bülent Antmen - Vaka Örnekleriyle Profilaksi Tedavisi</i> <i>Konuşmacı: Dr. Selin Aytaç Eyüpoğlu - Adölesandan Erişkinliğe Geçişte</i> Profilaktik Tedavi Yaklaşımı

CSL Behring

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

19 Kasım 2022, Cumartesi

15:15-16:00	HAYAT KALİTESİ ve ÖLÇÜMLEME PERSPEKTİFLERİ <i>Oturum Başkanları: Dr. Ayşegül Ünüvar, Psk. Irmak Gümüştas</i>
15:15-15:40	Which Tool Which Patient? <i>Dr. Sylvia von Mackensen</i>
15:40-15:55	Ulusal Deneyim <i>Dr. Nazan Sarper</i>
15:55-16:00	Soru & Cevap
16:00-16:30	KAHVE MOLASI
16:30-17:15	ENDÜSTRİ OTURUMU  İnhibitörlü Hemofili ve Faktör VII Eksikliği Tedavisinde Alternatifler <i>Oturum Başkanları: Dr. Bülent Zülfikar, Dr. Kaan Kavaklı</i> <i>Konuşmacılar: Dr. Göksel Leblebisatan, Dr. Başak Koç Şenol</i>
17:15-18:30	NON - REPLACEMENT THERAPIES <i>Oturum Başkanları: Dr. Prasad Mathew, Dr. Gül Nihal Özdemir</i>
17:15-17:35	Factor VIII Mimetic Agents <i>Dr. Roshni Kulkarni</i> 
17:35-17:45	National Experience - 1 (Factor VIII Mimetic Agents) <i>Dr. Can Balkan</i>
17:45-18:05	Balancing Therapies <i>Dr. Steven Pipe</i> 
18:05-18:15	National Experience - 2 (Balancing Therapies) <i>Dr. Canan Albayrak</i>
18:15-18:30	Soru & Cevap

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

19 Kasım 2022, Cumartesi

HEMŞİRELİK SALONU

14:00-14:30 Oturum Başkanları: **Dr. Selmin Şenol, Uzm. Hem. Hülya Dalkılıç Bingöl**

14:00-14:25 Almanya İzlenimleri: Ev Tedavisi ve Ev Tedavisinin Eğitiminin Önemi
Hem. Büşra Gündüz (Almanya)

14:25-14:30 **Soru & Cevap**

14:30-16:00 Oturum Başkanları: **Dr. Elif Güler Kazancı, Dr. Selmin Şenol**

HEMOFİLİ HEMŞİRELİĞİNDE MENTÖRLÜK

14:30-15:15 Mentörlüğün Bileşenleri ve Katkıları, Hemofilide Mentörlük Örneği
Dr. Öğr. Üyesi Hatice Çamveren

HEMOFİLİ STK'LARINDA HEMŞİRENİN ROLÜ

15:15-16:00 Hemşirenin STK'daki Rolü Neden Önemli? Bursa Örneği
Hem. Arife Kutlu

15:15-16:00 Hemşirenin STK'daki Rolü Neden Önemli? Kayseri Örneği
Hem. Mehmet Öznurhan

15:15-16:00 Hemşirenin STK'daki Rolü Neden Önemli? İstanbul Örneği
Hem. Emine Bucak

16:00-16:30 KAHVE MOLASI

16:30-18:00 Oturum Başkanları: **Dr. Mehmet Can Uğur, Dr. Can Acıpayam**

HEMOFİLİ HEMŞİRESİNİN DİJİTAL ORTAMDAKİ GÜNCEL ROLÜ

16:30-17:00 Dijital Ortamın Hemofiliye Katkıları
Öğr. Gör. Canan S. Gün

17:00-17:30 Hemofilide Dijital Ortam Örnekleri
Dr. Caner Dadak

17:30-18:00 Hemofili Hemşirelik Girişimlerinde Bir Kavram Haritası Örneği
Arş. Gör. Seda A. Sevgili - Dr. Selmin Şenol

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

19 Kasım 2022, Cumartesi

MULTİDİSİPLİNER SALON

10:00-11:30	KALITSAL KANAMA BOZUKLUKLARINA MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIM - AÇIK OTURUM <i>Yöneticiler: Dr. Bülent Zülfikar, Dr. Hayati Durmaz</i>
10:00-10:30	Tedavi Gerektiren Durumlar <i>Dr. Gökhan Polat, Dr. Veysel Gök, Dt. Zeynep Afra Akbıyık Az, Dr. Hüseyin Öztürk</i>
10:30-11:00	Standart ve Geliştirilmekte Olan İlaçlar <i>Serhat Kaya (HA), Aslı Şimşek (Anne), Hakan Gürel (HA), Sadife Aydoğan (Anne), Ali Çıkan (HA), Arda Meriç Köksal (HA)</i>
11:00-11:30	Faktör Ötesi Yaklaşımlar <i>Dr. İnci Kızıldağ, Dr. Erkan Kaya, Fzt. Tuğçe Poyraz İşleyen, Fzt. Volkan Deniz</i>
11:30-12:00	KAHVE MOLASI
12:00-13:30	KALITSAL KANAMA BOZUKLUKLARINDA TAŞIYICILIK - AÇIK OTURUM <i>Yöneticiler: Dr. Bülent Zülfikar, Dr. Mehmet Sönmez</i>
12:00-12:30	Kalitsal Kanama Bozukluklarının Genetiği ve Taşıyıcılığın Tarifi <i>Dr. Ergül Berber, Dr. Tahir Atik, Dr. Ali Duru, Aslı Aydoğan (Anne)</i>
12:30-13:00	Taşıyıcı Sorunları <i>Dr. Sema Ovalı, Psk. Melike Tekinel, İsmail Tepe (vWD), Senem Madran (Anne)</i>
13:00-13:30	Deneyim Paylaşımı <i>Tüm Katılımcılar</i>
13:30-14:30	ÖĞLE YEMEĞİ

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

19 Kasım 2022, Cumartesi

14:30-16:00	KALITSAL KANAMA BOZUKLUKLARINDA SOSYAL HAYAT ve GÖNÜLLÜ KURULUŞLAR - AÇIK OTURUM Yöneticiler: <i>Dr. Haluk Zülfikar, Dr. Özcan Bör</i>
14:30-15:00	Olanaklar ve Sorumluluklar <i>Serra Sezgin, Fatma Bali (Anne), Mehmet Çetinkol (HA), Oğuzhan Petekçi (HA)</i>
15:00-15:30	Eğitimden İş Hayatına Geçiş <i>Mehmet Koç (GİV "Girişimci İş Adamları Vakfı" Başkanı), Ahmet Kılıç (HA), Gökhan Aktaş (Baba), İsmail Balmumcu (Baba), Fatih Yoğurtçu (HA)</i>
15:30-16:00	Gönüllü Kuruluşlarda Üye Olmak <i>Dr. Fikret Bezgal (HA), Dr. Fatih Kol (HA), Seçkin Özmen (İletişim Prof.), Av. Berşan Kayıkçı (HA), Ahmet Ceylan (HA)</i>
16:00-16:30	KAHVE MOLASI
16:30-18:00	KALITSAL KANAMA BOZUKLUKLARINDA ÖNCESİ ve SONRASIYLA İLKÖĞRETİM - AÇIK OTURUM Yöneticiler: <i>Dr. Fahri Ovalı, Dr. Serap Karaman</i>
16:30-17:00	Evden Okula Geçiş Dönemi <i>Psk. Irmak Gümüştas, Ahmet Yalçın Hoccoğlu (MEB), Gülcan Oyran (Anne), Ali Ekber Dağhan</i>
17:00-17:30	Okullu Olmak <i>Melek Okur (MEB), Levent Polat (HA), Ersoy Uysal (HA), Serdar Karaman (vWD)</i>
17:30-18:00	Tıbbi Destekler <i>Dr. Barış Yılmaz, Dyt. Mesut Kaygusuz, Dyt. Nursel Keklik, Cem Karadağ (HA), Atakan Tanar (HA)</i>

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

20 Kasım 2022, Pazar

PROF. DR. ÖNDER KILIÇOĞLU SALONU

09:30-10:15

KANAMA BOZUKLUKLARINDA AKILCI İLAÇ KULLANIMI

Oturum Başkanı: Dr. İbrahim Eker

Konuşmacı: Dr. M. Fatih Orhan

10:15-11:45

HEMOFİLİ FORUMU

Moderatörler: Dr. Bülent Zülfikar, Dr. Kaan Kavaklı

*Konuşmacılar: Sorunlar ve Beklentiler: Dr. Mehmet Can Uğur,
Devrim Aydoğan, Melike Tekinel*

*Tartışmacılar: Dr. Tuncay Alkan (SGK İlaç Daire Başkanı)
Dr. Murat Gülşen (Sağlık Bakanlığı)*

11:45-12:00

KAPANIŞ KONUŞMASI ve DEĞERLENDİRME
Dr. Bülent Zülfikar, Dr. Kaan Kavaklı

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

Poster Numarası	POSTER BİLDİRİLER
P-01	Our Familial Multiple Coagulation Factor Deficiencies Cases <i>Dr. Canan Albayrak</i>
P-02	Social Media Usage Practices of Hemophilia Mothers <i>Dr. Serra Sezgin</i>
P-03	The Problems Encountered in Social Life by People with Hemophilia Aged 18–35 <i>Dr. Caner Dadak</i>
P-04	Hemofililer ve Ebeveynlerinin Gelecekte Bekledikleri Tedavi Yöntemi Nedir? <i>Dr. Canan Albayrak</i>
P-05	İnhibitörlü Hemofili A Hastalarında Akut Kanama Tedavi ve Profilaksi Yaklaşımı <i>Dr. Hüseyin Avni Solgun</i>
P-06	Faktör Eksikliklerinde Sünnnet Preoperatif ve Postoperatif Yönetimi <i>Dr. Hüseyin Avni Solgun</i>
P-07	Faktör XIII Eksikliği Tanısı ile Takip Edilen, Spontan Hematüri ve Spontan İntrakranial Kanama ile Başvuran İki Kardeş <i>Dr. Nilgün Eroğlu</i>
P-08	Hemofilik Çocukların Ebeveynlerinde Hastalığa ve Tedavi Sürecine Uyumun Değerlendirilmesi <i>Dr. Dilan Çiftci</i>

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

P-09	Total Diz Artroplasti Yapılan Hemofili A Hastasının Başarılı Yönetimi: Vaka Raporu Dr. Kemal Fidan
P-10	Hemofili A Hastasında Yutamama ve Konuşamama Problemi Dr. Davut Albayrak
P-11	Eklem Kanaması Nedeniyle Profilaksi Uygulanan Bir Faktör VII Eksikliği Olgusu Dr. Sema Aylan Gelen
P-12	Konjenital Afibrinojenemi: Olgu Sunumu Dr. V. Hülya Üzel
P-13	Covid-19 Pandemisi Sürecinde Online Halk – Hekim – Hemofili Sempozyumları Dr. Caner Dadak
P-14	Hemofilide Yetişkinliğe Geçiş: Meleis Geçiş Teorisi Dr. Seda A. Sevgili
P-15	Hemofilide Ağız ve Diş Sağlığının Korunmasında Hemşirenin Rolü Dr. Raziye Işım
P-16	Hemofilide Bakım Yönetimi: Literatür Özeti Dr. Seda A. Sevgili
P-17	Ülkemizde Klinik Araştırma Dışı Emicizumab Deneyimi Dr. Başak Koç Şenol

BİLİMSEL PROGRAM

19. ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

P-18	Faktör XI Eksikliği Olan Çocuk Hastada Adenotonsillektomi ve Kulağa Tüp Yerleştirme Operasyonu Yönetimi Dr. Yeter Düzenli Kar
P-19	Gri Trombosit Sendromu; Olgu Sunumu Dr. Hülya Kangal Şimşek
P-20	Hemofilide Forum İncelemesi: Ekşi Sözlük Örneği Dr. Canan S. Gün
P-21	Trombositopeni Ayırıcı Tanısında Periferik Yaymanın Önemi Dr. Alper Uygun
P-22	Nadir Faktör Eksikliği Olan Hastaların Uluslararası Tromboz ve Hemostaz Derneği Kanama Skoru ile Değerlendirilmesi Dr. Zeliha Güzelkçük
P-23	Faktör VII Eksikliği Taşıyıcılığı: Olgu Sunumu Dr. Deniz Koçak Göl
P-24	İnhibitörlü Ağır Hemofili A Hastasında Spinal Epidural Hematom Dr. Selin Aytaç
P-25	VWF Eksikliği Tanılı Hastada Rekürren Kronik Gastrointestinal Sistem Kanamasının Yönetimi: Vaka Raporu Dr. Kemal Fidan
P-26	Kalıtsal Kanama Bozukluklarında Beden Kitle İndeksi İle Eklem Sağlığı İlişkisi: Pilot Çalışma Dr. Tuğçe Poyraz İşleyen

19.

ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

17 - 20 Kasım 2022

Nirvana Cosmopolitan | Lara - Antalya

**KONUŞMA
ÖZETLERİ**

Hemofili Bakımına Yeni Yaklaşımlar

Dr. S. Başak Koç Şenol

İstanbul Üniversitesi, Onkoloji Enstitüsü, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi BD

Kalıtsal kanama bozukluklarının ön sırasını alan Hemofili A, faktör VIII (FVIII)'in, Hemofili B ise faktör IX (FIX)'un eksikliği sonucunda ortaya çıkan, X kromozomuna bağlı olarak kalıtılan ve tedavi edilmediği takdirde hayatı tehdit eden kanamalara seyreden bir hastalıktır. Geçen asırda ortalama 10-20 yıl arasında seyreden ömür, tedavide elde edilen yeni olanaklarla giderek yükselmiş, günümüzde normal erkek nüfusta ulaşılan 76 yıla oldukça yaklaşmış ve 71 yıl olarak saptanmıştır [1].

Günümüzde hemofili tedavisinde altın standart hala faktör konsantreleri ile eksik olanın yerine (replasman) konmasıdır. Gerek insan plazmasından türetilen, gerekse rekombinant teknoloji ile üretilen faktörler, standart yarı ömürlü ve yarı ömrü uzatılmış formda bulunmaktadırlar. Dünya Hemofili Federasyonu'nun (World Federation of Hemophilia- WFH) geçen yıl yayınladığı son rehberde, gen tedavisi gibi alternatif, uzun etkili tedavi yöntemlerinden biri standart hale gelene kadar profilaksi tedavisine erken yaşta başlanması ve sürdürülmesi önerilmektedir [2]. Faktör replasmanı haftanın belli günlerinde intravenöz yolla uygulanmaktadır. Ömür boyu süren bir hastalık olduğu düşünüldüğünde uygulamada zorlukların olması kaçınılmaz bir durum haline gelmektedir. Bununla öncelikle hastaların tedaviye uyumları etkilenmektedir [3]. Bunun yanı sıra hemofililere erken yaşta ve yüksek dozda profilaksi yapılmasına rağmen hala eklemlerde kanamalar olduğu ve bu kanamaların eklemler üzerindeki olumsuz sonuçlarının engellenemediğine dair kanıtlar bulunmaktadır [4]. Bu kanamaların, sadece sublinik olarak ortaya çıkan mikrokanamalar olabileceği düşünülmektedir [5]. Bu nedenle hemofili tedavisi henüz bitmemiş ve halen gelişmeler devam etmektedir.

Hemofili tedavisindeki gelişmelerin ön sırasını faktör dışı tedaviler ve gen tedavileri almaktadır.

Faktör Dışı Replasman Tedavileri

1- Emicizumab (Hemlibra®):

Son 5 yıldır kullanıma girmiş olan Emicizumab (EMC) molekülü; faktör VIII düzeyinden bağımsız olarak geliştirilen, aktifleşmiş faktör IX (faktör IXa) ve faktör X'e

bağlanan, bunlar arasında köprü kuran, böylece bir faktör VIII-mimetik ajan olarak hareket eden hümanize bispesifik bir monoklonal antikordur. Bu özelliği ile hemofili A (HA) hastalarında hemostazı etkin olarak destekleyip yaklaşık 15 IU/dl'lik FVIII etkisi yaratmakla, benzersiz yapısı nedeniyle de FVIII inhibitörlerini indüklememekte veya bunlardan etkilenmemektedir [6]. İnhibitörden bağımsız olarak etki gösterdiği için hem inhibitörlü hem de inhibitörsüz HA hastalarında kullanılmaktadır. Ayrıca, yaklaşık 30 günlük olan yarılanma ömrü ile tedavide ciddi avantaj sağlamaktadır [7].

Emicizumab her ne kadar FVIII benzeri etki gösterse de rutin laboratuvar tetkikleri ile takibi yapılamamaktadır. Emicizumab kullanımı aktifleşmiş parsiyel protrombin zamanı (aPTT) bazlı tüm faktör ve inhibitör ölçümlerini etkilemekle, ancak protrombin zamanı (PT) bazlı ölçümleri etkilememektedir. Bu nedenle ölçümlerinde aPTT bazlı testler kullanılmamalıdır. Kullanımı sırasında meydana gelen kanamalar veya cerrahi girişimlerde kullanılan FVIII düzeyini ölçmede tek basamaklı ölçümler ve insan kaynaklı FIXa- FX kullanılan kromojenik ölçümler de doğru bilgi yansıtmamaktadır. Bu nedenle bu durumlarda bovin kaynaklı FIXa- FX kullanılan kromojenik ölçümler kullanılmalıdır. Bu durum inhibitör ölçümü için de benzerdir [8].

Emicizumab'ın uzun dönem güvenlik ve etkililik çalışmaları 400 hastanın dahil edildiği 83 haftalık bir medyan gözlem dönemini kapsayan faz 3 çalışmalarında (HAVEN) gösterilmiştir [9]. Amerika Birleşik Devletleri'nde 2017 yılında ve Avrupa'da 2018 yılında onay alarak klinik kullanıma girmiştir. Ülkemizde ise Sağlık Bakanlığından ruhsat alan ürün, Sosyal Güvenlik Kurumundan ücretsiz ödenme izni alamadığı için henüz HA olguları tarafından yaygın olarak kullanılamamaktadır.

Emicizumab profilaksi tedavisinde kullanılmakta olup haftada bir (1,5 mg/kg), 2 haftada bir (3 mg/kg) veya 4 haftada bir (6 mg/kg) uygulanmaktadır. Ancak sadece profilaksi tedavisinde kullanıldığı için araya giren kanamalarda ek faktör kullanımını gerektirmektedir. İnhibitörlü hastalar, tedavi seçeneklerinin sınırlı olması ve meydana gelen kanamalarda ve/veya cerrahi girişimlerdeki kanama kontrolünün güç olması nedeniyle EMC kullanımı için en iyi aday hasta grubudurlar. Benzer öncelik inhibitör gelişmemiş olan hastalar için geçerli olmayıp EMC'a ne zaman başlanacağı konusunda herhangi bir ortak öneri veya fikir birliği yoktur. Eklem kanamalarından korumak ve en önemlisi intrakranial kanamaları engellemek için tanı konulmasını takiben EMC

kullanımına başlanabilir. Bu kullanımların yanı sıra araya giren kanamalarda 50 maruziyet gününe (exposure day= ED) kadar kullanılmasının inhibitör gelişme riski taşıdığı da unutulmamalıdır. Bu nedenle özellikle 6 aydan küçük bebeklerde deneyimlerin artması için daha fazla klinik araştırmaya gereksinim duyulmaktadır.

Emicizumab kullanımının sağladığı avantajlar yanında yan etkileri ve uzun dönem etkilerinin takibi halen devam etmektedir. Gerek klinik çalışmalara, gerekse rutin kullanıma girdikten sonra toplanan verilere göre; enjeksiyon yeri reaksiyonları, trombotik olaylar, trombotik mikroanjioyopati ve anti-ilaç antikorları (ADA) yan etkileri arasında yer almaktadır [6, 10]. Yan etkiler arasında en önemlisi ağır tromboembolik olaylar olup EMC profilaksisi süren hastalarda gelişen yeni kanamaları durdurmak için tedaviye aktifleşmiş protrombin kompleks konsantresi (aPCC) (>100U/kg/gün) eklenmesi sonrasında raporlanmıştır. Gelişen tromboembolik olaylar aPCC'nin tenaz kompleksi içinde barındırdığı faktörleri içermesine bağlanmıştır. Bu substratlar 60 saate kadar yarılanma ömrüne sahiptir ve tekrarlanan dozlarda birikebilir. Aşırı miktarda tenaz kompleksi, tromboemboliye yol açan trombin oluşumunun artmasına neden olabilir [11]. Emicizumab ve aPCC arasındaki bu sinerji in vitro çalışmalar ile doğrulanmıştır. Emicizumab profilaksisi altındaki inhibitörlü hastalarda gelişen yeni kanamaların tedavisinde rekombinant aktifleşmiş faktör VII (rFVIIa) kullanımı halinde benzer etki görülmemekte ve tromemboli riski artmamaktadır [12].

Sonuç olarak; EMC profilaksi amacıyla kullanılan bir monoklonal antikor olup ara kanamalarda ve cerrahi girişimlerde hastanın inhibitör durumuna göre faktör replasmanı gerekmektedir. Bu nedenle EMC kullanan tüm kliniklerin kanama yönetimine ait klinik içi kılavuzları bulunmalı ve hastalar yakından takip edilmelidirler.

2- *Mim8*

Yeni jenerasyon FVIII mimetik bir bispesifik antikor olup yapılan invitro analizlerde trombin jenerasyonunda ve pıhtı oluşumunda EMC'a göre 15 kat daha etkili olduğu gösterilmiştir. Hayvan çalışmalarında fareler ve maymunlarda etkili olduğu gösterilmiştir [13, 14]. İlacın faz 3 çalışmaları halen devam etmektedir

3- *Fitusiran (Anti-antitrombin)*

Normal hemostaz mekanizmasında pıhtılaşma işlevi aşırıya gitmemesi için, anti-trombin (AT), protein C, protein S ve doku faktörü yolu inhibitörü (TFPI) dahil olmak üzere çeşitli doğal inhibitörler tarafından kritik bir şekilde düzenlenir [15]. Hemofili

tedavisinde eksik olan faktörle beraber doğal inhibitörlerin azaltılması da hemostazın sağlanmasında etkili olabileceğinden yola çıkılarak doğal inhibitörlerin azaltılması klinik çalışmaları devam etmektedir.

Bu amaçla geliştirilen bir diğer yöntem subkutan tedavi olarak uygulanan gen susturmadır. Hemofili A, Hemofili B ve inhibitörlü hastalarda subkutan olarak uygulanan ve hepatositlerde antitrombin sentezini inhibe ederek yeterli trombin oluşumunu destekleyen enterferans yapan RNA (siRNA) molekülleri (Fitusiran) ile yeterli hemostaz sağlanmış ve kanamalar engellenmiştir [5].

Antitrombin seviyesinin azaltılması hemofiliye rağmen hemostazı sağlamış olup etkin olduğu trombin jenerasyon testlerinde gösterilmiştir. Yapılan Faz 2 klinik çalışmalarda anti-trombin düzeyi %80 oranında azalmış ve bu azalma takipte bir yıl boyunca devam etmiş olup çalışmaya dahil edilen 33 hastanın %50'sinde kanama hiç görülmemiş ve %67'sinde spontan kanama kaydedilmemiştir [16]. Ancak çalışmada sinüs ven trombozu olup ilk tanı olarak intrakranial kanama tanısı ile yüksek doz FVIII kullanılan bir hasta kaybedilmiş sonrasında kanama tedavisinin planında değişikliğe gidilmiştir [17]. Fitusiran ile ilgili Faz 3 çalışmalar halen devam etmekte olup sonuçlar umut vericidir.

4- *Anti-TFPI (Marstacimab Concizumab/ Befovacimab)*

Doğal antikoagülan olarak hemostazda yer alan doku faktörü yolu inhibitörü (TFPI), Kunitz-2 (K2) bölgesi aracılığı ile FXa bağlanarak FXa'yı inhibe eder. Sonra TFPI, K1 bölgesi aracılığı ile de doku faktörü (tissue factor= TF) - FVIIa kompleksine bağlanarak TFPI-FXa-TF-FVIIa dörtlü kompleksini oluşturarak FVIIa'nın inhibisyonu sağlanır. Bu nedenle K2 bölgesi inhibisyon sürecindeki en önemli nokta olup anti-TFPI tedavilerinde hedeflenen bölge olarak yerini almıştır [18].

Martacimab; TFPI'nın K2 bölgesine bağlanan IgG1 yapısında monoklonal bir antikordur [19]. Haftalık olarak subkutan yoldan HA, HB ve inhibitör pozitif olan hastalarda kullanılabilmektedir. Yapılan klinik çalışmalarda farklı kohortlarda yıllık kanama sayısını %80-96 oranında azalttığı ve tromboembolik yan etki görülmediği ortaya konmuş olup Faz 3 klinik araştırmaları halen devam etmektedir [20].

Concizumab; TFPI'nın K2 bölgesine bağlanan IgG4 yapısında monoklonal bir antikordur [21]. Hemofili kan örneklerine concizumab eklendiğinde doz bağımlı olarak

pıhtılaşma zamanını kısaltarak trombin oluşumunun restorasyonu ex vivo olarak gösterilmiştir [22]. Concizumab, TFPI üzerinde etki sağladığı için hem HA hem HB hem de inhibitör pozitif olan hastalarda kullanılabilir. Subkutan ve her gün uygulanmaktadır. Faz çalışmaları halen devam etmektedir.

Befovacimab; TFPI'nın hem K1 hem de K2 bölgelerine bağlanan IgG2 yapısında monoklonal bir antikordur. Yapılan fare deneylerinde tromboza sebep olmadan prokoagulan aktivitesi gösterilmiştir [23]. Ancak yapılan klinik çalışmalarda doz bağımsız olarak 3 hastada intrakranial tromboz gelişmesi üzerine klinik araştırmalar tamamen durdurulmuştur.

5- Aktive Protein C inhibisyonu

Doğal inhibitör olan aktive Protein C (APC), FVa'yı inhibe ederek trombin oluşumunu engeller. FV Leiden mutasyonu gibi bu yolda olan mutasyonlar tromboza sebep olmakta ve hemofili ile birlikte olduğunda daha hafif şiddetli kanamalar görülmektedir. Buradan yola çıkarak APC'nin inhibisyonunun hemofili tedavisinde yarar sağlayabileceği düşünülmüştür. Endojen APC inhibitörleri serpin ailesinden olup bunların APC2ye spesifiteleri düşüktür. Serpinde oluşturulan mutasyon ile APC spesifik bir mutasyon meydana getirilmiş ve bunun da etkin olduğu invitro çalışmalarda ve hayvan deneylerinde gösterilmiştir [24]. Faz 1-2a çalışmaları yeni başlamış olup üretilen molekülün subkutan ve her 4 haftada bir kullanılması planlanmaktadır.

Birçok tedavi seçeneği için araştırmalar halen devam etmektedir ve bunların hangilerinin rutin hayata gireceği belirsizdir. Bununla birlikte geliştirilen bu tedavilerin hangisinin daha yararlı olacağı belirsizliğini korumaktadır. Farklı tedavilerin ve/ veya kombine tedavilerin kimlere, ne zaman uygulanacağı ve bu tedavilerin monitorizasyonun nasıl olacağı halen tartışmalıdır. Geliştirilen tedavi seçenekleri eksik olanı yerine koymaktan (replasman) çok farklı mekanizmalar üzerinden yapıldığı için her ne kadar kanama eğilimi olan hastalarda uygulansa da mevcut tromboz/ DIC riski belirsizdir. Nitekim klinik araştırmalarda bu riski taşıyan tüm hastalar dışlanmaktadır. Bu nedenle klinik araştırmaların hasta güvenliğinin en üst düzeyde tutularak planlandığı unutulmamalı ve yeni kullanıma girecek olan tedavilerin günlük gerçek hayatta kullanımlarında da aynı özen gösterilmelidir.

Hemofilik Artropatide Gelecek

Hemofilide halen eklem kanamaları en önemli sorundur. Özellikle spontan kanamalar ağır tip hemofilide görülmekle birlikte, son yıllarda yapılan çalışmalarda daha az sıklıkta olsa da orta ve hafif hemofilide de eklem kanamalarının önemli bir sorun olduğu gösterilmiştir [25]. Kanadıkça tedaviden profilaksi tedavisine geçiş hemofili bakımında çok önemli bir gelişme olmasına rağmen eklem hasarının tamamen önlenmesinde yeterli olmamıştır [26, 27]. Faktör dışı replasman tedavilerinin ve gen tedavisinin tedavi seçenekleri arasına girmesi ile kanama sıklıkları azalmış ancak bu tedavi seçeneklerinin kas-eklem sağlığı açısından faktör replasman tedavileri ile aynı etkiyi gösterip göstermeyeceği halen tartışmalıdır [27]. Bununla birlikte hemofili merkezlerinde rutin klinik muayene olarak eklem ultrasonografisinin (USG) daha yaygın olarak kullanılmasının, akut hemartrozun hızlı teşhisine olanak sağlaması ve erken tedavi ile kanamanın hızla iyileştirilmesi beklenmektedir. Hasta başı USG yapılması da eklem kanaması ve progresyonun erken tanınması açısından önemlidir ve bu konudaki çalışmalar halen devam etmektedir [28, 29]. Çalışmaların devam ettiği diğer bir konu ise, hastaların kendi kendilerine USG yaparak bunu yapay zekanın tanımlaması ve patolojilerin daha kısa sürede tanımlanmasının sağlanması üzerinedir [30].

Sonuç olarak, önümüzdeki 10 yılda hemofili tedavisinin çok farklı olması, tedavi alanına yeni ürünlerin dahil olması çok muhtemeldir. Ancak her hasta için en iyi seçeneğin nasıl belirleneceği ve nasıl uygulanacağı belirsizliğini korumaktadır. Bu nedenle ilerleyen yıllarda hemofili tedavisi hemostaz konusunda uzmanlaşmış ve klinik deneyimin çok iyi olduğu merkezlerde yönetilmesi gerekecektir. Halen unutulmaması gereken konu, inhibitörsüz hastalarda en güvenilir, en etkin altın standart tedavinin faktör konsantreleri replasmanı olduğudur. Yeni tedavilerin uzun dönem yan etkilerinin ortaya konulması için 20 yıllık bir deneyime ihtiyaç duyulmaktadır. Hastalar için önemini koruyan ve hayatlarını kısıtlayan en önemli sorunlardan biri olan hemofilik artropatinin önlenmesinde; multidisipliner ekiplerin yer aldığı kapsamlı merkezlerde faktör konsantreleri ve faktör dışı tedavilerin uygulanması kadar; verilerin kaydının, düzenli takibin, hastaların eğitimlerinin, fizyoterapi ve spor olanaklarının ve hasta motivasyonunun sağlanmasının unutulmamasıdır.

Kaynaklar

1. Darby, S.C., et al., *Mortality rates, life expectancy, and causes of death in people with hemophilia A or B in the United Kingdom who were not infected with HIV*. Blood, 2007. **110**(3): p. 815-25.
2. Srivastava, A., et al., *WFH Guidelines for the Management of Hemophilia*, 3rd edition. Haemophilia, 2020. **26 Suppl 6**: p. 1-158.
3. Zulfikar, B., et al., *Persons With Hemophilia of Generation Y and Their Relatives Attitudes and Expectations From Treatment*. Clin Appl Thromb Hemost, 2021. **27**: p. 10760296211000131.
4. Oldenburg, J., *Optimal treatment strategies for hemophilia: achievements and limitations of current prophylactic regimens*. Blood, 2015. **125**(13): p. 2038-44.
5. Miesbach, W. and F. Eladly, *Current and Future Options of Haemophilia A Treatments*. Expert Opin Biol Ther, 2021. **21**(11): p. 1395-1402.
6. Shima, M., et al., *Factor VIII-Mimetic Function of Humanized Bispecific Antibody in Hemophilia A*. N Engl J Med, 2016. **374**(21): p. 2044-53.
7. Shima, M. and R.F. Sidonio, Jr., *Substitution therapy*. Haemophilia, 2021. **27 Suppl 3**: p. 53-59.
8. Jenkins, P.V., et al., *Laboratory coagulation tests and emicizumab treatment A United Kingdom Haemophilia Centre Doctors' Organisation guideline*. Haemophilia, 2020. **26**(1): p. 151-155.
9. Callaghan, M.U., et al., *Long-term outcomes with emicizumab prophylaxis for hemophilia A with or without FVIII inhibitors from the HAVEN 1-4 studies*. Blood, 2021. **137**(16): p. 2231-2242.
10. Rodriguez-Merchan, E.C. and L.A. Valentino, *Emicizumab: Review of the literature and critical appraisal*. Haemophilia, 2019. **25**(1): p. 11-20.
11. Makris, M., A. Iorio, and P.J. Lenting, *Emicizumab and thrombosis: The story so far*. J Thromb Haemost, 2019. **17**(8): p. 1269-1272.
12. Wang, C.P., G. Young, and C.D. Thornburg, *Safety evaluation of emicizumab prophylaxis in individuals with haemophilia A*. Expert Opin Drug Saf, 2021. **20**(4): p. 387-396.

13. Ostergaard, H., et al., *A factor VIIa-mimetic bispecific antibody, Mim8, ameliorates bleeding upon severe vascular challenge in hemophilia A mice*. Blood, 2021. **138**(14): p. 1258-1268.
14. Lauritzen, B., et al., *A novel next-generation FVIIIa mimetic, Mim8, has a favorable safety profile and displays potent pharmacodynamic effects: Results from safety studies in cynomolgus monkeys*. J Thromb Haemost, 2022.
15. Shima, M., *Current progress and future direction in the treatment for hemophilia*. Int J Hematol, 2020. **111**(1): p. 16-19.
16. Pasi, K.J., et al., *Targeting of Antithrombin in Hemophilia A or B with RNAi Therapy*. N Engl J Med, 2017. **377**(9): p. 819-828.
17. Machin, N. and M.V. Ragni, *An investigational RNAi therapeutic targeting antithrombin for the treatment of hemophilia A and B*. J Blood Med, 2018. **9**: p. 135-140.
18. Mahlangu, J.N., *Progress in the Development of Anti-tissue Factor Pathway Inhibitors for Haemophilia Management*. Front Med (Lausanne), 2021. **8**: p. 670526.
19. Patel-Hett, S., et al., *Marstacimab, a tissue factor pathway inhibitor neutralizing antibody, improves coagulation parameters of ex vivo dosed haemophilic blood and plasmas*. Haemophilia, 2019. **25**(5): p. 797-806.
20. Cardinal, M., et al., *A first-in-human study of the safety, tolerability, pharmacokinetics and pharmacodynamics of PF-06741086, an anti-tissue factor pathway inhibitor mAb, in healthy volunteers*. J Thromb Haemost, 2018. **16**(9): p. 1722-1731.
21. Hilden, I., et al., *Hemostatic effect of a monoclonal antibody mAb 2021 blocking the interaction between FXa and TFPI in a rabbit hemophilia model*. Blood, 2012. **119**(24): p. 5871-8.
22. Lauritzen, B. and I. Hilden, *Concizumab promotes haemostasis via a tissue factor-factor VIIa-dependent mechanism supporting prophylactic treatment of haemophilia: Results from a rabbit haemophilia bleeding model*. Haemophilia, 2019. **25**(6): p. e379-e382.
23. Gu, J.M., et al., *Mechanistic Modeling of the Pharmacodynamic and Pharmacokinetic Relationship of Tissue Factor Pathway Inhibitor-Neutralizing Antibody (BAY 1093884) in Cynomolgus Monkeys*. AAPS J, 2017. **19**(4): p. 1186-1195.

24. Polderdijk, S.G., et al., *Design and characterization of an APC-specific serpin for the treatment of hemophilia*. Blood, 2017. **129**(1): p. 105-113.
25. Di Minno, M.N., et al., *Arthropathy in patients with moderate hemophilia a: a systematic review of the literature*. Semin Thromb Hemost, 2013. **39**(7): p. 723-31.
26. Valentino, L.A. and K. Khair, *Prophylaxis for hemophilia A without inhibitors: treatment options and considerations*. Expert Rev Hematol, 2020. **13**(7): p. 731-743.
27. Gualtierotti, R., L.P. Solimeno, and F. Peyvandi, *Hemophilic arthropathy: Current knowledge and future perspectives*. J Thromb Haemost, 2021. **19**(9): p. 2112-2121.
28. Bakeer, N. and A.D. Shapiro, *Merging into the mainstream: the evolution of the role of point-of-care musculoskeletal ultrasound in hemophilia*. F1000Res, 2019. **8**.
29. Kavakli, K., et al., *Impact of the HEAD-US Scoring System for Observing the Protective Effect of Prophylaxis in Hemophilia Patients: A Prospective, Multicenter, Observational Study*. Turk J Haematol, 2021. **38**(2): p. 101-110.
30. von Drygalski, A., G. Pasta, and H. de la Corte-Rodriguez, *Ultrasound and patient self-imaging in hemophilia*. Haemophilia, 2021. **27**(2): p. e298-e301.

Hemofili Bakımındaki Güncel Durum

Dr. Yılmaz Ay

Bahçeşehir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göztepe Medical Park Hastanesi

Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Hemofili tedavisinde temel hedefler; kanamaların önlenmesi, eklem hasarı ile ilişkili uzun dönem komplikasyonların engellenmesi ve hastaların yaşam kalitesinin iyileştirilmesidir (1,2,3). Son altı dekatta hemofili tedavisinde önemli gelişmeler oldu. Güvenli ve etkili faktör konsantrelerine ulaşılabilmesi kolaylaştı, hemofili tedavi merkezleri ile multidisipliner bakım gelişti, ayrıca eklem sağlığını koruyan ve kanamaları engelleyen profilaktik replasman tedavisi yaygınlaştı. Hastaların yaşam şekli, eklem sağlığı ve kanama fenotipi dikkate alınarak uygun faktör seviyelerinin sürdürülmesi ile eklem hastalığına bağlı morbidite azaldı ve vital kanamaların engellenmesi sayesinde mortalite düştü (3,4).

Günümüzde pıhtılaşma testleri ve faktör aktivitesi ölçümleri daha kolay ulaşılabilir duruma geldi. Bu testler sayesinde hemofili A ve B hastalarının; tanısı, major kanamaları ve cerrahi girişimlerinin monitörizasyonu yapılabilmekte ve bireyselleştirilmiş tedavi için farmakokinetik profil belirlenebilmektedir. Ayrıca inhibitör tespiti ve immun tolerans tedavisinin etkinliği değerlendirilebilmektedir (3,4,5,6,7,8). Son yıllarda Türkiye’de bazı hemofili tedavi merkezlerinde hemofili genetiği artık çalışılabilmektedir. Hemofilinin etiyolojisindeki genetik mutasyonlarının belirlenebilmesi; hemofilinin biyolojisini tanımlamak, zor vakalarda kesin tanıyı koymak, inhibitör gelişimi açısından riski öngörebilmek, taşıyıcıları tespit edebilmek ve eğer istenirse prenatal tanıya olanak sağlamak açısından önemlidir (4).

Hemofili tedavi merkezlerinde hastaların erken hemofilik artropati bulgularının saptanması ve eklem sağlığının izlemi amacıyla HJHS (Hemophilia Joint Health Score, version 2.1) ve HEAD-US skoru sistemleri periyodik takipte kullanılmaktadır. Manyetik rezonans (MR) görüntüleme hedef eklem gelişen veya Hemofili Konseyi’ne çıkarılacak hastalarda en faydalı tedavi yaklaşımının (tıbbi/cerrahi) tespit edilmesinde yardımcı olabilmektedir. Hemofili eklem konseylerinde hemofilik artropati bulguları olan hastaların klinik izlem verileri, beklentileri ve görüntüleme sonuçları birlikte değerlendirilmekte ve hastaya özgü en iyi tedavi yaklaşımı belirlenmektedir (3,4)

Hemofili tanı, tedavi, izlem ve komplikasyonların yönetimindeki gelişmelere rağmen

hastaların çözüm beklediği bazı problemleri devam etmektedir. Eklem kanamaları tamamen engellenememekte ve bazı hastalarda progresif eklem hasarı halen görülebilmektedir. Bununla birlikte, akut kanamalarda ve profilakside kullanılan standart faktörlerin yarı ömürlerinin kısa olması nedeniyle sık infüzyon ve intravenöz uygulama zorunluluğu hemofiliklerin tedaviye uyumunu negatif yönde etkilemektedir. Ayrıca, hemofili tedavisinin en büyük sorunu inhibitör gelişimi devam etmektedir.

KAYNAKLAR

1. Iorio A, Edginton AN, Blanchette V, Blatny J, Boban A, Cnossen M, et al. Performing and interpreting individual pharmacokinetic profiles in patients with Hemophilia A or B: rationale and general considerations. *Res Pract Thromb Haemost* 2018; 2:535–48.
2. Rayment R, Chalmers E, Forsyth K, Gooding R, Kelly AM, Shapiro S, et al. Guidelines on the use of prophylactic factor replacement for children and adults with Haemophilia A and B. *Br J Haematol* 2020; 190:684–95.
3. Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia. 3rd ed. *Haemophilia* 2020;001-158.
4. Türk Hematoloji Derneği, Ulusal Hemofili Tanı ve Tedavi Kılavuzu, 2021.
5. McCraw A, Hillarp A, Echenagucia M. Considerations in the laboratory assessment of haemostasis. *Haemophilia*. 2010;16 (Suppl 5):74-78.
6. Iorio A, Blanchette V, Blatny J, Collins P, Fischer K, Neufeld E. Estimating and interpreting the pharmacokinetic profiles of individual patients with hemophilia A or B using a population pharmacokinetic approach: communication from the SSC of the ISTH. *J Thromb Haemost*. 2017;15(12):2461-2465.
7. Ay Y, Balkan C, Karapinar DY, Akin M, Bilenoglu B, Kavakli K. Feasibility of using thrombin generation assay (TGA) for monitoring of haemostasis during supplementation therapy in haemophilic patients without inhibitors. *Haemophilia*. 2012;18(6):911-6.
8. Ay Y, Toret E, Gozmen S, Cubukcu D, Karapinar TH, Oymak Y, Vergin RC. Which tests can most effectively indicate the clinical phenotype of paediatric haemophilia patients with prophylaxis? *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2021; 32(4): 259-265. doi: 10.1097/MBC.0000000000001028

Faktör VII Eksiliğine Güncel Yaklaşım

Dr. Tülin Tiraje Celkan

İstinye Üniversitesi

Hemofili haricindeki faktör eksiklikleri içinde kalıtsal faktör VII eksikliği en sık görülen nadir kanama bozukluklarından biridir. Genel popülasyonda 1/500.000 oranında görülmektedir. Dünya hemofili dernek verilerine göre trombosit hastalıkları dışlanarak nadir faktör eksiklikleri değerlendirildiğinde %28'ini Faktör VII eksikliği oluşturmaktadır. Otozomal resesif olarak kalıtılır. Faktör VII antijeninin azaldığı Tip 1 ve fonksiyonunun antijeni azalmadan bozuk olan tip 2 eksikliği vardır. Genelde homozigot ve birleşik heterozigot olgularda faktör düzeyi 3'üden daha düşüktür. Heterozigot olgularda ise düzey genelde 15-50 IU/l saptanır.

