

12. HEVES

20-22 ŞUBAT 2026
Royal Seginus Hotel - Antalya

HEMOFİLİ VAKALARLA
EĞİTİM SEMPOZYUMU

BİLDİRİ KİTABI

www.heves2026.com

12. HEMOFİLİ VAKALARLA EĞİTİM SEMPOZYUMU

BİLDİRİ KİTABI

20 – 22 Şubat 2026

ROYAL SEGİNUS HOTEL - ANTALYA

HEVES 2026 DÜZENLEME KOMİTESİ

BÜLENT ANTMEN – CAN BALKAN - ALPHAN KÜPESİZ - GÜRAY SAYDAM – FAHRİ ŞAHİN

BİLİMSEL KOMİTE

- Saadet Akarsu
- Salih Aksu
- Bülent Antmen
- Tahir Atik
- Muhlis Cem Ar
- Selin Aytaç Eyüpoğlu
- Can Balkan
- Yasemin Işık Balcı
- Özcan Bör
- Cengiz Ceylan
- Melda Cömert
- Muzaffer Demir
- Erol Erduran
- Nilgün Eroğlu
- Nil Güler
- Volkan Karakuş
- Kamuran Karaman
- Barbaros Şahin Karagün
- Zühre Kaya
- Alphan Küpesiz
- Alphan Küpesiz
- Özgür Mehtap
- Vahap Okan
- Hale Ören
- Namık Yaşar Özbek
- Fahir Özkalemkaş
- Nur Soyer
- Murat Söker
- Mehmet Sönmez
- İlgen Şaşmaz
- Atakan Tekinalp
- Özlem Tüfekçi
- Ayşegül Ünüvar
- Bülent Zülfikar

BİLDİRİ DEĞERLENDİRME KOMİTESİ

- Gülsüm Akgün Çağlıyan
- Tekin Aksu
- Yusuf Ziya Aral
- Güçhan Alanoğlu
- Ünal Ataş
- Hasan Fatih Çakmaklı
- Ufuk Demirci
- İbrahim Eker
- Ayşe Hilal Eroğlu Küçükdiler
- Hadi Geylani
- Mesut Göçer
- Salih Gözmen
- Utku İltar
- Gül İlhan
- Feryal Karahan
- Abdullah Karakuş
- Hande Tuğba Karayel
- Serap Kirkiz
- Şebnem Önen Göktepe
- Gülnihal Özdemir
- Mahmut Töbü
- Turgay Ulaş
- Ayşe Uysal
- Ekrem Ünal
- Mustafa Kemal Yeniay

*Sıralama alfabetik olarak soyisim sırasına göre yapılmıştır.

SÖZEL BİLDİRİLER

S1- ADAPTOADULT(ATA) ANDROID/İOS UYGULAMASININ ERGENLİKTEN ERİŞKİNLİĞE GEÇİŞ DÖNEMİNDEKİ HEMOFİLİ OLGULARINDA GEÇİŞ SÜRECİNE ETKİSİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ: ÇOK MERKEZLİ RANDOMİZE KONTROLLÜ ÇALIŞMA

Fatma Burcu Belen Apak¹, Ayşegül Ünüvar², Melike Sezgin Evim³, Serap Karaman², Dilek Çökeliler⁴, Pamir Işık¹, Özlem Akbulut⁵, Eylem Gül Ateş⁶, Aydan Akdeniz⁷, Hasan Mücahit Özbaş⁸

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Onkoloji BD, Ankara, ²İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji BD, İstanbul, ³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji BD, Bursa, ⁴Başkent Üniversitesi Mühendislik Fakültesi, Biyomedikal Mühendisliği BD, Ankara, ⁵Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Ergen Sağlığı Birimi, Ankara, ⁶Orta Doğu Teknik Üniversitesi Kurumsal Büyük Veri Yönetimi Koordinatörlüğü, Ankara, ⁷Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji Kliniği, Mersin, ⁸Giresun Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji BD, Giresun

Amaç: Hemofilide ergenlikten erişkinliğe geçiş süreci, hem hasta ve ailesi hem de tedavi merkezleri açısından zorlu bir dönemdir. Bu dönemde hastaların tedavi sorumluluğunu üstlenmeleri ve pediatrik izlemiden erişkin ünitelerine geçmeleri gerekmektedir. Çalışmamızda, bu süreci kolaylaştırmak amacıyla geliştirilen “AdapToAdult” isimli Android/IOS uyumlu mobil uygulamanın etkinliği değerlendirilmiştir.