Klinik olarak asemptomatik hastalıktan hayatı tehdit edici kanamalara değişebilen geniş bir spektruma sahiptir. Ağır eksiklik saptanan olgular genelde yaşamın ilk günlerinde intra kranial kanayan hastalardır. İlk 6 ayda genelde intrakranial veya gastrointestinal kanam riski %5-14 olarak saptanmıştır. En sık rastlantısal olarak preoperatif tetkiklerde INR yüksekliği ile tanı konulabilir. Daha çok trombosit hastalıklarında olduğu gibi mukoza kanamalarına neden olmaktadır. Ciddi olmayan hafif kanamalarda replasman tedavi gerekmeksizin lokal hemostaz ajanları yeterli olabilir.

Ekstremsk yolda Faktör VII-doku faktörü kompleksi ile koagülasyonu başlatmaktadır. Faktör VII aktivitesindeki azalma kanama diyatezine yol açar ve Faktör VII'nin tamamen yokluğunun hayatla bağdaşmayacağı düşünülmektedir. Ancak faktör VII düzeyi düşük saptanmasına rağmen hiçbir kanama bulgusu olmayan olgular faktör VII eksikliği olan hastalar arasında siktir.

Faktör VII koagülasyonun başlaması için gerekli olan K vitamin bağımlı karaciğerde sentezlenen ve yarılanma süresi kısa olan bir proteindir. Proteinin bir sinyal peptid kısmı vardır ve proteini endoplazmik retikuluma sekresyon için yönlendirir, propeptid kısmı ise gamma karboksilasyon için önemlidir. Matür faktör VII 50 kDa ağırlığında 406 amino asit içeren 4 domaini olan (N terminal gamma karboksilglutamik asit zengin Gla, 2 epidermal büyüme faktör benzeri (EGF) ve C terminal serin proteaz bölgesi) proteindir. Gla bölgesi kalsiyum bağılı olan faktörün doku faktörü ve fosfolipidlere bağlanmasında görev alır. Serin proteaz bölgesi katalitik

üçlüden (His193, asp 242ve Ser344) oluşur. Faktör V₁₁ dolaşımında 10nmal/l olarak bulunur, %1 den azı aktif (FVIIa) şeklindedir. Bu kadar düşük miktarda dolaşımında olmasının nedeni henüz tam anlaşılamamıştır. Ekstra vasküler geliştiği düşünülmektedir.

Faktör VII geni, faktör X geninin yakınında, 13. kromozomun uzun kolunda yer alır. Faktör VII geni 8 ekson ve 7 introndan oluşmaktadır. Hastalığa neden olan 130'dan fazla mutasyon tanımlanmıştır. Faktör VII gen mutasyonları büyük heterojenite göstermektedir. Missens mutasyonlar %80, Splice mutasyon %12, nonsense mutasyon %5 ve küçük delesyon/frameshift mutasyon %1-2 oranında saptanmaktadır. Mutasyonların çoğu ekson 8'de tanımlanmıştır.

Ekson 8, doku faktörü ile en iyi etkileşim yeri olan serin proteaz domainini bulundurmaktadır. Heterozigot mutasyon gösteren olguların büyük çoğunluğu asemptomatiktir. Homozigot ve birleşik heterozigot mutasyon gösteren olgularda ise klinik heterojenite vardır. Heterojen mutasyonu olan olguların kimisi asemptomatik iken bazıları ise şiddetli klinik gösterebilmektedir. Olgular kanama tipine göre:

Şiddetli form: Santral sinir sistemi, gastrointestinal sistem ve eklem içi kanamalarından en az birinin bulunması

Orta form: Santral sinir sistemi, gastrointestinal sistem ve eklem içi kanamaları dışında üç veya üzerinde kanama semptomları bulunması

Hafif form: Santral sinir sistemi, gastrointestinal sistem ve eklem içi kanamaları dışında 1 veya 2 kez kanama semptomları bulunması şeklinde gruplandırılmaktadır.

Aynı mutasyon saptanan hastaların hem FVII düzeyleri hem de klinik bulgularında büyük farklılıklar görülebilir. Fonksiyonel gen polimorfizminin çeşitli aşamalarda etkileşerek faktör düzeyini ve klinik değişkenliği yaratabileceği varsayılmaktadır. Faktör VII düşük saptanan olgularda burun kanaması %61, kolay morarma %45, dişeti kanaması %30, hemartroz %18, gastrointestinal kanama %14, hematüri %8, santral sinir sistem kanaması %6 ve menoraji %63 oranında saptanmıştır.

Faktör VII eksikliği saptanan 717 hastanın incelendiği Greifswald FVII eksikliği çalışma grubunda olguların 73'ü homozigot, 145'i birleşik heterozigot 499'u ise heterozigot mutasyona sahipti. Homozigotların %71'i, birleşik heterozigotların %50'si heterozigotların ise %19'u semptomatik olarak belirlendi. Faktör VII düzeyi ile kanama eğilimi arasında ilişki gösterilemez. 'International Registry on Congenital FVII Deficiency' çalışma grubu

veritabanında; Faktör VII düzeyi %2 olan 123 hastanın 27'si hafif, 34'ü orta ve 56'sında şiddetli kanama saptanmıştır.

Greifswald FVII eksikliği çalışma grubu verilerinde 717 kişiden 217'sinde (%30'unda) semptom saptanmıştır. Homozigot eksiklik saptanan 73 olguda FVII:C düzeyi ortalama %5; (%1-31) saptandı. Bu olgularda intrakranial kanama; %2, GIS kanama; %17, hemartroz; %13, epistaksis; %58, dişeti kanaması; %38, kolay morarma; %37, hematoma; %15, hematüri; %10 ve bayanların %73'ünde menoreji vardı. Birleşik heterozigot olan 145 olguda ortalama FVII:C düzeyi %6; 1-40% olarak saptandı. Bu olgularda intrakranial kanama; %3, GIS kanama; %14, hemartroz; %22, epistaksis; %61, dişeti kanaması; %31, kolay morarma; %36, hematoma; %21, hematüri; %7 ve bayanların %63'ünde menoreji olduğu görüldü.

Faktör VII düzeyi <50 olan kadınlar incelendiğinde anormal kanama, menoreji ve demir eksikliği anemisi sırası ile %46, %75 ve %57 bulunmuştur. Düzeyi <2 ıu/l olduğu durumda menoreji %97saptanmaktadır. Ovulasyon sırasında batin içine kanama oranı %21 olarak bulunmuştur. Gebelik genellikle sorunsuz geçer ve faktör replasmanı ile doğum spontan olarak gerçekleştirilebilir.

TANI

Faktör VII eksikliği aPTT normal iken protrombin zamanının uzun saptandığı durumlarda düşünülür. Bu olgularda karışım testinde ise protrombin zamanında düzelme elde edilir. Tanı

Faktör VII düzeyi ölçülerek kesinleştirilir. Faktör VII iki yöntemle ölçülebilir. Faktör VII koagulan aktivite (FVIIC): Faktör VII protein (veya antijen; FVIIAg). Vakaların yaklaşık yarısında gerçek eksiklik vardır (FVIIC düzeyi ile FVIIAg düzeyi benzer şekilde azalmış veya çok azalmıştır. Disfonksiyonel ya da tip 2 eksiklikte ise normal düzeyde FVIIAg ile düşük düzeyde FVIIC (%10'u) fonksiyon saptanır. Geriye kalan eksiklik ise yüksek düzeyde FVIIAg ve normalden düşük FVIICFVIIAg ölçümü normalde tanı için gerekli değildir. Fakat kalitatif bozuklukları tespit etmek için yapılabilir. Genelde ölçülen FVIIC aktivitesidir. FVIIC düzey sonuçları kullanılan tromboplastine bağlı olarak değişkenlik göstermektedir. Ayrıca kan örnekleri ölçüm yapılmadan önce buzda saklanmaması gereklidir. Çünkü soğuk aktivasyonuna bağlı FVII düzeyi yüksek çıkabilir. Faktör VII kanda düşük konsantrasyonda bulunan (350-450 ng/ml) bir proteindir. Yarılama ömrü kısadır (2-4 saat). Bu nedenle plazma kaynaklı yüksek konsantrasyonda preparat hazırlanması zordur.

TEDAVİ

Heterozigot hastaların anormal kanama riski olmadığı için tedaviye gereksinimi genelde yoktur. Rekombinant faktör VIIa: Kalıtsal faktör VII eksikliği olan hastalarda spontan kanama ve cerrahi girişimlerde yaygın olarak kullanılan tedavidir. Ortalama 20 mikrogram/kg dozda (15-30 mikrogram/kg) verildiğinde etkili olmakta ve hemostaz sağlanana kadar 2-4 saatte bir tekrarlanması önerilmektedir. Başlangıç tedavi dozunun 20-40 IU/kg olması ve tekrarlanan 15-20 IU/kg dozda 6-8 saatte bir veya 30-40 IU/kg 12 saatte bir uygulama ile yeterli olan Faktör VII düzeyini 15-20 IU düzeyinde tutabildiği bilinmektedir. Konjenital faktör VII eksikliğinde şiddetli formdaki hastalarda profilaksi uygulaması konusunda olgu bazında sunumlar mevcuttur. Kankirawatana ve arkadaşları haftada 2 kez TDP kullanarak profilaksi uygulamışlar ve yararlı olduğunu bildirmişlerdir. Bizim takip ettiğimiz şiddetli konjenital FVII eksikliği olan olgularda profilaksi uyguladık ve yararlı olduğunu gözlemledik. Profilaksiste Perry ve ark. Haftada 1-3 kez faktör VII konsantrasi kullanmış v Natasha ve arkadaşları 2 hastada günde 1 rFVIIa kullanmış ve yararlı bulmuş v Karimi ve arkadaşları da iki olguda önce gün aşırı daha sonra haftada iki kez 20-30 mikrogram/kg rFVIIa kullanmışlar ve iyi sonuç aldıklarını belirtmişlerdir. Faktör VII eksikliğinde faktör düzeyinin, klinik şiddetle korele olmaması, yarılanma ömrünün kısa olması, Faktör VII ile haftada kaç kez verilmesinin gerektiği, profilaksinin nasıl etkili olduğu ve Profilaksinin ne zamana kadar nasıl devam edilmesi konusu henüz net cevapların verilemediği, hasta bazında değerlendirilmesi gereken noktalar. Bu konuda değişik yorumlar yapılmasına rağmen tam kesin bir tedavi protokolü yoktur.

Cerrahpaşa Tıp fakültesi çocuk hematoloji bölümünde 2003-2020 yılları arasındaki kanama diyatezi olan hastaların dosyaları retrospektif olarak incelenerek Faktör 7 düzeyi $<70\%$ olan ve diğer faktör düzeyleri normal olan 40 hastayı inceledik. 14 olgu kızdı. Ortalama yaş 6,5 (3 gün-17 yıl)dı. Hastaların 40% 'ında klinik bulgu yoktu. Sadece 17% olguda yaşamı tehdit edici kanama vardı (3İKK, 3 hematüri, 1 hemoptizi). Kanama 30% hastada 5 kezden fazla saptanmıştı. Hastaların PT ortalaması 15,8 sn (13,5-120) ve INR 1,33 (1,17-5) olarak bulundu. Faktör VII düzeyleri 25% (0,1-51) olarak ölçüldü. Sık kanayan olguların faktör düzey ortalaması 24 (0,1-47) ve asemptomatik olguların kan faktör düzeyleri 25(0,1-44) olarak bulundu; aralarında anlamlı fark yoktu. Hastaların kan düzeylerinin kanama için ip ucu olmadığı bizim hastalarımızda da gösterilmiş oldu. Olgularda mukozal kanama bulguları

belirgindi. En sık burun kanaması, menoraji ve diş eti kanaması vardı. Serimizde faktör VII düzeyi %0,1 olup hiç kanaması olmayan hasta olduğu gibi, düzeyi %47 olup sık burun kanamaları olan hasta da vardı. İnfant döneminde ortaya çıkan kanamaların daha ağır seyirli olduğunu gördük. Serimizde 2 intrakranial kanama geçiren hastalardan biri 3 günlükken diğeri bir aylıkken tanı almıştı. Faktör VII tedavisi hastalarda ciddi kanama durumlarında veya preop profilaksi olarak kullanılmıştı. Faktör VII temin edilemediğinde veya tanı henüz net olmadığında TDP ile kanama kontrolü yapılmış ve hafif kanamalarda traneksamik asit kullanılmıştı. Altı hasta durmayan kanama nedeniyle TDP almıştı. İki İKK saptanan hastada kanamadan sonra 3 ay ve 2 menoraji olan hastada adet dönemlerinde faktör VII profilaksisi yapılmıştı. Hastaların hepsi hayatta ve sekelsiz olarak halen takibimizdedir.

Tablo I: Faktör VII eksikliğinde kullanılan tedavi seçenekleri ve özellikleri

Taze donmuş plazma (TDP)	1 U/ml	Avantaj: Ucuz. Kolay bulunur ve uygulanır Desavantaj: Sınırlı etkili, viral bulaş riski, volüm yüklenmesi, majör cerrahi için uygunsuz
Protrombin kompleks	5-10 U/ml	Avantaj: Cerrahi için uygun, Viral bulaş riski az Desavantaj: Diğer K vit bağımlı faktörler vardır ve Faktör VII'den daha fazladır, Tromboz riski olabilir
Plazma kaynaklı FVII	20-30 U/ml	Avantaj: Cerrahi için uygun, Viral bulaş riski az, etkili Desavantaj: Diğer K vit bağımlı faktörler vardır
rFVIIa	>25000 U/ml	Avantaj: Çok etkili, viral bulaş riski az, Desavantaj: Pahalı

Windows'u
Windows'u etk

Kaynaklar

1. Mariani G, Bernardi F. Factor VII deficiency. Semin Thromb Hemost. 2009;35:400–6.
2. Mariani G, Napolitano M, Dolce A, Garrido RP, Batorova A, Karimi M, et al. Replacement therapy for bleeding episodes in factor VII deficiency. Thromb Haemost. 2013;109: 238–47.
3. Di Minno MND, Dolce A, Mariani G, Group SS. Bleeding symptoms at disease presentation and prediction of ensuing bleeding in inherited FVII deficiency. Thromb Haemost. 2013;109: 1051–9.

4. Kankirawatana S, Mahasandana C, et al. Successful prophylaxis of intracranial hemorrhage in infants with severe congenital factor VII deficiency. Southeast Asian J Trop Med Public Health. 2000; 31: 795-800.
5. Neufeld EJ, Négrier C, Arkhammar P, et al. Safety update on the use of recombinant activated factor VII in approved indications. Blood Rev. 2015; 29: S34 - S41.
6. Abshire T, Kenet G. Recombinant factor VIIa: review of efficacy, dosing regimens and safety in patients with congenital and acquired factor VIII or IX inhibitors. J Thromb Haemost 2004 ;2 : 899 - 909 .
7. Roberts HR, Monroe DM, Hoffman M. Safety profile of recombinant factor VIIa. Semin Hematol 2004; 41: 101 - 8 .
8. Hoffman M. A cell-based model of coagulation and the role of factor VIIa. Blood Rev. 2003;17(Suppl 1): S1-S5.
9. Lisman T, de Groot PG. The role of cell surfaces and cellular receptors in the mode of action of recombinant factor VIIa. Blood Rev. 2015;29:223-9.
10. Jain S, Donkin J, Frey MJ, et al. Phenotypical variability in congenital FVII deficiency follows the ISTH-SSC severity classification guidelines: a review with illustrative examples from the clinic. J Blood Med 2018; 9:211-8.

Fibrinojen Eksikliğine Güncel Yaklaşım

Dr. Sinan Akbayram

Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji Bilim Dalı

Fibrinojen hekzamerik bir glikoproteindir. 4.kromozom'un uzun kolunda sentromerden telomere sıralan FGA, FGB, FGG isimli 3 genle kodlanır. Fibrinojen fibrin pıhtı formasyonu için subsrat ve trombosit agregasyonu için destek olarak primer ve sekonder hemostazda önemli rol oynar ayrıca angiogenezis, immun cevap ve doku tamiri gibi temel biyolojik olaylarda önemli görevler alır. Fibrinojenin miktarında (kantitatif; hipofibrinojenemi, afibrinojenemi; Tip I), fonksiyonunda (kalitatif; disfibrinojenemi, hipodisfibrinojenemi; Tip II) veya her ikisinde anormallikler olabilir. Kalıtsal fibrinojen hastalıkları dışında, edinsel nedenlerin de disfibrinojenemi ve hipofibrinojenemiye neden olabileceği unutulmamalıdır.

Konjenital afibrinojenemi otozomal resesif kalıtlı ve mutasyonlar sıklıkla FGA bölgesindedir, çok nadir bir hastalıktır, prevalansı 1/1000000'dur, fibrinojenin tam yokluğu (<10mg/dl) ile karakterize bir hastalıktır. Fibrinojenin koagülasyonda önemli görevleri vardır, fibrinojenin tam yokluğu yaşamı tehdit eden kanamalardan tromboza kadar farklı semptomlara yol açabilir. Hipofibrinojenemi dolaşımdaki fibrinojen miktarının (<150 mg/dL) azalmasıdır ve afibrinojenemiden çok daha sık görülür, gerçek insidansı bilinmiyor. Bazı hipofibrinojenemi olguları afibrinojenemidekine benzer fenotipe sahiptir ancak çoğunluğu asemptomatiktir. Olgularda kanamalar dolaşımdaki fibrinojen seviyesi ile yakından ilişkilidir. Plazma fibrinojen seviyesi >100 mg/dl'nin üzerindeki olgularda genellikle kanama, tromboz ve tekrarlayan düşüklükler görülmez ancak cerrahi, travma gibi durumlarda kanama görülebilir.

Disfibrinojenemi disfonksiyonel fibrinojen molekülünün varlığıdır. Kalıtsal veya edinsel (karaciğer hastalıkları gibi nedenlerle) olabilir. Kalıtsal formu otozomal dominant kalıtlıdır, 101kalıtsal disfibrinojeneminin değerlendirildiği bir çalışma da FGA bölgesinde %24, FGG bölgesinde %51 mutasyon saptanmıştır. Bazı mutasyonlar hem kanama hem de tromboza neden olabilir. 101 olgunun değerlendirildiği çalışmada kanama veya trombozun klinik fenotipi ile sık görülen mutasyon bölgeleri arasında bir ilişki gösterilememiştir. Konjenital afibrinojenemiden çok daha sık görülür. Hipodisfibrinojenemi dolaşımda hem fibrinojen seviyesinin azalması (<150 mg/dl) hem de disfonksiyonel fibrinojen molekülü varlığıdır. Her iki durumda da fibrinojen antijen seviyesi fonksiyonel fibrinojenin seviyesini yansıtmaz.

Referanslar

- 1.Casini A, et al. Blood Rev. 2021 Jul;48:100793
- 2.de Moerloose P, Neerman-Arbuz M. Semin Thromb Hemost2009; 35: 356–66
- 3.Manco-Johnson M, et al. J Thromb Haemost2009; 7: 2064–9.
- 4.Casini A, et al. Blood 2015; 125:553.

Hemofilide Gen Tedavisi

Ulusal Deneyim

Dr. Vahap Okan

Hemofili A ve B, FVIII ve FIX genlerindeki mutasyonların neden olduğu, pıhtılaşma faktörü VIII (FVIII; hemofili A) ve pıhtılaşma faktörü IX'un (FIX; hemofili B) eksik veya azalmış üretim/fonksiyonla sonuçlanan, nadir, genellikle spontan hemarthroz ve hematomlarla giden X'e bağlı kalıtsal kanama bozukluklarıdır.

Tedavinin temel taşı olan faktör replasmanı, rekombinant faktörlerin kısa yarılanma ömrü nedeniyle sık enjeksiyonlar, intravenöz uygulama ve inhibitör gelişme riski gibi çeşitli zorluklar oluşturmaktadır. Uzatılmış yarı ömür faktörleri ve subkutan yeni moleküller yaşam kalitesini arttırırken, gen tedavisi ile elde edilen ilk başarılar tedavi için önemli bir umut sunuyor. Adeno-ilişkili viral (AAV) temelli gen tedavisi, hemofili tedavisi için en çok ortaya çıkan yaklaşımlardan biri olmasına rağmen, vektör immünojenisitesi, gücü ve etkinliği, genotoksitesitesi ve kalıcılığı konusunda hala zorluklar vardır.

İlk gen tedavisi ürününün onayı ile hasta seçimi için uygunluk kriterleri, optimal teslimat ve takip için multidisipliner yaklaşım ve yeni fiyatlandırma politikaları ve geri ödeme modellerinin geliştirilmesi söz konusu olmalıdır.

Türkiye'de de şu anda çalışma bazında, İzmir çocuk ve erişkin hematoloji, Çukurova Üniversitesi çocuk ve Gaziantep üniversitesi erişkin hematoloji de hem hemofili A hem de Hemofili B'de gen tedavileri uygulandı. Bu gen tedavilerinin hazırlık aşamaları, olgu seçimi, tedavinin uygulanması ve tedavi sonrası problemler ve takibi konusunda bilgiler verilecektir.

Kaynak: Kaan Kavaklı, Bülent Antmen, Vahap Okan, Fahri Şahin, Selin Aytaç, Can Balkan, Ergül Berber, Zühre Kaya, Alphan Küpesiz and Bülent Zülfikar. Gene therapy in haemophilia: literature review and regional perspectives for Turkey. *Ther Adv Hematol.* 2022, Vol. 13: 1–17DOI: 10.1177/20406207221104591

Covid-19 Pandemisi ve Etkileri

Dr. Dilek Gürlek Gökçebay

SBÜ Ankara şehir Hastanesi Pediatrik Hematoloji Onkoloji Kliniği

Coronavirus 2019 Hastalığı (COVID-19), Aralık 2019'da ilk defa Çin'in Wuhan kentinde izole edilen Severe Acute Respiratory Syndrome-Coronavirus-2 (SARS-Cov-2) neden olduğu kısa sürede dünya çapına yayılan bir pandemi halini almıştır. Grip benzeri semptomlar en sık bulgu olup, özellikle komorbid hastalığı bulunan yaşlı kişilerde akut solunum yetmezliği ve multiorgan yetmezliği nedeniyle ölüme yol açabilmektedir. Bu süreçte sağlık hizmeti sektöründe beklenmeyen bu ani aşırı hasta yükü ve hastalık bulaşını azaltmak için alınan kapanma önlemleri, hemofili gibi kronik hastaların klinik takibini güçleştirmiştir. Bu amaçla Dünya Hemofili Federasyonu tarafından yayınlanan öneriler arasında kişisel hijyen önlemlerinin alınması, klinik ziyaretlerin sınırlandırılması ve profilaksi almakta olan hastaların tedavilerine düzenli devam edilmesi yer almıştır. Ayrıca, kanama durumunda hastaların hemofili merkezine ulaşımında güçlük yaşanabileceği ve özellikle az gelişmiş ülkelerde, faktör konsantresi temininde sıkıntılar yaşanabileceği öngörülmüş ve buna yönelik önlemlerin alınması gerekliliği belirtilmiştir. Bu süreçte, uzatılmış yarı ömürlü faktör konsantreleri ve emicizumab gibi ilaçlarla profilaksinin hastaların hastaneye başvurusunu azaltabileceği öngörülmüştür. Ancak bu yeni ajanlara geçiş için pandemi sürecinin uygun olmadığı ve hastaların yakın izlenemeyebileceği vurgulanmıştır. Çünkü hastalara yeterli eğitim verilmeden ilaç değişikliği yapılması uzun vadeli sorunlara yol açabilmektedir. Kas kütlesi kaybını ve eklem sertliğini önlemek için hastalara fiziksel aktivite veya self-fizyoterapi de önerilmektedir. Pandemi koşullarında elektif cerrahi işlemlerin yeni tedavi ajanlarına ilişkin klinik araştırmaların ertelenmesi de hemofili hastalarının karşı karşıya kaldığı güçlükler arasındadır.

Pandemi süreci tüm dünyada sağlık alanındaki pratiği değiştirdi ve teletıp; yani uzaktan sağlık hizmeti sağlamak ve desteklemek için teknoloji kullanımı hayatımıza girdi. Avrupa'da hemofili hastalarının düzenli multidisipliner takibini yapan Hemofili Tedavi Merkezleri tarafından bildirilen bir çalışma, pandeminin ilk ayında klinik ziyaretlerde %63 oranında azalma olduğunu, ancak teletıp uygulamaları ile ikinci ay ve sonrasında bir önceki yıla kıyasla %52 oranında artış olduğunu bildirdi. Yapılan çalışmalarda hemofili hastalarında COVID-19

enfeksiyon sıklığının artmadığı bildirilmiş, ancak multisistem hastalıkta koagülasyon sisteminin aktivasyonu ve hiperfibrinoliz nedeniyle akciğerde mikrovasküler tromboz ve sistemik tromboemboli riskinin artması nedeniyle profilaktik faktör konsantrelerinin yanı sıra düşük moleküler ağırlıklı heparin tedavisinin de eklenmesi önerilmektedir. Pandemi sürecinde hemofili hastalarının eklem skoru, fiziksel aktivite durumu ve kanama sıklığına göre tedavi bireyselleştirilmelidir. Ülkemizde Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından profilaksi ilaçlarının rapor sürelerinin uzatılması hastaların faktör konsantrelerine ulaşımını kolaylaştırmıştır. Hastalara ve yakınlarında evde infüzyon eğitiminin verilmesi düzenli profilaksinin aksamamasına yol açmıştır. Teletıp halen yüzyüze hasta ziyaretlerinin yerini almamıştır ancak fizyoterapi gibi alanlarda da giderek artan bir kullanım trendi mevcuttur. Sonuç olarak, pandemi sürecinde ülkemizde hemofili hastalarının tedavisinde belirgin bir aksama yaşanmamıştır.

KAYNAKLAR

- 1) Hermans C, Weill A, Pierce GF. The COVID-19 pandemic: New global challenges for the haemophilia community. Haemophilia. 2020 May; 26(3):371-372.
- 2) Coppola A, Tagliaferri A, Rivolta GF, Quintavalle G, Franchini M. Confronting COVID-19: Issues in Hemophilia and Congenital Bleeding Disorders. Semin Thromb Hemost. 2020;46(7):819-822.
- 3) Hermans, C.; Lambert, C.; Sogorb, A.; Wittebole, X.; Belkhir, L.; Yombi, J.C. In-hospital management of persons with haemophilia and COVID-19: Practical guidance. Haemophilia 2020, doi:10.1111/hae.14045.
- 4) Flannery T, Bladen M, Hopper D, et al. Physiotherapy after COVID-19-"Zoom or room". Haemophilia. 2021;27(4):e476-e478.

Covid-19 Aşıları ve Yansımaları

Dr. Fahri Ovalı

İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

2019 yılı sonunda SARS-CoV-2 virüsü enfeksiyonu sonucu ortaya çıkan COVID-19 hastalığı, son yüzyılın pandemisi olarak 6,5 milyondan fazla insanı etkilemiş ve 650 000’den fazla ölüme yol açmıştır. COVID-19’a bağlı mortalite başta influenza olmak üzere diğer viral hastalıklara kıyasla oldukça yüksektir ve özellikle kronik hastalığı olanlar ile yaşlı popülasyonda risk daha da artmaktadır. Diğer birçok viral hastalıkta olduğu gibi bir yandan tedavi olanakları araştırılır iken bir yandan da bu hastalığın da aşı ile önlenmesi yönündeki çalışmalar ilk günden itibaren başlamış olup halen devam etmektedir. Konunun önemine binaen geliştirilen birçok yeni aşıya acil kullanım onayı verilmiş olup deneyimler arttıkça aşı endikasyonları ve aşılacak gruplar da değişmektedir. Özellikle SARS-CoV-2’nin yüzeyindeki spike proteine karşı geliştirilen aşılar başta olmak üzere aşılama için inaktive virüs aşıları, mRNA aşıları, adenovirüs vektör aşıları ve adjuvanlı protein aşıları geliştirilmiştir. Ülkemizde bulunan aşılar ise inaktive virüs aşısı olan Sinovac ile mRNA aşısı olan Pfizer/Biontech aşılarıdır. Ayrıca ülkemizde geliştirilen inaktive bir virüs aşısı olan Turkovac da acil kullanım onayı almış olup diğer aşı çalışmaları devam etmektedir.

Küresel boyutta incelendiğinde ülkelerin gelir düzeylerine göre aşı kullanım oranlarının arttığı ve kullanılan aşıların cinslerinin farklı olduğu görülmektedir. Diğer bir deyişle, aşılar dünyada adil ve homojen bir şekilde dağıtılmamaktadır. Ayrıca, aşıların kaç doz yapılacağı, farklı aşıların yapılmasının etkileri, koruyucu antikor düzeylerinin ne olması gerektiği, aşılama mutlakla gereken ve gerekmeyen grupların neler olduğu, uluslararası düzlemde hangi aşıların kabul edilmesi gerektiği gibi birçok sorun güncelliğini korumaktadır.

Aşıların etkinliğinin değerlendirilmesinde çeşitli ölçütler kullanılmaktadır. Bunlar arasında enfeksiyon hızı, acile başvuru, hospitalizasyon, yoğun bakıma yatış, entübe edilme ve ölüm oranları sayılabilir. Aşıların karşılaştırması yapılırken hangi etkinliklerin karşılaştırıldığına dikkat edilmelidir. Genellikle aşılamalardan 3-6 ay sonra antikor düzeyleri azalmakta ve enfeksiyon oranları artmaktadır. Buna karşılık bazı durumlarda enfeksiyon oranları artmakla beraber hospitalizasyon, yoğun bakım ve ölüm oranlarının anlamlı derecede düştüğü gösterilmiştir. Pfizer/Biontech aşısı, dozları farklı olmakla beraber 6. Aydan itibaren çocuklara

da yapılabilmektedir. Sekiz haftalık aralarla yapılan 2. Doz aşından sonra antikor düzeylerinin daha yüksek ve yan etkilerin daha az olduğu saptanmıştır.

COVID-19 aşılı ile insanlarda hastalığın arttığına ve ölümlerin arttığına dair kanıt yoktur. CDC, 6 aylıktan büyük tüm çocukların aşılmasını önermektedir. Bu aşılar, çocukluk çağındaki diğer aşılar ile aynı anda yapılabilir. Aşılama sonrası rutin olarak antikor düzeylerinin bakılmasına gerek yoktur. Çocuklar, enfeksiyon sonrası gelişebilecek MIS-C hastalığı, enfeksiyonunun genel sağlık durumu üzerindeki etkisi, altta yatan hastalığı olan çocuklardaki ciddi hastalık riski ve evdeki riskli kişilerin korunmasına yönelik olarak aşılanmalıdır. Enfeksiyon etkeninde ortaya çıkan yeni varyantlar aşılamanın etkinliğini değiştirebilir. Aşıların en son ortaya çıkan Omicron varyantına karşı etkinliği düşük olmakla beraber rapel dozların yapılması ile nötralizan antikorların arttığı gösterilmiştir. COVID-19 enfeksiyonu geçiren

kişilerin de semptomlar düzeldikten sonra aşılanmaları önerilir. Çocuklarda enfeksiyon sonrası ortaya çıkan MIS-C hastalığı ciddi sorunlara neden olabilmektedir ve aşılananlarda daha az görülmektedir. Aşı yan etkileri arasında ateş, halsizlik, enjeksiyon yerindeki lokal reaksiyonlar ile miyokardit ve perikardit gibi durumlar sayılabilir. Bu yan etkiler genellikle kendiliğinden düzelir ve uzun dönemli sorun oluşturmazlar. Gebe kadınların ve emziren annelerin aşılanmasında engel yoktur; hatta bu grupta aşılanma daha büyük önem kazanır.

Kanama bozukluğunun olması aşı için bir kontrendikasyon oluşturmaz. Aşı IM yapıldığı için tercihan hemofili profilaksisi alan hastalarda profilaksi sonrasında ilk 24 saatte, ince uçlu bir iğne ile aşının yapılması ve aşı sonrası ovalamadan 10 dakika süreyle kompres yapılması önerilir. Bu hastalarda ağrı kesici olarak aspirin ve ibuprofen kullanılmaz ancak parasetamol kullanılabilir. Emicizumab alan hastalar, ilave faktör takviyesi olmadan IM aşı olabilir. Warfarin kullanan hastalara aşıdan önceki 72 saat içinde INR bakılır ve kabul edilebilir düzeyde ise IM aşı yapılabilir. Aspirin, clopidogrel, ticagrelor kullananlarda trombosit fonksiyon bozukluklarında olduğu gibi hareket edilmelidir. PEGile faktör kullananların aşı olmasında sakınca yoktur. İmmün tolerans tedavisi, anti-HIV, hepatit C veya immün süpresif tedavi görenlerin aşılanmasında sakınca yoktur.

Aşı kararsızlığı ve aşı reddi önemli bir sorundur. Ancak hastaların iyi dinlenmesi, sorularına cevap verilmesi ve güven ortamının sağlanması ile aşılama oranları artmaktadır. Kanaat önderleri, sosyal medya, diğer aileler ve sağlık çalışanlarının söylemleri aşılanma oranlarını etkileyebilir.

Ultrason Eklem Skorları

Dr. İpek Tamsel

Ultrasonografi hemofili olgularında eklem içi effüzyon, hemartroz ve sinovyal proliferasyon tanısında uzun yıllardır kullanılan bir görüntüleme yöntemidir. Günümüzde ultrasonografi asemptomatik olgularda ve erken dönem hastalık aktivitesi (sinovyal hipertrofi) ile hastalık hasarının (kondral ve subkondral kemik değişiklikleri) saptanmasında etkin bir görüntüleme yöntemi olarak yerini almıştır. Bu alanda geliştirilen The Hemophilia Early Arthropathy Detection with Ultrasound (HEAD-US) protokolü ve puanlama sistemi ile eklem sağlık durumunun değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Bu standart protokol ile yapılan taramalar hastaların tedavi uyumlarının da gösterilmesine olanak sağlamıştır.

HEAD-US skorumda dirsek, diz ve ayak bileği olmak üzere toplam 6 eklem değerlendirilmektedir. Hastalık aktivitesi belirlenen anatomik reseslerdeki sinovyal hipertrofi varlığı skorlanarak yapılmaktadır. Dirsek ekleminde radyal, koronoid, annular, olekranon; diz ekleminde suprapatellar, parapatellar; ayak bileğinde ise tibiotalar ve subtalar eklem resesleri görüntülenir. Hipertrofik sinovyum grade 0: yok / minimal, grade 1: hafif/ orta, grade 2: şiddetli şeklinde puan almaktadır. Osteokondral hasarın değerlendirilmesinde, dirsekte distal humeral epifizin ön yüzü, dizde femoral troklea, ayak bileğinde ise talar kubbenin ön yüzü görüntülenir. Kıkırdak hasarının skorlanması ise 0: normal, 1: eko yapı anormalliği < %25 hedef yüzey içeren artiküler kıkırdağın fokal kısmı / tam kalınlık kaybı, 2: en az < % 50 hedef yüzey içeren artiküler kıkırdağın fokal kısmı / tam kalınlık kaybı, 3:>% 50 hedef yüzey içeren artiküler kıkırdağın fokal kısmı / tam kalınlık kaybı, 4: tam kıkırdak hasarı veya hedef yüzeyde artiküler kıkırdağın görüntülenememesi şeklinde yapılmaktadır. Osteokondral yüzeyde kemik hasarı için 0: normal, 1: eklem çevresinde osteofit bulunan / bulunmayan subkondral kemik hafif düzensizlikleri, 2: erozyonlu / erozyonsuz bozulmuş subkondral kemik ve eklem çevresi dikkat çeken osteofit varlığı değerlendirilir. Her eklem için elde edilen skorlar toplanarak HEAD US toplam skoru elde edilir. Ultrasonografi skoruması ile erken anormallikleri tespit edilmesi kişiye özel tedavi protokollerinin geliştirilmesine ve tedavi uyumsuzluğu önlenmesine büyük fayda sağlamaktadır.

Eklemler

Dr. Necati Muhammed Tat

**Van Yuzuncu Yıl University, Faculty of Health Sciences, Department of Physiotherapy
and Rehabilitation**

Hemophilia is characterized by recurrent bleeding, particularly in large joints (index joints) such as elbows, knees and ankles; eventually causes painful and disabling hemophilic arthropathy. Hemophilic arthropathy is usually asymptomatic at an early stage, it is difficult to investigate early changes caused by hemarthrosis. Human in vitro models have demonstrated chondrocyte apoptosis and reduced proteoglycan synthesis that affects cartilage matrix turnover within 48–96 h of an induced joint bleed, suggesting that a single joint bleed may have detrimental effects on joint cartilage (1). Repeated hemarthroses are responsible for the development of synovial hyperplasia and angiogenesis, with further bleeding occurring in the friable and thickened synovium. Hemarthrosis stretches the joint capsule and ligaments and leads to joint instability, which is worsened because reduced joint motility from pain causes periarticular muscle weakness. In more advanced stages, the joint is grossly damaged by cartilage loss and subchondral bone sclerosis, which further limits movement and leads to crepitus and deformity. Soft-tissue swelling and effusions are rare, and joint contracture occurs from muscle retraction and bone ankylosis, particularly if the muscles are weak. The level of pain varies and fluctuates, but may be severe (2).

Musculoskeletal assessment is an important component of the comprehensive care program for persons with haemophilia (PWH). Several instruments have been developed that aim to measure joint health in persons with haemophilia. The Musculoskeletal Working Group of the World Federation of Haemophilia and other consensus groups have suggested core sets of outcome assessment instruments to measure functional and physical status of persons with haemophilia, including joint health. (<https://elearning.wfh.org/resource/compendium-of-assessment-tools>) (3). The Hemophilia Joint Health Score (HJHS) is recommended to evaluate joint health in clinical care and research. The HJHS 1.0 was developed in 2003 and further developed in versions 2.0 and 2.1 by the International Prophylaxis Study Group (IPSG) Musculoskeletal Health Expert Working Group (EWG) for detection of early joint changes in children and youth with haemophilia. Also in adolescents, the HJHS is a feasible and reliable tool (4). The WFH guidelines recommend annual use of the HJHS during regular evaluations,

although assessment must be performed by a expert physiotherapist and is time consuming (5). HJHS assessment including scoring takes approximately 45-60 minutes per patient, which has been felt, by some, to be impractical and infeasible, especially in a busy clinical setting. Therefore, there is a demand for a shorter version of the HJHS for clinical practice and time limited settings (3). It was originally designed to detect mild joint impairment in children with haemophilia ages 4-18 years. The current HJHS 2.1 version consists of assessment of swelling (0-3), duration of swelling (0-1), muscle atrophy (0-2), crepitus on motion (0-2), flexion loss (0-3), extension loss (0-3), joint pain (0-2) and strength (0-4) of the knees, ankles and elbows and a global gait score (0-4). The maximum score is 124, with a higher score indicating worse joint health (6).

The petrini joint score was adapted from the WFH scoring system for use in children. It includes assessment of joint swelling (0-2), muscle atrophy (0-2), crepitus on motion (0-2), range of motion (0-2), flexion contracture (0-2), pain (0-3), gait (0-3) and strength against gravity (0-3). Three points can be added when the joint is considered a target joint and when chronic synovitis is present. Ankles, knees and elbows are assessed. The PJS ranges between 0 and 25 per joint with a maximum total score of 150; a higher score indicates worse joint health. Six studies reported on measurement properties of the PJS. None of the studies explicitly aimed at investigating measurement properties (7).

The WFH Orthopaedic Joint score (also known as the Gilbert Score) is a haemophilia-specific physical examination scoring system for the assessment of joint health of the knees, ankles and elbows. The WFH score was described by the Orthopaedic Advisory Council of the WFH. The WFH score is an additive score ranging from 0 to 12 for knees and ankles and 0 to 10 for elbows, with 0 being an unaffected joint and 10 or 12 being most affected. For each joint, the following items are assessed: joint swelling (0-2), muscle atrophy (0-1), axial deformity of the knee and ankle (0-2), crepitus on motion (0-1), range of motion (0-2), flexion contracture (0-2) and instability (0-2). The maximum total score is 68 without the pain score and 86 with pain score (0 to 3 for each joint) (8).

The Colorado Physical Examination (CPE) score was developed specifically for children and aims to detect subtle abnormalities in joint health. The original CPE (CPE-1) assesses the following items of the knee, ankle and elbow: swelling (0-3), muscle atrophy (0-3), axial deformity (0-2, knees/ankles), crepitus of motion (0-3), range of motion (0-3), flexion

contracture (0-3, hips/knees/ankles/elbows), instability (0-2), strength (0-3), pain with activity (0-3), pain without activity (0-3) and gait abnormalities (0-2). Scores for the CPE-1 range from 0 to 31 for ankles/knees and 0 to 29 for elbows. Subsequently, the scoring system was adapted into the CPE-0.5 with maximum scores of 25 for ankles/knees and 23 for elbows. Higher scores indicate worse joint health. The Child CPE includes age-specific assessments and need for orthotics and/ or splinting. The highest score achievable using the Child CPE is 31 for ankles/knees and 29 for elbows. None of the patients in the development study scored zero (9).

In conclusion, joint scoring is a cost-effective assessment method used in the evaluation of the musculoskeletal system in hemophilic individuals. It is necessary in the care of hemophilia to use it together with radiological imaging methods in the detection of changes in the joints over time. It is an important outcome in measuring the effectiveness of prophylactic treatment and physiotherapy.

KAYNAKLAR

1-Berntorp, E., Fischer, K., Hart, D. P., Mancuso, M. E., Stephensen, D., Shapiro, A. D., & Blanchette, V. (2021). Haemophilia. Nature reviews. Disease primers, 7(1), 45.

<https://doi.org/10.1038/s41572-021-00278-x>

2. Gualtierotti, R., Solimeno, L. P., & Peyvandi, F. (2021). Hemophilic arthropathy: Current knowledge and future perspectives. Journal of thrombosis and haemostasis: JTH, 19(9), 2112–2121. <https://doi.org/10.1111/jth.15444>

3. Gouw SC, Timmer MA, Srivastava A, de Kleijn P, Hilliard P, Peters M, Blanchette V, Fischer K. Measurement of joint health in persons with haemophilia: A systematic review of the measurement properties of haemophilia-specific instruments. Haemophilia. 2019 Jan;25(1):e1-e10. doi: 10.1111/hae.13631. Epub 2018 Nov 14. PMID: 30427100; PMCID: PMC7379965.