Yöntem: Uygulama, Başkent Üniversitesi Biyomedikal Mühendisliği, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı ve Türk Hematoloji Derneği Hemofili BAK işbirliği ile, THD Bilimsel Proje Desteği (2023-7) kapsamında geliştirilmiştir. içeriğinde bilgilendirme videoları, spor, beslenme, okul ve seyahat konularında rehber bilgiler, ilaç dozu hatırlatma modülü ile bilgi-tutum anketleri yer almaktadır. Ayrıca hekimler için hasta anket sonuçlarını görüntüleyebilecekleri bir ara yüz oluşturulmuştur. Çalışmaya İstanbul ve Uludağ Üniversiteleri’nden 35 inhibitörsüz hemofili A olgusu (29 ergen, 6 genç erişkin) dahil edilmiştir. Hastalar üç ay süreyle uygulamadan eğitim alan müdahale grubu ve standart izlem yapılan kontrol grubuna randomize edilmiştir. Gruplara 0. ve 3. ayda hemofili bilgi düzeyi anketi, yaşam kalitesi ölçekleri [ergenlerde Haemo-QoL, erişkinlerde Hem-A-QoL] ve General Self-Efficacy (GSE) uygulanmıştır. Uygulamayı kullananlara ek olarak memnuniyet anketi yapılmış, veriler SPSS v28.0 ile analiz edilmiştir.

Bulgu: Ergen grubunda (n=29), bilgi skorları eğitim grubunda 15.31±3.18’den 16.31±2.96’ya yükselmiş, kontrol grubunda 15.85±2.73’ten 16.15±2.34’e çıkmıştır. Tutum skorlarında anlamlı değişim olmamıştır. GSE eğitim grubunda 31.81±5.26’dan 34.56±5.49’a artarken, kontrol grubunda 32.46±5.27’den 33.15±5.94’e yükselmiştir. Haemo-QoL skorları eğitim grubunda 29.18±15.74’ten 28.38±18.45’e, kontrol grubunda 26.74±12.91’den 23.03±11.63’e gerilemiştir. Düşük skor daha iyi yaşam kalitesi anlamına gelmekle birlikte, gruplar arasında anlamlı fark bulunmamıştır (p>0.05). Korelasyon analizinde bilgi düzeyi ile GSE arasında pozitif (r=0.49; p=0.048), bilgi düzeyi ile Haemo-QoL arasında güçlü negatif korelasyon (r=-0.76; p<0.001) saptanmıştır (Şekil 2). Genç erişkin grubunda (n=6) örneklem küçüklüğü nedeniyle yalnızca tanımlayıcı analiz yapılmıştır. Memnuniyet anketine katılan 14 olgunun tümü (%100), uygulamanın bilgi düzeylerini artırdığını, geçiş sürecine katkı sağladığını ve akranlarına tavsiye edeceklerini bildirmiştir. Bilgilendirme videoları ve geçiş anketi %100 oranında faydalı bulunurken, ilaç hatırlatma modülü %71 oranında yararlı değerlendirilmiştir.

Sonuç: Mobil uygulama tabanlı eğitim, hemofili hastalarının bilgi ve özyeterkinlik düzeylerini artırmış, yaşam kalitesinde iyileşme eğilimi göstermiştir. Ancak, müdahale ve kontrol grupları arasında anlamlı fark saptanmamıştır. Bu durum, çalışmaya dahil edilen merkezlerin ergenlere geçiş döneminde halihazırda güçlü destek sağlamasından kaynaklanıyor olabilir. Bulgular, dijital araçların özellikle ergenlerde geçiş sürecinde etkili tamamlayıcı stratejiler olabileceğini göstermektedir. Uygulama dünyada 'Ergenlikten Erişkinliğe Geçiş Döneminde Hemofili Hastalarına Yönelik' ilk uygulama olup, Türk Hematologlarının kullanımına sunulmuştur.

S2- TEK İLAÇ, İKİ FARKLI KONJENİTAL KANAMA BOZUKLUĞU: BAŞARILI GEBELİK YÖNETİMİ

Ayşe Uysal¹, Kübra Oral¹, Zekeriya Aksöz¹

¹Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Rekombinant faktör VIIa (rFVIIa), inhibitörlü hemofili A/B, edinsel hemofili, Glanzmann trombastenisi ve faktör VII eksikliğinde etkili bir tedavi seçeneğidir. Biz de burada farklı kanama bozukluğuna sahip 2 gebenin, rFVIIa ile başarılı gebelik yönetimini sunmayı amaçladık.