4. Kuijlaars IAR, van der Net J, Feldman BM, Aspdahl M, Bladen M, de Boer W, Cuesta-Barriuso R, Matlary RED, Funk SM, Hilliard P, John JA, Kempton CL, de Kleijn P, Manco-Johnson M, Petrini P, Poonnoose P, St-Louis J, Thomas S, Timmer MA, Trakymiene SS, van Vlimmeren L, Fischer K. Evaluating international Haemophilia Joint Health Score (HJHS) results combined with expert opinion: Options for a shorter HJHS. Haemophilia. 2020 Nov;26(6):1072-1080. doi: 10.1111/hae.14180. Epub 2020 Oct 15. PMID: 33058441; PMCID: PMC7821332.

5. Srivastava, A., Santagostino, E., Dougall, A., Kitchen, S., Sutherland, M., Pipe, S. W., Carcao, M., Mahlangu, J., Ragni, M. V., Windyga, J., Llinás, A., Goddard, N. J., Mohan, R., Poonnoose, P. M., Feldman, B. M., Lewis, S. Z., van den Berg, H. M., Pierce, G. F., & WFH Guidelines for the Management of Hemophilia panelists and co-authors (2020). WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. Haemophilia: the official journal of the World Federation of Hemophilia, 26 Suppl 6, 1–158. <https://doi.org/10.1111/hae.14046>
6. Hilliard, P., Funk, S., Zourikian, N., BERGSTROM, B. M., Bradley, C. S., McLimont, M., ... & Feldman, B. M. (2006). Hemophilia joint health score reliability study. Haemophilia, 12(5), 518-525.
7. Hill, F. G. H., & Ljung, R. (2003). Third and fourth workshops of the European Paediatric Network for Haemophilia Management. Haemophilia, 9(2), 223-228.
8. Gilbert MS. Prophylaxis: musculoskeletal evaluation. Semin Hematol. 1993;30:3-6.
9. Manco-Johnson MJ, Nuss R, Funk S, Murphy J. Joint evaluation instruments for children and adults with haemophilia. Haemophilia. 2000;6:649-657.

Hayat Kalitesi ve Ölçümleme Perspektifleri-Ulusal Deneyim

Dr. Nazan Sarper

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji

Hayat kalitesi anketleri, hastaların kendilerine ve/veya ebeveynlerine sorular sorularak, yaşadıkları problemleri, tedavilerden sağladıkları faydaları öğrenmeyi amaçlar. Bu sayede hastaların gereksinimleri daha iyi anlaşılabilir ve tedavilerde iyileşmeler yapılabilir. Sadece izleyen hekimin değil, sorunları yaşayan kişinin yaptığı değerlendirme olması bu anketleri değerli kılar. Hemofili, darbe sonucu veya darbe olmadan ortaya çıkan ve tekrarlayan eklem veya kas kanamaları ile seyreder. Hastalar cerrahi girişimlerde kanama yaşayabilirler ya da her cerrahi girişim normal kişilere göre hasta ve hekim için çok daha fazla endişe ve gerginlik yaratır. Ayrıca koruyucu ya da tedavi edici uygulamalarda tekrarlayan damar yolu bulma güçlükleri ve bu sırada çekilen acı kaçınılmazdır. Koruyucu uygulamanın güçlükleri bu uygulamalara uyumu bozmaktadır. Tekrarlayan eklem kanamaları, eklem hasarını artırarak hastada hareket güçlüğü ve ağrıya neden olarak hayat kalitesini bozmaktadır. Okul ve iş yaşamındaki devamsızlıklar da ciddi sorun oluşturmaktadır.

Genel hayat kalitesi anketlerinin yanısıra, hastalığa özgü hayat kalitesi anketleri de geliştirilmiştir. Hastalığa özgü anketler özellikle yapılan tedavilerin etkinliğini ölçmede daha duyarlıdır. Hemofili ilişkili hayat kalitesi anketi çalışmaları (Haemo-QoL) 1998 yılında Avrupa'nın birçok ülkesindeki Hemofili merkezlerinde başlatılmış ve 2002'de proje tamamlanmıştır. (1) Değişik yaş grupları (4-7, 8-12, 13-16) ve ebeveynleri için farklı anketler hazırlanmıştır. Anketler, Türkçe'nin de dahil olduğu birçok dile çevrilmiş ve geçerlilikleri değerlendirilerek birçok ülkede uygulanmıştır. Uzun anketlerin yanı sıra 4-7 yaş grubu için 16 sorulu, 8-16 yaş grubu için 35 sorulu kısa anketler de geliştirilmiştir. Haemo-QoL-Index ise 8 sorudan oluşan tüm yaş grupları ve ebeveynleri için hazırlanmış bir ankettir. <https://haemoqol.de/?s=> sitesinden iletişim adresinde verilen kişinin onayı ve şifre sağlanması ile anketlere ve anket puanlama sistemlerine erişilebilir. Bu anketler, hastanın fizik sağlığı (ağrı, kanamalar, hareket kısıtlaması), hastalığı ile ilgili hissettikleri, ailesi ile ilişkileri, kendisi ile ilgili algısı, arkadaşları ile ilişkisi, okul ve spor (bu konudaki kısıtlamalar), diğer

kişilerle ilişkiler, tedavi (faktör enjeksiyonları), geleceği ile ilgili düşüncesi ve büyük yaşlarda kız arkadaş ve aile kurma ile ilişkili alanları kapsamaktadır. Ülkemizde hemofili hastalarında yapılmış hayat kalitesi anketlerinden kronolojik olarak söz edilecektir.

Ege Üniversitesinde, Tıp Fakültesi ve Sağlık Yüksek okulunda 2006 yılında hemofili hastalarının öz-yeterlilik durumunu değerlendiren çalışma yapmışlardır. Bireyin belirli bir eylemi başarma veya olayları kontrol edebilme algısı veya yargısı değerlendirilmiştir. Yaş ortalaması $15,4 \pm 2,4$ yaş (12-18 yaş) olan 40 çocuk ve ergen hasta çalışmaya katılmıştır. Ölçekten en az 23, en fazla 115 puan alınabilmektedir. Katılımcılar $63,33 \pm 10,42$ puan almışlardır. O dönemde sosyal güvenceye sahip olma ile öz yeterlik, davranışı tamamlama ve engellerle mücadele etme arasında anlamlı ilişki bulunmuştur. (2)

İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Diş Hekimliği Fakültesi ve Cerrahpaşa Tıp Fakültesinde 2009 yılında hemofili hastalarının genel sağlığı ve ağız sağlığı ile ilgili çalışma yapılmıştır. Çalışmaya 14–35 yaş grubunda ortalama yaşı $23.0 \pm 6,58$ yaş olan 71 hasta katılmıştır. Oral health impact profil (OHIP)-14, oral health related quality of life -UK (OHQoL-UK) ve kısa form genel sağlık anketi (SF-36) uygulanmıştır. Canlılık, duygusal rol ve akıl sağlığı dışındaki hayat kalitesi ve ağız sağlığı puanlarının kontrol grubundaki sağlıklı kişilerden daha kötü olduğu bildirilmiştir. (3)

Ülkemizde Haemo-QoL uygulanan ilk çalışma 2010 yılında, Kocaeli Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim dalında izlenen 39 çocuk ve adolesan ile 31 erişkin hastayı kapsamaktadır. Haemo-QoL (4-16 yaş anketleri) ve Haem-A-QoL (erişkin anketleri) anketlerinin Türkçe sürümünün ilk kez kullanıldığı çalışmadır. Çalışmaya katılan hastaların Faktör VIII düzeyi $\leq 1\%$ ve FIX düzeyi $\leq 2\%$ dir. Anket sonucunda 4-16 yaş grubu ortalama $39,6 \pm 15,0$ puan ve erişkin grup $47,4 \pm 14,1$ puan almışlardır. Eklem muayeneleri de yapılmış, dünya hemofili federasyonu (WFH) eklem puanları ile yapılan değerlendirmede, 4-7, 8-12, and 13-16 yaş grubundaki hastaların puanları sırasıyla $1,83 \pm 2,7$, $4,9 \pm 4,96$ ve $6,94 \pm 6,15$ bulunmuştur. Erişkinlerde eklem sağlığı daha kötü olduğundan $16,23 \pm 14,12$ puan almışlardır. Haemo-QoL ve eklem muayenesi değerlendirmesinde yüksek puanlar hayat kalitesi ve eklem sağlığının bozulduğunu göstermektedir. Çalışmamızda 4-16 yaş grubunda toplam Haemo-QoL puanları yaklaşık 40 iken, batı Avrupa ülkelerinde yapılan çalışmada 20 puan bulunmuştur ve bizim çalışmamıza kıyasla batı Avrupa çalışmasında hastaların hayat kalitesinin daha yüksek olduğu görülmüştür. (1,4)

İstanbul Tıp Fakültesi ve Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalları ve İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk ve Ergen Psikiyatri Ana Bilim dallarında yapılan çalışma 2014 yılında yayınlanmıştır. Çalışmaya $11,6 \pm 2,5$ yaşta (7–16) 42 hasta katılmıştır. State-Trait Anxiety Scale, Self-Report for Childhood Anxiety Related Disorders (SCARED) ve Parent Attitude Research Instrument (PARI) anketleri kullanılmıştır. Hemofili hastası çocukların anksiyeteleri ve ebeveynlerin hemofili hastası çocuklar konusundaki davranışları değerlendirilmiştir. Annelerin çocuklara karşı aşırı korumacı tutumu ve aşırı disiplin uyguladıkları saptanmıştır. Anksiyete, depresyon ve aile içi stresin çocukların hayat kalitesini olumsuz etkilediği bildirilmiştir. (5)

Behçet Uz Çocuk Hastanesi Hematoloji kliniğinde yapılan ve 2015 yılında yayınlanan çalışmada juvenil idyopatik artrit (JİA) hastası çocuklar ile hemofili hastası çocukların hayat kalitesi Kidscreen and Disabkids anketi (KINDL) kullanılarak karşılaştırılmıştır. Çalışmaya 4-18 yaş grubunda 33 hemofili hastası, 19 JİA hastası, 32 sağlıklı çocuk katılmıştır. Tüm KINDL parametreleri hemofili ve JİA grubunda 50'nin üstünde bulunmuştur ve bu iyi hayat kalitesi göstergesi olarak bildirilmiştir. İki hasta grubu da functional independence score (FISH), hemofili joint health score (HJHS), ağırlı eklem skoru ve hasarlı eklem sayısı açısından benzerdi. JİA hastalarında KINDL kronik hastalık puanları daha yüksekti. FISH puanları ile hayat kalitesi puanları her iki hasta grubunda ilişkili bulunmuştur. (6)

Çukurova Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Çocuk Diş Hastalıkları ve Adana Acıbadem Hastanesi Çocuk Hematoloji Kliniğinin yaptığı ve 2019 yılında yayınlanan çalışmada, 2-14 yaşta hemofili hastası çocukların ağız sağlığı ile hayat kalitesini değerlendiren anket çocuğun velisi tarafından cevaplandırılmıştır. Hemofili hastası çocukların diş çürüklerinin normal popülasyondan fazla olduğu saptansa da hemofili hastaları ve ebeveynleri, çocuklarının diş sağlığının sağlıklı çocuklardan daha kötü olduğunu düşünmemişler. Çalışmada hemofili hastası çocukların daha az diş fırçaladıkları da saptanmıştır. (7)

İzmir Behçet Uz Çocuk Hastanesi Hematoloji ve Psikiyatri kliniklerinde yapılan ve 2020 yılında yayınlanan çalışmada hemofili hastası ergenlerin benlik saygısı değerlendirilmiştir. Joint Health Score (HJHS) ve Offer Self-Image Questionnaire (OSIQ) uygulanmıştır. Ortalama yaşı $16,2 \pm 3,06$ yıl olan 32 hemofili hastası ve ortalama yaşı $16,02 \pm 1,4$ yıl olan 35 sağlıklı ergen çalışmaya katılmıştır. OSIQ puanları hemofili hastalarında sağlıklı

kontrollerden anlamlı derecede düşük bulunmuştur. HJHS yüksek olan (eklem harabiyeti fazla) hastalarda benlik saygısı daha kötü etkilenmiştir. Hastaların psikolojik desteğe gereksinimi olduğu sonucuna varılmıştır. (8)

Necmettin Erbakan ve Çukurova Üniversiteleri Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Çukurova Üniversitesi ve Adana Acıbadem Hastanesi Çocuk Hematoloji Kliniklerinin Temmuz 2018-Mart 2019'da gerçekleştirildiği randomize kontrollü pilot çalışmaya 12-30 yaşta, dirsek eklemünde hemofilik artropati olan 20 hasta katılmıştır. Hastaların bir grubuna ev egzersizleri, bir grubuna hastanede çeşitli fizik tedavi yöntemleri uygulanmıştır. Eklem açıklığı ve Oxford dirsek puanlaması ile hayat kalitesi belirlenmiştir. Sonuç olarak fizik tedavi yöntemleri ve elle yapılan germe egzersizleri, hastalara verilen ev egzersizlerine kıyasla, eklemin sağlığını, işlevini ve hayat kalitesini arttırması açısından üstün bulunmuştur. Çalışma 2021 yılında yayınlanmıştır. (9)

Kocaeli Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim dalında yapılan ve 2021 yılında yayınlanan çalışmada faktör düzeyi <%1 olan 4-25 yaş aralığındaki 43 hasta çalışmaya alındı ve Haemo-QoL ve Haemo-A-QoL anketleri uygulandı. Toplam puanlar, 4-16 yaş aralığındaki üç grupta 29,9 ile 34,4 arasında değişiyordu. Faktör enjeksiyonu 4-16 yaş grubunda en kötü puanları aldı; 4-7 yaş grubunda aile ilişkileri ve tedavi kötü etkilenmişti; 8-12 yaş grubunda algılanan destek, 13-16 yaş grubunda spor ve boş zamanlar kötü etkilenmişti. Hayat kalitesindeki etkilenme kabul edilebilir düzeydeydi ve 2010 yılında aynı klinikte yapılan çalışmaya göre hayat kalitesi daha iyiydi. (10)

Bu çalışmalar, hastaların durumunu hekimlerin daha iyi anlayabilmesini sağlamaktadır. Hastaların izlemlerinde, koruyucu ve tedavi edici uygulamalarda iyileştirmeler yapılarak hastaların hayat kalitelerinin artmasına katkıda bulunmaktadır.

Kaynaklar

1. Gringeri A, von Mackensen S, Auerswald G et al. Haemo-QoL Study. Health status and healthrelated quality of life of children with hemophilia from six West European countries. Haemophilia 2004; 10 Suppl 1: 26-33.

2. Genç RE, Şenol S, Kavaklı K. Hemofili hastası adölesanların " öz-yeterlik" durumlarının incelenmesi. Ege Pediatri Bülteni. 2006;13(1):21-28
3. Alpkiliç Baskirt E, Ak G, Zulfikar B. Oral and general health-related quality of life among young patients with haemophilia. Haemophilia. 2009;15(1):193-198
4. Mercan A, Sarper N, İnanir M, et al. Hemophilia-Specific Quality of Life Index (Haemo-QoL and Haem-A-QoL questionnaires) of children and adults: result of a single center from Turkey. Pediatr Hematol Oncol. 2010;27(6):449-461
5. Abalı O, Zulfikar OB, Karakoç SD et al. An examination of the symptoms of anxiety and parental attitude in children with hemophilia. Turk J Med Sci. 2014;44(6):1087-1090
6. Oymak Y, Kaygusuz A, Turedi A, et al. Comparing the Quality of Life of Patients With Hemophilia and Juvenile Idiopathic Arthritis in Which Chronic Arthropathy Is a Common Complication. J. Pediatr Hematol Oncol. 2015 ;37(8):600-604
7. Yazicioglu I, Deveci C, Çiftçi V, et al. Parent's report on oral health-related quality of life of children with haemophilia. Haemophilia. 2019;25(2):229-235
8. Aydın Köker S, Kaygusuz A, Oymak Y, et al. Assessment of Self-Image With the Offer Self-Image Questionnaire in Adolescents With Hemophilia: A Single-Center Experience. J Pediatr Hematol Oncol. 2020; 42(3): e159-e163
9. Tat AM, Can F, Tat NM, et al. The effects of manual therapy and exercises on pain, muscle strength, joint health, functionality and quality of life in haemophilic arthropathy of the elbow joint: A randomized controlled pilot study. Haemophilia. 2021;27(3): e376-e384
10. Deniz A, Sarper N, Zengin E, et al. [Hemophilia Specific Quality of Life Index in Turkish Children and Young Adults. Cross-sectional Study from a Single Center](#). Kocaeli Tıp Dergisi. 2021;10(3):203-212

Sorunlar ve Beklentiler

Dr. Mehmet Can Uğur

Bakırçay Üniversitesi, Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Ülkemizdeki hemofili bakımı, günümüzde dünya ölçütleriyle yarışabilecek konumdadır. İlaç temini, klinik araştırmaların sürdürülmesi gibi birçok başlıkta elde edilen başarılar net bir şekilde görülmektedir. Bunun yanı sıra yol almamız gereken noktalar da vardır. Bu sunumda, hemofili alanında ülkemizde karşılaşılan sorunlar, hekim perspektifinden aktarılmıştır.

Veri Kayıt Sistemi

Sağlık politikalarının geliştirilmesi, verilen tedavilerin ve sonuçlarının izlenmesi, akademik alanda net verilerin ortaya koyulabilmesi için bir ulusal veri kayıt sistemine ihtiyaç vardır.

Tanı Yöntemleri

Hemofilinin ülkemizdeki prevalansının azaltılmasını sağlayabilecek olan yöntem, taşıyıcı bireylerin hemofilik birey dünyaya getirmesinin önlenmesidir. Bu konuda yapılan yasal düzenlemelere rağmen prenatal tanı ve preimplantasyon genetik tanı yöntemleri günümüzde etkin bir şekilde kullanılamamaktadır.

Faktör Konsantrelerinin Etkin Kullanımı

Ülkemizde kişi başına düşen faktör miktarı her geçen yıl artmaktadır. Buna paralel olarak hemofilik bireylerin eklem sağlığındaki iyileşme de açıkça gözlemlenebilmektedir. Ancak yine de reçete edilen faktörlerin sağlık otoritesi tarafından yakından takip edilmesi gereklidir. Hastaların ilaca daha kolay ulaşabilmesi için pediatri uzmanları ve iç hastalıkları uzmanlarının faktör ürünlerini reçete edebilmesi, perifer bölgelerde büyük faydalar sağlarken, pediatrik hematoloji ve/veya erişkin hematoloji uzmanlarının bulunduğu bölgelerde amacının dışına çıkmaktadır.

Profilaksi

Hemofili Federasyonu Gençlik Çalıştayı'na katılan 97 hemofilik gencin ortalama yaşı 21, ortalama boyu 174 cm, ortalama ağırlığı 72 kg, ortalama beden kitle indeksi 24 olarak ölçülmüştür. Mevcut mevzuata göre haftada 3 gün profilaksi alan aktif sosyal ve iş hayatı olan bir hemofilik gencin yaklaşık 20 IU/Kg'dan faktör kullanması mümkündür. Hasta özelinde

çkarılan ek rapor ile bu doz 30 IU/Kg'a yaklaşımaktadır. Günümüzde hemofilik bireylerin fiziksel olarak daha aktif bir yaşam sürdükleri göz önünde bulundurulduğunda, profilaksi dozlarının -ek rapora ihtiyaç kalmadan- hastanın etkin profilaksi almasını sağlayacak şekilde yeniden gözden geçirilmesi gereklidir. Faktör ürünlerinden tasarruf, etkin profilaksi alan hastalar üzerinden değil, “tanı yöntemleri” ve “faktör konsantrelerinin etkin kullanımı” başlıklarında belirtilen noktalar üzerinden sağlanmalıdır.

İnhibitörlü Hastaların Profilaksisi

Ülkemizde inhibitörlü hastaların profilaksisi için kullanılabilen tek ürün aPCC'dir. FVIIa'nın profilakside etkin kullanılabilmesini beklerken dünyada başlayan Emicizumab tedavisi beklentileri daha öteye taşımıştır. Ülkemizde de bu olanakların kullanılmaya başlanması, dünya standartlarını yakalayabilmek için çok önemlidir. Hemofili Federasyonu'nun görüşü, inhibitörlü tüm hastalarda ve inhibitörü olmasa dahi damar yolu sorunu yaşayan 12 yaşın altındaki çocuklarda acilen Emicizumab geri ödemesinin onaylanması yönündedir. Maliyet-etkinlik analizi bu çerçevenin dışındaki hastalar için yapılmalıdır.

Radyoizotop Sinovektomi

Gerekli izotop ajanların ithalatının yapılamaması nedeniyle 5 yıldır ülkemizde radyoizotop sinovektomi işlemi yapılamamaktadır. Hemofilikler, bu pratik ama etkin tedavi yönteminden yararlanamamakta, bir kısmı eklem sorunlarının tedavisi için cerrahiye yönlendirilmek zorunda kalınmaktadır.

Hemofilide Tedavi Gerektiren Durumlar

Dr. Veysel Gök

Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji

Hemofili tanımı

Hemofili pıhtılaşma faktörü VIII (hemofili A), faktör IX (hemofili B) veya faktör XI (hemofili C) eksikliğinden kaynaklanan X'e bağlı resesif kalıtılan bir kanama bozukluğu hastalığıdır. Hastalığın şiddeti, plazma faktör düzeylerine bağlıdır: şiddetli (<1 uluslararası birim (IU)/dl), orta (1-5 IU/dl) veya hafif (6 IU/dl ila <40 IU/dl). Hemofili A ve B benzer semptomlara sahiptir ve her ikisi de özellikle dirsekler, dizler ve ayak bilekleri gibi büyük eklemlerde kanama ile karakterizedir; bu tür eklem kanaması sonunda ağrılı ve ilerleyici hemofilik artropatiye neden olur. Bununla birlikte nadiren hayatı tehdit eden iç organ ve merkezi sinir sistem (MSS) kanamaları görülebilmektedir. Hemofili hastalarında kanama her yerde olabilir.

Yaşam boyunca yaş ve hastalık şiddeti, kanamanın yerini etkiler. Bebekler ve yenidoğanlarda daha yaygın MSS, sünnet yeri, topuk kanı ve intravenöz uygulamalar için yapılan tıbbi müdahale alanları bulunur. Şiddetli hemofilili bebeklerin yaklaşık %3-5'inde perinatal dönemde MSS kanaması gelişir. Çocuklar yürümeye başladığında ciltte morarma, eklem kanamaları ve diğer kas-iskelet sistemi kanamaları daha yaygın hale gelir. Daha büyük çocuklar ve yetişkinlerde yaygın olarak görülen kanama yerleri eklemleri, kasları, merkezi sinir sistemini ve gastrointestinal sistemi içerir.

Hemofilide akut kanamalar

Eklem ve kas içi kanama: Hemartroz (eklem içine kanama), ayaktan hastalarda kanama için en yaygın bölgedir ve kanamaların yüzde 80'ini temsil eder. Eklem boşluğuna kanama, sinovyal damarlardan kaynaklanır. Kanama atakları genellikle çeşitli eklemleri, özellikle de ağırlık taşıyan eklemler olan dizleri ve ayak bileklerini etkiler. Hemartroz ağrılıdır ve sinovyal boşluğun gerilmesi ve buna bağlı kas spazmı intrasinovyal basıncın belirgin şekilde artmasına neden olur. Klinik prezentasyon yaşa göre değişir; bebeklerde, erken kanama belirtileri arasında huzursuzluk ve etkilenen uzuv kullanımının azalması yer alır. Daha büyük çocuklarda ve yetişkinlerde, öncelikle karakteristik bir eklemde sıcaklık hissi, devamında akut ağrı, şişlik ve

sertlik ile kendini gösterir. Hedef eklem, son altı ayda 3 veya daha fazla kanama gelişen eklem için kullanılan bir ifadedir.

Kas içine kanama, hematoma niteliğinde genellikle bacakta (kuadriseps), kalçadaki (iliopsoas) ve koldaki kaslar gibi büyük kas gruplarını etkiler. Kas kanaması ağır ve yaygın olabilir ve nörovasküler yapıları tehlikeye atabilir. Özellikle alt bacak ve önkolda damar ve sinir paketlerini sıkıştırarak bir kompartman sendromu oluşturabilir. İliopsoas hariç diğer kas içi kanamalar gözle görülebilir ve erken dönemde teşhis edilip tedavi edilebilir. Ancak, iliopsoas kanamasında öncelikle o bacakta bir uyuşma hissi, sonrasında özellikle ekstansiyon kalça hareketinde ağrı ve hareket kısıtlılığı gelişir. Genellikle teşhisi için ultrason, bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) ihtiyaç duyulur. Kanamanın başlaması ve teşhisine kadar uzun bir süre geçebileceğinden hemodinamiği bozacak kadar kanama olabilir.

Merkezi sinir sistem kanaması: Diğer kanama bölgelerine kıyasla nispeten nadirdir, ancak hemofili hastalarında en tehlikeli ve yaşamı tehdit eden olaylardan biridir. Her yaştaki bireyde kendiliğinden veya travma sonrası ortaya çıkabilir. MSS kanaması için risk faktörleri arasında travma (özellikle travma ile doğum veya enstrümantasyon gerektiren doğumlar), ağır faktör eksikliği, inhibitör varlığı, 50 yaş üstü, hipertansiyon bulunur. Profilaksi ise İKK riskini azaltmada en etkili faktör bulunmuş.

Ağız içi ve burun kanaması ile gastrointestinal kanama: Burun, ağız mukozası, diş eti ve frenulum gibi çok sayıda orofaringeal bölgeden kanama meydana gelebilir; bazen bu tür kanamalar küçük travmaları veya diş tedavilerini takip eder. Ayrıca, öksürme veya kusma ile kanama boyuna doğru yayılabilir ve bu da hava yolu tıkanıklığına yol açabilir. Gastrit, polipler, divertiküller gibi gastrointestinal sistemdeki (GİS) çeşitli lezyonlar, dışkıda kan veya hematemez ile kendini gösterebilir. Ağız içi ve burun mukoza kanamaları çoğu zaman antifibrinolitik (traneksamik asit gibi) ilaçlar ile tedavi edilebilirken GİS kanamalarında faktör replasman tedavisine ihtiyaç duyulur.

Genitoüriner sistem kanaması: Hematüri, ağır hemofilinin sık görülen bir belirtisidir; genellikle iyi huyludur ve ilerleyici böbrek fonksiyon kaybı ile sonuçlanmaz. Kanama böbreklerden veya mesaneden kaynaklanabilir ve günler veya haftalarca sürebilir. Pıhtılar

oluştığında üreteral obstrüksiyona neden olarak ve kolik ağrı yapabilir. Faktör tedavisi gerektirir. Yalnız traneksamik asit, üriner kanaldaki pıhtıyı arttıracığından üriner sistem kanamalarında kullanımı kontrendikedir.

Hemofilide akut kanama tedavisi

- Akut kanama durumunda hastanın tanısı biliniyorsa kanama yeri ve şiddetine göre faktör tedavisi verilir.
- Akut kanamalarda hastada inhibitör olduğu biliniyorsa by-pass edici ajanlar kullanılır.
- Akut eklem içi, kas içi, üriner sistem kanamaları ve derin kesiklerde hedef faktör düzeyi ortalama %40-%60 olmalıdır.
- Merkezi sinir sistemi, iliopsoas kası kanaması ve gastrointestinal sistem kanamalarında hedef faktör düzeyi yaklaşık %80-%100 olmalıdır.
- Verilecek faktör miktarlarını hesaplarken kullanılacak formül aşağıdaki gibi olmalıdır.
Faktör VIII için → (Hedef faktör düzeyi- hastanın faktör düzeyi) x Ağırlık / 2
Faktör IX için → (Hedef faktör düzeyi- hastanın faktör düzeyi) x Ağırlık
- Örneğin 20 kg ağırlığında bir ağır hemofili A hastası sağ dizinde şişlik ile acile geliyor.
Faktör düzeyi <%1
Tedavi → hedef faktör düzeyi: %50 olsun.
 $(50-0) \times 20/2 = 500$ ünite faktör VIII hemen uygulanmalı. 12 saat arayla toplam 3 doz yapılmalı. Not: eğer eklemde kanama semptomları geçerse 1-2 doz da yeterli olabilir.
- Akut kanamada faktör replasmanına ek olarak antifibrinolitik tedavi verilebilir.
En sık kullanılan antifibrinolitik ajan **traneksamik asit** olup 15-25 mg/kg (maksimum 1000-1500 mg) dozunda oral, 10 mg/kg (maksimum 500 mg) dozunda intravenöz yolla 8 saat arayla kullanılabilir.
- Hemofilide hangi tip kanama olursa olsun tedaviden fayda görmezse inhibitör akılda tutulmalıdır. İnhibitör varlığından akut kanamalarda aktive protrombin kompleks konsantresi (aPCC-FEIBA®) ya da rekombinant faktör VIIa (rFVIIa (Novoseven® ya da Aryoseven®)) kullanılmalı.
- Unutulmamalıdır ki, acile kanama ya da kanama şüphesi ile gelen faktör eksikliği hastaların tüm işlemlerden önce eksik faktörü yapılmalıdır.

Hemofilide cerrahi işlemler

Bir hemofili hastasına her türlü operasyon (sünnet veya beyin cerrahisi operasyonu) yapılabilir ama önceden kanındaki eksik olan faktörün verilmesi ve birkaç gün süre de devam edilmesi gerekir. Planlı operasyonların hemofilide deneyimli merkezlerde yapılması gerekir. Hemofilide çok önemli bir nokta da operasyonlar öncesi mutlaka inhibitör tarama testinin yapılmış olmasıdır. Cerrahi öncesi inhibitör taramasına ek olarak ne tip ve nasıl bir cerrahi işlem olacağı, ne kadar süreceği, gelişebilecek komplikasyonlar ve iyileşme süresi belirlenmelidir. Cerrahi girişimler kanama risklerine göre iki gruba ayrılır. Majör ve minör cerrahi girişimler **Tablo 1**'de tanımlanmıştır. Aşağıda çocuklarda sık yapılan cerrahi girişimlerden sünnet ve diş çekimi özetlenmiştir.

Hemofilide diş çekimi: Diş çekimi gerekirse önceden uygun miktarda faktör ilacı verdikten sonra diş çekimi rahatlıkla yapılabilir. Yapılacak işleme göre kanama profili değişkenlik gösterebilir. Diş dolgusu ve küçük diş çekimlerinde öncesinde genellikle faktör verilmesi gerekmez ya da tek doz faktör verilmesi yeterli olabilir. Tek doz faktör VIII ya da faktör IX ilacını poliklinikte verdikten sonra hemen çekime yollarız. Çekim sonrası öğleden sonra kanama açısından bir kez daha kontrol ederiz. Genellikle tek doz faktör yeterli olur. Ancak traneksamik asit oral yolla işlemde bir gün önce başlanarak 5-7 gün süreyle kullanmamız yararlı olacaktır. Ayrıca diş çekimlerinde traneksamik asitle 5 dakika gargara yapılabilir.

Hemofilide sünnet: Hemofili hastalarında sünnet hem hastalar hem de aileler için ülkemiz şartlarında sosyal bir gereklilik gibi görünmektedir. Sünnet mutlaka bir pediatrik hematoloğun organizasyonunda gerçekleşmeli, bu konuda yeterli deneyimi olan ekip tarafından yapılmalıdır. Hastalarda cerrahi öncesi inhibitör taranmalıdır. Sünnetin bir major cerrahi girişim olması nedeniyle işlem öncesi faktör düzeyleri %100' e ulaştırılmalı, bu sağlandıktan sonra işleme girilmelidir. İşlemden 24 saat önce traneksamik asit ağızdan başlanmalı ve işlem sırasında fibrin glue kullanılmalıdır.

Aşağıda belirtildiği şekilde yapılabilir (1).

1. İşlemden bir gün önce 15-25mg/kg/doz (3 dozda, peroral) transamin tablet başlanır.
2. İşlem öncesi mutlaka inhibitör düzeyi bakılmalı.
3. İnhibitör negatif ise işlemden bir saat önce faktör düzeyi %100'e çıkartılmalı.
4. İlk 24 saat faktör düzeyi %100 olmalı.

5. Sonraki iki gün faktör düzeyi %40-60 civarında tutulmalı ve kanama kontrolüne göre süre uzatılır.

Tablolar

Tablo 1. Majör ve minör cerrahi girişimler

Majör Cerrahi Girişimler	Minör Cerrahi Girişimler
Ortopedik işlemler Gastrointestinal girişimler Kardiyovasküler girişimler Santral sinir sistemi girişimleri Göze yönelik işlemler Genitoüriner işlemler Diş kökü kırıklarının geliştiği çekimler, çoklu diş çekimleri, molar diş çekimleri Tonsillektomi Karaciğer biyopsisi Sünnet	Santral venöz kateter takılması Yüzeyel dikiş işlemleri, dikiş alma Lomber ponksiyon Endoskopi Bronkoskopi Radyoaktif sinoviyektomi Arteriyel kan gazı alma Kemik iliği aspirasyon ve biyopsisi Litotripsi Diş çekimi Artroskopi Trakeostomi
Kaynak: Türk Hematoloji Derneği, Ulusal Hemofili Tanı ve Tedavi Kılavuzu 2021.	

Hemofilide Kinezyolojik Bantlama

Dr. Erkan Kaya

Hemofili A pıhtılaşma sisteminde rol oynayan faktör VIII' in kalıtsal olarak eksikliği veya yokluğu sonucu ortaya çıkan kronik bir hastalıktır. Kanama atakları en fazla diz, dirsek ve ayak bileği olmak üzere eklemlerde görülür. Eklem içerisindeki kan ve özellikle eritrositlerden açığa çıkan demir gibi hücresel elemanlar sinovyum ve kıkırdakta moleküler, biyokimyasal ve histolojik düzeyde hasarlanma yaparak dejeneratif artrit benzeri tabloya neden olur. Hemofili hastalarında oluşan bu artropati en önemli morbidite nedeni olup eklem kanamalarının önlenmesi ve eklem kanamalarının tedavisi hemofili tedavisinin primer amacını oluşturur.

Eklem kavitesi, diafiz veya epifiz içine olan kanama sinovyal damarlardan kaynaklanır. Eklem içi kanamalar yeterince tedavi edilmezlerse, kas gücü ve koordinasyon da yeterli değilse kanamalar tekrarlayabilir. Tekrarlayan kanamalar sonrasında sinoviyal dokuda lizozomların içerisinde oluşan hemosiderin depositleri sinoviyal dokuda proliferasyona ve subsinoviyal tabakada neovaskularizasyona neden olur. Enflame ve şiş bir sinovyum normal bir sinovyumdan daha kolay kanar bu da şişlik ve enflamasyonun daha da artmasına neden olarak kısır döngüye yol açar. Sinoviyal doku hücrelerinde demir absorpsiyon kapasitesi arttığı zaman bu hücreler parçalanır ve lizozomal enzimler ortaya çıkar. Asit fosfataz ve katepsin gibi ortaya çıkan proteolitik enzimler kıkırdak dokuda hasara neden olur. Kronik hipertrofik sinovit geliştiğinde sinoviyumda gelişen fibrozis sonucu palpe edilebilir, kalıcı bir şişlik oluşur. Kalınlaşmış sinovyum ve kıkırdak dejenerasyonu kemikte erozyon ve ciddi düzeyde eklem hareket kısıtlılığına neden olan artropatiyle sonuçlanır. Daha ileri vakalarda osseoz ankiloz ve ve deformasyon gelişir.

Akut hemartroz tedavisinde kanamayı durdurmak için ilk olarak eksik olan faktörün plazma düzeyi %30-%50 olacak şekilde faktör replasmanı yapılmalıdır. Hemartroz-sinovit-hemartroz kısır döngüsü hemofilik artropati gelişiminden korunmak için mutlaka kırılmalıdır. Fizik tedavi ve rehabilitasyon hemofilik artropatiden korunma ve tedavisinde önemli rol oynar. Rehabilitasyondaki amaç ağrı tedavisi, eklem hareket açıklığının korunması, deformitelerin önlenmesi ve tedavisi, kasların güçlendirilmesi, koordinasyon ve propriyosepsiyonun

artırılmasıdır. Ancak medikal tedaviye ve fizik tedaviye rağmen hedef eklem geliştiği takdirde tekrarlayan hemartroz döngüsünün kırılması zor olabilir. Bu durumlarda hastalara cerrahi veya radyoaktif sinevektomi uygulanarak kanama kısır döngüsü kırılmaya çalışılır. İnatçı semptomatik eklemler ise eksizyon artroplastisi, prostetik artroplastisi ve artrodez gibi cerrahi prosedürlere adaydır. Medikal tedavi de profilaktik faktör replasman maliyetlerinin yüksek olması, profilaktik tedaviye rağmen inatçı hastalarda morbidite gelişmesi nedeniyle alternatif tedavi arayışları hemofili tedavisinde gün geçtikçe artan araştırmalara neden olmaktadır.

Son yıllarda özellikle kas iskelet sistemi rahatsızlıklarında klasik medikal ve cerrahi tedavilerin yanında alternatif tamamlayıcı tedavi yöntemleri etkili bir şekilde kullanılmaya başlanmıştır. Özellikle ağrı tedavisi olmak üzere, sportif rehabilitasyonda kas kuvvetlendirmek amacıyla kinezyolojik bantlama yöntemleri konusunda yapılan çalışmaların sayısı gün geçtikçe artmaktadır. Kinezyolojik bantlamanın etkinliği osteoartritli hastalarda, bağ yaralanmalarında, lenfödem tedavisinde, nörolojik rehabilitasyonda gösterilmiştir. Kinezyolojik bantlamanın kullanımı oldukça yaygın olup yeni doğanlar dahil olmak üzere çocuklarda ve hamilelerde bile kullanılabilen, yan etkisi olmayan güvenli bir tedavi yöntemidir. Kinezyolojik bantlamanın etkinliği konusunda olduğu gibi etkisi konusunda da birçok çalışma bulunmaktadır. KT in cilt altında konvulsyionlara yol açarak vasküler yapıları etkilediği ve lenfatik drenajı artırdığı düşünülmektedir. Aynı zamanda KT cilt ve kas tendonlarındaki reseptörleri etkileyerek propriyosepsiyonu artırdığı düşünülmektedir. Cilt altı ve kas dokulardaki hematomlar üzerine olan etkisi çok belirgindir. Biz de klinik takiplerimizde kinezyolojik bantlamayı hemofilik artropatisi olan hastalarımızda son 1 yıldır etkili bir şekilde kullanmaktayız. Hastaların ağrılarında belirgin bir azalmanın yanında günlük yaşam aktivitelerinde de belirgin artışlar elde edilmektedir.

Kalıtsal Kanama Bozukluklarında Taşıyıcılık

Taşıyıcı Sorunları

İsmail Tepe

Ben 1974 yılı doğumluyum.

Biz Vonwillebrand hastaları aslında nadir hastalıkların üvey evlatlarıyız. Hemofili Faktör 8 eksikliği altında baskılanmış, unutulmuş hastalarız.

Taşıyıcı denilince en çok unuttuğumuz gelecek nesillere aktarılanlar. Ben kendi yetiştirme sürecime şöyle bir baktığımda ANNEM, BABAM, AĞBİM ve ABLAM ne korkular yaşattığımı şimdi anlamaya başlayabiliyorum. Hatta şahsım bazen o kadar isyan içine girmişim ki, Babacığma “benim için para harcamayn, bırakın ben öleyim siz de rahat edin” şeklinde ifade bile kullandığımı hatırlıyorum. Oysa ki kişinin kendinden vaz geçmesi en kolayı imiş. Şimdi benim de RABBİMİN bana Nasip ettiği üç çocuk babasıyım. Bu hususta ne kadar şükür etsem azdır. Bir Erkek, iki kız çocuk babasıyım. Ortanca çocuğum olan CENNET kızım Lise geçiş sınavı stresinde burun kanamaları yaşadı. Küçük kızım MELİKE daha burun kanaması yaşamadı çok şükür.

Bu burun kanamaları sırasında anladım ki ANNE – BABA ve KARDEŞLERİME çok haksızlık etmişim. Tabi kendi ailem EŞİM-OĞLUM ve KIZLARIMA da.

Toplum iğne battığı yer acıtıyor misali sadece önünde olanı görüyor. İlerisini görmek veya okumak ayrı bir sorumluluk ve bilgi deneyim tecrübe istiyor. Derneğimiz faaliyetleri olmasa idi belki de ben hayatta olamazdım. Taşıyıcılığın size anlatacağım o kadar kötü diyebileceğiniz handikapları var ki, bunları söyleyerek sizleri üzmem. Dünya kavga ve nefret üzerinde finansal enstrümanlar kavgası üzerinde.

Taşıyıcı sorunları ileri nesiller, çocuklarım, torunlarım, onların çocukları için çözümler bulmalıyız. Bu çözümler içinde Yazılı Hukuk kurallarını işlettirmeliyiz. Hastalığımızla alakalı tedavi imkanları ve sosyal imkanları edinilmiş hakları kayıp etmeden, yeni haklara ulaşma imkanları aramalıyız. Ben 1980 li yıllarda ilk işgücü kaybı, diğer adıyla engelli raporu aldığımda Engelli oranım % 90'dı. Engelli indiriminden faydalanarak her türlü binek oto alabiliyordum. Devlet bana destek maaşı bağlıyordu. Oysaki şimdi vonwillebrand hastalığı sebebi iş gücü kaybım Faktör aktivitem %5 üstü olduğu için %20 oldu. Benim teşhisimden

beri yaşadığım eksiklikler veya bilgisizlik değişti mi? Hayır. Fakat yazılı mevzuat tanzim eden kişiler, SOSyo Ekonomik durumları iyi gösterebilmek için seviyeleri değiştiriyorlar. Fayda maliyet olarak bakılıyor konuya. Tıp bilimi kanamaya odaklanmış durumda doğal olarak. Biz Dernek çalışanları veya Sivil Toplum Örgüt bilinci almış kişiler olarak gelecek nesillere daha konforlu bir hayat sunabilme arayışları içerisinde olmalıyız. Derneğimiz ve imkanların daha ileriye başarılar ile gidebilmesi için ekip olabilmeyi gelecek nesillere aktarmalıyız. Hastalıkları sadece KANAMA olduğunda hatırlamak yerine yaşamımızın bir parçası olduğunu unutmadan özel çalışma imkanları ile beraber Toplum içinde yapılması gerekenleri unutmamalıyız. Ben yapamam dememeli, ben daha iyi nasıl yaparım diyerek Kanama hastaları ve ailelerinin en başta psikolojik sorunlarının teşhis ve tedavi edilmesi için gerekli adımların atılmasını sağlamalıyız.