Bulgu: Olgu 1: Yirmi sekiz yaş kadın hasta, kadın doğum polikliniğinde protrombin zamanı yani INR yüksekliği saptaması üzerine hematoloji polikliniğine başvurdu. 34 haftalık gebeliği olan hastanın 3 sağlıklı gebelik ve 2 spontan abortus öyküsü olup daha önceki doğumlarında uzayan kanamaları olması üzerine taze donmuş plazma alma öyküsü mevcut. Doğum dışında operasyon öyküsü olmayan hastanın menometrorajisi olup demir eksikliği nedeniyle aralıklı demir replasman tedavisi dışında ilaç kullanımı yok. Yapılan tetkiklerinde aPTT: 23.5 saniye, PT: 25.7 saniye, INR: 2.2 saptanması üzerine karşım testi yapıldı ve %50' den fazla düzelme olması üzerine faktör VII düzeyi ölçüldü. Faktör VII düzeyi %6 olarak saptanan hastaya konjenital faktör VII eksikliği tanısı konuldu. Hasta doğum konusunda ve kanamalar konusunda bilgilendirilerek takibe alındı. Yaklaşık 2 hafta sonra erken membran rüptürü tanısı ile kadın doğum servisine yatırılması üzerine tarafımıza konsulte edildi. Sezaryan ile acil doğum planlanan hastanın preoperatif tetkiklerinde PT: 23 saniye, INR:1.9 olarak saptandı. Hastaya doğum öncesi 20 mcg/kg 'dan bir doz; doğum sonrası kanama kontrolü sağlanıncaya kadar 2 saatte bir olacak şekilde doz tekrarı yapılarak rFVIIa tedavisi verilmesi planlandı. Doğum sonrası toplam 2 doz rFVIIa uygulandı. Postoperatif kanama komplikasyonu olmadı ve doğumdan sonra 9. günde taburcu edildi. Olgu 2: Otuz üç yaşın kadın hasta, 5 yaşında tekrarlayan burun kanaması olması üzerine başvuru merkezde Glanzmann trombastenisi tanısı almış olup 28 yıldır bu tanı ile takip edilmektedir. Otuz altı haftalık gebe iken hastanemiz kadın doğum kliniğine, hematüri, anemi, maternal bilateral hidronefroz tanılarıyla yatırılıp tarafımıza konsülte edildi. Gross hematürisi olan hastaya 3Ü aferez trombosit süspansiyonu verildi. Ancak hematürisi gerilemeyen, kanama ilişkili derin anemisi gelişen hastaya rFVIIa başlandı. Dozu, kanama duruncaya kadar 2 saatte bir 90 mcg/kg' dan olmak üzere tedavi uygulanmaya başlandı. İki doz uygulandıktan sonra idrar rengi açıldı ve toplam 4 doz sonrası kanama durdu. Sağ böbrekte grade 2-3 hidronefrozu olan hastaya üroloji tarafından double J katateri rFVIIa replasmanı ile takıldı. Bu süreçte maternal ve fetal komplikasyon gelişmedi. Otuz yedinci haftada doğum planlanan hasta, kanama riskinden dolayı tarafımıza yeniden konsülte edildi. Hastaya doğum öncesi 90 mcg/kg 'dan bir doz; doğum sonrası kanama kontrolü sağlanıncaya kadar 2 saatte bir olacak şekilde doz tekrarı planlanarak rFVIIa önerildi. Peripartum ve postpartum dönemde beklenmeyen kanama komplikasyonu olmadı. Postpartum süreçte toplam 2 doz rFVIIa uygulanan hasta doğum sonrası 3. günde taburcu edildi.

Sonuç: Glanzmann trombastenisi ve konjenital faktör VII eksikliği, nadir görülen otozomal resesif kanama bozukluklarıdır. Bu kanama bozukluklarına sahip gebelerde ise peripartum ve postpartum ekstra maternal veya fetal kanama riski bulunmaktadır. rFVIIa ise trombositlere dirençli Glanzmann trombastenisi ve FVII eksikliği olan hastalarda kanamanın önlenmesi ve tedavisi için etkili bir tedavi seçeneğidir. Bu yüzden bu hastalıklara sahip gebelerde doğum, rFVIIa' ya erişim olanağı olan merkezlerde, hematologlar, kadın-doğum uzmanları ve anestezi uzmanları ile multidisipliner ekip ile planlanmalıdır.

S3- HEMOFİLİ/AİLESEL AKDENİZ ATEŞİ HASTALARININ ASEPTOMATİK ANNELERİNDE VE TİP 3 VON WILLEBRAND HASTALIĞI OLAN KADINLARDA HEAD-US İLE EKLEM SAĞLIĞININ DEĞERLENDİRİLMESİ