İstanbul şehri 2022 tahmini verilere göre 16 milyon geçmiş durumda, 2020 Aralık dönemi internette bulduğum veriye göre 4A SGK çalışanı erkek 4.248.775 kişi kadın 1.456.578 kişi toplam 5.705.353 kişi toplam nüfusa oranı 0,35 çıkıyor. Engelli kişi sayısı 670.756 kişi nüfusa bölündüğünde oran 0,04 kişi.

İstanbul da unutilan kişi oranı 0,04.

Her yeni doğanda Faktör bozukluğu ihtimali %30 oranında. Yani bilinmeyen göz ardı edilen o kadar büyük bir okyanus var ki önümüzde. Bayanların biz erkekler ile paylaşmadıkları paylaşamadıkları o kadar çok sorunları var ki. Evlilik müessesesinin ne olduğunu bilmiyoruz. Karşı cins dediğimiz Ablalarımız, Karılarımız Eşlerimiz bizimle paylaşamadıkları o kadar çok şeyleri var ki. Şimdi insanların dillendirebildikleri TERAPİ o kadar gerekli bir ihtiyaç ki.

Ama bilenle, bilimsel olarak. Öyle benim şeker hastalığım böyle, senin şeker hastalığın nasıl gibi değil yani. Futbol takımı taraftarlığı gibi değil. Fenerbahçe kulübü Galatasaray kulübü olduğu için büyük veya Beşiktaş, Trabzon ve diğer takımlar. Yani tek başına Fenerbahçe de Galatasaray da Beşiktaş da Trabzon da aslında hiç. Diğer olmadan oluyor yani.

Taşıyıcılık da öyle aslında. Gelecek olması için taşıyıcı gerekli. Pozitif bakmak gerek.

Taşıyıcılık, gelecek demek. Ben bazen karşımdaki doktor kadar bilmesem de Vonwillebrand hastalığını bildiğimden, bilimsel tedavi imkanlarından haberdar olduğumdan bazen hoşlanmıyorum. Gelecek de bu hastalıklar bilinir oldukları için artmış gibi algılanacaklar.

Oysaki geçmiş de de bu kadar hasta vardı, gelecek de de bu kadar hasta olacak. ALLAH C.C.

Muazzam bir denge terazisi var. Bizler şükür edenler olarak, geleceğimize korkmadan taşıyacaklarımıza dikkat ederek yol almalıyız.

Bu yazı metni tanzim ederken Derneğimiz <https://turkhemoder.org/tasiyicilik-ve-kadin-hemofilikler/> sayfasından bilgi tazelemek istedim. Fakat ne göreyim çok sevdiğim Sayın Prof. Dr. Önder Kılıçoğlu hocamızın Vefat haberini duyurular sayfasında gördüm. Cenazesi 14 Ekim 2022 Cuma günü ebedi hayata uğurlanmış. Sayın Prof.Dr. Önder KILIÇOĞLU şahsında Kanama Bozuklukları camiasına ALLAH tan Rahmet diliyorum.

Taşıyıcılık da tam böyle bir şey. Sayın Prof.Dr. Önder Kılıçoğlu Ortopedi ve travmatoloji alanında edindiği tecrübe ve bilgi deneyimini ile bir çoğumuzun hayatına dokunmuş, sevgi ve saygı ile andığım, iyi ki hatıra biriktirdiğim kişilerden birisi olabilmişim dediğim birisi, Umarım benim taşıdıklarımın da ileride birileri faydalanır. Ben hasta ve taşıyıcı olarak bu hastalıktan çok şey öğrendim ve halende öğreniyorum. İçinde bulunduğum bilgi ve tecrübe havuzundan optimum derecede faydalanmak istiyorum. Durmak yok. Derneğimize ve Von willebrand hastalığına sahip çıkmalıyız. Dünya Nadir hastalıklar günü olan 28 Şubat günü değil, her günün farkında olmalıyız. Kanama Bozukluğu hastalığımızı ve taşıyıcı olduğumuzu unutmadan yaşama sımsıkı tutunmalıyız.

İntravenöz Faktör Uygulaması

Hem. Hülya Dalkılıç Bingöl

İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü Hemşirelik Hizmetleri Müdürü

Faktör uygulamasının epizodik ya da profilaktik tedavide düzenli olarak sürdürülmesinin özellikle çocuk hastalarda intravenöz girişim zorluklarına neden olabildiği bilinmektedir. Hemofilik çocuklarda faktör uygulanırken, periferik venler, santral venöz kateterler ve arterio-venöz fistüller kullanılmaktadır. Ülkemiz koşullarında santral venöz kateter kullanımı olmakla birlikte henüz yaygın bir uygulama değildir. Faktör uygulamasında yaygın olarak tercih edilen yol periferik venlerin kullanımıdır. Bu uygulamada hemofili bakım ekibinin üyeleri ve özellikle Faktör uygulama hemşiresi uygulayıcı, izlem yapan, öğreten ve danışan kimliği ile deneyimli olmak durumundadır. Faktör preparatlarının venöz girişim yoluyla uygulanmasında, aseptik koşulların yerine getirilmesi ve steril girişim aparatları (infüzyon seti, iğne ucu, flakon girişi gibi) ile çalışılması ön koşuldur. Tüm intravenöz girişim tedavilerinde olduğu gibi Faktörün intravenöz yol ile uygulanmasında da aseptik tekniğe uyulması yaygın komplikasyonlardan biri olan enfeksiyon riskini en aza indirmektedir. Faktör uygulaması hemofili hastalarının yaşam kalitesinde gözlenebilir bir iyileşme sağlarken, son derece özenli, dikkatli ve hassas olmayı gerektirmektedir. İntravenöz uygulamanın hemofili hastası çocuk ya da yetişkinde cilt bütünlüğüne bir müdahale ve acı verici olması, zaman zaman ilk ven girişiminde başarısız olunması ya da sürekli uygulamanın yarattığı hassasiyet itici olabilir. Bu hassasiyet hemofili hastalarını ve ailelerini faktör uygulamasından kaçınmaya yönlendirebilmektedir. İstenmeyen bu durumun önlenmesinde ekip üyelerinin ve özellikle Faktör uygulaması yapan hemşirenin, Faktör uygulama adımları ve ilkeleri konusunda düzenli olarak güncellenen bilgi ve beceriye sahip olması gerekmektedir.

Faktör Tedavisini Doğru / Etkin Uygulama İlkeleri

Faktör tedavisi uygulamasında hemşire aşağıdaki maddeleri dikkate almalıdır;

- Hemofili hastasını tanımalı (adı, yaşı, kanama zamanı, yeri, şiddeti, ilk müdahalesi),
- Faktör hakkında bilgi sahibi olmalı (RPT edilen doz, Faktör adı, son kullanma tarihi),
- Faktörü doğru şekilde hazırlamalı (doğru ısıtma şekli, kendi sulandırıcısı ile sulandırılması, çalkalanmaması),

- Faktörü intravenöz yol (damar yolu) ile uygulamalı (uygun ven seçimi, uygun venöz girişim),
- Faktörü uyguladıktan sonra hemofili günlüğüne kaydetmeli ve etkilerini gözlemelidir (alerjik reaksiyonlar açısından izlenmesi gibi).

Faktör Uygulama Öncesi “Damar Yolu (İntravenöz/ IV) Girişim” Adımları

Damar yolu / intravenöz girişim, tanı veya tedavi amacıyla kullanılan bir uygulamadır. Son yıllarda özellikle kronik hastalıkların tedavisinde ilaçların pek çoğu damar yoluyla verilmekte ve tedavide sürekliliğin sağlanması kolaylaşmaktadır. Hemofili tedavisinin esası olan Faktör uygulaması sadece damar yoluyla yapılır. Hemofili hastalarının özellikle kanama riski taşıyor olması nedeniyle kas içi (intramuskuler/ IM) uygulama kullanılmaz! (tüm ilaçlar için geçerlidir).

1. Uygun damar yolu belirlenir;

İntravenöz uygulamalarda sıklıkla; Vena basilica, Vena Cephalica, Vena Mediana Cubiti (ön kolda), Vena Metacarpeae Dorsoles (el üstü) kullanılır. Sık olmamakla birlikte Dorsalis pedis venleri (ayakta) daha çok küçük çocuklarda kullanılabilir.

2. En uygun damarın saptanarak, vene giriş noktasının 15-20cm üzerinde hastanın cilt bütünlüğünü bozmayacak şekilde ayarlanabilir geniş turnike kullanılır.

3. Turnikenin sarılma sıklığı, venöz dönüşü engelleyecek fakat arteriel kan akımını engellemeyecek şekilde olmalıdır. Küçük çocuklarda ise turnike kullanımı önerilmez. Çocuk çok küçükse bakım vericinin, büyük çocuklarda ise kendisinin diğer eli ile kolun üst kısmından tutarak sıkması söylenir (bu uygulama aynı zamanda, çocuğun ya da bakım vericinin işbirliğine davet edilmesi ve cesaretlendirilmesine hizmet etmektedir).

4. Eğer radial nabız palpe edilebiliyorsa arteriel akım engellenmemiştir.

5. Belirlenmiş damar bölgesi alkolle silinir. Venler belirgin bir hale geldiğinde, seçilen girişim noktası içten dışa doğru dairesel hareketlerle ıslatılmış olan alkollü veya povidon iyodürlü pamukla silinir.

6. Damara gireceğiniz noktanın altında pasif kalan elinizin baş parmağını bastırarak deriyi aşağıya doğru geriniz (Bu işlemle ven sabitleşir ve iğnenin damara girişi kolaylaştırılır).

7. Damara giriş, iğne ucu ile damar arasında 20'lik açı oluşturacak şekilde ayarlanır.
8. İğne, venin akış yönünde ve eğimi yukarıya bakacak şekilde olmalıdır.
9. Damara girilecek noktanın 1 cm altından ve damarın hemen yanından deriye girilir.
10. İğnenin deriye girmesinden sonra, giriş açısını deriye paralel olacak şekilde küçültünüz. (Açının küçültülmesi, venin iki yönlü delinme riskini azaltacaktır).
11. Damar yolunu izleyerek 1cm veya biraz daha ilerledikten sonra damara giriniz ve ilerleyiniz.
12. Başparmağınızı ven üzerinden kaldırınız ve pistonu geri çekerek hafifçe aspire ediniz.
13. Eğer enjektöre kan geliyorsa iğne damar boşluğu içindedir, aksi durumda iğne damar içinde değildir.
14. Damara girildikten sonra turnike yavaşça çözülür (Turnike çözülmeden ilacın verilmesi damar yırtılmasına neden olur).
15. Faktör yavaş bir akımla verilmeye başlanır.
16. Faktör verilmesi dakikada 2-4 ml olacak şekilde yavaşça olmalıdır (Faktör yaklaşık 5-10 dakikada verileceğinden, hastanın rahat pozisyonda olması önemlidir).
17. Faktörün verilmesinden sonra iğne yerinden çıkarılır ve o bölgeye pamuk tamponla güçlü bir bası uygulanır.
18. İğne çıkarıldıktan sonra o bölge ovulmaz ve kol bir süre kıvrılmaz (Hematom oluşumunu önlemek amacıyla).
19. Tamamlanan faktör uygulanmasının ardından eller yıkanır.
20. Yapılan Faktör uygulaması, faktör seri numarası ve ünitesini hemofili günlüğüne kaydedilir.

NOT:

1. Faktör preparatlarının güvenli bir şekilde verilebilmesinde; hemşirenin bu konudaki bilgi, beceri ve donanıma sahip olması önkoşuldur. Aynı ön koşul ev tedavisini yapacak kişi için de geçerlidir.
2. Hemofili hastası çocuğun Faktörün hazırlanması ve uygulanması sırasında kendisini ifade etmesine fırsat tanınmalı ve duygularını (korku, kaygı, endişe gibi) ifade etmesine izin verilmelidir.
3. Faktör ürünü liyofilize toz eritildiğinde oluşan solüsyon en fazla 2 saat içinde infüze edilmelir.

KAYNAKLAR

1. Şalcıoğlu Z. Çocuklarda Profilaksi, Sağlıklı Duruş-7.Ulusal Hemofili Kongresi, İstanbul, 15-17Nisan 2010:32-34
2. Santagostino E, Mancuso ME. Barriers to primary prophylaxis in haemophilic children: the issue of the venous Access. Blood Transfus 2008;6(Suppl.2):12-16
3. Izzı G, Franchini M, Bonetti L, Tagliaferri A. The use of central venous catheters in haemophilia patients. Haemophilia; Jan 2010;(Suppl.1):16:29:31- 3
4. Titapiwatanakun R, Moir C, Pruthi RK, Stavlo PL, Schmidt KA, Rodriguez V. Central venous access devices for paediatric patients with haemophilia: a single-institution experience. Haemophilia. 2009 Jan;15(1):168-7
5. Valentino LA; Kapoor M. Central venous access devices in patients with hemophilia. Expert Review of Medical Devices, Volume 2, Number 6, November 2005(13):699-711
6. Pillitteri A. Child Health Nursing Care of The Child and Family, New York 1999:727-728
7. Potter AP, Perry GA. Fundamentals of Nursing-concepts, process and practice- fourth edition, Mosby Comp, Baltimore, Boston, 1997 214 AVUKATLIK HUKUKU
8. Phillips DL. Manual of I.V. Therapeutics, third edition, F.A.Davis Company, Philadelphia, 2001
9. Kavaklı K. Hemofili Hasta Okulu Bölüm I. Hemofili tanı ve Tedavisinde Temel İlkeler, Ege Hemofili Derneği Yayınları No. 7, Meta Basım Bornova-İzmir, 2003:1-20
10. Şenol S. Hemofilide Ev Tedavisinin Önemi ve Self infüzyon Programının Tanıtımı, Hemofili Hastaları Ve Ailelerine Yönelik Hemofili Eğitim Toplantısı, Diyarbakır, 10-12 Mayıs 2013
11. Soucie MJ, Symons J, Evatt B, Brettler D, Huszti H, Linden J. Home-based factor infusion therapy and hospitalization for bleeding complications among males with haemophilia, Haemophilia March 2001;7:2:198-206 12.
- 12.Christie AB, Humes S. Nurses' Guide To Bleeding Disorder, National Hemophilia Foundation for all bleeding disorders 2002:7.1-9
13. Şenol S. Hemofili Hasta Okulu 2003 (Editör: K. Kavaklı) Bölüm:9, Meta Basım, 2003:159-168

14. Butler BR, Crudder OS, Riske B, Toal S. A Self-Study and Planning Workbook for Families with a New Diagnosis of Hemophilia, Centers for Disease Control and Prevention, Department of Health & Human Services, 2000,USA
15. Kanın Klinik Kullanımı El Kitabı – Dünya Sağlık Örgütü Kan Transfüzyon Güvenliği, Cenevre (Çev. Ed. Ar CM, Bilgen H, Utku T. İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastane Transfüzyon Komitesi/ Published by the World Health Organization in 2001 under the title The clinic use of blood: Handbook-WHO 2001) İstanbul 2005: 33-34
16. Şenol, S., & Işım, R. (2014). Self İnfüzyon ve Faktör Uygulama Adımları. K. Kavaklı içinde, *Hemofili Rehberi* (s. 197-214). İzmir: Meta Basım Matbaacılık Hizmetleri.

Yenidoğan Döneminde Kanama Farkındalığı

Dr. Yeşim Yeşil

Mardin Artuklu Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Ebelik Bölümü

Hemofili A ve B, sırasıyla pıhtılaşma faktörü faktör VIII (FVIII) ve faktör IX (FIX)'un doğuştan gelen eksiklikleridir ve en yaygın kalıtsal kanama bozuklukları arasındadır. Hemofilili yenidoğanlarda intrakraniyal kanama (İKK) ve sekelleri, ekstrakraniyal kanama (EKK) ve diğer kanama komplikasyonları açısından yüksek risk vardır. Bu komplikasyonların önlenmesi, tespiti ve tedavisi doğum sırasında ve sonrasında çok önemlidir. Hemofilili bir yenidoğanın bakımı, gebeliğin teşhisiyle veya bazı durumlarda anne gebe kalmadan önce başlar ve doğum ve yenidoğan dönemi boyunca devam eder. Bu durumda takip edecek ekip; pediatrik hematologlar, yetişkin hematologlar, hemofili hemşireleri, kadın doğum uzmanları, perinatologlar, ebeler, genetik danışmanlar, neonatologlar, çocuk doktorları, radyologlar, kan bankacılığı ve tıbbi laboratuvar uzmanlarından oluşmalıdır. Yenidoğanın ebeveynleri bu ekibin temel üyeleridir ve tercihleri baştan sona sorgulanmalı ve dikkate alınmalıdır. Gebe hemofili taşıyıcılarının ve yeni doğan bebeklerinin yönetimi için yazılı bir kurumsal politika oluşturulması şiddetle tavsiye edilir.

Daha önce hemofili geçmişi olmayan ailelerde hemofili teşhisi konan bebeklerin yaklaşık üçte birinin bu bozukluğa sahip başka aile üyesi yoktur. Doğum sonu ilk 28 gün içerisinde aileler bebeklerinde bazı belirtiler gördüklerinde mutlaka şüphelenmeli ve hemofili açısından tarama yaptırılması önerilmektedir. Yenidoğanda; penisin sünnet edilmesinden sonra kanama uzun süre devam ederse, yenidoğan tarama testleri için kan almak için bebeğin topuğuna iğne batırıldıktan sonra kanama uzun süre devam ederse, zor bir doğumdan sonra veya bebeği doğurmaya yardımcı olacak özel cihazlar veya aletler (örneğin vakum veya forseps) kullandıktan sonra kafada (kafa derisi veya beyin) kanama olursa, yenidoğanın vücudunda olağandışı kabarık morluklar veya çok sayıda morluk var ise mutlaka bu yenidoğan hemofili açısından mutlaka taranmalıdır.

Hemofilide Evde Bakım

Hem. Hayriye Başer

Akdeniz Üniversitesi Hastanesi Pediatrik Hematoloji Onkoloji, Antalya

Hemofili tedavi yönetimi için “Kapsamlı Bakım” veya “Hemofili Tedavi Merkezli Bakım” modeli kullanılmaktadır. Kapsamlı bakım modeli hemofili hasta ve ailesini etkileyen tüm tıbbi ve psikososyal durumun sürekli gözetimi ve ev temelli tedavinin denetimine dayanır.

Evde bakım sağlık kuruluşu dışında ev koşullarında uygulanabilen tedavi olup yaşam boyu tedavi gerektiren hastalıklarda yaşam kalitesini önemli ölçüde artıran bir uygulamadır. Hemofili tedavisindeki gelişmelerle birlikte recombinant faktör konsantrelerinin tedavide yer alması hemofilide evde bakım uygulamasını gündeme getirmiştir. Hemofilide evde bakımın temelinde faktör uygulama yer almaktadır. Hemofili tedavi merkezleri tarafından gerekli değerlendirmeler yapılarak ev tedavisini uygulayabilecek hemofilik veya aile üyesi gerekli self infüzyon eğitimini aldıktan sonra evde tedavi uygulayabilmektedir. Hemofili çocuğun self infüzyon öğrenme yaşı ve uyumu, ailenin tedavi uyumu farklılıklar gösterebilir. Cesaretlendirici destek ve akran eğitim programları uyum sürecini katkı sağlamaktadır.

Ev tedavisini sürdürebilme sürecinde hemofili birey ya da aile bireyinin self infüzyonu bilmeleri önemlidir. Self infüzyon uygulamasında aseptik teknik kullanımı, faktör saklama koşulları, faktör hazırlama ve self infüzyon adımları, faktör verilme süresi, atık yönetimi ve kayıt tutulması ev tedavisinin temelini oluşturmaktadır. Profesyonel tıbbi destek kullanımında azalma, faktör ürününe karşı olası alerjik reaksiyonlar gibi olumsuzluklar da unutulmamalıdır. Ev tedavisi uygulaması kanamalarda erken tedaviyi sağlayarak komplikasyonların önlenmesine ve bakıma, hemofili birey ve ailesinin yaşam kalitesine, bireye ve ülke ekonomisine olumlu katkılar sağlamaktadır.

Kaynaklar

1. Hemofili Yönetimi İçin Bakım Modelleri NHF-McMastter Rehberi 27.06.2016
2. Şenol S. Hemofili Hastalarında Kapsamlı Bakım Ve Hemşirelik Rolü, Türkiye Klinikleri Journal of Internal Medical Scences. 2006;2(2):59-64
3. Kavaklı K(Editör). Hemofili Hasta Okulu 2003:143-154

4. Kavaklı K(Editör). Hemofili Rehberi 2014;2.Baskı
5. www.wfh.org
6. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia 2012; 2nd edition
7. Gözüm S. Hemofilisi Olan Bireyin Evde Bakımı ve Hemşirenin Rolü, Atatürk Üniv. Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi, Cilt: 2, Sayı: 2. 1999
8. Türk Hematoloji Derneği, Hemofili Tanı ve Tedavi Kılavuzu, 2021

Hemofilide Eklem İçi Kanamalara Yaklaşım

Hem. Dilan Çiftci

Ege Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü İç Hastalıkları Hemşireliği Doktora Pr.

<https://orcid.org/0000-0002-5092-9382>

GİRİŞ

Kas-iskelet sistemi kanamaları, özellikle de eklem içi kanamalar ağır hemofilinin (normal faktör aktivitesinin %1'inden azı olarak tanımlanır) ayırt edici özelliklerindendir. Eklem içine kanama hemartroz olarak adlandırılır ve monoartiküler eklem ağrısı ve şişmesinin önemli bir nedenidir. Hemofili hastalarında görülen kanamaların %60- 80'ini hemartrozlar oluşturmaktadır. Bu kanamalar zamanında ve etkili bir şekilde tedavi edilmediği takdirde geri dönüşümsüz olarak fonksiyonel ve yaşam kalitesini bozan sakatlıklara sebep olabilmektedir (AL FORSYTH, 2012; Nigrovic, 2022). Hemofilik popülasyonda hemartrozun kesin prevalansı bilinmemektedir; bununla birlikte, yaklaşık %50'sinin hayatlarının bir döneminde hemartroz geliştireceği bildirilmiştir. Eklem travması bu popülasyonda hemartroz gelişme riskini arttırmaktadır (Lombardi & Cardenas, 2022).



Şekil 1. Diz eklemi kanaması

(<https://www.rarediseaseadvisor.com/hcp-resource/hemophilia-symptoms/>)

(<https://emedicine.medscape.com/article/401842-overview>)

Hemartroz; faktör eksikliğinin derecesi, eklem tipi, daha önceden o eklem kanama olup olmaması, hastanın yaşı, faktöre karşı inhibitör olup olmaması gibi nedenlere bağlı olarak gelişir. İlk eklem içi kanama genellikle 2-3 yaşları arasında ortaya çıkmaktadır. Diz en sık tutulan eklemdir ve bunu dirsek, ayak bileği, kalça ve omuz izlemektedir. Kanama, genel olarak yaralanma riski en yüksek olan “**hedef eklemler**” olarak adlandırılan bir eklem alt kümesinde

tekrarlar. Akut hemartrozun belirti ve bulguları yerleşmeden önce hastalarda o eklemlerle ilgili “*aura*” olarak adlandırılan, bazı iyi tanımlanamayan, subjektif öncü duyumlar (sızı, yanma, gerginlik hissi) olabilmektedir. Bu durumun sinoviyumda sınırlı kanama nedeniyle ortaya çıktığı düşünülmektedir (Atabay, 2007). Kanayan eklemde ağrı, şişlik, kızarıklık, ısı artışı ve hareket kısıtlılığı olabilir. Ancak “ağrı ve hareket kısıtlılığı” eklem kanamalarının en önemli bulgularıdır (Tablo 1). Eklem boşluğuna kanamalar sinoviyal membranda inflamasyona yol açar (sinovit). Tekrarlayan kanamalar sonucu gelişen kronik sinovit ile sinoviyal membran kalınlaşır. Kan içindeki proteolitik enzimler eklem kıkırdağında dejenerasyona ve sonuçta eklem boşluğunda daralmaya neden olur (Türk Hematoloji Derneği, 2011; Nigrovic, 2022) Özellikle hedef eklemlerde (6 aylık süre içinde 3 kez ya da daha fazla sayıda kanayan eklemler) bu olumsuz gelişmeler çok daha hızlı yaşanır ve “kronik hemofilik artropati” denilen ve hemofilinin en sık rastlanan kronik komplikasyonu gelişir. Eğer zamanında gerekli önlemler alınmaz ise eklem hareket açıklığının tamamen kaybolması (ankiloz) ile kalıcı sakatlıklar gelişir (Şaşmaz, 2011).

Hemartroza bağlı gelişebilecek kronik komplikasyonlar;

- Kronik hemofilik artropati
- Kronik sinovit
- Kalıcı sakatlıklar Kontraktür
- Psödotümör
- Kırıklar olarak sıralanabilir (Akpınar, Özdemir, Balcı, & Polat, 2015).

Tablo 1. Hemofilide görülen kanama bulguları (Türk Hematoloji Derneği, 2011; Nigrovic, 2022)

KANAMA BULGULARI	
Ciddi kanama-Sıklık	Yaşamı tehdit eden kanamalar-Sıklık
Hemartroz - %70-80 Eklemlerdeki kanama sıklığı • Diz- %45 • Dirsek- %30 • Ayak bileği- %15 • Omuz- %3 • El bileği- %3	• Merkezi sinir sistemi- <%5 • Sindirim sistemi • Boyun/boğaz • Ciddi travma

- Kalça- %2
 - Diğer- %2
- Kas/yumuşak doku- %10-20
- Ağız/dişeti/burun
- Hematüri
- Diğer kanamalar- %5-10

HEMARTROZ TİPLERİ

Hemofili hastalarında üç tip hemartroz tanınır:

- ✓ Akut
- ✓ Subakut
- ✓ Kronik (Tekrarlayan)

Akut hemartrozda, etkilenen eklem ağrılı, şiş ve sıcaktır ve hareket açıklığı azalır. Klinik belirtiler yaşa göre değişir. Bebeklerde, erken kanama belirtileri arasında nedeni belirsiz huzursuzluk ve etkilenen uzuv kullanımının azalması yer alır. Daha büyük çocuklarda ve erişkinlerde, hemartroz prodromal sertlik ve bazı hastalarda karakteristik bir "aura" (genellikle karıncalanma veya sıcaklık hissi) ile kendini gösterir, bunu akut ağrı ve şişlik izler.

Tedavi edilmeyen kanama **subakut dönemde** eklem içi hasara yol açabilir. Bu aşamada kan ürünlerinin toksik etkileri *sinovyal hipertrofiye, fibrozise ve eklem hareketlerinde bozulmaya* yol açar.

Akut kanama ile **subakut kanamayı** ayırt etmek önemlidir. Subakut hemartroz genellikle önceki sinovit veya artropati ile ilişkilidir, akut hemartroz ise daha önceden sağlıklı olan bir eklemden görülür. Subakut hemartroz genellikle iki veya üç eklem kanaması epizodundan sonra ortaya çıkar ve yeterli hematolojik tedaviye rağmen devam eder.

Altı aydan uzun süren tekrarlayan ataklar veya **kalıcı (kronik) kanama**, semptomları bazen osteoartriti taklit eden kronik sakatlayıcı artropatiye yol açabilir. Kronik artropati, hemofili hastalarının yüzde 20'sini veya daha fazlasını etkileyebilir (Nigrovic, 2022; Rodríguez-Merchán, 2008).

EKLEM İÇİ KANAMALARA YAKLAŞIM

Hemartroz tedavisi, herhangi bir nedenle akut hemartroz gelişen herhangi bir hasta için yararlı olan müdahalelerin yanı sıra hemartrozun altında yatan nedeni hedefleyen spesifik tedavileri

içerir. Herhangi bir akut hemartrozun ilk tedavisi immobilizasyon, buz ve kompresyonu içerir. Akut dönemde özellikle radyografik değerlendirme için ağrı kontrolü için analjezi gerekebilir. Eklemde aspirasyon ile artrosentez, efüzyondan gelen basıncı azaltarak hem tanısal hem de tedavi edici olabilir.

Akut hemartroz ile başvuran hemofili hastaları için hastanın kliniğine özgü tedavi ve bakım planlanmalıdır. Hemofiliye özgü pıhtılaşma faktörü, ideal olarak kanamanın tanımlanmasından sonraki 2 saat içinde (ağrı ve şişlikten önceki prodromal sertlik veya karıncalanma fazı dahil) ilk eklem kanaması belirtisinde derhal infüze edilmelidir. Kalça, hedef eklem veya travma ile ilişkili kanama için %80 ila %100 daha yüksek faktör aktivite seviyeleri hedeflenir; hemofili A için 50 ünite/kg faktör VIII ve hemofili B için 100 ila 120 ünite/kg faktör IX dozları önerilirken; dizler, dirsekler veya ayak bilekleri gibi periferik eklemlerdeki hemartroz için faktör aktivite seviyesi en az %40 ila %50'ye yükseltilmesi; hemofili A için 25 ünite/kg faktör VIII ve hemofili B için 50 ila 60 ünite/kg faktör IX verilmelidir (Nigrovic, 2022; Türk Hematoloji Derneği, 2011; Lombardi & Cardenas, 2022).

Kaynakça

1. Akpınar, F., Özdemir, E., Balcı, Y. I., & Polat, A. (2015). Hemofili hastalarının acil servise başvuru nedenleri. *Pamukkale Tıp Dergisi*, 106-109.
2. AL FORSYTH, G.-E. R. (2012, Haziran 25). Consequences of intra-articular bleeding in haemophilia: science to clinical practice and beyond. *Haemophilia*, 112-119.
3. Atabay, B. (2007). Hemofilik artropati; Patofizyoloji ve klinik yaklaşım. *İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Dergisi*, 1-7.
4. Lombardi, M., & Cardenas, A. C. (2022, August 1). *National Library of Medicine*. An official website of the United States government:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK525999/#:~:text=Hemarthrosis%20is%20a%20condition%20of,motion%20of%20the%20involved%20joint>. adresinden alındı
5. Nigrovic, P. A. (2022, Nisan 26). *Overview of hemarthrosis*. Up To Date:
<https://www.uptodate.com/contents/overview-of-hemarthrosis> adresinden alındı

6. Rodríguez-Merchán, E. C. (2008). *Articular Bleeding (Hemarthrosis) in Hemophilia An Orthopedist's Point of View*. Madrid, Spain: World Federation of Hemophilia (WFH).
7. Şaşmaz, İ. (2011). Hemofilik Artropati. XXXVII. Ulusal Hematoloji Kongresi, (s. 49-52). Ankara.
8. Türk Hematoloji Derneği. (2011, Temmuz 1). *Hemofili Tanı ve Tedavi Klavuzu*. Türk Hematoloji Derneği: www.thd.org.tr adresinden alındı

Almanya İzlenimleri: Ev tedavisi ve Ev Tedavisinin Eğitiminin Önemi

Hem. Büşra Gündüz

Bu sunum’da anlatılmak istenilen konu Ev tedavisinin önemi. Farklı içeriklere sahip olan bu sunum şu şekilde özetlenebilir:

- Enjekte öncesi ne gibi sorunların ortaya çıkabileceği
- Faktör konsantrelerinin hangi titizlik ile hazırlanması gerektiğini
- Damar yollarını belirginleştirebilmek için hangi yöntemleri uygulandığını
- Çocuğu hangi teknikler ile oyalayabiliriz
- Son olarak ev tedavisinin avantajları

Hedefimiz Anne, Baba ve Çocuğun hayatını kolaylaştırabilmek, normal bir hayat sürdürebilmelerine bir yön göstermek.

Hemofili Hemşireliğinde Mentorluk

Mentorluğun Bileşenleri ve Katkıları, Hemofilide Mentorluk Örneği

Dr. Hatice Çamveren

Kütahya Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü

Hemşirelikte Yönetim AD.

Mentorluk kavramının kökeni Yunan mitolojisine dayanmaktadır. Mitolojiye göre Odysseus, Truva savaşına giderken, oğlu Telemachus'un eğitim sorumluluğunu, arkadaşı, bilge ve güvenilir Mentor'a vermiştir. Mentor'un bu süreçte zayıf ve yetersiz kaldığı durumlarda tanrıça Athena'nın mentor kılığına girerek Telemachus'un yetişmesine katkıda bulunduğu belirtilmektedir (Kram, 1983; Merriam-Webster, 2017). Ülkemizde 1996 yılında mentorluk olarak ifade edilmese de hemşirenin danışmanlık rolünde iletişim becerileri, gözleme, dinleme, açık uçlu sorular sorma, destekleyici olma ve beden dilini kullanma becerileri (Sezgin Şenol, 1996) mentorun sahip olması gereken özellikler olarak belirtilmiştir.

Mentorluk, tecrübeli birinin (mentor), daha az tecrübeli birine (mente) kariyer gelişimi (tavsiyede bulunma ve model olma) ve kişisel destek (psiko-sosyal destek) konusunda yardımcı olduğu kişiler arası yoğun bir ilişkidir (Gimbel and Kefor, 2018; Kram, 1983). Mentorluk, genel bir tanımlamayla, kişisel ve profesyonel gelişime yardımcı olmak üzere deneyimlerini, uzmanlıklarını ve düşüncelerini paylaşan iki insan arasındaki bir anlaşmadır (Lin ve ark., 2018). Mentorluk alan bireyi ifade etmek için en yaygın olarak kullanılan terim, “**mentée**” dir. “**Mentée**” teriminin sözlük anlamı ise, "mentordan ders alan ve onun çizdiği yolu takip eden kişi" dir (Merriam-Webster, 2017). Mentée terimini kullanan Türkçe kaynaklarda, yazımı menti (Kadılar ve Balkan, 2016) ve mente olarak farklılık göstermektedir (Budak, 2016).

Mentorluk, formal ve informal mentorluk olarak iki türde sınıflandırılmaktadır. Hem formal hem de informal mentorluğun amacı, süresi ve yoğunluğuna göre çeşitlenebilen karmaşık ve dinamik bir süreçtir (Mullen ve Klimaitis, 2019). Formal mentorluk, kurumun gereksinimleri doğrultusunda oluşan, mentor ve mentenin belli bir amacı gerçekleştirmek için kurum tarafından eşleştirildiği, üretkenliği ölçülebilir, başlangıcı ve bitişi belli olan bir süreçtir. Mentorluk ilişkisi, kurum yöneticilerinin, mentor ve mentenin seçimi, eşleştirilmesi, sorumlulukları ve mentorluk sürecinin nasıl değerlendirileceğini belirlemesi ile başlamaktadır

(Mullen ve Klimaitis, 2019). İnfomal mentorluk, mentenin kendi için rol model olan mentorunu seçmesiyle ortaya çıkan geleneksel bir türdür. Mentor ve mente doğal olarak karşılaşmaktadırlar. Karşılıklı isteğe dayalı bir ilişki olması nedeniyle hem mentor hem de menteyi memnun eder. Mente destek ve rehberlik alır, mentorun da kurumda tanınırlığı ve iş doyumunu artar (Mullen ve Klimaitis, 2019).

Pediatride mentorluk programları formal, informal ve geleneksel formal mentorluk ilişkileri olarak uygulanmaktadır. Formal mentorluk ilişkisinde gönüllü mentorlar seçilerek mentorlara eğitim verilmekte ve çocuklar ile eşleştirilmektedir. İnfomal mentorluk ilişkisinde çocuk ile ilgili önemli kararlar verilmeden önce aile, arkadaş ve öğretmenden destek alınmaktadır. Geleneksel formal mentorluk programlarında ise toplum tabanlı, okul tabanlı programlar ve okul dışında da çocuklarla haftalık ya da iki haftada bir düzenli görüşmeler yapılmaktadır. Pediatride yapılan bu programlar çocuklara duyuşsal, davranışsal, sosyal fayda sağlamanın yanı sıra sağlık sonuçlarını da iyileştirmektedir (Cavell ve ark., 2021).

Kanada'da bir hemofili tedavi merkezinde, hemofili tanılı adölesanlarda yapılan skype tabanlı akran mentorluğu çalışmasında, adölesanların fiziksel, duygusal, sosyal, okul, iş ve gelecek ile ilgili etkilendikleri saptanmıştır. Adölesanların fiziksel etkilerinde; bireysel deneyimlerden hemofilinin risklerini öğrendiği, duygusal etkilerinde; aktiviteleri yapamamaları sonucu duygusal üzüntü yaşadıkları, sosyal etkilerinde; izolasyon hissini kabul ettikleri, okulda; spor aktivitelerinden kaçındıkları ve gelecekte; sahip olacakları çocuklarının genetik etkilenmesi ile başa çıkabilecekleri saptanmıştır. Hemofili tanılı adölesanlarda, akran mentorluğu sonucunda yaşanan deneyimlerin paylaşılmasının, öz-yönetim becerilerinin gelişiminde ve ihtiyaçlarının karşılanmasında destek olduğu saptanmıştır. Adölesanlar, web tabanlı geliştirilen akran mentorluğu programlarında uzunluk ve görüşme sıklığının tanımlanmasını önermişlerdir. Ayrıca mentorluk ilişkisinde mentor ve mentinin kişilik tipleri uyumsuzluğunda zorlandıklarını da belirtmişlerdir (Breakey ve ark., 2018).

Hemofiliden farklı olarak pediatride epilepsi tanılı gençlerde yapılan e-mentorluk programında mentorların kronik tanılı gençleri eğitebildiği, öz-yönetim becerilerini geliştirdiği ve hastalıkta karşılaştıkları engelleri aşmada destekledikleri belirlenmiştir (Shamambo ve ark., 2020). Kronik tanılı adölesanlarda "iPeer2Peer" isimli akran mentorluğu programında (21 mentor ve mente), mentorların bilgi ve duysal destek oldukları saptanmıştır. Mentorların kişisel deneyimlerini paylaşması ile mentenin hastalık etkisi ilişkiler, okul, iş, öz-kimliklerinin de etkilenmesi ile beraber tedavi uyumu ve başetme stratejilerinin geliştirilmesine destek ve

hastalık ile ilgili olmayan konularda da (hobi, sosyal çevre vb.) katkı sağladığı belirtilmektedir (Kohut ve ark., 2018).

Mental sağlık sorunları olan adölesan kliniklerinde genç mentorluk çalışmasında, mentorluk, adölesanları destekleyici, problem çözmeye odaklı hastalığı önleme ve iyileştirmede en güçlü terapötik bir ilişki aracı olarak tanımlanmıştır (McQuillin ve ark., 2021). Pediatriden yoğun bakıma geçişte orak hücreli anemi tanılı (SCD-sickle cell disease) 24 hastada, tıp öğrencisinin gönüllü mentor olduğu altı aylık süren bir mentorluk programı sonucunda, mentelerin sağlık okuryazarlığı artmış ve tedaviye uyumları, öz-etkililikleri, yetişkin bakıma geçişlerinin iyileşmesi gibi faydaları olmuştur. Program sonucunda menteler, hastalık ile ilgili yeni bilgiler öğrendiklerini, mentorlardan sosyal destek aldıklarını ve öz-yönetim becerilerini geliştirdiklerini, yetişkin bakıma geçişte kendilerine daha fazla güvendiklerini ve kendilerini nasıl savunması (öz-savunuculuk) gerektiğini öğrendiklerini belirtmişlerdir (Viola ve ark., 2021).

ABD’de Ulusal Hemofili Derneği araştırma önceliklerinden biri de dünyada olumlu rol model hemşireler ile genç hemşireleri hemofili alanında eğitim almaya cesaretlendirmektir (<https://www.hemophilia.org/research/national-research-blueprint/research-priorities>).

Hemofilide genç liderliği eğitim programında ABD’de Ulusal Hemofili Derneği Ulusal Gençlik Liderliği Enstitüsü, hemofili topluluğundaki gençlere (18-24 yaş) kişisel gelişimi teşvik etmek, değişimi etkilemek ve başkalarını olumlu yönde etkilemek için liderlik fırsatı sunmaktadır (<https://www.hemophilia.org/educational-programs/training/youth-leadership-nyli>).

Ülkemizde hemofili tanılı gençlerin akranlarını desteklemesi için lider olarak yetiştirecek akran mentorluğu programları düzenlenmelidir. Hemofili alanında çalışan hemşirelerin, hemofili hastalarında ekip içerisinde koordinasyonu sağlayan ve hasta ile ekibin diğer üyeleri arasındaki iletişimi sağlama sorumluluğu olduğundan (Şenol, 2006) işe yeni başlayan hemşirelere mentorluk yapması önerilmektedir. Hemşirelerin mentorluk yapmak için gönüllü olması, kurum yöneticileri ve sorumlu hemşireler tarafından mentorluk programının desteklenmesi, mentor hemşirelerin kurumda tanınması ve ödüllendirilmesi için yönetsel girişimlerin yapılması ve mentorluk programı ile ilgili ulusal alanda güncel yeni çalışmaların yapılması katkı sağlayacaktır.

Kaynaklar

1. Ahola Kohut, S., Stinson, J., Forgeron, P., van Wyk, M., Harris, L., & Luca, S. (2018). A qualitative content analysis of peer mentoring video calls in adolescents with chronic illness. *Journal of health psychology*, 23(6), 788-799.
2. Breakey, V. R., Bouskill, V., Nguyen, C., Luca, S., Stinson, J. N., & Kohut, S. A. (2018). Online peer-to-peer mentoring support for youth with hemophilia: qualitative needs assessment. *JMIR Pediatrics and Parenting*, 1(2), e10958.
3. Budak, G. (2016). Yetkinliğe dayalı insan kaynakları yönetimi. (3. Basım). Nobel Akademik Yayıncılık Eğitim Danışmanlık Tic. Ltd. Şti.
4. Cavell, T. A., Spencer, R., & McQuillin, S. D. (2021). Back to the future: Mentoring as means and end in promoting child mental health. *Journal of Clinical Child & Adolescent Psychology*, 50(2), 281-299.
5. Gimbel, P., & Kefor, K. (2018). Perceptions of a principal mentoring initiative. *NASSP Bulletin*, 102(1), 22-37. <https://doi.org/10.1177/0192636518754405>.
6. Kadılar R., & Balkan Ö. (2016). Mentorluk birlik ve bilgelik sanatı. Kerasus Kitap.
7. Kram, K.E. (1983). Phases of the mentor relationship. *Academy of Management Journal*, 26, 608-625. <https://www.jstor.org/stable/255910>
8. Lin, J., Rong Chew, Y., Pin Toh, Y., & Radha Krishna, L.K. (2018). Mentoring in nursing: an integrative review of commentaries, editorials and perspectives papers. *Nurse Educator*, 43(1) E1-E5. <https://doi.org/10.1097/NNE.0000000000000389>
9. McQuillin, S. D., Hagler, M. A., Werntz, A., & Rhodes, J. E. (2022). Paraprofessional youth mentoring: A framework for integrating youth mentoring with helping institutions and professions. *American Journal of Community Psychology*, 69(1-2), 201-220.
10. Merriam-Webster (2017). Mentor. In Merriam-Webster.com dictionary. Retrieved April 6, 2021, from <https://www.merriam-webster.com/dictionary/mentor>.
11. Mullen, C. A., & Klimaitis, C. C. (2019). Defining mentoring: a literature review of issues, types, and applications. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1483(1), 19-35. <https://doi.org/10.1111/nyas.14176>
12. Sezgin Şenol, S. (1996). Hemşirelikte Danışmanlığa Doğru. Ege Üniversitesi Hemşirelik Yüksek Okulu Dergisi 2 : 3. 1996
13. Shamambo, L., Niemann, M., Jonas, R., & Douglass, L. M. (2020, December). Mentorship for Youth With Chronic Neurological Conditions in the Digital Era: An Innovative

Approach to Supporting Transition. In Seminars in Pediatric Neurology (Vol. 36, p. 100857). WB Saunders.

14. Şenol S. Hemofili Hastalarında Kapsamlı Bakım ve Hemşirelik Rolü. Türkiye Klinikleri J Int Med Sci. 2006;2(2):59-64
15. Viola, A. S., Drachtman, R., Kaveney, A., Sridharan, A., Savage, B., Delnevo, C. D., ... & Devine, K. A. (2021). Feasibility of Medical Student Mentors to Improve Transition in Sickle Cell Disease. *Journal of pediatric psychology*, 46(6), 650-661

Hemşirenin STK'daki Rolü Neden Önemli? İstanbul Örneği

Hem. Emine Bucak

Derneğimize gelen hastalarımızın şikayetlerini dinleyerek, KANAMA, MUAYENE vb. durumlarda doktor/hastaneye yönlendirme yapıyoruz. Profilaksi ya da kanama için ilaç/faktör uygulaması için gelen hastalarımıza ilacı hazırlayarak, uygun damar yolu ile ilacı uyguluyor ve bir süre gözlem altında tutuyoruz. Yaptığımız tüm uygulamaları kayıt altına alıyoruz. Gözlem sonrasında hastanın gerektiğinde gelecek randevusunu da planlayarak derneğimizden sağlıklı uğurluyoruz.

Kullanılacak faktörlerin, (acil durumlarda kullanılan ilaçlar da dahil olmak üzere) ilaçların ve tüm tıbbi malzemelerin uygun ısıda, ortamda son kullanma tarihleri kontrol edilerek saklanması, kontrolü, takibi ve eksikliklerinin giderilmesi tarafımda yapılmaktadır.

Hemofilik artropati konseyine çıkacak hastaların belirlenmesinden sonra hastaların aranması, dosyalarının konseye hazırlanması, eksiklerin belirlenerek tamamlanması; Konseyde verilen kararların dosyalara yazılarak, arşivlenmesi.

Hemofilik artropati konseyinde RADYOAKTİF SİNOVEKTOMİ yapılacak hastaların radyoaktif sürecine hazırlanması, takibi ve kayıt altına alınması

Hemofilik artropati konseyinde Cerrahi girişim yapılacak hastaların takibi, PREOP/POSTOP izlenmesi ve hastanede ziyaretleri, kayıt altına alınması.

İmmün tolerans tedavisi alan hastaların RECOVERY hazırlıkları ve kayıt altına alınması.

Kendi ilacını yapacak yaşa gelmiş hasta veya yakınlarına SELF İNFÜZYON eğitimi vermek.

Diyetisyen, fizyoterapi, psikolojik danışmanlık birimleri için randevu oluşturma.

Şikayetlerine ve ihtiyaçlarına göre başvuran hastaların diş, ortopedi, hematoloji ve diğer branş dalları için sağlık mensuplarıyla bağlantı kurulmasını sağlama.

Düzenlenen YAZ KAMPI, KONGRE, BÖLGESEL SEMPOZYUM gibi etkinliklerde tedavi odasını hazırlamak, gerekli tıbbi malzemelerin temin ve takibini sağlamak.

Resmî tatil günlerinde veya acil durumlarda hastalara ilaç temininde yardımcı olmak.

Başvuran tüm hasta ve yakınlarına danışmanlık hizmeti verilerek, derneğimize üye kazanımında destek olunur.

Hasta bilgilerinin dosyalanması ve kayıtların sisteme girilmesi.

Derneğimizin 2021 yılında müracaat ve çalışmalarıyla BAŞARIYLA Sonuçlanan KALİTE BELGESİ/ sürecini gerçekleştirmiş ve devamlılığını sağlamak için çalışmalara devam etmekteyiz.

Dijital Ortamın Hemofiliye Katkıları

Dr. Canan Sümeyra Gün

**Kütahya Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü,
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği AD.**

Hemofili hastalarının tanı ve tedavi yönetimi, 1930'ların sonlarından bu yana önemli ölçüde gelişti. Hemofili hastalarının tedavisindeki her yeni adım, kendine özgü zorlukların yanı sıra önemli ilerlemeler de getirdi. Hemofili hastalarının yönetiminde temel görevler: uygun tedavi, komplikasyonların önlenmesi ve yönetimi, yaşam tarzı yönetimi, ebeveyn ve hasta eğitimi, kendi kendine yönetim ve güçlendirme olmalıdır (Srivastava ve ark., 2020). Bugün, hasta merkezli, bireyselleştirilmiş kapsamlı bir yaklaşımın amacı, hemofilik bireye mümkün olan en iyi bakımı sağlamak için geleneksel "herkese uyan tek beden" paradigmadan uzaklaştırmaktır (Dirzu ve ark., 2021).

Chen ve arkadaşlarının (2022) yaptıkları çalışmada, sosyal medyanın hemofili ile ilgili bilgileri yaymak, etkili katılım stratejilerini vurgulamak ve halk arasında hemofili eğitimi ihtiyacını belirlemenin önemli olduğu gösterilmiştir. Dijital yoluyla öğrenmeye karşı olumlu bir tutuma sahip olan çocuk ve yetişkinler için dijitalin ve dijital araçların hemofili hastalarının izlenmesi ve yönetiminde yararları konusunda hemşirelerin bilgilendirilmesinin önemli olduğu düşünülmektedir.

Ulusal Dijitalin Hemofiliye Katkıları

Web tabanlı bir uygulama yazılımı olan Hemophiline, etkin hasta takibinin yapılabildiği, tedavi sırasında oluşacak komplikasyonların ve/veya komplikasyon nedenlerinin belirlenmesine ve bu yönde anlık takip yapılmasına olanak sağlar (<http://www.hemosoft.com.tr/tr/sayfa/urunlerimiz/hematoloji-urunleri/>). Hemofili

Federasyonu, Youtube kanalında, “Tatlı Perşembe Etkinlikleri” ile, ebeveyn ve hastalara yönelik bilgilendirmeler, bilgi paylaşımları yapılmakta, “Hemofili Okulu”, “Hemofili Eğitim Setleri”, “Dernekler”, “Hem de Nasıl Bilgilendirme” videoları yer almakta ve aboneler tarafından aktifizlenmektedir (<https://www.youtube.com/c/HemofiliFederasyonu>).

Ayrıca, Hemofili Dernekleri Federasyonu web sayfasında, “Serbest Kürsü” sekmesinde, “Sessiz Çığlık” başlığı ile, hemofilik bireylerin ve ailelerinin olumlu, olumsuz deneyimlerini yazdıkları paylaşımlar dikkat çekmektedir

(<https://www.hemofilifederasyonu.org/serbest-kursu>). Türkiye Hemofili Derneği, üç bin takipçi ile gerçekleştirilen etkinliklerin görsellerinin paylaşıldığı bir facebook sayfasına sahiptir. Bu web sitesinde, hemofilik bireylerin hikayelerini, hayallerini, mücadelelerini ve umutlarını anlattığı “geçmiş ve gelecekteki kendime mektup” proje tanıtım videosu ve “sevgili geçmiş ve sevgili gelecek” isimli öykü kitabı paylaşımı dikkat çekmektedir (<https://tr-tr.facebook.com/turkhemoder/>).

3. Uluslararası Dijitalin Hemofiliye Katkıları

Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezi (Center for Disease Control and Prevention-CDC)) “Neden Hemofili Üzerine Araştırma Yapıyoruz? başlığıyla yayınladığı yazısında, hemofili gibi nadir görülen bir hastalığı çalışan araştırmacıların en büyük zorluklarının, tek tip sağlık bilgisine erişim eksikliği olduğuna dikkat çekmiştir. Ayrıca, CDC, Evrensel Veri Toplama Sistemini oluşturarak, Hemofili Tedavi Merkezleri (HTM) ağı aracılığıyla hemofili hastalarının %80’inin verisine ulaşmıştır. Evrensel Veri Toplama Sisteminin amacı, hemofili ve diğer kanama bozuklukları olan kişilerden sağlık izleme verisi toplamak, toplanan verilerin, hastalık komplikasyonlarının oranlarını ve ciddiyetini belirlemek, tedavi ve bakım modellerini tanımlamak, yaşam kalitesini değerlendirmek ve daha ileri çalışmalar için sağlık sorunlarını belirlemektir (<https://www.cdc.gov/ncbddd/blooddisorders/udc/>).

Horbacz’ın (2018) çalışmasında, mobil sağlık kullanımı ile birlikte, iyi kayıt tutmanın, hemofilin evde bakımının temel bir bileşeni olduğuna dikkat çekmektedir. Tedavi günlükleri, sağlık profesyonellerinin optimal faktör kullanımını, tedavi rejimlerine uyumu ve zamanında infüzyon uygulamalarını sağlamalarına yardımcı olmaktadır. Örneğin, kişiler seyahat ederken hatırlatıcılar ayarlayabilir ve tedavilerini takip edebilmekte, kanamalarla ilgili bilgileri kaydebilmekte, günlükler oluşturabilmekte, ek kaynaklara erişebilmekte ve bir hemofili tedavi merkezini bulabilmektedir. Ağır hemofili vakalarının oluşturduğu kesitsel bir çalışmada, hemofili mobil uygulamasını kullanan hastaların tedaviye bağlı kalma olasılıkları arttığı saptanmıştır (Arnold ve ark., 2005). Bu çalışmada bir ebeveynin şu çarpıcı ifadesi “İlk oğlum üniversiteye gittiğinde hemofili mobil uygulaması kullanmadı veya günlük tutmadı. Sonuç olarak, eksik tedavi nedeniyle birçok kanama (2 böbrek kanaması dahil) yaşadı. İkinci oğlum ise üniversiteye gittiğinde, sadece uyarı özelliği için bir hemofili mobil uygulaması kullandı. Tedavilerini uygulamaya kaydetmemesine rağmen tedavisine %100 bağlı kaldı ve üniversitenin ilk yılında tek bir kanama yaşamadı” mobil uygulamanın önemini vurgulamaktadır (Arnold ve ark., 2005). Hastalar tarafından mobil uygulamadan, seyahat ederken bir hemofili tedavi

merkezini yerini göstermesi, doktor ile bilgiyi paylaşması ve veri girmek için sesli komut kullanılması talep edilmektedir (Horbacz, 2018).

Amerika Birleşik Devletleri'nde hemofili hastası çocuğu olan ebeveynlerin kurduğu, Ulusal Hemofili Vakfında; farklı olarak sağlık profesyonellerine ve hemofili hastası çocuk, ebeveyn ve genç yetişkinlere sağladığı çevrimiçi eğitimler verilmekte (<https://www.hemophilia.org/educational-programs/education/online-education>) ve bakımı yöneten sağlık profesyonelleri için hemofili eğitim portalı bulunmaktadır (<https://www.managedcarehemo.com/>). Ayrıca, sağlık profesyoneli araştırmacıların hemofili araştırmalarını destekleyici araştırma ödenekleri yer almaktadır. Örneğin, Ulusal Hemşirelik Bursunun amacı, şu anda çalışan veya hemofili bakımıyla ilgilenen hemşireye hemşirelik araştırmaları veya klinik projeler yürütmesi için destek sağlanmasıdır. Her yıl, 15.000 dolara kadar yeni bir araştırma bursu verilmektedir. Bursun amaçları, bakımın sunumunu iyileştirmek ve kanama bozukluklarını hemşirelik bilgisini geliştirmektir. Ayrıca hemofili birimlerinde çalışan hemşirelerin kariyer gelişimini desteklemek için, dönem başına 5.000 dolar veya yılda 10.000 dolara kadar burs sağlanmaktadır. Bu burs ile hemşirelerin, hemostaz ve tromboz bakımında başkalarına eğitim ve destek sağlayabilecek rol model ve lider olması için sağlık politikalarını etkilemesi amaçlanmaktadır. ABD'nin Ulusal Hemofili Vakfında, 12 üyeye sahip olan Hemşirelik **Çalışma Grubu**, hemofili hemşirelik uygulamalarının standartlarını geliştiren ve destekleyen, hemofili topluluğuna sağlık ve eğitimi teşvik eden gönüllü bir gruptur. Bu grupta, hemofili kongrelerinde, hemşirelik uygulamaları ile ilgili konularda hemşirelerin eğitilmesiyle hemofili bakımı konusunda endişelerinin giderilmesine yardımcı olunmaktadır. Ayrıca, *"Hemşireler için Kanama Bozukluğu Rehberi"* oluşturularak, hemofili hastaların bakımında, pratik fikirlerin yanı sıra kapsamlı kanıta dayalı bilgiler de sağlanmıştır. Rehberin içeriğinde, "kanama bozukluklarına giriş", "kanama bozukluğu olan kişilerde sağlık, ağrı, seyahat ve tatil planlaması", "kanama bozukluğu olan kadınlar", "kanama bozukluğu olan öğrenci", "kanama bozukluğu olan çocuğun gelişimi", "Faktör 8 ve faktör 9 inhibitörleri", "profilaksi", "çocuklara kanama bozukluklarını öğretmek", "infüzyon tedavisi yönergeleri", "emicizumab subkutan enjeksiyon yönergeleri" yer almaktadır (<https://www.hemophilia.org/healthcare-professionals/allied-healthcare/nursing/nurses-guide-to-bleeding-disorders>).

Dünya Hemofili Federasyonu, hemofili ve eklem kanamasını resim ve videolu görsel eğitim web materyallerini geliştirmiştir (<https://www1.wfh.org/en/2.03.html>). Utah Hemofili

Vakfı, 8-13 yaş hemofili hastalığı olan çocuklar için, “camp valor” adlı, hemofili bilgisi, kaliteli bakım, ilaç, sigorta, öz savunma becerileri kazanmalarını sağlama, kendi kendilerine infüzyon teknikleri öğretimi hedeflenmiş ve bu kamp için ailelere bir ebeveyn el kitabı oluşturulmuştur (<https://hemophiliautah.org/camp-valor>). Virgina Hemofili Derneği’nin ise, kanama bozuklukları eğitiminde sağlık profesyonellerine çevrimiçi eğitim programı sağlayan ve duyuran bir web sitesi bulunmaktadır. Eğitimlerin içeriğinde, “Okul Hemşiresinin Kanama Bozuklukları Rehberi: Hemofili ve Hemofili Bakımında Hemşirenin Rolü” gibi eğitimler yer almakta ve bu eğitimlerden bazıları herkese açık paylaşılmaktadır (<https://partnersprn.org/online/>). Novo Nordisk Hemofili Vakfı’nın (2021) web sitesinde Afrika ülkelerindeki insanlara kendi yerel dillerinde kanama bozuklukları hakkında kapsamlı bilgiye erişim sağlaması, yaşam kalitesini artırması, acil durumlarda en yakın merkezler hakkında veri sağlaması amacıyla yapay zeka tabanlı mesajlaşma robotu geliştirildiğini duyurmuştur (<https://nnhf.org/artificial-intelligence-to-improve-quality-of-life-for-people-with-haemophilia-in-africa/>). Kuzey Amerika Tromboz ve Hemostaz Dernekleri’nin (THSNA) bir klinik araştırma özetinde, Indianapolis'teki Indiana Hemofili ve Tromboz Merkezi'nden (HTM) bilim adamları ve MicroHealth, HTM dijital izlemenin yıllık kanama oranları üzerindeki etkisini analiz eden çalışmasını sunmuştur. Bu çalışmada hastalar, izleme aracı olarak faktör 8 pıhtılaşma konsantrelerini ve MicroHealth'i kullanmış ve yayınlanacak olan bu çalışma sonucunda dijital olarak izlenmesini alan hemofili a hastalarının, dijital izlemesi olmayan hastalara göre %57 daha düşük kanama oranları bildirdiğini göstermektedir (<https://www.hemophilia.org/news/digital-hemophilia-treatment-center-monitoring-linked-to-significant-reduction-in-bleeding-rates>).

4. Sonuç ve Öneriler

Dünya Hemofili Federasyonu, web sitesinde klinik rehberler yayınlamaktadır. Akut ve acil kanamalarda bakım alt başlığında; dijital mobil cihazların kullanımının hastaların kanamalarını kaydetmelerine ve bilgilerini HTM'lerine gerçek zamanlı iletmelerine olanak tanıdığı ifade edilmektedir. Ayrıca geleceğe yönelik plan ve güncellemeler alt başlığında; dijital platformlar için öneriler sağlamak ve özellikle bakım noktasında uygulamayı artırmak için çeşitli uluslararası girişimlerin ilerleyen çalışmaların içerisinde olması gerekliliği de vurgulanmaktadır (<https://guidelines.wfh.org/chapter/methodology>). Sağlık profesyonelleri ve hemşireler, hemofilik bireylerde bakıma yönelik oluşturulan mobil uygulamalarının

kullanımını desteklemeli ve dijital platformlar için hemofilik birey ve ailelerine yönelik kanıt temelli öneriler sağlamalıdır.

Kaynaklar

1. Arnold, E., Heddle, N., Lane, Sek, J., Almonte, T., and Walker, I. (2005). Handheld computers and paper diaries for documenting the use of factor concentrates used in haemophilia home therapy: a qualitative study. *Haemophilia*, 11(3). 216- 226. Retrieved from <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2516.2005.01095.x/full>
2. Center For Disease Control and Prevention. «Blood Disorders, Universal Data Collection (UDC) System» Erişim: 27.10.2022 Web adresi: <https://www.cdc.gov/ncbddd/blooddisorders/udc/>
3. Chen, R., Muralidharan, K., & Samelson-Jones, B. J. (2022). Digital haemophilia: Insights into the use of social media for haemophilia care, research and advocacy. *Haemophilia*, 28(2), 247-253.
4. Dirzu, N., Hotea, I., Jitaru, C., Brinza, M., Urian, L., Peters, M. C., Gal, K. Popescu, L., Blag, C., Marian, M. Pal, E. Stanescu, M., Cenariu, D., Tarniceriu, C., Serban, M., Dima D., Coriu D., & Tomuleasa, C. (2021). Mobile health technology for the personalized therapy of hemophilia. *Frontiers in Medicine*, 1272.
5. Ege Hemofili Derneği. »Hemofili Rehberi 2014« Erişim: 07.11.2022 Web adresi: http://egehemoder.org/Hemofili_Rehberi_2014.pdf
6. Hemofili Federasyonu. «Hemofili Federasyonu Youtube Sayfası» Erişim: 03.11.2022 Web Adresi: <https://www.youtube.com/c/HemofiliFederasyonu>
7. Hemofili Federasyonu. «Serbest Kürsü» Erişim: 03.11.2022 Web Adresi: <https://www.hemofilifederasyonu.org/serbest-kursu>
8. Hemosoft."Ulusal Kalıtsal Kanama Bozuklukları Bilgi Yönetim ve Sürveyans Sistemi (HemophiLINE)" Erişim: 07.11.2022. Web adresi: <http://www.hemosoft.com.tr/tr/sayfa/urunlerimiz/hematoloji-urunleri/>
9. Horbacz, D. (2018). Exposing Benefits and Barriers: mHealth Use in Managing Hemophilia. *Specialty Pharmacy Times*, Volume 9, Issue 2.
10. Managed Care Hemo. «Hemophila Education for Manged Care and Payer Professionals» Erişim: 26.11.2022. Web adresi: <https://www.managedcarehemo.com/>
11. National Hemophilia Foundation For all bleeding disorders. «Nurses' Guide to Bleeding Disorders» Erişim: 26.11.2022. Web adresi: <https://www.hemophilia.org/healthcare-professionals/allied-healthcare/nursing/nurses-guide-to-bleeding-disorders>
12. National Hemophilia Foundation For all bleeding disorders. «Online Education», Erişim: 27.10.2022. Web Adresi: <https://www.hemophilia.org/educational-programs/education/online-education>
13. National Hemophilia Foundation For all bleeding disorders. Digital Hemophilia Treatment Center Monitoring Linked to Significant Reduction in Bleeding Rates [Erişim](#)

Tarihi 29.09.2022 Web adresi: <https://www.hemophilia.org/news/digital-hemophilia-treatment-center-monitoring-linked-to-significant-reduction-in-bleeding-rates>

14. Novo Nordisk Hemaphlia Foundation. «Artificial intelligence to improve quality of life for people with haemophilia in Africa» Erişim: 29.09.2022. Web adresi: <https://nnhf.org/artificial-intelligence-to-improve-quality-of-life-for-people-with-haemophilia-in-africa/>
15. Partners in Bleeding Disorders Education. «Online Education» Erişim: 28.10.2022. Web adresi: <https://partnersprn.org/online/>
16. Srivastava, A., Santagostino, E., Dougall, A., Kitchen, S., Sutherland, M., Pipe, S. W. Carcao, M. Mahlangu, J., Ragni, M., Windyga J. Llinas, A. Goddard, N. Mohan, R. Poonnoose, P.M., Feldman, B.M. , Lewis, S.Z. Van den BERG, M., Pierce, G.F.(2020). WFH Guidelines for the Management of Hemophilia panelists and co-authors. WFH guidelines for the management of hemophilia. *Haemophilia*, 26, 1-158.
17. Türkiye Hemofili Derneği. «Türkiye Hemofili Derneği Facebook Sayfası» Erişim: 02.11.2022 Web adresi: <https://tr-tr.facebook.com/turkhemoder/>
18. Türkiye Hemofili Derneği. «Türkiye Hemofili Derneği Web Sitesi» Erişim: 01.11.2022 Web Adresi: <https://turkhemoder.org/>
19. Utah Hemophilia Foundation. «Camp Valor Parent Resource Guide». Erişim: 25.11.2022. Web sitesi: <https://static1.squarespace.com/static/581ba7a69de4bb09ae6fae3f/t/6282eb67ae2c7a1b4208e09a/1652747118701/Parents+Resources+Manual+2022+v2.pdf>
20. Utah Hemophilia Foundation. «Camp Valor». Erişim: 25.11.2022. Web sitesi: <https://hemophiliautah.org/camp-valor>
21. Word Federation of Hemophilia. «Hemophilia in Pictures» Erişim: 24.11.2022. Web Sitesi: <https://www1.wfh.org/en/2.03.html> ; <https://www1.wfh.org/en/index.html>
22. World Federation of Hemophilia. «Guidelines for the management of hemophilia» Erişim: 23.10.22. Web Adresi: <https://guidelines.wfh.org/chapter/methodology>

Hemofili Hemşirelik Girişimlerinde Bir Kavram Haritası Örneği

Hem. Seda Ardahan Sevgili

Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği

Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

GİRİŞ

Hemofili X'e bağlı resesif geçiş gösteren doğumsal bir kanama bozukluğudur. Hemofili A 1/5000 erkek bebekte ve Hemofili B 1/10000 erkek bebekte görülen kronik bir hastalıktır. Kronik hastalıklar uzun süreli/yaşam boyu, sürekli tıbbi müdahale gerektiren, günlük yaşam aktivitelerini sınırlayan durumlardır. Günümüzde hemofili tedavisinde yaşanan gelişmelerle hemofilik bireylerin sağkalım oranları artmıştır. Özellikle gelişmiş ülkelerdeki hemofili bakım merkezleri hemofilik olguların yaşam kalitelerinde gözle görülür bir artış yaşanmasında öncül olmuş ve bütüncül bir bakım modeli geliştirilmesini hedeflemişlerdir. Bütüncül modelde, hemofili hemşireliği rolleri kapsamında hemofilik olguların ve bakımvericilerinin gereksinimleri doğrultusunda hemşirelik bakımı verilmesi yaşamsaldır. Hemşirelik bakımının organizasyonunda farklı bakım algoritmalarının kullanılması bakımın kalitesini artırıcı ve teşvik edici nitelikte olabilir. Bu algoritmalardan biri de kavram haritaları olarak karşımıza çıkmaktadır.

Kavram ve Kavram Haritası Tanımı

“Dünyadaki nesnelerin, biçimlerin, olgu, durum ve devinimlerin dildeki anlatım buluşu ve dünyadaki nesnelerin ortak niteliklerine dayanan, dile özgü bir genelleme” kavram olarak tanımlanmaktadır. Kavram haritası ise “insanların nasıl öğrendikleri ile anlamlı öğrenme konuları arasında köprü kuran bir öğrenme, öğretme tekniğidir”. Kavram haritaları Kavramların; kendine özgü özelliklerini veya diğer kavramlarla ilişkilerini şekil ya da sözcüklerle grafiksel olarak gösteren, konunun ya da olayın ana hatlarıyla topluca gösterimini kolaylaştıran, bilgiyi görsel olarak organize eden, kavramların birbiri ile olan neden-sonuç ilişkisini tanımlayan, anlamlı öğrenmeyi destekleyen dinamik bir süreçtir.

Kavram haritalarının dört temel bileşeni vardır. Bu bileşenler:

1. Kavramlar: Dünyadaki nesnelerin, biçimlerin, olgu, durum ve devinimlerin dildeki anlatım buluşu ve dünyadaki nesnelerin ortak niteliklerine dayanan, dile özgü bir genelleme
2. İlişkiler: Kavramlar arası etkileşimi gösteren kelimeler
3. Hiyerarşik Yapı: Kavramların belli bir yapı içinde ve belli bir sırada dizilmesi
4. Çapraz bağlantılar: Hiyerarşik düzeni birbirine bağlayan tek, çift ya da yönsüz önermeler olarak sınıflandırılmaktadır.

Kavram Haritalarının İşlevleri

- ✓ Görselleştirme
- ✓ İlişkilendirme
- ✓ Somutlaştırma
- ✓ Sınıflandırma
- ✓ Anlamlandırma.

Kavram haritalarının hemşirelik uygulamalarında kullanımı hemşirelik bakım planı bütünlüğü sağlama, bilgi ve beceri köprüsü oluşturma, veriler arası anlamlı ilişki kurmayı ve neden sonuç ilişkisini içselleştirmesi ve bütüncül bakımın kliniklere entegrasyonunu sağlama açısından yararlı olarak değerlendirilmektedir. Benzer şekilde kavram haritalarının hemşirelik eğitiminde kullanımı ise anlama ve yorumlama, parça-bütün ilişkisi kurma, örgütlenme ve sentez becerisi kazandırma ve yol haritası olması itibarıyla tercih edilen bir yöntemdir.

Hemofilik Olgu Örneği

Bu bağlamda bu olgu sunumu, okul öncesi dönemde yer alan, Faktör VIII eksikliğine bağlı Ağır Hemofili A tanısı ile izlenen bir çocuğun bakım gereksinimlerine dikkat çekmek ve hastalığın karmaşık görünen yönetimine kavram haritası ile bütüncül bir bakış açısı sağlamak amacıyla Kuzey Amerika Hemşirelik tanıları Birliği [North American Nursing Diagnosis Association (NANDA)] tanılarına göre hazırlanmıştır. Bu bağlamda olguya “akut ağrı, fiziksel mobilitede bozulma, doku bütünlüğünde bozulma, etkisiz doku perfüzyonu, aile süreçlerinin kesintiye uğraması, anksiyete/korku, uyku örüntüsünde bozulma, beslenmede dengesizlik: gereksinimden az beslenme, fonksiyonel inkontinans, bilgi eksikliği, kanama riski, büyüme/gelişimde gecikme riski ve sıvı volüm dengesizliği riski” tanıları konulmuş ve bu doğrultuda bütüncül hemşirelik bakımı verilmiştir.

SONUÇ

Okul öncesi dönemde yer alan ve hemofili tanılı bir erkek çocuğa kavram haritasının hiyerarşik yapısı ve ilişkileri kapsamında bütüncül ve sistemli bir hemşirelik bakımı verilmesi önemlidir. Böylece olgunun optimum iyilik haline ulaşması, korunması ve sürdürülmesi yoluyla günlük yaşam aktivitelerinin sürdürülmesi ve yaşam kalitesinin artması sağlanır. Hemofilik olgularda kavram haritalarının kullanımı pediatrik bakım için oldukça uygundur. Olgunun kavram haritası aracılığıyla ile ele alınışı problemin görünürlüğünü sağlayarak, neden-sonuç ilişkisi doğrultusunda, bütüncül bakımın sunulmasını desteklemektedir.

KAYNAKÇA

- Gümüş, M., Yaz, Ş. B., & Şenol, S. (2020). Ülseratif Kolitin pediatrik bakımı ve kavram haritası. *Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 9(3), 318-323.
- Şenol, S. (2006). Hemofili Hastalarında Kapsamlı Bakım ve Hemşirelik Rolü. *Türkiye Klinikleri J Int Med Sci*. 2(2), 59-64.
- Şenol, S. (2016). Hemofili Tanılı Çocukta Tedavinin Uygulanması ve Bakım İlkeleri. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Nurs-Special Topics*. 2(2), 8-14.
- Uslu, N., Korkmaz, Z., Tosun, Ö., Avcı, Ö., Bayat, M., Erdem, E. (2013). Kavram Haritasının Öğrenci Eğitiminde Kullanımına Bir Örnek: Tip 1 Diabetes Mellitus. *ERÜ Sağlık Bilimleri Fakültesi Dergisi*, 1 (1), 99-105.
- Yöney, R., Ardahan-Sevgili, S. (2019). A Literature Review: Nursing Care in Children Diagnosed With Hemophilia. *Child Health and Disease Nursing I (İçinde)*, Selmin Şenol (Ed.), Ankara: Akademisyen Yayınevi, 113-123.

19.

ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

17 - 20 Kasım 2022

Nirvana Cosmopolitan | Lara - Antalya

**SÖZEL
BİLDİRİLER**

[S-01]

Adölesan hemofili hastalarıyla sağlıklı yaşlıları arasında postürün ve yüzeysel postür kaslarının sertliğinin karşılaştırılması: Kontrollü kesitsel çalışma

Volkan Deniz¹, Nevin Aysel Güzel², Bayram Kelle¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilimdalı

²Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilimdalı

Giriş-Amaç: Kas-iskelet sistemi kanamaları veya hemofilik artropati adölesan hemofili hastalarında (AHH) postürü ve kasların visko elastik özelliklerini etkileyebilmektedir. Bu çalışmada AHH ve sağlıklı yaşlıları arasında ayakta duruş postürünün ve yüzeysel postür kaslarının sertliğinin karşılaştırılması amaçlandı.

Metod: Çalışmaya yaşları 12-19 arasında değişen 22 AHH hemofili grubuna ve aynı sayıda sağlıklı adölesan kontrol grubuna dahil edildi. Sagittal ve frontal düzlemde ayakta duruş postürünü değerlendirmek için fotogrammetre yöntemi kullanıldı. Yüzeysel postür kaslarının sertliği ise miyotonometre yöntemi ile değerlendirildi.

Bulgular: Gruplar arasında kranioservikal, lumbal lordoz, sagittal-frontal diz ve sagittal ayak bileği açıları arasında anlamlı fark saptandı ($p<0.05$). Kraniovertebral [ortalama fark (%95 AA): -11,1(-15,5 ila -6.7)], diz fleksiyonu [ortalama fark (%95 AA): -5.9 (-7.4 ila -4.3)] ve diz valgus açıları [ortalama fark (%95 AA): -3.9 (-5.9 ila -1.8)] AHH de daha düşükken; tersine, lumbal lordoz [ortalama fark (%95 AA): 3,2 (0,5 ila 5,9)] ve ayak bileği plantar fleksiyon açıları [ortalama fark (%95 AA): 3,4 (0,2 ila 6,5)] sağlıklı yaşlılarına kıyasla daha yüksekti. Rektus femoris kasının sertliği AHH de sağlıklı yaşlılarına göre azdı[ortalama fark (%95 AA): -42.0 (-58.0 ila -26.1)] ($p<0.001$).

Sonuç: Ayakta duruş postürünün bazı parametreleri ile rektus femoris kas sertliği AHH de sağlıklı yaşlılarına göre farklıdır. Bu nedenle postürdeki bozulma ve rektus femoris kas sertliğindeki azalma hemofili hastalığının kas-iskelet sistemi komplikasyonlarının yönetiminde göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: hemofili, postur, viskoelastisite

[S-02]

Hemofili hastası çocuğu olan annelerin hastalığa ilişkin deneyimlerinin incelenmesi

Veysel Gök¹, Sebahat Aydos², Begüm Fatma Arslan¹, Alper Özcan¹, Ebru Yılmaz¹, Musa Karakükçü¹, Ekrem Ünal¹

¹Erciyes Üniversitesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, Pediatri Anabilim Dalı, Kayseri

²Ankara Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Çocuk Gelişim Bilim Dalı, Ankara

Giriş ve amaç

Hemofili, genetik olarak annelerden erkek çocuğa aktarılan kanama atakları ile seyreden kronik bir hastalıktır. Bu hastalık, çocukları fiziksel olarak etkilediği gibi psikososyal açıdan da kısıtlamaktadır. Bu durum aileyi özellikle çocuğun bakımında yakından ilişkisi olan anneleri de psikolojik ve sosyal olarak etkilemektedir. Bu çalışmada annelerin hemofili hastası çocuklarına ilişkin deneyimlerini ortaya koymayı amaçladık.

Yöntem

Çalışmanın yöntemi fenomenoloji üzerine kullanılmıştır. Deneyimlerin nasıl anlamlandırıldığının derinlemesine sorgulandığı bu çalışmada, hemofili çocuğu olan annelerin, bu deneyimlerinden çıkardıkları anlamlar üzerine odaklanılmaktadır. Bu kapsamda toplamda 10 anne ile yüz yüze yarı yapılandırılmış görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Bu görüşmeler toplamda 45 dakika sürmüştür. Görüşmelerde araştırma ekibi tarafından hazırlanan “Görüşme Formu” kullanılmıştır.

Verilerin Analizi: Görüşmeler öncelikle deşifre edilmiştir. Deşifre edilen görüşmeler kodlanmış, kategorilere ayrılmıştır. Oluşturulan kategoriler çeşitli eksenler etrafında toplanarak temalar oluşturulmuştur.

Bulgular

Temalar, çocuğun tanı alma süreci, annelerin yaşadığı zorluklar, baş etme yöntemleri, çocuğun yaşadığı riskler ve alınan tedbirler, anne çocuk ilişkisi, okul süreçleri, anne ve çocuğun psikolojik korunma yöntemleri bağlamlarında kurgulanmıştır.

Tartışma ve sonuç

Tanı alma süreci genel olarak karşılaşılan bir kazadan sonra başlamaktadır. Anneler, çekirdek aile, kök aile/yakın çevrenin ya da toplumsal olumsuz bir tepkisi ile karşılaşmamaktadır.

Kaderci yaklaşım anneler için hastalığı kabullenme sürecini kolaylaştırmakta ve annenin ruh sağlığını korumaktadır. Kabullenme sürecinde anneler için akran eğitimi çok kıymetli ve gereklidir. Annelerin günlük yaşantısı içerisinde uzun vadeye yayılmış bir kaygı mevcuttur ve bu durum annenin sosyal ilişkilerini olumsuz etkilemektedir. Çocuk okula başladığında süreç, anneler için fiziksel olarak (okulda çocuğa refakat etmek zorunda kalmak gibi), çocuklar içinse sosyal-duygusal olarak (akran zorbalığı gibi) zorlaşmaktadır. Okul çağı çocuklarında hastalığa ilişkin yaşanan zorluklar daha somut ve net çizgilerle çizilidir (top oynayamamak gibi), annelerinde ise daha çok ruh sağlığına yönelik sorunlar görülmektedir. Ancak ergenlik döneminde roller değişmektedir. Anneler, hemofili çocukların ergenliğinde, geleceğine ve okul başarısına ilişkin somut sorunlar ile karşı karşıya kalırken, ergenler hastalıklarını ve kısıtlılıklarını sorgulamaya başlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: anne, fenomenoloji, hemofili

[S-03]

Hemofili'de Intrakranial Hemoraji Çukurova Deneyimi

Defne Ay Tuncel¹, Hatice İlgen Şaşmaz², Ali Bülent Antmen³

¹SBÜ Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji Kliniği, Adana

²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Adana

³Adana Acıbadem Hastanesi, Çocuk Kemik İliği Transplantasyon ve Çocuk Hematoloji Onkoloji Kliniği, Adana

Giriş

Hemofili, faktör VIII veya faktör IX eksikliğine bağlı gelişen nadir bir kalıtsal kanama bozukluğu olup, başlıca eklem içi (hemartroz) ve kas içi (hematom) kanamalarla kendini gösteren, yaşam kalitesini etkileyen kronik bir hastalıktır. Faktör VIII eksikliği Hemofili A, faktör IX eksikliği ise Hemofili B olarak adlandırılır. Hemofili A yaklaşık 5.000 erkek doğumunda bir olarak görülmektedir. Hemofili B'ye göre Hemofili A 5-6 kat daha fazladır. Hemofili hastalarının %85'ini Hemofili A, %15 kadarını ise hemofili B oluşturmaktadır. Tüm coğrafyalarda insidans aynı olup ırksal farklılık göstermez.

Süt çocukluk döneminde kolay ekimoz oluşumu ile kendini belli eden hemofili, en çok eklem içi ve kas içi spontan kanamalar, invaziv işlemler ve travma sonrası uzun süren kanamalar meydana getirmektedir.

FVIII veya FIX'un eksiklik derecesine bağlı olarak kanamalar da ağır seyretmesi doğrudan ilişkilidir. Hemofilik çocuk büyüdükçe, özellikle emeklemeye ve yürümeye başladığında hastalığın klinik bulguları daha belirgin hale gelmektedir.

Tablo 1 Hemofilide Kanama Yerleri (THD klavuzu)

Kanama yeri-sıklık	Yaşamı tehdit eden kanamalar-sıklık
Hemartroz-%70-80	Merkezi sinir sistemi- <%5
Eklemlerdeki kanama sıklığı	Sindirim sistemi
. Diz-%45	Boyun/boğaz
. Dirsek-%30	Ciddi travma (Üçüncü boşluk kanamaları)
. Ayak bileği-%15	
. Omuz-%3	
. El bileği-%3	
. Kalça-%2	
. Diğer-%2	
Kas/yumuşak doku-%10-20	
Ağız/dişeti/burun/	
Genitotüriner sistem	
Diğer kanamalar-%5-10	

İntrakraniyal kanama (İKH), özellikle çocukluk çağında hemofili ile seyreden kalıtsal kanama bozukluklarının yaşamı tehdit eden bir komplikasyonudur ve yüksek mortalite oranlarına ve sakat bırakan sekillere neden olur.

Bu çalışmamızda kafa içi kanaması olan hemofili hastalarımızı retrospektif olarak amaçladık ve literatürle karşılaştırmayı hedefledik.

Materyal Metod

1995'ten 2022'ye kadar Çukurova Üniversitesi Hemofili Merkezi, Adana Acıbadem Hastanesi ve SBU'da kafa içi kanaması olan 36 hemofili hastasına teşhis konuldu. İSK atakları, fizik muayene, BT veya MR bulguları ve cerrahi girişimleri içeren tedavi stratejileri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular

Hemofili 36 hastadan alınan 40 İSK atağını değerlendirdik. Yaş aralığı 9 günden 21 yıla kadardı. 33 hemofili A hastası ve 3 hemofili B hastası vardı. Beş hastada faktör VIII'e karşı yüksek titrede inhibitör vardı. En önemli faktör travmaydı. 21 hastada yakın zamanda travma öyküsü belgelendi. İntraserebral ve subdural hematoma daha sık görüldü. En sık görülen semptomlar nöbet ve baş ağrısıydı. 8 hastada hematoma boşaltıldı. Beş hemofili hastası İSK nedeniyle öldü ve 3 hasta geç sekel gösterdi.

Tartışma

İKK diğer kanamalara göre daha nadir görülmekte olup, yaşamı tehdit edici olabilmesi nedeniyle daha tehlikelidir. Bu hastalarda kanama, kendiliğinden veya travmadan sonra oluşabilir. Genel olarak kliniği baş ağrısı, kusma, uyuşukluk ve nöbetler ile kendini gösterir. Bazen klinik olarak sessizdir ve tesadüfen beyin görüntülemesi esnasında tespit edilir.

Yapılan tetkiklerde; normal trombosit sayısı ve protrombin zamanı ile uzamış aktive parsiyel tromboplastin zamanı ve faktör VIII veya faktör IX düşüklüğü saptanır. Tedavide; plazma kaynaklı ya da rekombinant faktör preparatları kullanılmaktadır. Hasta teşhisi henüz konmamış ise faktör sonucu çıkana kadar taze donmuş plazma tedavisi verilir. Faktör seviyesi çıktığında tedavisi faktör replasman olarak düzenlenir. Uygun faktör tedavisi ile birlikte hematomun boşaltılması da bazı hastalarda gerekebilir. Akut kanamalar ile karşılaşıldığında mümkün olan en kısa sürede (mümkünse 2 saat içinde) tedavi edilmesi önerilmektedir. İntrakraniyal kanamalarla travmatik olayların oranı çalışmalarda farklılık gösterse de, intrakraniyal kanama gelişen hemofili hastalarında travmanın rolü iyi bilinmektedir. Yapılan bir çalışmada, hemofili hastalığı olup intrakraniyal kanama geçirenlerin sadece % 21’inde kafa travması öyküsü saptanmıştır.

Travma, hemofili hastalarında potansiyel olarak önlenabilir bir intrakraniyal kanama nedenidir. Yapılan bir başka çalışmada pediatrik yaş grubunda artan profilaksi kullanımının, çocuklarda intrakraniyal kanama mortalitesinin azalmasına katkıda bulunmasının mümkün olabileceği belirtilmiştir.