Serap Kirkiz Kayalı¹, Zühre Kaya¹, Emine Yılmaz Orulluoğlu¹, İsmail Akdulum¹, Çisem Yıldız¹, Ülker Koçak¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Hemofili Erken Artropati Tespit Ultrason Skoru (HEAD-US), hemofili hastalarında erken eklem hasarını tespit etmek için yaygın olarak kullanılmaktadır. Hemofili hastalarının asemptomatik annelerinde (%4-19), Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF) hastalarında (%47) ve Tip 3 von Willebrand hastalığı (VWD) hastalarında (%87,5) subklinik eklem hasarı oranı iyi bilinmesine rağmen, HEAD-US'nin bu popülasyonlardaki rolü henüz araştırılmamıştır. Bu çalışmada, FMF/şiddetli hemofili hastalarının asemptomatik annelerinde ve Tip 3 VWD'li kadınlarda HEAD-US kullanarak eklem sağlığını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Çalışmaya 32 kadın dahil edildi ve bu kadınların 192 eklemi HEAD-US yöntemiyle incelendi. Katılımcılar dört gruba ayrıldı: Grup 1'de Tip 3 VWD'li kadınlar (n=7), Grup 2'de genetik olarak kanıtlanmış FMF hastalarının asemptomatik anneleri (n=8), Grup 3'te şiddetli hemofili hastalarının asemptomatik anneleri (n=11) ve Grup 4'te hem FMF hem de hemofili hastalarının asemptomatik anneleri (n=6). Faktör düzeyleri ve genetik sonuçlar kaydedildi. Eğitimli bir radyolog, HEAD-US uygulanan bireylerin diz, dirsek ve ayak bileğindeki eklem hasarını (pozitif skor >0) tespit etmek için Mindray Resona i9'un L14-3Ws lineer probunu kullandı.

Bulgu: Cinsiyet ve ortalama yaş grupları arasında farklılık göstermedi. HEAD-US'ta eklem hasarı Grup 1'in %100'ünde, Grup 2'nin %62,5'inde, Grup 3'ün %50'sinde ve Grup 4'ün %33'ünde görüldü. Sinovit, kırık ve kemik hasarı Grup 1'de sırasıyla %86, %100 ve %100; Grup 2'de %50, %62,5 ve %25; Grup 3'te %36, %45 ve %36; ve Grup 4'te %33, %33 ve %16 oranlarında meydana geldi. Diz, tüm gruplarda en sık etkilenen eklemdi; ancak Grup 2 ve 4'te dirseklerde patolojik anormallik bulunmadı. M694V genetik pozitifliği Grup 2 vakalarının %62,5'ini oluşturdu. Grup 4'ün ortalama faktör seviyeleri (%86), Grup 3'e (%51) göre anlamlı derecede daha yüksekti (p<0,05).

Sonuç: Bulgularımız, Grup 1'in en fazla eklem hasarına sahip olabileceğini, Grup 4'ün ise en az hasara sahip olduğunu göstermektedir. Bu nedenle, Tip 3 VWD'li kadınlar için düzenli faktör profilaksisi önerilir. Bununla birlikte, FMF'te inflamasyon nedeniyle üretilen artmış faktör seviyeleri, FMF'li hemofili annelerde eklem kanamasına karşı koruma sağlayabilir.

S4- GİNGİVAL KANAMA KONTROLÜNDE REKOMBİNANT AKTİVE FAKTÖR VIIA VE ANKAFERD İLE BAŞARILI TEDAVİ: GLANZMANN TROMBOSİTOPENİLİ 2 ERİŞKİN OLGU

Ebru Kavak Yavuz¹, Medeni Yelmer¹, Vehbi Demircan¹, Abdullah Karakuş¹, Orhan Ayyıldız¹