Bu hastalık tablosuna sahip kişilerde herhangi bir girişimsel işlem öncesi uygun faktör düzeyi sağlanması, kas içi girişimlerden kesinlikle kaçınılması; hastanın gündelik yaşamını engellemeyecek şekilde, travmalardan uzak kalması yaşamsal önem taşıyan önlemler arasında gösterilmiştir.

Sonuç

İntrakraniyal kanama, çocukluk çağındaki kalıtsal kanama bozukluklarının en ciddi komplikasyonudur. Başlangıçta normal dolaşımdaki faktör seviyesini korumak için hızlı faktör dozları ile acil teşhis ve hızlı başlangıç tedavisi zorunludur. Ancak hızlı tedaviye rağmen bu hasta grubunda ölüm ve geç sekel görülebilmektedir. Pediatrik hastalarda, özellikle çocuk acil kliniklerinde karşılaşılan kanamalı vakalarda faktör eksikliklerinin akılda bulundurulması hemofili olgularının tanı almasını erken sağlayabilmektedir. Erken teşhis, hemofilikler için hayat kurtarıcıdır.

Kaynaklar

1. Türk Hematoloji Derneği Hemofili Tanı ve Tedavi Kılavuzu Sürüm 1.2-Eylül 2021.
2. Nuss, R. Soucie, J.M. Evatt Changes in the occurrence of and risk factors for hemophilia associated intracranial hemorrhage. American Journal of Hematology 2001;68:37-42.

3. Witmer C, Presley R, Kulkarni R, Soucie JM, Manno CS, Raff ini L. Associations between intra-cranial haemorrhage and prescribed prophylaxis in a large cohort of haemophilia patients in the United States. Br J Haematol 2011; 152: 211-216
4. Balkan C. Hemofilide profilaksi. In: Kavaklı K. ed. Hemofili Rehberi 2014. 1st ed. Meta Basım 2014:35- 53.
5. Ezoio Zanon, Samantha Pasca Intracranial haemorrhage in children and adults with haemophilia A and B: a literature review of the last 20 years Blood Transfusion 2019 Sep;17(5):378-384.

[S-04]

**Profilaksideki Çocuk ve Erişkin Hemofili-A hastalarında eklem sağlığı
değerlendirmesinde HEAD-US Ultrason eklem skorlamasının klinik önemi: ulusal, çok
merkezli, prospektif çalışma**

Kaan Kavaklı¹, İpek Tamsel¹, Canan Albayrak², Namık Özbek³, Yesim Oymak⁴, Bülent Antmen⁵, Nazan Sarper⁶, Bülent Zülfikar⁷, Ayşegül Ünüvar⁸, Zühre Kaya⁹, Mehmet Sönmez¹¹, Selin Aytaç¹⁰, Fahri Şahin¹², Ekrem Ünal¹³, Hüseyin Tokgöz¹⁴, Neslihan Andıç¹⁵, Melike Evim¹⁶, İbrahim Eker¹⁷, Süheyla Ocak¹⁸, Tülin Hakan Demirkan³, Aysu Başak Özbacı², Sinan Genç⁴, Tuğana Akbaş⁵, Yonca Anık⁶, Mesut Bulakçı⁷, Polat Koşucu⁹, Öznur Boyunağa¹⁰, Berna Oğuz¹¹, Ayşenur Paç Kısaarslan¹³

¹Ege Tıp Fakültesi Ped Hematoloji ve Radyoloji

²Ondokuzmayıs Tıp Ped Hematoloji ve Radyoloji

³Ankara Şehir Hastanesi Ped Hematoloji ve Radyoloji

⁴Behçet Uz Çocuk Hastanesi Hematoloji ve Radyoloji

⁵Acıbadem Hastanesi Ped Hematoloji Hematoloji ve Radyoloji

⁶Kocaeli Tıp Ped Hematoloji Ped Hematoloji ve Radyoloji

⁷Onkoloji Enstitüsü Ped Hematoloji Onkoloji ve Radyoloji

⁸İstanbul Tıp Ped Hematoloji ve Radyoloji

⁹Gazi Tıp Ped Hematoloji ve Radyoloji

¹⁰Hacettepe Tıp Ped Hemato ve Radyoloji

¹¹Karadeniz Tıp Hematoloji ve Radyoloji

¹²Ege Tıp Fakültesi Erişkin Hematoloji ve Radyoloji

¹³Erciyes Tıp Ped Hemato ve Radyoloji

¹⁴Konya N. Erbakan Tıp Ped Hema ve Radyoloji

¹⁵Eskişehir Osmangazi Hematoloji ve Radyoloji

¹⁶Bursa Uludağ Tıp Ped Hema ve Radyoloji

¹⁷Afyon Sağlık Bilimleri Ped Hema ve Radyoloji

¹⁸Cerrahpaşa Tıp Ped Hema ve Radyoloji

Giriş: Hemofili-A hastalığında (HA) uygun faktör VIII tedavisi yapılamayan hastalarda kalıcı eklem sakatlıkları gelişmesi sık olarak rastlanır. Günlük klinik pratikte Profilaksi uygulaması altın standart bir uygulama olup ülkemizde bu konuda geri ödeme sağlanmaktadır. Eklem sağlığının değerlendirilmesinde Hemofili Eklem Sağlığı Skoru (HJHS) fizik muayene skoru olarak uzun yıllardır kullanılırken, ultrasonun devreye girdiği HEAD-US ultrason skoru (HEAD-US) son yıllarda ön plana çıkmaya başlamıştır.

Amaç: Bu çalışmanın temel amacı profilaksi altındaki HA hastalarında HJHS ve HEAD-US skorları arasındaki korelasyonu ve varsa uyumsuzluğu ortaya koymaktır.

Yöntem: Skorlaması tamamlanan 6 farklı eklem (diz, dirsek, ayak bileği) ve toplam skorlar dikkate alındı. Ulusal, çok merkezli ve prospektif olarak yapılan çalışma kesitsel olarak gerçekleştirildi. 18 ayrı merkezden toplam 162 HA alındı. Çalışmada 6-60 yaş arası, FVIII düzeyi $\leq 2\%$ en az 1 yıldır profilakside olan ve ABR kayıtları mevcut olan HA hastaları dahil edildi. İnhibitörü olan ve eklem protezi olan hastalar dışlandı. İki ayrı skorlama işleminin yapıldığı tek vizitte EQ-5D ve SF-36 hayat kalitesi anketleri de uygulandı. CRO olarak Omega-CRO görev yaptı. Resmi destekleyicisi Hemofili Federasyonu iken Pfizer katkısı sağlandı.

Bulgular: Skorlamaları eksiksiz tamamlanan 158 HA verisi değerlendirildi. Yaş ortalaması $17,2 \pm 10,9$ yıl (6-60) idi. Çocuklarda yaş ort. $11,0 \pm 3,3$ idi. HJHS ve HEAD-US skorları yüksek oranda uyumlu bulundu ($r = 0,658$; $p < 0,0001$). 18 yaş altı ve 18 yaş üstü grupta da uyum belirgindi. 6 ayrı eklemdaki farklı orandaki uyum korelasyon sonuçları Tablo'da gösterildi. En uyumlu eklemler Dirsek eklemleri iken; uyumun en az olduğu eklemler ayak bileği eklemleri olarak dikkati çekti. Her iki skoru da 0-0 saptanan olguların oranı $\% 20,3$ idi.

Tartışma: Elde edilen sonuçlar HEAD-US ultrason skorlamasının en az yılda bir kez yapılmasının hemofili tedavisinde eklem sağlığının değerlendirilmesi yönünden önemli olduğunu ve HJHS ile HEAD-US skorlamalarının aynı hastada periyodik olarak kullanılmasının ise birbirlerini tamamlayacak düzeyde ciddi oranda katkı sağlayacağını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Hemofili Profilaksi HJHS skoru Ultrason HEAD-US skoru

KATKI YAPAN 18 MERKEZ VE SORUMLU HEMATOLOG VE RADYOLOGLAR

ULUSAL HEMOFİLİ ULTRASON HEAD-US SKORU PROJESİ

KOORDİNATÖR MERKEZ: Ege Tıp Pediatrik Hematoloji (Kaan Kavaklı ve Can Balkan ve Nihal Karadağ) Radyoloji: İpek Tamsel

- 2- Samsun Ped Hematoloji (Canan Albayrak) Radyoloji: Aysu Başak Özbalcı
- 3- Ankara Şehir Hist Ped Hematoloji (Nasuk Üzбек ve Dilek Gökçebay) Radyoloji: Tülin Hakan Demirkan
- 4- İzmir Behçet Uz Çocuk Hist (Yiğit Oymak ve Tuha Hilkey Karapınar ve Şebnem Önen) Radyoloji: Sinan Genç
- 5- Adana Acıbadem Hist Ped Hematoloji (Bülent Antmen ve İlgen Şaşmaz) Radyoloji: Tuğba Akbaş ve Taner Arpacı
- 6- Kocaeli Tıp Ped Hematoloji (Nazan Sarper ve Emine Zengin ve Sema Aylan) Radyoloji: Yonca Anık
- 7- Onkoloji Enstitüsü Ped Hemato (Bülent Zülfikar ve Bayrak Koç) Radyoloji: Mesut Bulakçı
- 8- İstanbul Üniversitesi Ped Hemato (Ayşegül Ünüvar ve Serap Karaman) Radyoloji: Mesut Bulakçı
- 9- Trabzon Karadeniz Hematoloji (Mehmet Sönmez ve Enre Aksu) Radyoloji: Palat Kocacı
- 10- Gazi Tıp Ped Hematoloji (Zühre Kaya) Radyoloji: Öznur Bayunoğlu
- 11- Hacettepe Tıp Ped Hematoloji (Selin Aytaç) Radyoloji: Berna Çiğiz ve Elçin Yıldız
- 12- Ege Tıp Erişkin Hematoloji (Fahri Şahin ve Zuhel Demirci) Radyoloji: İpek Tamsel
- 13- Kayseri Erişkin Hist Ped Hematoloji (Ekrem Ünal ve Veyisel Gök) Radyoloji: Ayşenur Paç Kısaarslan
- 14- Konya Necmettin Erbakan Tıp Ped Hematoloji (Hüseyin Tokgöz) Radyoloji: Demet Aydoğan
- 15- Eskişehir Osmangazi Hematoloji (Neslihan Andaç) Radyoloji: Çiğdem Öztunalı
- 16- Bursa Uludağ Ped Hematoloji (Melike Evim ve Adalet Merali) Radyoloji: Başak Erdemli Gürsel
- 17- Afyon Sağlık Bilimleri Ped Hematoloji (İbrahim Eker ve Nilgün Eroğlu ve Yeter Düzenli Kar) Radyoloji: Çiğdem Üzer Gökarslan
- 18- Cerrahpaşa Tıp Fak Ped Hema (Süheyla Ocaklı) Radyoloji: Sebuhan Kuruoğlu

Yaş gruplarında HJHS ve HEAD-US skorlarının uyumu

		r	P	N
	SOL AYAK	0,266	0,011	
	SAĞ AYAK	0,414	<0.001	
<18 YAŞ	SOL DİRSEK	0,352	0,001	90
	SAĞ DİRSEK	0,611	<0,001	
	SOL DİZ	0,401	<0,001	
	SAĞ DİZ	0,322	0.002	
	SOL AYAK	0,378	0,001	
>18 YAŞ	SAĞ AYAK	0,387	0,001	68
	SOL DİRSEK	0,798	<0,001	
	SAĞ DİRSEK	0,680	<0,001	
	SOL DİZ	0,423	0,001	
	SAĞ DİZ	0,475	<0,001	

Spearman Korelasyonu (0.50-0.75) iyi derece ilişkilidir.

[S-05]

Hemofili hastalarında güvenli genel cerrahi

Leman Damla Ercan¹, Meryem Tuncak², Ali Fuat Kaan Gök², Mehmet İlhan², Hakan Teoman Yanar², Mustafa Kayıhan Günay², Recep Güloğlu², Başak Koç³, Bülent Zülfikar³, Cemalettin Ertekin²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Sultan 2. Abdülhamid Han Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genel Cerrahi Ana Bilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Ana Bilim Dalı, İstanbul

³İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü, Pediatrik Hematoloji-Onkoloji Anabilim Dalı, İstanbul

Giriş: Hemofili hastalarında uygun replasman tedavisi verilmeden yapılan cerrahi girişimler hayatı tehdit edebilecek kanamalara sebep olabilir.

Amaç: Bu çalışmanın amacı tek merkezde ameliyat edilen hemofili hastalarının ameliyat öncesi, ameliyat sırasında ve sonrasındaki tedavi planlamasının incelenmesi ve meydana gelen komplikasyonların araştırılmasıdır.

Gereç-Yöntem: 2013 – 2022 yılları arasında kurumumuz Travma ve Acil Cerrahi servisinde ameliyat edilen hemofili tanılı 24 hastanın geçirdiği 27 cerrahinin verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik verileri ve ameliyat sonrası erken dönem komplikasyonları değerlendirildi.

Hastaların hepsine ameliyat öncesi ve ameliyat sonrası dönemde güncel uluslararası kılavuzlara uygun olacak şekilde faktör replasman tedavisi yapıldı. Ameliyat öncesinde faktör düzeyleri ölçüldü ve ameliyat sonrası dönemde hematoloji birimi tarafından önerilen aralıklarla faktör düzeyleri ve koagülasyon parametreleri takip edildi.

Bulgular:

Çalışmaya dahil edilen 24 hastanın tamamı erkekti. Ortanca yaş 38’ydi. 17 hastada Hemofili A, 4 hastada Hemofili B, 3 hastada Hemofili C tanısı mevcuttu. Faktör düzeylerine göre derecelendirildiğinde 13 hasta ağır, 2 hasta orta, 9 hasta hafif hemofili olarak değerlendirildi. İki hastada faktör inhibitörü mevcuttu. Yapılan 27 cerrahiden 11’inin acil, 16’sının ise elektif

şartlarda yapıldığı saptandı. Acil ameliyatların 7'si laparoskopik apendektomi, 3'ü akut kolesistit nedeni ile yapılmış laparoskopik kolesistektomiydi. Laparoskopik kolesistektomi yapılan hastaların birinde ameliyat sonrası 2 ünite eritrosit süspansiyonu replasmanı yapılmasını gerektiren kanama saptandı. Elektif ameliyatlar sırasıyla inguinal herni tamiri (n:6), laparoskopik kolesistektomi (n:4), pilonidal sinüs eksizyonu (n:2), laparoskopik aşağı anterior rezeksiyon (n:1), laparoskopik sol hemikolektomi (n:1), stoma kapatılması (n:1), port takılması (n:1) idi. Elektif ameliyatlarda laparoskopik kolesistektomi sonrası bir hastada konservatif takip edilen duodenal hematoma saptandı. Çalışmaya dahil edilen hastaların hiçbirisinde cerrahi girişim gerektirecek kanama komplikasyonu saptanmadı.

Sonuç: Güncel kılavuzlar ışığında uygun faktör replasman tedavisi ve ameliyat sonrası dönemde faktör düzeylerinin yakın takibi ile hemofili hastalarında majör ve minör genel cerrahi ameliyatları düşük morbidite ve mortalite oranları ile yapılabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: hemofilide cerrahi; hemofili; invaziv prosedürler; komplikasyonlar

[S-06]

Ağır hemofili A hastalarının kemik-eklem sağlığı durumları ve buna etki eden faktörlerin değerlendirilmesi

Tekin Aksu¹, Mehmet Akif Tutar¹, Fırat Tan², Adalet Elçin Yıldız³, Hande Güney², Berna Oğuz³, Selin Aytaç¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Fizyoterapi Ve Rehabilitasyon Ana Bilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

Amaç

Ağır hemofili A hastalarında kas iskelet sistemi komplikasyon riski yüksek olup, fiziksel kısıtlılıklara, kronik ağrıya sebep olup yaşam kalitesini düşürmektedir. Bu çalışmada ağır hemofili A hastalarının eklem sağlıkları ve kas-iskelet sistemine olumsuz etkilere yol açabilecek faktörlerin incelenmesi amaçlandı.

Materyal-metod

01.02.2021-19.08.2022 tarihleri arasında Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalına başvuran 39 ağır hemofili A hasta geriye dönük olarak değerlendirildi. Hastaların tümü profilaktik faktör VIII tedavisi görmekteydi. Eklemlerin değerlendirilmesinde hemofili eklem sağlığı skoru ve ultrasonografik yöntem kullanıldı.

Sonuçlar

Çalışmaya dahil edilen 39 erkek hastanın ortalama yaşı 12 yıl 8 aydır (8 ay-28 yıl). Birer hastada osteomyelit, hemofilik psödotümör, anksiyete bozukluğu, hipoksik iskemik doğum olmak üzere toplam 4 hastada komorbidite eşlik etmektedir. Hastalardan altısı yüksek titrede (>5 BU/mL) inhibitör geliştirmiş olup, son kontrollerde bu hastalardan birinin yüksek titre inhibitörü devam etmektedir. Hastalardan onu düşük titrede (0,6-5 BU/mL) inhibitör geliştirmiş olup, bu hastaların hepsinde inhibitör kendiliğinden kaybolmuştur. 6/39 hastada hedef eklem mevcuttu. Hemofili eklem sağlığı skorlaması değerlendirilen 10 hastanın üçünde skor 0 olup, ortalama skor 1 iken, en fazla 23 olarak ölçüldü. Üç hastaya radyonüklid

sineviyektomi uygulandı. Eklem bulguları açısından ultrasonografik olarak değerlendirilen 27 hastadan, en az bir eklemde sinoviyal hipertrofi olan 18 hasta, kıkırdak dejenerasyonu olan 13 hasta, kemik dejenerasyonu olan 9 hasta görülürken, 7 hastanın hiçbir eklemde sinovial hipertrofi, kıkırdak veya kemik dejenarasyonu olmadığı görüldü. Hastaların ortalama kalsiyum düzeyi 9,96 mg/dL (8,7-11,05), fosfor 4,37 mg/dL (2,6-6,07), alkalen fosfataz (ALP) 199 U/L (59-400), 25-OH vitamin D 20,24 ug/L (5,18-39,3) ve parathormon (PTH) 51,7 pg/mL (21,5-169,3) idi. Hastaların beşinde kemik dansitometrisi ölçüldü, dördü normal, bir hastada osteoporoz saptandı.

Tartışma

Hemofili hastalarında eklem sağlığının düzenli olarak fizik muayene, eklem sağlığı skoru ve görüntüleme yöntemleri ile değerlendirilmesi uzun dönem kas-iskelet sistemi komplikasyonlarını azaltabilir. Ayrıca kemik sağlığını bozabilecek vit D eksikliği ve kemik mineral dansitesinde takibi morbiditenin azalmasına katkıda bulunabilir.

Anahtar Kelimeler: Hemofili A, Hemofili eklem sağlığı, Hemofili eklem ultrasonografi

[S-07]

Ege Hemophilia Council Data: Twenty years of experience Hemophilic arthropathy rates and correlation with treatment modalities

Emre Karaüzüm¹, Semih Aydoğdu², Can Balkan¹, Fahri Şahin³, Kazım Çapacı⁴, Zehra Özcan⁵, Ayşenur Oktay⁶, İpek Tamsel⁶, Ece Çınar⁴, Nihal Karadaş¹, Mehmet Can Uğur⁷, Kaan Kavaklı¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Hematoloji

⁴Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon

⁵Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Nükleer Tıp

⁶Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji

⁷Ege Hemofili Derneği

Hemophilia causes persistent arthropathy and disability. Joint problems in early phase are easily treated with secondary prophylactic programs whereas progressive joint problems generally need minor or major orthopedic interventions.

The aim of this study was evaluation of records of the Ege Hemophilia Joint Council which has continued since years of 2000-2021. Twenty year of experience re-evaluated the first ten years and second ten years of period for demographics and orthopedic approaches in patients with hemophiliac arthropathy. For twenty years of period 583 patients were recorded with 1580 admissions. 95% of patients (55/583) were male. Mean age was 19±9 years and 26±13 years consecutively for two decades. Hemophilia-A group (n=426)(%73), and hemophilia-B group (n=81)(% 13) are the largest groups of patients. von Willebrand disease (n=17) and rare factor deficiencies (n=15) were the minorities. Factor VIII and IX activity was %1 and <%1 in the majority of patients (%93). The inhibitor development frequency was %10 for all groups.

Episodic therapy was the first approach (%76) for the first decade and proceeded to %68 for

the last decade. Prophylaxis rates for patients were %24 and %32, consecutively. 95 percent of patients, problem was hemophilic arthropathy. Target joint availability was the first for knees (%58 and % 56) and then for ankles (%14 and %24) and lastly was elbows (%19 and %10). Realizations were %100 for medical therapy, % 83 for radioisotope synovectomy and %46 for major orthopedic operations. Success rate for medical therapy was %50.2.

As conclusion, Ege Hemophilia Joint Council data is easily reflected as national data with many patients with hemophilic arthropathy. Main reason for the arthropathies was the low rate of prophylaxis at that time. The important point was that all patients coming to the Joint Council were able to approach a kind of treatment of hemophilic arthropathy.

Keywords: hemophilia, hemophilic arthropathy, prophylaxis

[S-08]

The effect of regulatory T Cells on the development and pathogenesis of inhibitors complicating treatment in hemophilia a patients

Emre Akkaya¹, Başak Koç Şenol², Umut Can Küçüksezer³, Esin Çetin³, Günnur Deniz³, Sema Genç¹, Osman Bülent Zülfikar²

¹Istanbul University Faculty of Medicine, Department of Clinical Biochemistry, Istanbul

²Istanbul University Institute of Oncology, Department of Child Health and Diseases, Department of Pediatric Hematology/Oncology, Istanbul

³Istanbul University Aziz Sancar Institute of Experimental Medicine, Department of Immunology, Istanbul

Objective: The short half-lives of FVIII preparations used in the treatment of hemophilia A and the necessity of repeated infusions cause inhibitor development in 25-30% of the cases. Animal studies have demonstrated tolerance to FVIII via CD4+CD25+T cells and the role of CD4+CD25+Foxp3+(Treg) cells in long-term tolerance. In this study, it was aimed to contribute to the immunotherapy to be applied to hemophilia patients by revealing the roles of T cell subgroups and cytokines in the development of inhibitors.

Method: Study group; 10 severe Hemophilia A patients with inhibitor (INH(+)) (0.34±0.29% FVIII activities), 10 severe Hemophilia A patients without inhibitor (INH(-)) (FVIII activities 0.27±0.18%), and 10 age/sex matched healthy (CONTROL) groups with patients. Na-citrate (109 mM) blood sample for FVIII and inhibitor was taken into tubes at 3500 rpm. The FVIII level was measured as percent activity by the one-stage clotting method, and the inhibitor titer was measured with the classical Bethesda assay (Siemens CS-2500 analyzer, Marburg, Germany). For peripheral blood mononuclear cell (PBMC) isolation; Pre-culture T cell ratios of 10 ml blood samples taken into heparinized tubes were measured with a flow cytometry assay (Acea Biosystems Novocyte, San Diego, USA). 120 hours incubation was performed in advanced RPMI culture medium at 1x10⁶ PBMC/ml under 3 conditions; 1) Unstimulated (US), 2) stimulated with rFVIII, 3) stimulated with Phytohemagglutinin (PHA). After culture, T cell ratios were again measured with a flow cytometry assay. Cytokine levels were measured

in the supernatants obtained after culture using the sandwich ELISA assay (Diaclone Research, Besançon, France).

Results: T cell rates on day 0 / Comparison of patient groups; CD4⁺CD25⁺ T cell ratios; higher in the INH(+) group than in the CONTROL group (1.21 ± 0.63 vs 0.58 ± 0.24 $p=0.068$); It was found to be significantly higher in the INH(-) group compared to the CONTROL group (1.99 ± 0.98 vs 0.58 ± 0.24 $p<0.001$). There was no significant difference between Treg cell levels.

Post-culture Flow Cytometry Findings / Effect of rFVIII addition on T cell ratios; Addition of rFVIII to culture medium; While CD4⁺CD25⁺ T cell ratios decreased significantly in INH(+) group (2.3 vs 1.73 $p=0.032$), it did not cause a significant change in INH(-) and CONTROL groups, While Treg cell ratios increased significantly in INH(+) group (2.63 vs 5.99 $p=0.05$), it did not cause a significant change in INH(-) and CONTROL groups, There was no significant change in CD4⁺ T cell and Total T cell ratios in any patient group.

Post-culture Flow Cytometry Findings / Comparison of cytokine levels of patient groups; In US condition: IL-10 levels; Lower in the INH(+) group than in the CONTROL group (4.31 ± 2.11 vs 20.55 ± 7.88 $p=0.141$). The INH(-) group was significantly lower than the CONTROL group (2.78 ± 1.73 vs 20.55 ± 7.88 $p<0.05$). TGF- β levels; It was found to be significantly lower in the INH(+) group than in the INH(-) group. (136.8 ± 8.7 vs 147.7 ± 8.6 $p<0.05$).

Post-culture ELISA Findings / Comparison of cytokine levels of patient groups; In the condition realized by adding FVIII; IL-10 levels; Lower in INH(+) group compared to CONTROL group (3.94 ± 1.93 vs 22 ± 8.8 $p=0.057$). It was found to be significantly lower in the INH(-) group compared to the CONTROL group (3.29 ± 2.05 vs 22 ± 8.8 $p<0.05$). Although IL-13 and TNF- α levels were lower in both INH(+) and INH(-) groups compared to CONTROL group in all conditions, they were not statistically significant.

Effect of adding rFVIII on Cytokine levels; While TNF- α levels decreased significantly in INH(+) group (75 vs 41 $p=0.007$), it did not cause a significant change in INH(-) and CONTROL groups, While it did not change TGF- β levels in INH(+) group, it significantly decreased in INH(-) group (148 vs 134 $p=0.007$) and CONTROL group (146 vs 133 $p=0.031$), Although not significant, IL-10 levels decreased in INH(+) group, did not change in INH(-) group and increased in CONTROL group, It increased IL-13 levels in all groups, although it was not significant.

Conclusion: The significantly higher CD4+CD25+ T cell levels in both pre-culture and post-culture INH(-) groups compared to the INH(+) group explains the role of this cell group in tolerance and inhibitor development against FVIII. The fact that the addition of rFVIII to culture media has different results in both T cell subgroups and cytokine levels in the INH(+) group reveals the difference in the tolerance of this patient group to rFVIII. Especially the significant difference of TGF- β cytokine in INH(+) and INH(-) groups suggests the role of this cytokine with anti-inflammatory character in the development of inhibitor. But still, inhibitor development in Hemophilia A has many question marks waiting to be explained. Our findings show the role of CD4+CD25+T and Treg cells in inhibitor development. Significant differences between pre-incubation CD4+CD25+T cell levels explain the role in tolerance to FVIII. After incubation, stimulation with rFVIII triggered Treg cell production in the INH(+) group. The low levels of cytokines, compared to the control group, indicate that the immunoregulatory effects of the inhibitory development are abolished with rFVIII treatment.

References

- 1- Alencar JBD, Macedo LC, Barros MFD, Rodrigues C, Cadide RC, Sell AM, Visentainer JEL. Importance of immune response genes in hemophilia A. Rev Bras Hematol Hemoter. 2013; 35(4): 280–286. doi: 10.5581/1516-8484.20130095.
- 2- Garagiola I, Palla R, Peyvandi F. Risk factors for inhibitor development in severe hemophilia A. Thrombosis Research Vol 168, August 2018, Pages 20-27. <https://doi.org/10.1016/j.thromres.2018.05.027>.
- 3- J. Oldenburg, J.K. Picard, R. Schwaab, H.H. Brackmann, E.G. Tuddenham, E. Simpson, HLA genotype of patients with severe haemophilia a due to intron 22 inversion with and without inhibitors of factor VIII, Thromb. Haemost. 77 (1997) 238–242.
- 4- J. Astermark, J. Oldenburg, A. Pavlova, E. Berntorp, A.K. Lefvert, MIBS Study Group, Polymorphisms in the IL10 but not in the IL1beta and IL4 genes are associated with inhibitor development in patients with hemophilia A, Blood 107 (2006) 3167–3172.
- 5- J. Astermark, J. Oldenburg, J. Carlson, A. Pavlova, K. Kavakli, E. Berntorp, A.K. Lefvert, for the MIBS Study Group. Polymorphisms in the TNFA gene and the risk of inhibitor development in patients with hemophilia A, Blood 108 (2006) 3739–3745.

[S-09]

Evaluation of the diagnostic accuracy of VWF:Ac and VWF Ristocetin Cofactor Activity (VWF:RCo) in the diagnosis of von Willebrand disease

Basak Koc¹, Sefika Nur Durmus², Emre Akkaya², Sema Genc², Bulent Zulfikar¹

¹Istanbul University Oncology Institute, Department of Pediatric Hematology /Oncology

²Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Department of Biochemistry

Background: Von Willebrand disease (VWD) is a autosomal congenital bleeding disease, caused by the quantitative or functional deficiency of von Willebrand factor (VWF) . Depending on the deficiency of VWF, the patients with VWD have mucocutaneous bleeding, , including epistaxis, increased menstrual bleeding, and bleeding following surgical procedures. VWF antigen (VWF:Ag) and Ristocetin Cofactor activity (VWF:RCo) are initial laboratory tests used in the diagnosis of von Willebrand disease (VWD). Due to the low reproducibility and sensitivity of the VWF:RCo test, the VWF:Ac test has emerged as an alternative diagnostic method, reflecting the binding of platelet GPIb receptors to VWF in the absence of ristocetin. VWF is a multimeric, high-molecular weight protein, synthesized in endothelial cells and megakaryocytes. Following initial synthesis, VWF is processed in endoplasmic reticulum, and golgi apparatus resulting in a mature VWF molecule. Finally, the developed unusually high molecular weight multimers of VWF binds the platelets with higher affinity at sites of vascular injury. VWF binds the platelet GPIb α receptor with the A1 domain and vascular collagens with the A1 and A3 domains, and plays an important role in primary hemostasis. VWF also partipates in secondary hemostasis, by stabilizing FVIII in the circulation

Aim: The aim of the study was to evaluate the performance of VWF:Ac Innovance (VWF:Ac) and VWF:RCo tests in measuring VWF activity, and to investigate the accuracy and the sensitivity in the diagnosis of VWD.

Methods: The study consisted forty patients who have been diagnosed VWD previously and 20 healthy subjects. Plasma VWF:Ag, ristocetin cofactor activity -VWF:RCo, Innovance VWF:Ac, and FVIII levels were measured using Sysmex XN 6000 coagulation analyzer. The VWF: Ag is measured by immunoturbidimetrically. The polystyrene particles coated with specific antibodies are mixed in plasma samples containing VWF antigen, aggregation occurs and results in an increase in turbidity proportional to the antigen level. This increase in turbidity is measured by turbidimetry. In VWF:RCo assay, the turbidity due to the platelet aggregation which is caused plasma VWF and standardised platelet and ristocetin in reagent was measured by photometrically The lower limit of quantification (LLOQ) is 2-3 IU /L . The INNOVANCE VWF Ac, the binding of recombinant GPIb (two gain-of-function mutations) to the antibody against GPIb is measured by turbidimetrically. The microparticles coated with an antibody against GPIb are added in plasma, bind to the VWF-recombinant GPIba complex Decreased Light transmission due to the agglutination, which is directly proportional to the VWF: GPIb-binding activity is measured. Measuring range was 4- 600% LLOQ is 4 IU /dL [10,11]. The factor VIII activity was measured using a one stage clotting assay on Sysmex XN- 6000 analyzer (Sysmex,), using actin FSL, ellagic acid, and immunodepleted FVIII plasma from Siemens (Siemens, Marburg Germany), Dade® CA System (Owren's veronal buffer, Siemens), and calcium chloride (0.025 mol/L) Ristocetin induced platelet aggregation (RIPA); platelet aggregation caused by platelet-rich plasma and ristocetin at various concentrations (0.6 and 1.2 mg/mL) was evaluated to indicate the binding capacity of vWF to the platelet receptor GPIb-V-IX. Platelet count was measured by Beckman Coulter LH 780 hematology analyzer. The precision studies for VWF:Ag, VWF:Ac, VWF:RCo were performed according to Clinical and Laboratory Standards (CLSI) document EP5-A2 (12). Within-run precision was performed by repeatedly (n=20) analyzing the manufacturer's two-level controls, while the between-day precision was analyzed using the two-level controls on 20 consecutive days.

Results: The comparison of VWF:RCo with VWF:Ac assay showed good agreement ($y=5.4544 + 0.996x$, mean bias: 0.6). VWF Ag levels of type 1, type 2 and 3 patients were lower than those of control group ($p=0.000$) being the lowest in type 3 patients. VWF:RCo and VWF:Ac were also lower in all types of VWD compared with controls ($p= 0.011$ for type 1 and $p=0.000$ for type 2 and 3), VWF:Ac and VWF:RCo in type 3 patients were also different than

type 1 ($p=0.016$, $p=0.034$). FVIII levels were also significantly different than those of control, also, decreased FVIII was obtained in type 3 VWD, compared to type 1 and 2 ($p=0.046$, $p=0.006$). Diagnostic value was evaluated by ROC curves; AUC was 0.662 for VWF:RCo /Ag and 0.548 for VWF:Ac /VWF Ag for all group.

Conclusion: According the our results, VWF:Ag and VWF:RCo activity assays are the most sensitive and spesific tests to diagnose VWD. But, these assays are inadequate in the differentiation of VWD subtypes, and other spesific tests including VWF:CB, VWFpp, multimer analysis and genetic analysis are required for complete discrimination of the sybtypes. In our center, there is a need of future studies with larger participants and more specific laboratory tests and genetic analyzes that will enable accurate differentiation of VWD subgroups in order to plan more effective treatments and improve the health quality of patients. Our results indicate VWF:AC test showed good concordance and aggrement with VWF:RCo. However, we assumed that the VWF activity to antigen ratio had better diagnostic value for the classification of VWF deficiency.

Table 1. Inter-assay and between-day CV of VWF:Ag, VWF:RCo, FVIII, and VWF:Ac

	Intra-assay CV%				Between-day CV%			
	Low		High		Low		High	
Paramete rs	Mean $\pm$ SD	CV %	Mean $\pm$ SD	CV %	Mean $\pm$ SD	CV %	Mean $\pm$ SD	CV %
VWF:Ag	40.4 $\pm$ 3.1	7.6	148.3 $\pm$ 1.8	1.2	40.61 $\pm$ 2.6 4	6.5	121.2 $\pm$ 4.7	3.9
VWF:RC o	21.6 $\pm$ 1.5	6.9	90.26 $\pm$ 6.6	7.3	22.69 $\pm$ 3.5	15.4	96.2 $\pm$ 8.3	8.6
VWF:Ac	36.0 $\pm$ 0.59	1.6	108.4 $\pm$ 1.4 3	1.3	38.36 $\pm$ 3.5	9.1	98.3 $\pm$ 4.04	4.1
F VIII	46.6 $\pm$ 0.84	1.8	106.9 $\pm$ 3.9	3.6	40.7 $\pm$ 2.6	6.3	193.6 $\pm$ 5.5	2.8

References:

1. Foster PA, Fulcher CA, Marti T, Titani K, Zimmerman TS. A major factor VIII binding domain resides within the amino-terminal 272 amino acid residues of von Willebrand factor. J Biol Chem. 1987; 262:8443–6. [PubMed: 3110147]
2. Sadler JE, Budde U, Eikenboom JC, Favaloro EJ, Hill FG, Holmberg L, Ingerslev J, Lee CA, Lillicrap D, Mannucci PM, Mazurier C, Meyer D, Nichols WL, Nishino M, Peake IR, Rodeghiero F, Schneppenheim R, Ruggeri ZM, Srivastava A, Montgomery RR, Federici AB. Working Party on von Willebrand Disease Classification. Update on the pathophysiology and classification of von Willebrand disease: a report of the subcommittee on von Willebrand factor. J Thromb Haemost. 2006; 4:2103–14. [PubMed: 16889557].
3. **Miller JL, Kupinski JM, Castella A, Ruggeri ZM. von Willebrand factor binds to platelets and induces aggregation in platelet-type but not type IIB von Willebrand disease. J Clin Invest. 1983;72(5):1532–1542.**
4. **Lippi G, Franchini M, Salvagno GL, Montagnana M, Poli G, Guidi GC. Correlation between von Willebrand factor antigen, von Willebrand factor ristocetin cofactor activity and factor VIII activity in plasma. Journal of Thrombosis and Thrombolysis 2008; 26: 150–153**
5. **Lai S-W, Chang C-Y, Cheng S-N, Hu S-H, Lai C-Y, Chen Y-C. A Comparative Evaluation of an Automated Functional Assay for Von Willebrand Factor Activity in Type 1 Von Willebrand Disease. Int J Gen Med 2021;14 5167–5174.**

[S-10]

Medical and socio-psychological effects of the pandemic on patients with hereditary bleeding disorders and their treaters

Bulent Zufikar¹, Haluk Zulfikar², Gulnihal Gozupek³, Basak Koc¹

¹Istanbul University Oncology Institute, Department of Pediatric Hematology /Oncology

²Istanbul University, Faculty of Economics

³Abant Izzet Baysal University, Faculty of Medicine

Introduction: The new type coronavirus (COVID19) pandemic affects doctors and other healthcare professionals as well as patients that also causes changes in attitude and behaviors. We planned to reveal the effects of the COVID-19 pandemic on patients with hereditary bleeding disorders (HBDs) and on adult and/or pediatric hematologist following them.

Methods: The incidence of the disease, the effects of the disease on the clinical status and ongoing treatments of the patients with HBDs were examined between March 2020-June 2021. A questionnaire was conducted with the patients with HBDs who had or did not have the disease, and the hematologist who treated and followed them.

Results: COVID19 was detected in 40 (6.17%) of 648 HBDs registered in our center. According to the data of the Ministry of Health, the incidence of COVID19 in the same period was 6.5%. Four of them (10%) were 12-18; 29 (72.5%) were in the 19-49 age range, 6 (15%) were over 50 years old, and 1 was under 12 years old. Fifteen patients had comorbidities. While only 2 of them were hospitalized, there were no admissions to the intensive care unit. Survey was applied to 35 hematologist and 70 HBDs that 40 of whom had COVID19 infection and 30 of whom did not. Seven (20%) of hematologist are less than 5 years; 17 (49%) between 5-15 years and 11 (31%) of them had been specializing in HBDs for more than 15 years. Among the most important medical changes identified in those with HBDs during the pandemic were bleeding due to immobility and changes in treatment doses and socio-psychologically changes were weight gain, increased level of anxiety, social isolation and emotional states. The most

concern was the excessive bleeding, the supply of medication, and the life of himself and his relatives. However, there was no difficulty in obtaining medicine. On the other hand, the concerns of the hematologist were about the patients. While the level of anxiety was the same in all experts, it increased as the seniority increased.

Discussion/Conclusion: The differences caused by the pandemic on the attitudes and behaviors of those with HBDs and the specialists dealing with their follow-up/treatment should be considered, examined and resolved although the rates of contracting COVID19 infection in HBDs are not different from the population.

Acknowledgement: We would like to thank our colleagues who participated in the survey and patients.

References:

- 1- Coppola A, Tagliaferri A, Rivolta GF, Quintavalle G, Franchini M. Confronting COVID-19: Issues in Hemophilia and Congenital Bleeding Disorders. *Semin Thromb Hemost* 2020; 46(07): 819-822 DOI: 10.1055/s-0040-1712961
- 2- Corte-Rodriguez H , Alvarez-Roman MT, Rodriguez-Merchan EC, Jimenez-Yuste V. What COVID-19 can mean for people with hemophilia beyond the infection risk. *Expert Rev Hematol.* 2020 Oct;13(10):1073-1079. doi: 10.1080/17474086.2020.1818066. Epub 2020 Sep 17.
- 3- Hermans C, Weill A, Pierce GF. The COVID-19 pandemic: New global challenges for the haemophilia community. *Haemophilia.* 2020 May;26(3):371-372. doi: 10.1111/hae.14001. Epub 2020 Apr 20.
- 4- Pipe SW, Kaczmarek R, Srivastava A, Pierce GF, Makris M, Hermans C, et al. Management of COVID-19-associated coagulopathy in persons with haemophilia. *Haemophilia.* 2021 Jan;27(1):41-48. doi: 10.1111/hae.14191. Epub 2020 Nov 20.
- 5- Health professionals facing the coronavirus disease 2019 (COVID-19) pandemic: What are the mental health risks?]. El-Hage W, Hingray C, Lemogne C, Yrondi A, Brunault P, Bienvenu T, Etain B, Paquet C, Gohier B, Bennabi D, Birmes P, Sauvaget A, Fakra E, Prieto N, Bulteau S, Vidailhet P, Camus V, Leboyer M, Krebs MO, Aouizerate B. *Encephale.* 2020 Jun;46(3S):S73-S80. doi: 10.1016/j.encep.2020.04.008. Epub 2020 Apr 22. PMID: 32370984

[S-11]

The Effects of covid-19 pandemics on patients with haemophilia and inherited bleeding disorders: results from two centers in Türkiye

Dilek Gürlek Gökçebay¹, Başak Koç Şenol², Fatma Burçin Kurtipek¹, Vildan Çulha¹, Namık Yaşar Özbek¹, Bülent Zülfikar²

¹University of Health Sciences Ankara City Hospital Department of Pediatric Hematology, Ankara Türkiye

²Department of Pediatric Hematology and Oncology, Istanbul University, Oncology Institute, Istanbul, Türkiye

Introduction: In times of lock-down period due to COVID-19 pandemics, patients with inherited bleeding disorders (IBD) faced problems in accessing healthcare. This study aimed to investigate the health-related problems of the patients with IBD followed up at two different EHCCCs in Türkiye between March 2020 and November 2021. **Methods:** An anonymous questionnaire with 10 open-ended questions was asked including the regularity of prophylaxis, any joint bleeding, problems to access factor concentrate or health care, need to modify coagulation factor dose, the requirement of hospitalization, having COVID-19 infection and treatment. **Results:** One hundred-four children and adult patients (95% had hemophilia A or B or von Willebrand's Disease) who completed the survey were included in the study (Table 1). All patients who were on prophylaxis received their therapy regularly at home or in hospital during the study period. Twenty-seven patients (25.9%) experienced at least one bleeding episode (median 3 times, range; 1-20, one with inhibitor), and 19 of them (70%) were admitted to the hospital for treatment. The joints were the most common site of bleeding in 23 patients (85%). Totally, 64 (61.5%) patients recovered from the COVID-19 infection, and 6 (5.7%) of them needed hospitalization. Sixteen (15%) patients had a comorbid disease including diabetes, hypertension, or obesity, and 32 patients (30.7%) received antiviral treatment (favipiravir). There was no thrombotic complication in the patients who had been involved in COVID-19 disease. **Discussion:** Continuation of regular factor prophylaxis and maintaining trough factor levels >3% are essential to protect joint health in patients with hemophilia. Patients are also recommended to participate in physical

activity or self-physiotherapy programmes to prevent loss of muscle mass and joint stiffness during the pandemic. In conclusion, the COVID-19 pandemic did not disrupt of the follow-up and treatment of patients with IBD.

Keywords: COVID-19, hemophilia, inherited bleeding disorder

Tablo 1

Clinical characteristics of the patients

19.

ULUSLARARASI TÜRKİYE HEMOFİLİ KONGRESİ

17 - 20 Kasım 2022

Nirvana Cosmopolitan | Lara - Antalya

**POSTER
BİLDİRİLER**

[P-01]

Our familial multiple coagulation factor deficiencies cases

Canan Albayrak¹, Davut Albayrak²

¹Ondokuz Mayıs University Medical Faculty, Pediatric Hematology Department, Samsun, Türkiye

²Samsun Medicalpark Hospital, Pediatric Hematology Department, Samsun, Türkiye

Familial multiple coagulation factor deficiencies (FMCs) are a group of inherited hemostatic disorders with the simultaneous reduction of plasma activity of at least two coagulation factors. As a consequence, the type and severity of symptoms and the management of bleeding episodes vary among patients.

The aim of this study was to identify patients with FMFD and the underlying genetic defect in our clinic.

Methods: Coagulation screening tests and factor levels were sent to the patients who applied to our clinic with bleeding findings. In patients with more than one-factor deficiencies, the deficient factor levels were also studied in family members. The deficiency was confirmed by studying the deficient factor level at least three times at different times. A mutation study for factor deficiency was sent from all family members. Cases with combined factor V and VIII deficiency and cases with combined vitamin K deficiency were not included in the study.

Results: In total, 17 FMCFDs were detected. All coagulation factor deficiencies, except FII, were present in different combinations. Factor XI (nine patients) and VII (eight patients) deficiency showed the highest prevalence. VWF deficiency was found in six patients, FXII deficiency in five patients, FX deficiency in five patients, FXIII deficiency in three patients, FVIII deficiency in two patients, and FV and Fibrinogen deficiency in one patient. Four different factor deficiencies were shown in one patient (F7, F11, F13, VWF), three different factor deficiencies in four patients, and two different factor deficiencies in 12 patients. Four patients with combined FVII and FX deficiency were identified.

Conclusions: FMFDs are hereditary abnormalities of hemostasis with a very low population frequency that make them orphan diseases. It is a matter of curiosity how different combinations of factor deficiency will make a bleeding clinic. In severe bleeding, treatments for all factor deficiencies should be applied.

Keywords: blood coagulation disorders; combined deficiency of coagulation factors; genetic testing

[P-02]

Social media usage practices of hemophilia mothers

Serra Sezgin¹, Mehmet Can Ugur²

¹Ankara Bilim Üniversitesi, Güzel Sanatlar ve Tasarım Fakültesi, Yeni Medya ve İletişim Bölümü

²İzmir Bakırçay Üniversitesi, Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Introduction and Aim:

In line with the rapid development of digitalization and communication technologies, the use of new media environments, including social media, is becoming widespread. In parallel, social media usage practices in the context of rare diseases increase their functionality in the axis of social awareness, access to correct information, interaction and health communication. With this study, it is aimed to approach the subject from the perspective of mothers who are in the position of primary caregivers in this process by focusing on the role of social media in life with hemophilia.

Material-Method:

An online questionnaire consisting of 20 questions was sent to mothers who have hemophilic children and take care of these children across Turkey, via Whatsapp and e-mail groups. The obtained data were analyzed by descriptive statistical methods.

Results:

A total of 88 people participated in the study. It was seen that social media plays a positive role in the life process with hemophilia and contributes to coping with the disease. These contributions are respectively; to obtain information about medical or technological developments about hemophilia, to access social and community news about hemophilia, and to be aware of hemophilia-focused events. The accounts that the participants follow the most on social media are doctors, nurses, researchers, etc. It was determined that the information belonged to opinion leaders, and the information online was found to be reliable and accurate by the participants. Among the issues that mothers with hemophilic children interacted with on social media were primarily new treatment options.

Conclusion:

Social media opportunities play an important role in coping with the disease of mothers who care for them as well as hemophilia patients.

Keywords: Health communication, Hemophilia, New media

[P-03]

The problems encountered in social life by people with haemophilia aged 18–35

Caner Dadak, Mehmet Mert Baykara

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi

Introduction: Haemophilia is a genetic bleeding disorder that mostly affects male individuals. Since it is both hereditary and chronic disease, haemophilia can create various problems for individuals. Aim of this qualitative study is to determine and evaluate the problems faced by people with haemophilia (PWH) aged 18–35 in Türkiye in their social lives.

Methods: In our qualitative research individuals aged 18–35 that was diagnosed with haemophilia were informed of the research and online interviews were conducted with 13 participants that agreed to be interviewed. Interviews were recorded with participants' consent and written as transcripts. Thematic content analysis of the transcripts were made.

Results: Most of the participants were diagnosed with haemophilia in early years of their lives and their knowledge of haemophilia was present since childhood. Family approach plays an important role in school and social life of the participants especially in childhood years. Most of the participants had serious delays in education due to haemophilia related problems, two of the participants were unable to complete their formal education. Most of the participants stated that they had experienced some form of stigmatization in their school environment. Most of the participants stated that they did not have monetary problems due to haemophilia, however some families had to migrate or change jobs due to financial problems caused by haemophilia. Almost all of the participants are a member of a non-governmental organization regarding haemophilia, and they stated that being a member had improved their lives significantly.

Conclusions: Being PWH affects the education and work life directly. Since it's a rare disease, community awareness and healthcare possibilities in Türkiye are more acceptable in developed, urban areas. Increasing the community awareness and easing the access to healthcare will improve the life quality of PWHs significantly.

Keywords: haemophilia, healthcare, social life

[P-04]

Hemofililer ve ebeveynlerinin gelecekte bekledikleri tedavi yöntemi nedir?

Canan Albayrak¹, Davut Albayrak²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bölümü, Samsun Türkiye

²Samsun Medicalpark Hastanesi, Çocuk Hematoloji Bölümü, Samsun

Hemofili bakımındaki hızlı ilerlemeler hasta ve ailelerinin beklentilerini arttırmaktadır. Ülkemizde halen standart ömürlü faktörler yaygın olarak kullanılmaktadır. Uzatılmış yarıömürlü faktörler, ciltaltı ilaçlar ve gen tedavileri klinik araştırmalar düzeyinde çok sayıda hasta tarafından kullanılmaktadır. Hasta eğitim toplantılarının yaygın olarak yapılıyor olması hasta ve ailelerinin gelişmelerden haberdar olmasına, gelecek tedaviler için umut ve beklentilerinin artmasına neden olmaktadır.

Bu çalışmada hemofili A ve B hastalarının ve ebeveynlerinin tedavi açısından gelecekte bekledikleri araştırıldı.

Metod: Çalışma için hastanemiz etik kurulundan onay alındı. Hasta ve ailesine anketle gelecekte tercih edecekleri tedavi yöntemi soruldu. On yaş ve üzeri olan hastaların kendilerinden ve ebeveynlerinden, on yaş altında olan hastaların ise sadece ebeveynlerinden yanıt alındı. Anket sorusu: Gelecekte beklediğiniz tedavi nedir? Beş farklı seçenek verildi. A. Mevcut tedaviye devam (Standart yarıömürlü faktörler), B. Uzatılmış yarıömürlü faktörler, C. Ciltaltı ilaçlar, D. Gen tedavisi, E. Ağızdan alınacak ilaçlar. Hastaların demografik bilgileri elektronik kayıt sisteminden kaydedildi. İstatiksel değerlendirme yapıldı.

Sonuçlar: Anketi toplamda 141 kişi yanıtladı. Bunların 64'ü hasta ve 77'si ebeveyn idi.

Hastaların 51'i hemofili A ve 13'ü hemofili B hastası idi. Hastaların yaş ortalaması 12 ±4 yaş idi. Hasta ve ebeveynlerin %52,5'i gen tedavisini, %27'si ciltaltı tedavileri, %14'ü ağızdan alınacak ilaçları, %5'i uzun etkili faktörleri, %1,5'i ise mevcut tedaviye devam etmeyi tercih ettiler.

Tartışma: Hemofili tedavisindeki hızlı gelişmelere hasta ve ebeveynlerin bakış açısını ortaya koymak için yapılan bu çalışmada gen tedavisi için hastaların ve ebeveynlerinin istekli olduğu görüldü. İkinci sırada cilt altı ilaçların tercih edildiği, üçüncü sırada henüz mümkün olmayan ağızdan alınabilecek ilaçlar, dördüncü sırada uzun etkili faktörler, son sırada ise az sayıda mevcut tedavinin devamı tercih edilmiştir. Hastaların ve ebeveynlerinin tedavi seçenekleri hakkında ayrıntılı bilgilere sahip olması gereklidir.

Anahtar Kelimeler: hemofili, tedavi

[P-05]

İnhibitörlü Hemofili A hastalarında akut kanama tedavi ve profilaksi yaklaşımı

Hüseyin Avni Solgun, Sibel Tekgündüz, Özlem Terzi, Duygu Özkorucu Yıldırğan, Ali Ayçiçek

Sbu Basaksehir Cam Ve Sakura Hastanesi

2021-2022 yılları arası pediatrik hematoloji kliniğimiz takibinde olan Faktör VIII eksikliği tanısı almış ve inhibitör saptanmış olan 3 hasta bu çalışmaya alınmıştır.

Hastaların yaş ortalaması 9,5 (yaş:5,5-17) idi. 1. hastamız; 5,5 yaş erkek hasta; 9 aylıktan sonra vücutta ekimozlar ve dayısındada inhibitörlü Hemofili A olması üzerine yapılan testlerde ağır F8 eksikliği tanısı almış. Hasta 1,5 yaşında iken F8 konsantresi almaya başlamış. 4,5 yaşında iken bakılan inhibitör saptanmış. Son 1 yıldır haftada 3 kez apcc ajan(Feiba) profilaksi alıyor. Hastanın takiplerde hedef eklemi yok. F8 inhibitör düzeyi 1 ay önce 23,7 BU olup; haftada 3 kez 20 ünite/kg doz ile apcc ajan alırken sağ dirsekte ile başvurdu. Hastaya 3*30 ünite/kg/gün Feiba ile tedavi başladı. Tedavinin 5.gününde şişlik ve ağrısı geriledi. Hastanın almakta olduğu doz ile profilaksi tedavisi devam edildi.

2.hastamız; 9 yaş mülteci erkek hasta; vücutta ekimoz şikayeti ile 4 ay önce kurumumuza başvurdu. Tetkiklerde aptt:112 olunca; F8 düzeyi bakıldı ve % 0,4< olarak saptanarak; ağır Hemofili A tanısı aldı. Tedavisinde F8 konsantrelerine klinik cevabı olmayınca bakılan F8 inhibitor 287 BU/ml olarak saptandı. 2 ay önce, sol dirsekte akut şişlik ile usg yapılarak sol dirsekte hematoma (usg:1cm çaplı) saptandı. Hastaya Feiba 2*50ü/kg tedavisi başladı.7 gün devam edildi. Hastanın ağrı ve hematoma boyutunda azalma olması nedeniyle hasta 2*50ü/kg doz Feiba ayaktan devam etmek üzere taburcu edildi. 1 hafta sonra şikayetleri gerileyen hastanın Feiba 2*25 ü/kg ile profilaksi doza geçildi.

3.hastamız; 17 yaş erkek hasta; 6 aylıkken F8 eksikliği tanısı almış. Hasta 1,5 yaşında iken F8 konsantresi almaya başlamış. 1 hafta önce F8 düzeyi: % 0,4<; F8 inhibitör düzeyi 1,51 BU olup; haftada 3 kez 4 mgr novoseven alırken sağ uyluk lateralinde şişlik(hematoma,usg:4,7*11,0cm)+hematüri ile başvurdu. Hastaya 6*4,8mgr novoseven ile tedavi başladı. Tedavinin 5.gününde hematürisi ve ağrısı geçti. Şişlik belirgin geriledi. Hastanın 2*4,8 mgr novoseven ile profilaksi tedavisine başlanarak takibe alındı.

Anahtar Kelimeler: Hemofili A, inhibitör, tedavi ve profilaksi

[P-06]

Faktör eksikliklerinde sünnet preoperatif ve postoperatif yönetimi

Hüseyin Avni Solgun, Sibel Tekgündüz, Özlem Terzi, Duygu Özkorucu Yıldırğan, Ayşe Gonca Kaçar, Ali Ayçiçek
Sbu Basaksehir Cam Ve Sakura Hastanesi

2021-2022 yılları arası pediatrik hematoloji kliniğimiz takibinde olan 2 Faktör VIII eksikliği tanılı ve 1 FV eksikliği tanısı ile takip edilen hastanın demografik verileri ile preoperatif ve postoperatif takip ve tedavi yaklaşımları hasta föyüne kayıt edilerek sonuçlar değerlendirildi. Hastaların hepsi erkek olup; yaş ortalaması 9,5 idi. 1.hastamız; FVIII eksikliği tanılı 9,5 yaş olup; 5 ay önce preoperatif bakılan FVIII düzeyi:%7,1 ve FVIII inhibitör negatif saptandı. proflaksi almıyor. Hastaya preoperatif 30 dk önce plazma kaynaklı 50 ü/kg FVIII iv inf ile verildi. Postoperatif 8.saati takiben 2* 25ü/kg FVIII iv inf ile planlandı. Sünnet operasyonu çocuk cerrahi tarafından yapıldı. Postoperatif 2.doz 50 ü/kg FVIII uygulaması yapıldı. Postoperatif 8.saat sonrasında sızıntı şeklinde penil operasyon yerinden kanaması başladı. Bunun üzerine 3.doz FVIII 25 ü/kg uygulaması yapıldı. Transamin 2*10mgr/kg doz ile başlandı. Hasta çocuk cerrahi ile danışıldı. Kanaması FVIII uygulaması ile duran hastaya ek girişim önerilmedi. Hasta sünnet operasyonu sonrası potoperatif 7.güne kadar 2*25ü/kg FVIII uygulaması ile izlendi. Kanaması son 24 saat içinde duran ve ilave kanaması olmayan hasta 3 gün rekombinant FVIII reçete edilerek; acil bir durumda uygulayabilmek önerisiyle taburcu edildi.

2.hastamız; FVIII eksikliği tanılı 9 yaş olup; 4ay önce de FVIII düzeyi:%5,6 idi. FVIII inhibitör negatif saptandı. Proflaksi almıyor. Hastaya preoperatif ve postoperatif plazma kaynaklı 2*FVIII 25-50ü/kg dan ilk vakamızda olduğu doz şeması ile uygulandı. Son 24 kanaması olmayan hasta 3 gün rekombinant FVIII reçete edilerek; acil bir durumda uygulayabilmek önerisiyle taburcu edildi.

3.hastamız;10 yaşında FV eksikliği tanılı hasta; 4 ay önce çocuk cerrahi tarafından sünnet oldu. FV düzeyi %5,3 idi. Preoperatif 24 saat önce 2*1 taze donmuş plazma başlandı. Postop 48.saat sorası 1*1 taze donmuş plazma devam edildi. Hastanın bir kez 3.günde hafif glans penis sütür yerinden kanaması oldu. Hastaya ilaveten Transamin 2*10mgr/kg doz ile başlandı. Kanaması durdu. Hastanın 1*1 TDP uygulaması 1. haftada kesildi. Takiplerinde ek komplikasyon görülmedi.

Anahtar Kelimeler: Kalıtsal faktör eksiklikleri; sünnet, postoperatif izlem

[P-07]

Faktör XIII eksikliği tanısı ile takip edilen, spontan hematüri ve spontan intrakranial kanama ile başvuran iki kardeş

Nilgün Eroğlu, Yeter Düzenli Kar, İbrahim Eker

Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Afyonkarahisar

Giriş

Faktör XIII (FXIII) eksikliği, otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Bu yazıda anne ve baba arasında akraba evliliği öyküsü olan, FXIII eksikliği tanısı ile izlenirken spontan İKK ve spontan hematüri saptanan iki kardeş sunuldu.

Olgular

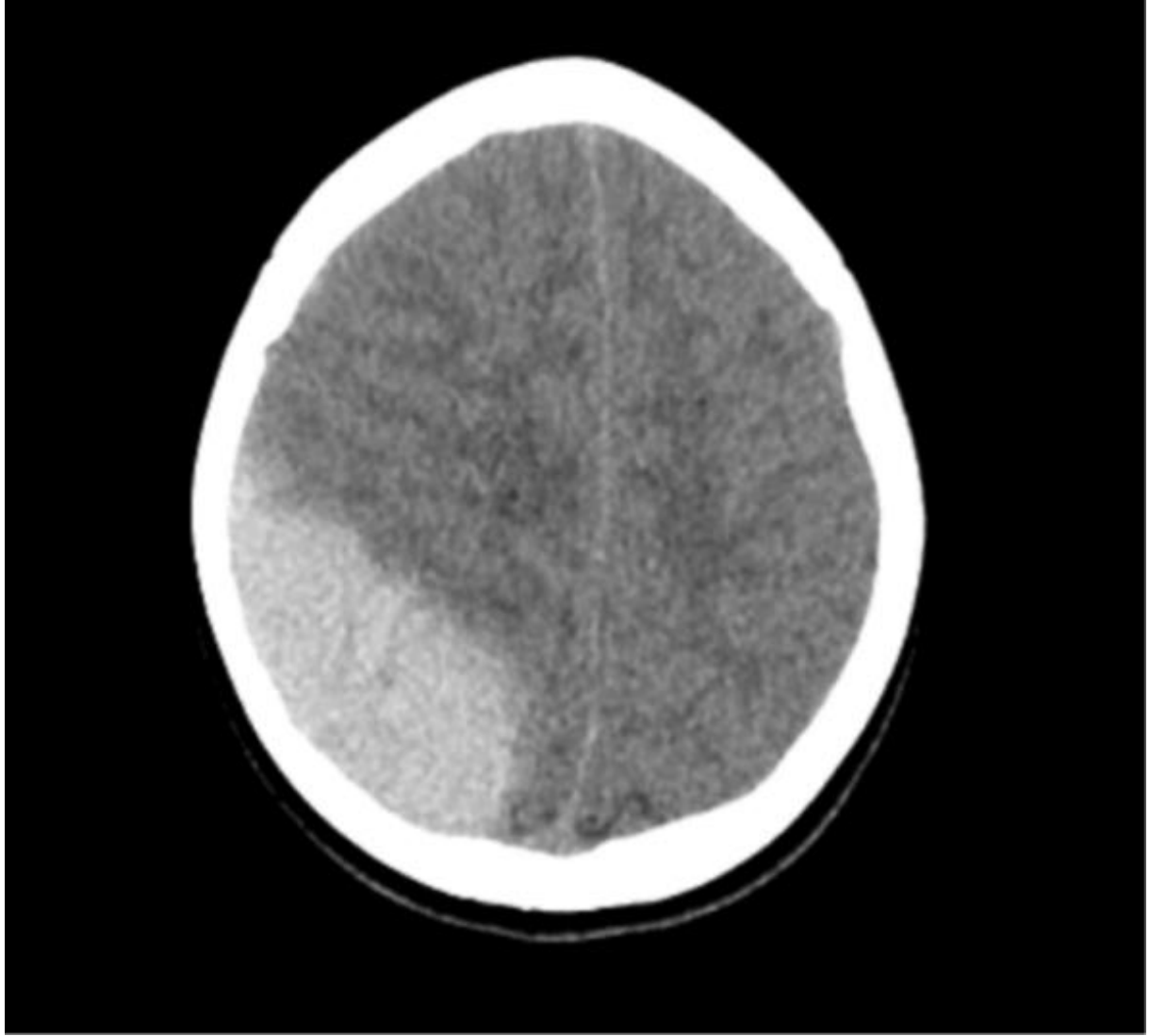
13 yaşında erkek hasta, sağ ayak bileğinde tekrarlayan kanama olması üzerine merkezimize ileri tetkik amaçlı yönlendirildi. Ailede kanama öyküsü olmayan hastadan gönderilen FXIII düzeyinin % < 15,1 (60-150) saptanması üzerine FXIII eksikliği tanısı aldı (Tablo 1). İzlemde 17 yaşında makroskobik hematüri ile başvuran hastaya 3 gün 2 x 15 cc/kg/doz, 3 gün 1 x 15 cc/kg/doz taze donmuş plazma (TDP) uygulandıktan sonra hastanın kanaması geriledi. İzlemde 4 haftada bir 1 ünite/10 kg olacak şekilde kriyopresipitat profilaksisine başlanan hastaya FXIII konsantresi (fibrogammin) temin edilmesi üzerine 25 ünite/kg/doz olacak şekilde ayda bir profilaksiye devam edildi. Aile taramasında 3 yaşındaki kız kardeşinin de FXIII düzeyi düşük (% 4) saptandı. İzlemde kanama öyküsü olmayan kız kardeşi 11 yaşında, baş ağrısı, kusma şikayeti ile başvurdu. Kranial BT'de sağda verteks düzeyinde 3 cm subdural kanama saptandı (Şekil 1). Operasyona alınan hastaya hematoma drenaj işlemi uygulandı. Ameliyat öncesi TDP 15 cc/kg/doz olacak şekilde uygulanan hastaya operasyon sonrası TDP günde 2 kez olacak şekilde 3 gün yoğun bakımda devam edildi. Hastanın tedavisine serviste, 3 gün günde 1 kez ve 3 gün gün aşırı olacak şekilde devam edildi. FXIII konsantresi temin edilemediği için profilaksisine kriyopresipitat ile haftada bir, 1 ünite/ 10 kg olacak şekilde devam edildi.

Tartışma

Faktör XIII eksikliğinde tanı, normal PT ve a PTT saptanan hastalarda klinik şüphe durumunda FXIII'ün plazma seviyelerinin azalmasıyla doğrulanır. Tanıyı doğrulamak için in vitro testler de kullanılabilir: pıhtı çözünürlük testi, FXIII aktivite testi, FXIII antijen testi, inhibitör testi, moleküler tanı ve tromboelastografidir. FXIII eksikliğine tanısal yaklaşımdaki ilk adım, ayrıntılı hasta ve aile öyküsü ve dikkatli bir klinik değerlendirmedir ile hastalıktan şüphe edilmesidir.

Anahtar Kelimeler: Faktör XIII eksikliği, intrakranial kanama, hematüri

Sağda 3 cm subdural kanama, sağdan sola doğru 9 mm şift, sağ hemisferde subdural hematom basısına bağlı ödemli görünüm



Tablo 1. İlk Vakanın Koagülasyon Test Sonuçları

Test	Sonuç	Normal referans aralığı
Kanama zamanı	5 dakika	1-7
Trombosit Fonksiyon Testleri (PFA-100)		
Ristosetin (0,5 mg/ml)	% 4	0-8
Epinefrin (10 µm)	% 60	48-103

Kollojen (2 ug/ml)	% 82	46-112
ADP (10 um)	% 98	50-110
Ristosetin (1,25 mg/ml)	% 85	53-103
Trombosit Sayısı	245x109 u/l	150-400 x 109 u/l
Koagülasyon Profili		
PT	12 sn	9,1-13
a PTT	22.5 sn	22.9-34.5
Faktör XIII	% < 15,1	60-150

[P-08]

Hemofilik çocukların ebeveynlerinde hastalığa ve tedavi sürecine uyumun değerlendirilmesi

Dilan Çiftçi¹, Mehmet Can Uğur², Ramazan Kaan Kavaklı³

¹İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi

²Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi

³Ege Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Tüm kronik hastalıklarda olduğu gibi hemofilide de hastalığı anlamak ve günlük yaşamda ona uyum sağlamak tedavi sürecinin yönetimi için oldukça önemlidir. Ancak bu uyum, hastanın kendisi kadar bakım verenler için de sağlanmalıdır. Çünkü hastalığı ve tedavi sürecini benimseyememiş ebeveynlerin hemofilik çocuklarında tedaviye uyum sorunları artmaktadır. Çalışmamızda, hemofilik çocukların ebeveynlerinin, hemofilinin kronik seyrine fiziksel, sosyal ve psikolojik yönden uyumu araştırılmıştır.

Hemofilik çocuğu olan anne ve babalara Adaptation to Chronic Illness Scale (ACIS)'in Türkçe versiyonu kesitsel olarak uygulandı. Elde edilen veriler SPSS 21.0 programı ile analiz edildi. $p < 0.05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

Toplam 42 ebeveyn çalışmaya dahil edildi. 30 ebeveyn hemofili A, 12 ebeveyn hemofili B hastası çocuğa sahipti. Faktör seviyelerine göre ise 3 orta, 39 ağır hemofili çocuğa sahip ebeveyn vardı. 10 ebeveynin çocuğunda inhibitör pozitifliği. 36 çocuk profilaksi ve 6 çocuk kanadıkça tedavi alıyordu. 19 çocuk plazma kaynaklı, 18 çocuk ise rekombinant faktör ürünü kullanıyordu. 5 ebeveynin çocuğu ise deneysel ilaç kullanmaktaydı.

Ebeveynlerin ortalama ACIS puanı 87.8 (min:50-max:125) saptandı.

Çalışmanın kesitsel olarak tasarlanması ve dahil edilen örneklemin nispeten küçük olması çalışmanın kısıtlılıklarını oluşturmaktadır. Örneklemin alt grupları değerlendirildiğinde ağır hemofili ve inhibitör varlığı gibi kliniği ağırlaştıran durumlarda ebeveynlerin uyumunun daha iyi olduğu görülmektedir.

Benzer şekilde, daha fazla intravenöz enjeksiyon gerektiren profilaksi, beklenti ve endişenin daha fazla olduğu deneysel ilaç kullanımı gibi zorlu süreçlerde de ebeveynlerin uyum puanları daha yüksek saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Hastalığa uyum, Hemofili, Tedaviye uyum

[P-09]

Total diz artroplasti yapılan hemofili A hastasının başarılı yönetimi: Vaka raporu

Kemal Fidan, Mustafa Baydar, Gülşah Akyol, Ali Ünal, Nesibe Taşer Kanat, Neslihan

Mandacı Şanlı, Muzaffer Keklik

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Hematoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

Giriş:

Hemofilik artropati, hemofili hastalarında hastanın yaşam kalitesini bozan ciddi ve yaygın bir sorundur. Hemofilik artropatide en sık diz, ayak bileği ve dirsek eklemi etkilenir. Faktör profilaksisi ve aspirasyonun tekrarlayan kanamaları engellemediği durumlarda sinovektomi gerekebilir. Tüm bu önlemler ilerleyici kıkırdak hasarını önleyemezse etkilenen eklem artrodezi ve hatta artroplasti gerekli olabilir.

Burada ağır derecede hemofili A tanılı erişkin bir hastanın sağ total diz protez operasyonunun başarıyla yönetimini sunacağız.

Vaka raporu:

35 yaşında ağır derecede hemofili A tanısıyla takipli erkek hasta, haftada 3 defa 1500 IU plazma kaynaklı faktör VIII kullanıyor. Sağ dizde grade 3-4 gonoartroz (hemofilik artropati?) nedeniyle operasyon önerilmiş. Hastadan gönderilen faktör VIII düzeyi: %1.6, inhibitör negatif olarak geldi. Hastaya operasyon öncesi hedef faktör düzeyi %100-120 olacak şekilde faktör replasmanı (operasyon 4 saatte uzun sürecekse 20 IU/kg ek doz yapılması), operasyon sonrası 1-3. gün faktör düzeyi %60-80 olacak şekilde 8-12 saatte bir faktör replasmanı, operasyon sonrası 4-6. gün faktör düzeyi %40-60 olacak şekilde 12 saatte bir faktör replasmanı, operasyon sonrası 7-14. gün faktör düzeyi %30-50 olacak şekilde 12 saatte bir faktör replasmanı, operasyon sonrası 14-21. gün faktör düzeyi %30-40 olacak şekilde 12 saatte bir faktör replasmanı önerildi. Operasyon öncesi hastaya 3500 IU plazma kökenli Faktör VIII konsantresi verildi. 30 dakika sonra gönderilen faktör VIII düzeyi %81.6 olarak geldi. Hastaya ek olarak 750 IU faktör VIII verildikten sonra operasyona alındı. Genel anestezi altında sağ diz total artroplasti yapıldı. Operasyon sırasında herhangi bir komplikasyona gelişmedi. Operasyon sonrası 12. saatte 2000 IU Faktör VIII verildi. Analjezik olarak hastaya

parasetamol ve opioid verildi. Operasyon sonrası 24. saatte profilaktik antikoagulan (DMAH) başlandı. Operasyon sonrası 1-3. günlerde 12 saatte bir 2000 IU faktör VIII intravenöz bolus olarak verildi. Operasyon sonrası 4. gün kanaması olmayan mobilize olan hasta antikoagulan ve faktör VIII profilaksisi önerilerek taburcu edildi.

Tartışma:

Türk Hematoloji Derneği hemofili ulusal tanı ve tedavi kılavuzunda eklem protez operasyonu yapılacak hemofili A hastalarına operasyon öncesi hedef faktör %100-120 olacak şekilde faktör VIII (50-60 IU/kg) verilmesi, operasyon sonrası ilk 3 gün faktör düzeyi %60-80, sonrasında 14. güne kadar %50, 3. haftadan sonra %30-40 olması önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: hemofili A, Hemofilik artropati, Artroplasti

[P-10]

Hemofili A hastasında yutamama ve konuşamama problemi

Davut Albayrak¹, Canan Albayrak²

¹Medicalpark Samsun Hastanesi, çocuk hematoloji ve onkoloji birimi, Samsun

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi çocuk hematoloji ve onkoloji bd, samsun

Hemofili A hastalığı 5000 canlı erkek doğumda bir görülen nadir bir hastalıktır. Hemofili hastalığına başka hastalıklar da eşlik edebilir veya ortaya çıkan problem hemofilinin bir komplikasyonu olabilir. Eşlik eden bu durum hastanın yaşam kalitesini olumsuz etkileyebilir. Biz yutamama ve konuşamama problemi olan bir Hemofili A hastamızı sunmak istedik. Altı yaşında burun kanaması ile başvuran hastaya faktör VIII düzeyi %1,2 bulunarak orta düzeyde hemofili A tanısı konuldu. F8 geninde c.5136 G>A mutasyonu tespit edildi. Tanı anında hastanın yutamadığı ve hiç konuşmadığı görüldü. Hasta dilini hareket ettiremiyor, tükürüğü sürekli akıyor, başını geri atarak sıvı gıdaları yutabiliyor, katı gıdaları eli ile boğazına iterek su ile yutma işlemini tamamlayabiliyordu. Diğer nörolojik muayenesi normaldi, söylenenleri anlıyor ve komutalara uyuyordu. Ailede hemofili ve yutamama, konuşamama öyküsü yoktu. Miadında 3300 gram olarak normal vajinal yolla doğduğu, anne sütü ile beslendiği, dört aylıkken ateşli havale nedeniyle hastanede yattığı, tekrarlayan ateşli nöbetler nedeniyle iki yıl epilepsi tedavisi aldığı öğrenildi. İşitme ve görme testleri normaldi. Ösefagus ve mide endoskopisi, ösefagografisi, nazofaringeal EMG ve MRG normal bulundu. Beyin MRG 'de bilateral inferior pariyetal lobüllerde ve supramarginal giruslarda geçirilmiş olaya sekonder ensefalomalazi görüldü. Sağ diz ekleminde hedef eklemi olan hasta iki yıl profilaktik olarak faktör kullandı, sonrasında kanadıkça faktör kullanmaktadır. Hastanın doğduğundan beri dilinin hiç hareket etmemesi XII. kranial sinir olan hipoglossal sinir nükleusunun olmaması veya muhtemel bir kanama nedeniyle fonksiyonsuz kalmasına neden olmuş olabilir. XII. kranyal sinir, vagustan sinir alan Palatoglossal kas hariç, dilin intrinsik ve ekstrinsik kaslarını innerve eder. Yutma ve konuşmanın düzenlenmesinde rolü vardır. Bu klinik bulgu hemofiliye eşlik eden bir durum veya hemofilinin bir komplikasyonu olabilir. Şu anda 17 yaşında olan hastanın yutamama sorunu, yaşam kalitesini ve sosyal hayatını hemofiliden daha fazla olumsuz yönde etkilemektedir. Literatürde benzer bir vakaya rastlanmamıştır.

Anahtar Kelimeler: hemofili A, yutamama, hipoglossal sinir

[P-11]

Eklem kanaması nedeniyle profilaksi uygulanan bir Faktör VII eksikliği olgusu

Sema Aylan Gelen, Emine Zengin, Nazan Sarper

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Kocaeli

Amaç: Faktör VII (FVII) eksikliği nadir faktör eksiklikleri arasında en sık görülen ve asemptomatikten hayatı tehdit eden kanamalara kadar değişken klinik tablolara neden olabilen bir kanama bozukluğudur. Mukozal kanamalar sık gözlenen kanama bulgularıdır. Ağır olgularda kanama atakları yaşamın ilk 6 ayı içinde ortaya çıkar. Eklem kanamaları da bu hastalarda görülebilmektedir. Burada bir hemofili gibi sık eklem kanamaları ile başvuran ve profilaksi başlanan bir olgumuz sunulacaktır.

Olgu: Altı yaşında kız hasta, 3 aylıkken huzursuzluk ve sol bacağı oynatamama nedeniyle başvurduğu merkezde diz eklemine ponksiyon yapılmış ve hemorajik içerik gelmesi üzerine bacağı atele alınan hastanın takiplerinde diz eklemine şişlik, kızarıklık olması ve hastanın ateşinin de olması üzerine septik artritis ön tanısı ile hastanemiz ortopedi kliniğine yönlendirilmiş. Hastaya tekrar uygulanan diz ponksiyonunda hemorajik içerik gelmesi üzerine bakılan PT:45,1 saniye, INR:5.01 ve APTT:33,2 saniye saptanması nedeniyle çocuk hematoloji konsültasyonu istendi. Anne baba arasında akraba evliliği vardı. Bakılan FVII düzeyi %2 saptanması üzerine hastaya FVII eksikliği tanısı koyuldu. Genetik incelemesinde FVII geninde homozigot c.1256C>T (p.Thr419Met) değişikliği saptandı. Hasta beş yaşında iken ayda 1-3 kez olan sol diz eklem kanaması nedeniyle hastaya FVII ile profilaksi başlandı. Profilaksi sonrası hastada son bir yıl içinde eklem kanaması olmadı. Hasta halen haftada 3 kez 30 mcg/kg/gün olacak şekilde FVII profilaksisi almaktadır.

Tartışma: FVII eksikliğinde en sık görülen semptomlar burun kanaması ve anormal uterus kanamalarıdır. Kas-eklem kanamaları ile yaşamsal kanamalar göreceli olarak enderdir Faktör VII eksikliğinde profilaksi, FVII'nin yarı ömrü kısa olması nedeniyle hemofili A ve B hastalarının aksine rutin kullanımda değildir. Ancak profilaksi; hayatı tehdit eden kanama öyküsü olan ve sunulan hastada olduğu gibi hedef eklem oluşmasına neden olan, sık tekrarlayan eklem kanamaları olan ve ağır seyreden seçilmiş hastalarda düşünülmelidir. Profilaksi ile ilgili klinik deneyim, çoğu kez olgu raporları ile sınırlı olduğu için profilaksi tedavisi altında eklem kanamaları kontrol altına alınabilen bir hasta vasıtası ile deneyim paylaşıldı.

Anahtar Kelimeler: Faktör VII eksikliği, eklem kanaması, profilaksi

[P-12]

Konjenital afibrinojenemi: olgu sunumu

V. Hülya Üzel, Murat Söker

Dicle Üniversitesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi

Giriş: Konjenital afibrinojenemi, çok nadir görülen(insidansı 1/1.000.000) bir kanama bozukluğudur. Otozomal resesif geçiş gösterir. Yenidoğan döneminden itibaren kanama bulgusu verebilir. Kanama kliniği değişkendir. Bu olgu; yenidoğan döneminde bulgu verip ancak tanısı 14 aylıkken konulan ve çok nadir görülmesi sebebiyle konjenital afibrinojeneminin önemini vurgulamak için sunuldu.

Olgu: 14 aylık kız hasta öksürük ve ateş nedeniyle başvurduğu hastanede tetkik edilmiş. Tetkik alınan sol kolunda şişlik olması ve kanamasının uzun sürmesi nedeniyle hasta birimimize yönlendirilmiş. Anamnezinde; 33 haftalık ikiz eşi olarak, 1850 gram olarak doğduğu ve yaklaşık bir ay hastanede tedavi gördüğü, mekanik ventilatöre bağlı olduğu dönemde tüpten kanaması olduğu için TDP ve eritrosit transfüzyonu aldığı öğrenildi. Daha sonra aşı yapılan yerlerde morarma şikayetinin olduğu ve birkaç günde düzeldiği öğrenildi. Soy geçmişinde aralarında birinci derece kuzen akrabalığı olan anne ve babanın herhangi bir şikayeti yoktu. İkiz eşinin de sağlıklı olduğu öğrenildi. Fizik muayenede, sol brakial bölgede yaklaşık 3x2cm ekimoz alanı ve şişlik mevcuttu. Laboratuvar bulgularında Hb 10.9 g/dl, Htc %34,4, lökosit 16590 /mm³, trombosit 511.000/mm³ idi. Biyokimyasal testleri normal olan hastanın koagülasyon testlerinde PT: uzun-ölçülemedi, APTT: uzun-ölçülemedi, fibrinojen düşük-ölçülemedi olarak rapor edildi.

Pıhtılaşma faktör düzeyleri için örnek alındıktan sonra hastaya taze donmuş plazma (TDP) verildi. 24 saat sonra bakılan fibrinojen düzeyi 42,7 mg/dl saptanınca hastada afibrinojenemi düşünülerek genetik analiz yapıldı. FGA geninde homozigot mutasyon saptandı. Konjenital afibrinojenemi tanısı konuldu. Ayda bir kez fibrinojen konsantrisi almak üzere takibe alınarak taburcu edildi.

Sonuç: Afibrinojenemide; hastalar, genellikle ciltte morarma, dişeti kanaması, burun

kanaması, cerrahi girişim ve travma sonrası ciddi kanama, menometroraji gibi şikayetlerle başvururlar. Fibrinojen molekülünü, üç gen (FGA, FGB ve FGG) kodlar ve tümü 4. kromozomun uzun kolundadır. 80'den fazla farklı mutasyon tanımlanmıştır (özellikle FGA geninde).

Sonuç olarak, kanama hikayesi ve PT, aPTT düzeyi uzun olan hastalarda konjenital afibrinojenemi tanısı geciktirilmemeli, erken tanı ve tedavi ile morbidite ve mortalitenin önüne geçilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Afibrinojenemi, koagülasyon, yenidoğan

[P-13]

COVID-19 pandemisi sürecinde online halk – hekim – hemofili sempozyumları

Caner Dadak¹, Melike Tekinel¹, Haluk Zülfikar¹, Bülent Zülfikar²

¹Türkiye Hemofili Derneği

²İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü

Giriş: Kalıtsal kanama bozuklukları kanda mevcut olan ve pıhtılaşmayı sağlayan faktörlerin eksikliği sonucu ortaya çıkan; doğuştan itibaren olup hayat boyu devam eden hastalıklardır. Faktör eksikliği sonucunda kendiliğinden veya travmaya bağlı gelişen kanamaların durması sağlanamamaktadır. Bu gruptaki hastaların takibi ömür boyu sürmekte ve her yaş grubunda farklı ihtiyaçlar ortaya çıkmaktadır. Günümüzde tüm dünyayı etkisi altına alan COVID-19 pandemisi sonucunda hastaların hastaneye gelişleri kısıtlanmış ve ihtiyaçlarına gerekli katkı sağlanması aksamıştır. Burada, COVID-19 pandemisi sürecinde Türkiye Hemofili Derneği olarak hastalarımıza yeni dünya koşullarında online olarak yapılan bilgilendirme toplantıları sunulmaktadır.

Amaç: COVID-19 pandemisi süresince Türkiye Hemofili Derneği olarak Online Halk – Hekim – Hemofili Sempozyumları düzenlenmiş ve bu sempozyumlar ile tüm hastalar ve hasta yakınları ile sağlık mensuplarına ulaşarak medikal, psikolojik ve sosyal yönden desteklenmeleri ve ihtiyaçlarının belirlenmesi amaçlanmıştır.

Bulgular: Zoom programı üzerinden online olarak 8 Nisan 2020 – 23 Şubat 2022 tarihleri arasında toplam 54 toplantı gerçekleştirilmiş olup 3H (Halk – Hemofili – Hekim) Sempozyumlarında 54 farklı konu tartışılmış ve 163 farklı konuşmacı ile ayrı istasyonlardan toplamda 6.318 kişi katılmıştır. Ele alınan medikal, multidisipliner ve sosyal konular arasında kalıtsal kanama bozuklukları ile ilgili tüm medikal ve paramedikal konular her yönü ile ele alınmıştır. Sağlık çalışanlarına, hastalara ve hasta yakınlarına yönelik içerikler geliştirilmiş, konuların uzmanları tarafından ilgililere aktarılmıştır. Farklı üniversitelerden 50 akademisyen, 25 hasta 10 hasta yakını ve bunlarla birlikte psikolog, diyetisyen ve fizyoterapistler

konuşmacı olarak yer almıştır. Hastaların, yakınlarının ve sağlık personellerinin her konuda bilgilenebilmesi için bireylerin ihtiyaçları, uluslararası teknoloji ve yeni tedaviler ile süreçleri ışığında yeni konular belirlenmiştir.

Sonuç: COVID-19 pandemisi süresince her hastalık grubunda olduğu gibi kalıtsal kanama bozukluğu olan hastalarımızın da hekim ve hastaneye gitme sıklığı belirgin olarak azalmıştır. Gerçekleştirilen tüm internet üzerinden canlı yayın (online) sempozyumları ile ihtiyaçlar değerlendirilmiş ve gerekli bilgilendirmeler yapılmıştır. Güncel sorun ve tedaviler oldukça geniş bir kitleye aktarılmış, olumlu anlamda sosyolojik ve psikolojik etkileri görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: covid-19, hemofili, online

[P-14]

Hemofilide yetişkinliğe geçiş: Meleis geçiş teorisi

Selmin Şenol¹, Seda Ardahan Sevgili², Mehmet Can Uğur³, Kaan Kavaklı⁴

¹Kütahya Sağlık Bilimleri Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bl., Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği AD., Kütahya

²Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği AD., İzmir

³Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji, İzmir

⁴Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir

Hemofili genetik geçişli bir hastalık olmakla birlikte, günümüzdeki gen mutasyonu nedeniyle olgu sayısı da artmaktadır. Olguların genetik geçiş veya gen mutasyonu ile görülmesi kronik hastalık etkilerini değiştirmedikleri için yaşam boyu hastalıktan etkilenimler devam eder.