¹Dicle Üniversitesi

Amaç: Özet Glanzman trombastenisi(GT) nadir görülen ciddi kanamalara sebep olabilen herediter bir trombosit hastalığıdır. Diş eti kanaması olan 2 GT hastamızda recombinant aktive faktörVIIa(rFVIIa) ve ankaferd blood stopper(ABS) uygulaması sonrası hemostaz sağlanan vakalarımızı sunmak istedik. Olgu 1 Hastamız 35 yaşında erkek, çocukluk döneminden beri epistaksis ve diş eti kanamaları mevcut olup GT tanısı almıştır. Hastanın daha önceki yıllarda çeşitli dental işlemler sırasında kanama şikayeti gelişmiş ve bu sebeple birçok kez trombosit transfüzyonu uygulanmış. Hasta diş merkezde alt molar diş çekimi sonrası durmayan kanama ile acile başvurdu. Çekimden sonraki ilk 24 saat içinde kanamanın artarak devam ettiği öğrenildi. Ancak ağız içi muayenesinde çekim boşluğundan sürekli sızıntı tarzında taze kan geldiği görüldü. Hastanın laboratuvar sonuçları Hb: 11.2 g/dL , Hct: %33 ,Trombosit: 220.000/mm³ ,PT/INR, aPTT: normal, Fibrinojen: normal olarak saptandı. Lokal kompresyon ve traneksamik asit tedavisi uygulandı. Bir ünite trombosit süspansiyonu verildi. Hemostaz sağlanamaması üzerine rFVIIa tedavisi planlandı, 90 µg/kg dozunda intravenöz bolus halinde uygulandı ve 2–3 saat arayla doz şeklinde tekrarlandı. İlk dozdan yaklaşık bir saat sonra kanamada belirgin azalma izlendi. Ancak sızıntı şeklinde kanama devam etmesi üzerine ABS uygulandı. ABS sonrası hemostaz sağlandı. Olgu 2 22 yaşında erkek hasta çocukluk döneminde olan mukozal kanamalar nedeniyle yapılan tetkiklerde GT tanısı almış ve aralıklı olarak diş eti kanamaları nedeni ile hastaneye başvurumaktadır. Aralıklı mukozal kanamaları için trombosit replasmanı, traneksamik asit ve rFVIIa uygulanmıştır. Diş eti kanaması ile başvuran hastanın yapılan tetkiklerde hemoglobin:4.1 gr/dl, trombosit: 260.000/mm³, PT/INR, aPTT: normal, Fibrinojen: normal, VWF: %124.4. Hastanın kanama kontrolü için traneksamik asit uygulandı, lokal tampon yapıldı ve trombosit replasmanı yapıldı. Hemoglobin düşüklüğü nedeni ile eritrosit süspansiyonu verildi. Hastanın takiplerinde kanamasının devam etmesi üzerine rFVIIa uygulandı. Hastanın kanama kontrolü sağlanamaması üzerine ABS uygulandı kanama durduruldu. Tartışma: GT trombosit yüzeyinde bulunan ve CD41-CD61 reseptör kompleksi olarak da bilinen trombosit yüzey glikoproteini (GP) IIb-IIIa reseptör kompleksinde eksiklik veya fonksiyonel kusurla karakterizedir. Milyonda 1 kişide görülen herediter trombosit bozukluğudur. Otozomal resesif bir trombosit bozukluğu olarak kalıtıldığı için, akraba evliliğinin yaygın olduğu topluluklarda görülme sıklığı 1:40.000–200.000 kadar yüksektir. GT'nin klinik belirtileri genellikle burun kanaması, diş eti kanaması, menstürel siklus kanaması ve daha az oranda gastrointestinal kanama gibi karşımıza çıkar. Mukokutanöz dokularda görülen kanama paterni orta veya şiddetli olabilir, spontan gelişebilir ve çocukluk çağından itibaren ömür boyu süren kanamalar görülebilir. GT'li 2 olgumuzda diş eti kanaması sonrası rFVIIa ve ABS uygulanması sonrası başarılı hemostaz sağlanmıştır. ABS etki mekanizması özellikle fibrinojen gama üzerinden hızlı bir şekilde protein ağının oluşmasına dayanır. GT'de rFVIIa'nın hangi mekanizma ile hemostaz sağladığı net olmamakla birlikte olası bir etki mekanizmasına göre rFVIIa aracılığıyla lokal trombin oluşumu artar ve glikoprotein IIb(GPIIb) ve glikoprotein IIIa(GPIIIa) eksikliği olan trombositlerin yapışmasını sağlar. Ancak trombositler yeterince aktive olamadığı için oluşan fibrin pıhtı daha zayıf bir karakterdedir. Ancak vakalarımızın özelliği tüm tedaviler ve replasmanları almasına rağmen hastaların özellikle ABS sonrası hemostazın tam olarak sağlanmasıdır. ABS GT'li benzer vakalarda geçici hemostaz etkisine vurgu yapılmıştır. Ancak bizim vakalarımızda rFVIIa kullanmasına rağmen kalıcı hemostaz sağlanamadı. Bu nedenle ABS etkisi tam hemostaz sağlamaya yardımcı olması açısından önemini göstermiştir. Bu nedenle dikkate değerdir.

S5- HEMOFİLİK ARTROPATİDE EVRELEMeye GÖRE FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYONUN ETKİSİ: VAKA SERİSİ

Ayşe Merve Tat¹

¹Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü

Amaç: Tekrarlayan hemartrozlar hemofilili bireylerde en sık diz, ayak bileği ve dirsek eklemleri olmak üzere sinovyal eklemlerde artropatiye sebep olabilmektedir. Erken dönemlerde kanama kontrolünün sağlanması ve fizyoterapi ve rehabilitasyon (FTR) ile eklemdaki bulgular iyileşebilmektedir. FTR ve düzenli egzersizlerle hastalarda kanama sıklıkları da azaltılabilmektedir. Ancak kanama kontrolünün sağlanamaması eklemdaki dejenerasyonu artırmakta nihai olarak ileri evre hemofilik artropati ile hastalarda engellilik durumuna varan bir tablo görülebilmektedir. HA'da evreleme akut, subakut ve kronik Literatürde FTR'nin farklı yöntemlerinin hemofilik artropatide etkili olduğuna dair çalışmalar mevcuttur. Ancak FTR, hemofilik artropatinin her evresinde aynı etkiyi sağlayamamaktadır. İleri evrelerde hastalarda fonksiyonelliğin azalması ve artan ağrı ile yaşam kalitesinin bozulmasıyla hastalar ortopedik cerrahiye yönlendirilmektedir. Ancak diz eklemi için total diz artroplastisi ile iyi sonuçlar alınabilmesine rağmen, ayak bileği için son evrede artrodez seçeneği uygulanabilmektedir. Artrodez ise hastalar tarafından kaçınılan bir seçenek olabilmektedir. Bu durum özellikle ayak bileği açısından konservatif seçeneklerin önemini vurgulamaktadır. Bu çalışmanın amacı FTR uygulanan farklı evrelerdeki hemofilik artropatili bireylerde FTR'nin etkisini incelemektir.

Yöntem: Çalışmaya Arnold–Hilgartner sınıflamasına göre evre 3 (2 hasta), 4 (2 hasta) ve 5'te (1 hasta) olan 5 hemofilik artropatili hasta dahil edilmiştir. Değerlendirme Hemofili Eklem Sağlığı Skoru ve Nümerik Ağrı Skoru ile yapılmıştır. Hastaların artropatili diz ve ayak bileği eklemlerine yönelik FTR, 6 hafta boyunca haftada 2 kez uygulanmıştır. FTR programında manuel terapi fizyoterapist tarafından uygulanmış, kuvvetlendirme egzersizleri ve denge egzersizleri fizyoterapist tarafından gözetimli olarak yaptırılmıştır.

Bulgu: Evre 3'teki 2 hasta ve evre 4'teki 1 hastanın eklem sağlığı ve ağrı skorlarında belirgin iyileşme vardı. Evre 4'teki diğer hastanın egzersiz seansının ertesi günü kanama olmaksızın hafif bir ağrı artışı oluyordu. Hasta kinezyofobisi olan bir hastaydı ve bu ağrı onu endişelendirdi ve FTR'ye devam etmek istemedi. Evre 5'teki 1 hasta ise FTR'den fayda gördü eklem sağlığı skorunda bariz bir değişim olmamasına rağmen ağrısında azalma meydana geldi. Ancak 2 haftanın sonunda hasta egzersiz sırasında takılma hissi yaşamaya başladı ve bu his egzersizler için bir engel oluşturdu. Bu hasta ortopediye yönlendirildi ve hasta için artroplastisi kararı verildi.

Sonuç: Hemofilik artropatide radyografik evrelemeye göre evreler ilerledikçe hastaların FTR'den elde ettikleri yarar azalmaktadır. Hatta son evrelerde hastaların FTR'yi tolere edemediği olabilmektedir. Bu nedenle daha erken evrelerde hastaların FTR alması ve düzenli bir egzersiz programına dahil olmaları sağlanmalıdır.

S6- GLANZMAN TROMBASTENİSİ OLAN OLGUDA DENTAL İŞLEMLERİN YÖNETİMİ

Ali Himmet Çakmak¹, Nil Güler²

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları A.B.D, ²Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji A.B.D

Amaç: Glanzman trombastenisi trombosit yüzey membran glikoproteini olan GP IIb/IIIa kompleksinin eksikliği veya fonksiyon bozukluğunun yol açtığı trombosit agregasyonun defekti gözlenen bir hastalıktır. Hastaların periferik kan yaymalarında trombositler normal olmasına rağmen kümeleşmedikleri dikkat çeker. Hastalık nadir görülür ve otozomal resesif geçer ancak yüksek akraba evliliği olan yerlerde görülme sıklığı artmaktadır. Tipik özellikleri kanama zamanının uzun, trombosit sayısının normal olmasıdır. Bu hastalarda kanamalı girişimlerden önce kanama yönetimi konusunda standardize edilmiş bir yaklaşım bulunmamakta olup, merkezler genellikle multidisipliner ekiplerle bireysel vaka bazında karar vermektedir. Kanama kontrolü hasta özelinde değişmektedir. Biz burada Glanzman trombastenisi tanısı ile takip ettiğimiz bir vakada diş işlemleri (çekim, dolgu, diş taşı temizleme) öncesinde vaka deneyimimizi paylaşmak istedik.

Yöntem: Glanzmann trombastenili hastada iki farklı dental girişim sürecinde uygulanan faktör 7a ve trombosit replasman stratejileri retrospektif olarak karşılaştırmalı incelenmiştir.

Bulgu: Glanzman trombastenisi tanılı hasta takibi sürecinde 10 ay ara ile iki ayrı klinik epizod dahilinde dental işlemler (diş çekimi- dolgu- kanal tedavileri) açısından hematoloji polikliniğine başvurdu. Glanzman dışında ek hastalığı ve traneksamik asit gargara- tablet dışında kullandığı başka ilacı yoktu. Hastanın ağız hijyeni çok kötüydü. İlk planlanan diş işlemlerinde hastaya F VIIa (90 mcg/kg) uygulandı, diş işlemlerinin 2 saat içerisinde yapılması planlandı. İşlem sonrası kanaması olan hasta tarafımıza başvurdu, interne edildi. İki saat arayla toplam 4 doz daha F VIIa uygulandı. 2 ünite havuz trombosit verildi. Kanaması durdu ve taburcu edildi. Yaklaşık 10 ay sonra diğer dental işlemleri planlanan hasta tekrar tarafımıza başvurdu. Aferez trombosit önceden hazırlatıldı. Diş hekimliği ile görüşülerek ortak bir gün ve saat kararlaştırıldı. Hasta diş çekimi öncesi poliklinik kontrolüne geldi, 1 ünite aferez trombosit komplikasyonsuz bir şekilde verildi. Ardından diş işlemleri için yönlendirildi. Çekim sonrası kanaması olan hasta interne edildi. Toplam 2 ünite aferez trombosit verilerek kanaması kontrol altına alındı. Son yatışında faktör 7a verilmedi. Genel durumu iyi olan hasta taburcu edildi.