Olgunun faktör düzeyine göre ilk tanı alma yaşının değişkenlik göstermesi, hafif veya orta düzey hemofili olgularında

İlerleyen yaşlarda gündeme gelebilir. Ancak faktör düzeyinin %1'in altında olduğu ağır hemofili olgularında sıklıkla yenidoğan dönemindeki invaziv girişimler tanıya fırsat yaratmaktadır. Süt çocukluğunda ise emikleme ve yürümeye başlama deneyimlerinde ailenin dikkatini çeken, iyileşmeyen morluklar ve eklem içi kanamalarla hekimin tanısı hızlanmaktadır. Oyun çocukluğu döneminde ise oyun sırasındaki tekrarlayan travmalar konuya dikkat çekmekte, ilerleyen zamanlarda da sünnet girişimi bu konuda ciddi bir risk oluşturmaktadır. Bu nedenledir ki, erken tanı ile profilaktik tedavinin başlanması çocukluğun daha güvenli ilerlemesinde önemlidir.

Tedavinin temel ilkesi olan eksik faktör XIII'in, Recombinant Faktör uygulaması ile yerine konulması ve bu tedavinin sadece intravenöz yol ile verilmesi çocukluğun tüm dönemlerini fiziksel, duygusal, zihinsel, sosyal ve ekonomik olarak etkilemektedir. Yenidoğan döneminden başlayarak çocukluğun tüm dönemlerindeki bu etkiler çocuğun büyüme gelişme sürecindeki dönem geçişlerinde zorlanmasına neden olmaktadır. Benzer şekilde anne ve babalar da çocuğun büyüme gelişme sürecini yönetmede güçlüklerle karşılaşmaktadır. Dönem geçişlerindeki çözülmemiş durumların birikimi ergenlik yıllarından yetişkinliğe geçişi

güçleştirme potansiyeli taşır. Ergenliğin 17-19 yaşları arasında yetişkinliğe yönelimlerin gözlenmesi beklenirken, özellikle fiziksel, duygusal ve sosyal alandaki gerileme, uzamış ergenlik ile yetişkinliğe geçiş sorunlarını gündeme getirir. Literatür bilgisi hemofili olgularında bu sorunların süregeldiğine dikkat çekmektedir. Benzer şekilde vurgu yapılan bir diğer nokta ise, sağlık profesyonellerinin bu süreçteki geçişi iyi yönetebilmelerinde önemli bir rol üstlendikleridir. Hemofili tedavi ve izlemlerinde rol alan hekim ve hemşirelerin Meleis geçiş teorisinde belirtilen adımlarla bireye özgü hazırlanmış ve ailenin de dahil edildiği eğitim programlarının hemofili tedavi merkezlerinde düzenli ve sürekli uygulanması olguların ergenlikten yetişkinliğe daha sağlıklı geçişini sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Hemofili, ergenlikten yetişkinliğe geçiş, Meleis geçiş teorisi

[P-15]

Hemofilide ağız ve diş sağlığının korunmasında hemşirenin rolü

Raziye Işım¹, Fadime Yaşlı¹, Nuray Aydoğdu¹, Ruçhan Yöney¹, Seda Ardahan Sevgili²,
Selmin Şenol³

¹Ege Üniversitesi Çocuk Hastanesi, İzmir

²Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği AD., İzmir

³Kütahya Sağlık Bilimleri Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bl., Kütahya

Hemofili olgularında kanamalar yaşam kalitesini tehdit edicidir. Kanamaların eklem içi kanmalar şeklinde olması, çocuğun ya da bireyin hareket yetisini sınırlarken, yaşamsal organlarda gerçekleşmesi ciddi bir tabloya neden olabilir. Tedavinin düzenli ve etkin bir şekilde devam ediyor olması günlük yaşam aktivitelerini güvence altına almaktadır. Günlük yaşam aktiviteleri arasında hemofilik çocuk/ bireylerin rutinde yer alması beklenen öz bakım alışkanlıkları da hemofili tedavisini destekleyen uygulamalardır. Özellikle erken çocukluk döneminde başlayan hijyen kurallarına uyma ve diş sağlığına yönelik alışkanlıkların kazanılması ağız içi mukozal kanamaları önlemekle birlikte, ikincil ağız ve diş sağlığı sorunlarını (diş eti hastalığı, aftöz stomatit, diş çürümesi gb) önleyebilir. Bununla birlikte, kanama riski olan çocuk/bireylerde diş çürümesi ile karşılaşılması diş çekimi uygulamasına zemin hazırlamaktadır. İnvaziv girişimler arasında yer alan diş çekimi uygulamaları kanamanın önlenmesi için faktör düzeyinin bakılması ve preoperatif dönemde transamin ya da recombinant faktör kullanımı gerekmektedir.

Hemofilide çocuk/bireylerin ve ailelerin erken çocukluk döneminden başlayarak diş sağlığı ve koruma programına dahil edilmesi, öz bakım davranışlarının kazandırılması hemofili hemşiresinin koruyucu rolleri arasındadır.

Bu bildiride, hemofilide ağız ve diş sağlığının korunmasına yönelik hemofili hemşiresinin rollerine yer verilmektedir.

Anahtar Kelimeler: hemofili, çocuk, ağız ve diş sağlığı

[P-16]

Hemofilide bakım yönetimi: Literatür özeti

Seda Ardahan Sevgili¹, Selmin Şenol²

¹Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği AD., İzmir

²Kütahya Sağlık Bilimleri Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bl., Kütahya

Amaç: Bu çalışmada, geçmişten günümüze uzanan hemofili bakımına yönelik gelişmeler ve günümüz bakım yönetimi literatür eşliğinde incelenmiştir.

Yöntem: Çalışmada yer alan "hemofili, bakım, bakım yönetimi" anahtar sözcükleri ile yaklaşık son on yıl (2011-2022) aralığındaki literatür taraması yapılmıştır.

Bulgular: Son on yılın literatür bilgileri sistematik akış içinde incelenerek, tablolarda yer alarak, tartışılacaktır.

Sonuç: Faktör XIII eksikliğine bağlı olarak ağır hemofili olgularındaki tedavi geçmişten günümüze daha etkili ve konforlu olma eğilimindedir. Özellikle son yıllardaki subkutan tedavi uygulaması ve gen tedavisinin gündeme gelmesi bakım yönetimindeki yaklaşımları da güncellemektedir. Literatür özetinde yer alan çalışmalar ışığında, gelecekteki bakım yönetiminin kılavuzlar eşliğinde etkinliği artırılabilir.

Anahtar Kelimeler: hemofili, bakım, bakım yönetimi

[P-17]

Ülkemizde klinik araştırma dışı Emicizumab deneyimi

Başak Koç¹, Sinan Akbayram², Özlem Tüfekçi³, Şebnem Yılmaz³, Hale Ören³, Bülent Zülfikar¹

¹İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi BD

²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Şahinbey Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi BD

³Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi BD

Amaç: Nonreplasman ürünlerin kullanma girmesi ile hemofililerin kanadıkça ve profilaktik tedavileri daha hassas ve komplike hale gelmiş olmakla birlikte temel hedef halen yeterli faktör seviyesi ile yüksek fiziksel aktivitenin sağlanabilmesi ve sıfır kanamaya ulaşılmasıdır¹. Çalışmamızda ülkemizde ruhsat onayı bulunan emicizumab (Hemlibra) adlı molekülün klinik araştırmalar dışındaki ülke deneyiminin sunulması ve tedaviye uygun olan öncelikli hasta gruplarının belirlenmesine katkı sağlaması amaçlanmaktadır.

Yöntem: Ruhsat süreci sonrasında 3 merkezin 3 hasta verisi retrospektif olarak incelenmiştir. Hastaların demografik özellikleri, daha önce aldıkları tedaviler, emicizumab öncesi ve sonrası kanamaları kaydedilmiştir.

Bulgular: Dahil edilen 3 hastanın 2 tanesi inhibitörlü iken (5 yaş ve 6 yaş), 1 hastanın inhibitör değeri negatifti (6 yaş). Hastaların 3'üne de FVIII veya bypass edici ialeçlerle profilaksi yapılmakta idi. Üç hastada da Emicizumaba geçişin ana nedeni damar yolu sorunu iken bir hastada ek olarak tekrarlayan ve kontrol altına güç alınan yumuşak doku kanamaları da mevcuttu. İki hasta 2 haftada 1, 1 hasta haftada 1 emicizumab profilaksisine geçilmiş idi. İnhibitör değeri negatif olan hastanın sağ ayak bileği hedef eklem olup faktör profilaksisi altında iken yıllık kanama sıklığı (Annual Bleeding Rate – ABR) 24 idi. Emicizumab profilaksisine geçiş sonrası (3 aydır kullanmakta) düşme sonucu sağ ayak bileği şişmiş, tek doz 1000 IU rFVIII ile kontrol altına alınmıştı. İnhibitörlü hastalarda ise ABR sırasıyla 24 (hedef eklem yok) ve 36 (sağ ayak bileği ve sol dirsek hedef eklem) idi. İnhibitörlü hastalardan 2 haftada bir profilakside olan hasta 21 aydır kullanmakta olup hastanın (5 yaş)

tibia distalinde meydana gelen travmatik kırık, BPA kullanımına gerek olmadan tedavi edilmişti. Aynı hastanın bisikletten düşmesi sonucu sağ orbita çevresinde ciddi hematoma gelişmiş; yedi doz 50IU/kg/gün aPCC ile iyileşme sağlanmış idi. Diğer inhibitörlü hasta 2 aydır haftalık emicizumab profilaksisi altında olup herhangi bir kanama kaydedilmemişti. Sonuç: Subkutan emicizumab tedavisi ile birlikte faktör uygulanması sırasındaki damar yolu problemi aşılarak, kanamaların önlenmesinde daha etkili sonuçlar elde edilmektedir. Ülkemizde yeni tedavilere ihtiyacı olan hasta grupları, damar yolu problemi olan ve/veya mevcut tedavisi sırasında sık kanamalar görülen hastalar olarak önceliklendirilebilir.

Anahtar Kelimeler: hemofili, subkutan, emicizumab

[P-18]

Faktör XI eksikliği olan çocuk hastada adenotonsillektomi ve kulağa tüp yerleştirme operasyonu yönetimi

Yeter Düzenli Kar¹, Nilgün Eroğlu¹, Hilal Susam Şen¹, Çağlar Günebakan², İbrahim Eker¹

¹Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı, Afyonkarahisar

²Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz Anabilim Dalı, Afyonkarahisar

Amaç:

Faktör XI eksikliği nadir görülen bir kanama diyatezidir. Normal plazma faktör XI aktivite düzeyi yaklaşık %60-150'dir. Heterozigot eksikliği bulunanlarda faktör XI aktivite düzeyi %30-60, homozigot olgularda %20'nin altındadır. Klinikte spontan kanamalar oldukça nadir görülse de kanamanın şiddeti faktör XI düzeyi ile korelasyon göstermeyebilir. Burada adenotonsillektomi ve kulağa tüp yerleştirme işlemi geçirecek olan, faktör XI eksikliği bulunan çocuk hastanın cerrahi operasyon yönetimi sunulmuştur.

Olgu:

Adenotonsillektomi ve kronik seröz otit nedenli kulağa tüp takılması planlanan 7 yaşında kız hastanın, preoperatif tetkiklerinde aPTT uzunluğu saptanması üzerine tarafımıza refere edildiği öğrenildi. Hastanın öyküsünden göbeğinin zamanında düştüğü, anne baba arasında akrabalık olmadığı, daha önce operasyon öyküsünün olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde alt ekstremitelerde tibia dış yüzde iki adet, 1 cm ekimoz dışında patolojik bulgu saptanmadı. Hastanın laboratuvar tetkiklerinde beyaz küre:7320/mm³, trombosit sayısı:250000/mm³, hemoglobin:12,8 g/dl, ALT:22 iu/L, AST:20 iu/L, fibrinojen:232 mg/dl, aPTT:45/sn (referans:21-31/sn), PT:12,2/sn (referans: 9.6-12/sn), INR:0,9 (referans:0,9-1,2) saptandı. Hastanın miksing testinde aPTT değeri:34/sn olarak düzeldiği görüldü. Faktör XII:%77, Faktör XI:%20, Faktör IX:%66, Faktör VIII:%57 saptandı. Hastanın faktör XI düzeyi (%20-%23) düşük saptanması üzerine hasta Faktör XI eksikliği olarak değerlendirildi. Operasyondan iki saat önce 20 ml/kg taze donmuş plazma (TDP) verilerek aPTT bakıldı,

aPTT 34/sn olduğu görüldü, TDP sonrası normal aralığa gelmediği için ve adenotonsillektomi işlemi kanama riski yüksek bir majör cerrahi işlem olduğundan hastaya operasyondan hemen önce 50 mcg/kg/doz rekombinant faktör VIIa verildi, operasyon sırasında ve sonrasında Kkomplikasyon izlenmeyen hasta altıncı günde taburcu edildi.

Sonuç; Faktör XI; orta-ağır eksikliklerinde izole aPTT uzunluğuna neden olan ve klinikte kanama şiddeti faktör düzeyi ile korele olmayan nadir bir faktör eksikliğidir. Faktör aktivite düzeyi %30-35'in altına düşmedikçe genellikle aPTT değerinde uzama saptanmamaktadır. Bu nedenle kanama diyatezi açısından araştırılan bir hastada aPTT-PT değerleri normal saptansa bile bilinen bir neden olmaksızın spontan cilt, mukoza, yumuşak doku ve eklem kanaması veya travma-cerrahi sonrası anormal kanama durumlarında kalıtsal kanama hastalıkları akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Cerrahi, Çocuk, Faktör XI Eksikliği

[P-19]

Gri Trombosit Sendromu; olgu sunumu

Hülya Kangel Şimşek, Oğuz Salih Dinçer, Canan Albayrak

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı

Gri trombosit sendromu (GTS), trombosit alfa granüllerinin yokluğu nedeniyle trombosit fonksiyon bozukluğu ve makrotrombositopeni ile karakterize, periferik yaymada tipik gri trombositler görünen kalıtsal bir kanama bozukluğudur. GTS, kanama eğilimi, miyelofibroz ve splenomegali ile ilişkilidir. Otozomal resesif kalıtım ile geçiş göstermektedir, dünyada tanımlanmış az sayıda hasta vardır. Burada yenidoğan döneminde trombositopenisi saptanan ve periferik yayma ile GTS öntanısıyla genetik testleri istenen ve tanı alan bir vaka sunulmaktadır.

Üç günlük kız hasta, yirmioç yaşında sağlıklı anneden sezeryan doğum ile 40 haftalık 3450 gram olarak doğduğu, sarılık şikayeti ile başvurduğu dış merkezden hiperbilirubinemi, ve trombositopeni nedeniyle hastanemize yönlendirildiği öğrenildi. Anne baba arasında birinci derecede akrabalık mevcuttu. Aile bilinen bir hastalık öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, aktif, canlı, ikterik görünümde idi. Peteşi, purpura, ekimozu saptanmadı. Tetkiklerinde Hb: 15 g/dl, PLT: 31.000/uL, ANS: 4380/uL, WBC: 12960/uL, direkt antiglobulin testi negatif, total bilirubin:9,3 mg/dl, direkt bilirubin:0,4 mg/dl, CRP:2,53 mg/L, TORCH negatif saptandı. Periferik yaymasında iri, soluk boyanmış az sayıda trombosit görüldü. Gri trombosit sendromu açısından genetik tetkik planlandı. İzleminde trombositopenisi düzelen olgunun genetik sonucunda NBEAL2 homozigot missense mutasyon saptandı. Söz konusu mutasyon gri trombosit sendromu ile ilişkili olarak değerlendirildi. Bir yaş bir aylık olan olgunun takipleri polikliniğimizde sürmektedir.

Anahtar Kelimeler: gri trombosit sendromu, trombositopeni, yenidoğan

[P-20]

Hemofilide Forum İncelemesi: Ekşi sözlük örneği forum review in hemophilia: ekşi sözlük

Canan Sümeýra Gün¹, Serra Sezgin², Mehmet Can Uğur³, Selmin Şenol¹

¹Kütahya Sağlık Bilimleri Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bl., Kütahya-Türkiye

²Ankara Bilim Üniversitesi, Güzel Sanatlar ve Tasarım Fakültesi, Yeni Medya ve İletişim Bl., Ankara -Türkiye

³Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji Bl., İzmir-Türkiye

Amaç: Hemofili, genetik ve yaşamı tehdit edici kronik bir hastalık olması nedeniyle tanı alan olgular ve aileleri tarafından bilgi arayışının en üst düzeyde olduğu bir gruptur. Bu araştırmada, söz konusu bilgi arayışında paylaşılanların hangi temalarda ve nasıl sunulduğu incelenmiştir.

Yöntem: İnteraktif bir ortama sahip olan forumlar, bir konunun paylaşılmasına ve konuyla ilgili yorumların hızlı bir şekilde yayılmasına olanak sağlamaktadır. Bu bağlamda çalışmada, Google arama motorunda “hemofili”, “Ekşi sözlük” anahtar kelimeleri ile Ekşi sözlük forumundaki paylaşımlar incelenmiş, içerik analizi yönteminden faydalanılarak oluşturulan kategoriler ile çözümlemeler yapılmıştır.

Bulgular: Araştırmada elde edilen bulgular; Ekşi sözlük forumunda yer alan iki ayrı “hemofili” başlığı ve “hemofili a”, “hemofili b”, “hemofili c”, “emicizumab”, “faktör 8”, “erkek hastalıkları”, “ikinci Wilhelm” başlıkları yer almaktadır. Paylaşımlarda, bireylerin hemofili tanımları ve hastalarının ayrıntılı olarak hastane, tedavi ve özel yaşam deneyimlerini paylaştıkları saptanmıştır.

Sonuç: Türkiye’de hemofilik bireylere, aile üyelerine ve bu konuda bilgi arayanlara hemofili hakkında güvenilir profesyonel kimlikler üzerinden doğru ve katkı sağlayıcı bilgi kaynaklarının son derece sınırlı olduğu görülmektedir. Bu konuda multidisipliner ekip üyelerinin bu ve benzer platformlarda aktif bilgi kaynağı olarak yer almalarının katkı sağlayacağı düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Hemofili, Ekşi Sözlük, İçerik Analizi

[P-21]

Trombositopeni ayırıcı tanısında periferik yaymanın önemi

Alper Uygun, Canan Albayrak, Ünsal Özgen, Oğuz Salih Dinçer, Hülya Kangal Şimşek
Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı,
Samsun

Trombositopeni tam kan sayımında trombosit değerinin $150.000/\text{mm}^3$ altında olması olarak tanımlanır. Trombositopeninin bir çok sebebi vardır, yapım azlığı, yıkım fazlalığı ve trombosit dağılımındaki bozuklukların yanı sıra normal sayıda ve fonksiyonda trombositler olmasına rağmen tam kan sayımında yalancı trombositopeni saptanabilir. Tam kan sayımı örneği alınırken EDTA (Etilen-diamine-tetra-asetik asit) yaygın olarak kullanılan bir antikoagülandır. EDTA'ya karşı gelişen reaksiyon trombositlerin küme yapmasına ve lökosit olarak sayılmasına sebep olur. Bu fenomen gereksiz tetkikler yapılmasına ve yanlış tanılara sebep olması açısından önemlidir.

Üç aylık kız hasta 2 gün önce başlayan öksürük şikayeti ile hastaneye başvuruyor. Hastadan bakılan tetkiklerinde trombosit değeri $44.000/\text{mm}^3$ gelmesi üzerine 1 saat içinde tam kan sayımı iki kere daha tekrarlanıyor ve trombosit sayısı sırasıyla $29.000/\text{mm}^3$ ve $13.000/\text{mm}^3$ olarak ölçülüyor. Öyküsünde 20 gün önce aşı olduğu ve 2 gündür üsye semptomları olduğu öğreniliyor. Özgeçmişinde ve soygeçmişinde bir özellik olmayan hastanın bakılan fizik muayenesinde viral üsye bulguları dışında bir özellik saptanmıyor. Peteşi ve purpurası olmayan, kanama diyatezi tarif etmeyen hasta trombositopeni nedeniyle hastanemize yönlendiriliyor. Gelişinde bakılan tam kan sayımında trombositleri $19.000/\text{mm}^3$ gelen hastaya EDTA'lı tüpten yapılan periferik yaymada dev trombosit kümeleri görülüyor ve trombosit değeri $250.00 - 300.000/\text{mm}^3$ ile uyumlu olarak bulunuyor. Aile konu hakkında bilgilendiriliyor ve ek tetkik yapılmadan çocuk hematoloji polikliniğinden takibe alınıyor. Psödotalrombositopeni EDTA'ya karşı gelişen antikorlar nedeniyle oluşan bir fenomendir. Peteşi ve ekimozu olmayan, kanama diyatezi tarif etmeyen trombositopenik hastalarda akla gelmesi gereken bir durumdur. Özellikle EDTA'lı örnekten yapılan periferik yaymada dev trombosit kümelerinin görülmesi tanı koydurucudur. Periferik yayma basamağı atlanan bir hasta immün trombositopenik purpura hastasıyla karışabilir ve gereksiz tetkik ve tedavilere maruz kalabilir. Bu olgu trombositopenisi olan hastaya yaklaşımda tanı basamaklarının atlanmaması gerektiğini ve periferik yaymanın önemini vurgulamak için paylaşılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Periferik Yayma, Psödotalrombositopeni, Trombositopeni

[P-22]

Nadir faktör eksikliği olan hastaların Uluslararası Tromboz ve Hemostaz Derneği kanama skoru ile değerlendirilmesi

Zeliha Güzelküçük¹, Dilek Gürlek Gökçebay¹, Gülendam Gezici², Vildan Çulha¹, Namık Yaşar Özbek¹

¹Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bölümü, Ankara

²Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Ankara

Amaç: Nadir faktör eksikliği olan hastalarda faktör aktivite seviyeleri ile klinik kanama şiddeti arasındaki korelasyon tam olarak bilinmemektedir. Bu nedenle nadir faktör eksikliği olan hastalarımıza Uluslararası Tromboz ve Hemostaz Derneği (International Society on Thrombosis and Haemostasis, ISTH) kanama skoru anketini uygulayarak faktör eksikliği/kanama skoru ilişkisini araştırmayı planladık.

Yöntem: Çalışmaya Faktör V, VII, X, XI eksikliği tanılarıyla izlenen hastalarımız dahil edildi ve ISTH-BAT kanama skoru anketi uygulandı. ISTH-BAT puanı ≥ 3 olması kanama yönünden anlamlı kabul edildi.

Bulgular: 22 hastanın [E/K:15/7, ortalama yaş; 10.9 yıl(min -max: 3-18 yıl, SD $\pm$ 5.2)] çalışmaya dahil edildi. Hastaların beşi FVII eksikliği, onüçü FXI eksikliği, ikisi FX eksikliği, ikisi FV tanısıyla izleniyordu. Dokuzunda (%40) kanama semptomu yoktu. Bu hastaların üçüne ailede kanama bozukluğu olması nedeniyle, geriye kalan altısına ameliyat öncesi anormal laboratuvar değerleri nedeniyle yapılan incelemeler sonucu tanı konulmuştu. Kanama semptomu olanlarda en sık burun ve diş eti kanaması görüldü. Cerrahi sonrası kanama izlenen iki hastanın birinde apendektomi (FVII eksikliği) ve diğerinde tonsillektomi sonrası (FXI eksikliği) uzayan kanama öyküsü vardı. Median ISTH-BAT skoru 3 (min- max: 0-10) olarak hesaplandı. Hastaların onikisinde ISTH-BAT skoru ≥ 3 idi. En yüksek ISBT-BAT skoru, FX eksikliği ile takip edilen, intrakranial kanama, gastrointestinal kanama ve eklem kanaması geçirmiş bir hastamızdı. Faktör düzeyleri ile ISBT-BAT skoru arasında korelasyon saptanmadı. Tablo 1’de hastaların klinik, demografik ve laboratuvar özellikleri ile ISTH – BAT skorları verilmiştir.

Sonuç: Nadir faktör eksikliği olan hastalarda klinik bulgular çok çeşitlidir. Asemptomatik vakalara tanı konulmasında aile öyküsü veya cerrahi öncesi yapılan testlerde bozukluk saptanması önemlidir. Çalışmamızda ISTH-BAT kanama skoru nadir faktör eksikliği olan hastalarımızdan on ikisinde pozitif saptandı. Ancak faktör seviyeleri ile kanama şiddeti arasında korelasyon saptanmadı. Nadir faktör eksiklikleri için faktör seviyesi ile kanama skoru arasında iyi bir korelasyonun olmaması klinik bulguları etkileyen başka faktörler olduğunu düşündürmektedir. Bu nedenle her hastanın ayrı ayrı değerlendirilmesi ve tedavi kararlarının kişiye özgü verilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: nadir faktör eksiklikleri, kanama skoru

Tablo 1: Hastaların demografik, klinik, laboratuvar özellikleri ve ISBT puanları

Hasta No	Yaş	Cinsiyet	Aile Öyküsü	Semptom	Koagülasyon Profili	Tanı	Faktör Düzeyi (%)	Profilaksisi	ISBT Puanı
1	15	E		Apendektomi sonrası kanama	PT uzun	Faktör VII	24		4
2	5	E	Var	Burun kanaması	PT uzun	Faktör VII	33		1
3	18	E	Var	Burun ve Diş eti kanaması	PT uzun	Faktör VII	35		4
4	14	K		Diş eti kanaması	PZ uzun	Faktör VII	35		1
5	14	E	Var		PZ uzun	Faktör VII	24		0
6	13	E	Var	Diş eti kanaması	aPTZ uzun	Faktör XI	26		1
7	5	E	Var		aPTZ uzun	Faktör XI	26		6
8	5	K		Burun kanaması	aPTZ uzun	Faktör XI	17		3
9	7	E		Burun kanaması	aPTZ uzun	Faktör XI	16		3
10	16	K			aPTZ uzun	Faktör XI	1		4
11	10	E	Var		aPTZ uzun	Faktör XI	1,3		0
12	18	K			aPTZ uzun	Faktör XI	23		2
13	4	E		Burun kanaması	aPTZ uzun	Faktör XI	35		0
14	6	K		Tonsillektomi sonrası kanama	aPTZ uzun	Faktör XI	43		4
15	10	E			aPTZ uzun	Faktör XI	26		0
16	9	E			aPTZ uzun	Faktör XI	2		0
17	5	K		Göbek kanaması	aPTZ uzun	Faktör XI	5		4
18	14	E			aPTZ uzun	Faktör XI	25		6
19	3	K		İntrakranial kanama	PT, aPTZ uzun	Faktör X	1	Var	4
20	18	E		İntrakranial, GIS, eklem	PT, aPTZ uzun	Faktör X	1	Var	10
21	17	E			PT uzun	Faktör V	30		0
22	15	E		Burun kanaması	PT uzun	Faktör V	38		4

E; erkek, K; kız, PZ; prothrombin zamanı, aPTZ aktive parsiyel tromboplastin zamanı, ISBT; International Society on Thrombosis and Haemostasis

[P-23]

Faktör VII eksikliği taşıyıcılığı: olgu sunumu

Deniz Koçak Göl, Şefika Akyol, Alper Özcan, Ebru Yılmaz, Musa Karakükçü, Ekrem Ünal
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, KANKA Çocuk Hematoloji-Onkoloji ve Kemik İliği
Nakli Hastanesi, Kayseri, Türkiye

Amaç: Faktör VII (FVII) eksikliği, nadir görülen bir kalıtsal kanama bozukluğudur. Koagülasyon testlerinde, aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTZ) normal iken izole uzamış protrombin zamanı (PZ) izlenir. Akraba evliliğinin sık olduğu ülkemizde Faktör VII eksikliği en sık görülen nadir faktör eksikliğidir. Bu olguda izole PZ uzunluğu ile başvuran ve FVII eksikliği taşıyıcılığı tanısı alan bir hasta sunulmuştur.

Olgu: 10 yaşında erkek hasta, sünnet operasyonu öncesinde bakılan koagülasyon testlerinde PZ: 14.6 sn olarak izole uzun saptanması üzerine polikliniğimize yönlendirildi. Hastanın öyküsünde daha önce izole PZ uzunluğu nedeniyle K vitamini replasmanı yapılmış olduğu; fakat yanıt alınmadığı öğrenildi. Fizik bakışında peteşi, purpura, ekimoz ve kanama bulgusu izlenmedi. Ailesinde kanama yakınması yoktu. Faktör VII düzeyi: %36,6 olarak sonuçlandı. Genetik değerlendirmesinde; 13. kromozomda (13q34) p.Gly156Ser (C.466G>A) heterozigot mutasyonu saptanan hasta FVII eksikliği taşıyıcısı tanısı aldı. Klinik kanaması ve aile hikayesi olmayan hastanın taşıyıcı olması nedeniyle artmış kanama riski olmadığı belirtildi ve tedavi verilmedi. Cerrahi operasyon sonrası kanama bulgusu izlenmedi. Hasta halen takiplerine devam etmektedir.

Sonuç: Kalıtsal FVII eksikliği (OMIM 227500), nadir faktör eksiklikleri arasında en sık görülenidir ve üçte birini oluşturur. Otozomal resesif kalıtılır. İzole PZ yüksekliği ve FVII düzeyinin düşüklüğü tanı için önemli olan laboratuvar bulgularıdır. FVII düzeyi ile klinik tablo arasında doğrusal ilişki saptanmamıştır. Mutasyonun saptanması tanıyı kesinleştirir. Hastamız, FVII geni içinde homozigot durumda iken patolojik kabul edilen p.Gly156Ser (C.466G>A) mutasyonunun taşıyıcısı tanısını almıştır. Mutasyonun saptandığı gen bölgesi, FVII eksikliği açısından artan sıklıkta mutasyonun tanımlandığı bir bölgedir. Hastamızda olduğu gibi, izole tekrarlayan PZ yüksekliği saptanan olgularda FVII eksikliği taşıyıcılığı da olabileceği ve artmış kanama ile birlikte olmadığı akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Faktör VII eksikliği taşıyıcılığı, protrombin zamanı, kalıtsal kanama bozukluğu

[P-24]

İnhibitörlü ağır hemofili A hastasında spinal epidural hematoma

Selin Aytaç¹, Gökçen Çoban Çiftçi², Tekin Aksu¹, Fatma Gümrük¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Bilim Dalı

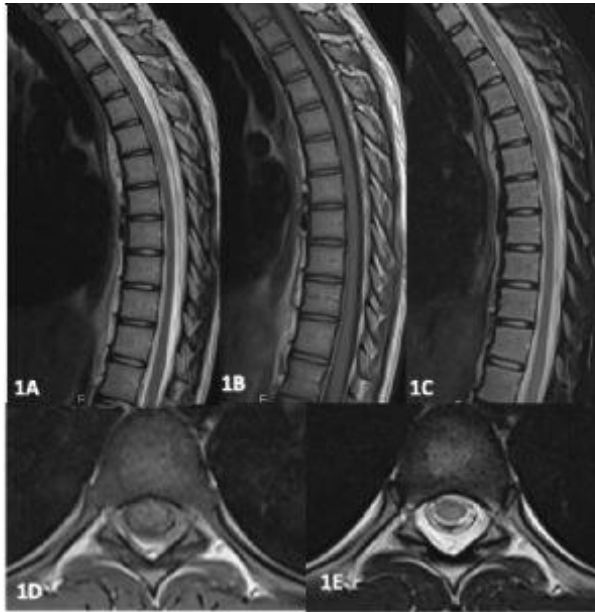
Hemofili hastalarında, intraspinal epidural kanamalar, oldukça nadir olup, kanama yerinin beklenmedik bir lokalizasyonda olması ve spinal korda bası gibi istenmeyen komplikasyonlarla sonuçlanabilmesi nedeniyle tanınması çok önemlidir.

Olgu: 14 yaşında ağır hemofili A hastası sırt ağrısı yakınmasıyla hastaneye başvurduğunda öyküsünde tramva olmadığı ve yürümede herhangi bir zorluk çekmediği öğrenildi. Fizik muayenesi ve nörolojik muayenesi normal olan hastanın inhibitör titresi 35NBU idi. Hastanın önceki öyküsünde ise aPCC profilaksisi altında psoas hematoma da dahil olmak üzere çok sayıda ara kanamaları olduğu, düşük doz İTİ tedavisi başlandığı ancak yanıt alınmadığı için gün aşırı 60µg/kg/gün dozunda rFVIIa profilaksisine geçildiği öğrenildi. Başvuru sırasında ise son 2 yıldır majör bir kanama olayı olmaksızın rFVIIa profilaksisi alıyordu. Batın US'si normal olan hastaya torasik ve lumbospinal MR çekildi. Torasik spinal MRG'sinde (T2 ağırlıklı sekanslar), hiperintens epidural hematoma, T2-T11 vertebraların spinöz prosesleri seviyesinde lineer genişleme, lomber spinal MRG'de (T2 ağırlıklı sekans) L1-S1 vertebraların spinöz çıkıntıları seviyesinde posterior spinal kanaldaki tüm sekanslarda heterojen hiperintens epidural hematoma tespit edildi. Aksiyel T1 ve T2 ağırlıklı sekanslarda spinal kanalın arka tarafında heterojen hiperintens epidural hematoma ve spinal kanalın arka sağ lateral bölümünde hematoma ilişkili kompresyon nedeniyle asimetri ve bu seviyede sinir köklerinin birarada görünümü mevcuttu. Beyin cerrahisi ile konsülte edilen hastaya herhangi bir nörolojik defisit olmadığı için cerrahi girişim önerilmedi. Hastaya tanıdan sonraki ilk 4 gün 3-4 saatte bir rFVIIa (90µg/kg/doz) ve sonraki bir hafta boyunca 6 saatte bir (90µg/kg/doz) rFVIIa aldı ve ardından 60µg/kg/gün dozunda rFVIIa ile günlük profilaksi aldı. Tedaviden bir ay sonra yapılan kontrol torasik ve lomber MRG'de hematoma tamamen rezorbe olduğu görüldü.

Nörolojik defisiti olmayan spinal ekstradural hematomlu yüksek titre inhibitörlü ağır hemofili A hastası, cerrahi girişim yapılmaksızın, rFVIIa ile başarılı biçimde tedavi edilmiş ve sekelsiz olarak iyileşmiştir.

Anahtar Kelimeler: inhibitör, Hemofili A, Spinal hematom

Resim 1



Resim 1: Torasik spinal MRG tetkiki. Sagittal T2, T1 ve yağ baskılı T2 ağırlıklı sekanslarda (sırasıyla soldan sağa ardışık 3 sekans), T2-T11 vertebraların spinöz prosesleri hizasında lineer uzanım gösteren tüm sekanlarda hiperintens epidural hematoma görülmektedir. Aksiyel T1 ve T2 ağırlıklı (alt satır sırasıyla soldan sağa) sekanlarda spinal kanal posteriorunda, T1 ağırlıklı imajda heterojen hiperintens ve T2 ağırlıklı imajda belirgin hiperintens epidural hematoma görülmektedir.

[P-25]

VWF eksikliği tanılı hastada rekürren kronik gastrointestinal sistem kanamasının yönetimi: Vaka raporu

Kemal Fidan, Mustafa Baydar, Nesibe Taşer Kanat, Gülşah Akyol, Neslihan Mandacı Şanlı,
Muzaffer Keklik, Ali Ünal

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Hematoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

Giriş:

Von Willebrand hastalığı (vWh), vWf eksikliği veya fonksiyon bozukluklarına bağlı, otozomal geçişli bir kalıtsal kanama diyatezidir. VWh, tipik olarak hafif veya orta şiddette deri-mukoza kanamalarıyla karakterizedir. Ekimoz, burun kanaması, diş eti kanaması, menoraji, post-partum kanamalar, yüzeysel kesilerden sonra uzun süren kanamalar ve GIS kanamalarıdır. Kanamanın şiddeti vWf'nin düzeyine ve fonksiyon bozukluğu olup olmadığına göre farklılık gösterir.

Burada kronik gastrointestinal hemoraji (GISH) ile başvuran vWh tanılı hastayı sunacağız.

Vaka raporu:

VWH tanılı 63 yaşında kadın hasta Ocak 2022 tarihinde hastanemiz dışında başka hastaneye melena şikayeti ile başvurmuş. O dönemde yapılan endoskopi ve kolonoskopi normal olarak değerlendirilmiş. Taze donmuş plazma ve VWF+FVIII konsantresi ile kanama kontrolü sağlandıktan sonra hasta taburcu edilmiş. Hasta Nisan 2022 tarihinde siyah renkli gaita nedeniyle hastanemize başvurmuş. Yapılan tetkiklerde hemoglobin: 4.8 gr/dl olarak gelmiş. Hasta gastroenteroloji servisine yatırılmış. Hastanın faktör VIII düzeyi: %5.6, VWF antijeni: <10.1, VWF AC: <%15, VWF Ac(Ricof)/VWF Ag: <1.49, FVIII/VWF Ag: <0.55 olarak geldi (tip 1 VWD?). Hastaya VWF+FVIII konsantresi (kanama protokolü şeklinde) ve verildi. Yapılan endoskopide hafif derecede noneroziv gastrit ve evre A özafajit, kolonoskopi ise normal olarak değerlendirilmiş. Enterokliziste mide antrumunda diffüz simetrik duvar kalınlık artışları antral gastrit lehine yorumlanmış, intestinal ve kolonik anslar normal olarak değerlendirildi. Kanama kontrolü sağlanan hasta taburcu edilmiş. Temmuz 2022'de siyah renkli gaita yapma şikayeti ile başvuran hastanın hemoglobin değeri: 8.2 gr/dl 1 ve melena

olması üzerine hasta kliniğimize yatırıldı.Hedef faktör değeri %80-100 olacak şekilde FVIII+VWF konsantresi kanama kontrolü sağlanana kadar verildi.Kanama kontrolü sağlanan hastaya kronik gastrointestinal hemoraji tanısıyla proflaktik FVIII+VWF konsantresi(haftada 2 gün 2000 IU)reçete edilerek taburcu edildi.Yaklaşık 2 aydır proflaksi tedavisi alan (haftada 2 gün 2000 IU-500 Ünite Faktör VIII aktivitesi ve 1200 Ünite Von Willebrand Faktör Ristosetin Kofaktör aktivitesi içeren preparat)hastada GIS hemorajisi izlenmedi.Takip ve tedavisi devam etmektedir.

Tartışma-Sonuç:

VWh'nın 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.Rekürren GIS kanamalarında proflaktik faktör konsantreleri kullanılmaktadır.

Anahtar Kelimeler: VWF eksikliği, vWh, Gastrointestinal hemoraji

[P-26]

Kalıtsal kanama bozukluklarında beden kitle indeksi ile eklem sağlığı ilişkisi: pilot çalışma

Nursel Keklik¹, Tuğçe Poyraz İşleyen², Tuğçe Poyraz İşleyen¹

¹Türkiye Hemofili Derneği, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Lisansüstü Eğitim Enstitüsü, İstanbul

Amaç: Çalışmalar beden kitle indeksi (BKİ) yüksek olan kişilerde fazla vücut ağırlığına sahip olmanın alt ekstremitte patolojileri açısından olumsuz bir etken olduğunu göstermiştir. Kalıtsal kanama bozuklukları olan kişilerde tekrarlayan eklem kanamaları eklem sağlığını olumsuz etkileyebilmektedir. Bu çalışmanın amacı BKİ ile eklem sağlığı arasındaki ilişkiyi araştırmaktır.

Method: 18-36 yaş arası 17 KKB'li erkek hastanın demografik bilgileri (yaş, hastalık, boy, kilo) beden kitle indeksi ve eklem sağlığı değerlendirildi (Tablo 1). Eklem Sağlığı Değerlendirmesi Hemofili Eklem Sağlığı Skoru (HESS) ile yapıldı. HESS Diz, dirsek ve ayak bileği eklemlerini çift taraflı değerlendiren bir skordur. Skor toplam puanı eklem değerlendirmesine ek olarak yürüyüş puanı eklenerek hesaplanır. En yüksek toplam puan 112 olmak üzere, puanın yükselmesi eklem hasarının artması anlamına gelmektedir.

Bulgular: Katılımcıların yüzde 11,1'i obez, yüzde 33,3'ü aşırı kilolu olduğu saptanmıştır. Çalışmanın sonucunda elde edilen bulgulara göre; eklem sağlığı ile BKİ arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulunmamıştır ($p>0,05$).

Sonuç: KKB'li bireylerde eklem sağlığındaki bozulmayı yalnızca BKİ ile değil, bütüncül değerlendirmek gereklidir. Daha yüksek örneklem büyüklüğü ve diğer faktörlerin göz önünde bulundurulması (yaş, tutulan eklem sayısı, profilaksi kullanım durumu, fiziksel aktivite seviyesi, beslenme durumu) eklem sağlığına etki eden faktörleri değerlendirmede daha sağlıklı sonuçlar elde etmeye yarayabilir.

Anahtar Kelimeler: BKİ, eklem, beslenme

Tablo 1

	Ort±ss	Minimum	Maksimum
Yaş	22,06±5,43	13	36
BKİ	23,53±5,41	15,30	30,90
HJHS	19,94±6,61	7	29

Demografik Özellikler

Bilimsel Sekreteryaya



Türkiye Hemofili Derneği

Hocapaşa Mah. Ebusuud Cad. No:33 Sirkeci – Fatih / İstanbul

Tel: 0212 526 0 843, 0212 526 2 843 Faks: 0212 532 11 03

E-Posta: info@turkhemoder.org

www.turkhemoder.org



Hemofili Federasyonu

Yükseliş – Nova sitesi Kazım Dirik mah.

185. Sok No: 1 Kat:3 Daire:51 Bornova / İzmir

Tel: 0232 348 57 50 | Faks: 0232 388 99 00

E-Posta: info@hemofilifederasyonu.org

www.hemofilifederasyonu.org

Organizasyon Sekreteryası



D Event Turizm Organizasyon

Güzeltepe Mah. Özvatan Cd. No:38/3 Çankaya - Ankara

Tel: +90 312 438 10 39

E-posta: bilgi@devent.com.tr

www.devent.com.tr