Sonuç: Glanzmann Trombastenisi olan olgularda hemostatik yönetim; antifibrinolitikler, desmopressin, trombosit transfüzyonları ve rekombinant faktör VIIa (rFVIIa) kullanımını içeren multidisipliner bir yaklaşım gerektirir. British Society for Haematology kılavuzları, invaziv girişimlerde kademeli olarak; ilk basamakta antifibrinolitikler ve yerel önlemleri, dirençli vakalarda rFVIIa kullanımını, son çare olarak ise trombosit transfüzyonunu önermektedir. Bizim vakamızda da bu protokol benimsenerek ilk diş işlemleri yönetiminde rFVIIa desteği sağlanmış, ancak hemostazın tam sağlanamaması üzerine trombosit transfüzyonuna ihtiyaç duyulmuştur. Literatürde rFVIIa'nın cerrahi işlemlerdeki başarı oranı %90'ın üzerinde bildirilse de, lokal faktörlerin bu etkinliği kısıtlayabildiği görülmektedir. Glanzmann Thrombasthenia Registry verileri, minör cerrahiler içinde en sık tekrarlayan kanamaların dental prosedürlerde yoğunlaştığını göstermektedir. Vakada rFVIIa ve trombosit desteğine rağmen karşılaşılan hemostatik güçlük, hastadaki şiddetli gingivitis ve yetersiz ağız hijyeni ile ilişkilendirilmiştir. Diş etiindeki kronik enflamasyonun lokal fibrinolitik aktiviteyi artırarak hemostatik tıkaç stabilitesini bozduğu bilinmektedir. Nitekim GTR sonuçları, sistemik tedavilerin başarısında lokal doku bütünlüğü ve enfeksiyon kontrolünün belirleyici rolünü teyit etmektedir. Sonuç olarak, GT hastalarında invaziv dental girişimler öncesinde sistemik replasman tedavisi tek başına yeterli olmayabilir. Diş eti iltihabının varlığı hemostatik süreci inhibe edebileceğinden, agresif oral hijyen protokolleri ve enflamasyonu baskılayacak lokal müdahaleler, kanama yönetiminin ayrılmaz bir parçası olarak değerlendirilmelidir.

S7- HEMOFİLİ OLGULARININ ACİL SERVİSE BAŞVURU NEDENLERİNİN İNCELENMESİ: 10 YILLIK TEK MERKEZ DENEYİMİ

Pelin Kan Özkaya¹, Sinan Akbayram¹

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Bu çalışmada hemofili A ve B tanılı hastaların acil servise başvuru nedenlerinin, kanama tiplerinin ve hayatı tehdit eden kanamaların sıklık ve klinik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Tek merkezli, retrospektif bu çalışmada 2015–2025 yılları arasında üçüncü basamak bir merkezde izlenen hemofili A ve B tanılı hastaların acil servis başvuruları değerlendirildi. Hastaların demografik özellikleri, hemofili tipi ve derecesi, profilaksi ve inhibitör durumları kaydedildi. Acil servise hemofili ile ilişkili olmayan pediatrik hastalıklar nedeniyle yapılan başvurular ile rutin faktör replasman tedavisi amacıyla yapılan başvurular çalışma kapsamına dahil edilmedi. Acil servis başvuruları kanama tiplerine göre sınıflandırıldı. Hayatı tehdit eden kanamalar intrakraniyal/SSS, iliopsoas ve gastrointestinal sistem (GİS) kanamaları olarak tanımlandı. İstatistiksel analizler için SPSS yazılımı kullanıldı.

Bulgu: Çalışmaya toplam 68 hemofili hastası (Hemofili A: n=51, Hemofili B: n=17) dahil edildi. Toplam 589 acil servis başvurusu değerlendirildi. En sık başvuru nedenleri ekimoz (%37,5) ve kas–eklem kanamaları (%27,3) idi. Hayatı tehdit eden kanamalar toplam 10 acil başvuruda (%1,7) saptandı. Bu başvuruların 4’ü intrakraniyal/SSS, 4’ü iliopsoas ve 2’si GİS kanaması nedeniyleydi. Hayatı tehdit eden kanama geçiren hastaların çoğu ağır hemofili tanılı olup, bu hasta grubunda inhibitör pozitifliği dikkat çekiciydi.

Sonuç: Hemofili hastalarında acil servise başvuruların önemli bir kısmını kanamalar oluşturmaktadır. Hayatı tehdit eden kanamalar nadir görülmekle birlikte, özellikle ağır hemofili ve inhibitör varlığı olan hastalarda klinik açıdan büyük önem taşımaktadır. Bu hastalarda yakın izlem ve bireyselleştirilmiş tedavi yaklaşımları hayati öneme sahiptir.

S8- KONJENİTAL FAKTÖR VII EKSİKLİĞİNDE CERRAHİ YÖNETİMDE KANAMA VE TROMBOZ ARASINDA DENGİ: BİR OLGU SUNUMU

Serife Emre Ünsal¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Hematoloji

Amaç: GİRİŞ Konjenital faktör VII(F VII) eksikliği, nadir görülen otozomal resesif bir koagülasyon bozukluğu olup, klinik spektrumu asemptomatik bireylerden yaşamı tehdit eden kanamalara kadar geniş yelpazededir. Cerrahi girişimler, ciddi kanama riski nedeniyle dikkatli preoperatif planlama ve multidisipliner yaklaşım gerektirir. Bu olgu sunumunda, konjenital F VII eksikliği bulunan bir hastada total diz artroplastisi sürecindeki perioperatif yönetim ve klinik seyir sunulmuştur.

Yöntem: OLGU SUNUMU Konjenital faktör VII eksikliği olan 66 yaşında kadın hasta profilaktik faktör tedavisi almamaktadır. Sağ dizde ağrı ve hareket kısıtlılığı şikâyetleri nedeniyle hastaya sağ diz gonartrozu tanısı konulmuş ve total diz artroplastisi planlanmıştır. Hastanın operasyon sırasındaki vücut ağırlığı 100 kg, FVII düzeyi ise %1,8 olarak saptanmıştır. Operasyon, hafta başında pazartesi günü sabah ilk vaka olacak şekilde gerçekleştirildi. Cerrahiden 30 dakika önce 20 µg/kg/doz(15-30 µg/kg/doz) olacak şekilde toplam 2000 µg FVII konsantresi, 2–5 dakika içinde intravenöz bolus infüzyon şeklinde uygulandı. Uygulamadan 20 dakika sonra protrombin zamanı ve INR düzeyleri değerlendirildi ve INR değerinin <1,2 olması durumunda cerrahi girişime başlandı. Operasyondan sonra FVII konsantresi 20 µg/kg/doz olacak şekilde 4 saatte bir intravenöz bolus infüzyon şeklinde uygulandı. Operasyon sonrası birinci günden itibaren, hemostaz sağlanana kadar aynı dozda FVII konsantresi 6 saatte bir sürdürülerek verildi. Operasyon sırasında gözlenen kanama miktarı, koagülasyon bozukluğu olmayan hastalara kıyasla daha azdı. FVII konsantresi tedavisi sürdürülürken, hastanın immobil olması nedeniyle profilaktik dozda antikoagülan tedavi başlandı ve emboli çorabı kullanıldı. Postoperatif üçüncü günde dren yerlerinden gelen kanamanın minimal olduğu saptandı ve drenler çekildi. Hasta, postoperatif beşinci günde taburcu edildi. Hastanın karşı dizine de aynı cerrahi girişim planlandı. Ancak operasyon öncesi yapılan değerlendirmelerde hastada ciddi aort darlığı ve sol ventrikül hipertrofisi saptandı. Transkateter aort kapak implantasyonu (TAVİ) yapılması planlandı. İşlem öncesi 15-30 µg/kg/doz rekombinant aktif faktör VII replasmanı uygulandı. Girişim sırasında standart TAVİ protokolü kapsamında unfraaksiyone heparin kullanıldı ve aktive pıhtılaşma zamanı(APZ) işlem süresince 250–300 saniye aralığında tutuldu. FVII replasmanı 48 saat boyunca sürdürülerek hasta yakından izlendi.

Bulgu: TARTIŞMA Konjenital faktör VII(FVII) eksikliği, nadir görülen bir koagülasyon bozukluğu olup, kanama riski ile faktör düzeyi arasında doğrusal bir ilişki bulunmamaktadır. Cerrahi girişim planlanan olgularda, laboratuvar değerlerinin yanı sıra kanama öyküsü ve cerrahinin invazivliği göz önünde bulundurulmalıdır[1]. Majör cerrahiler, FVII eksikliği olan hastalarda yüksek kanama riski taşımaktadır. Güncel literatürde en sık tercih edilen hemostatik ajan rekombinant aktif faktör VII(rFVIIa) olup, 15–30µg/kg doz aralığında uygulanmasının perioperatif hemostaz sağlanmasında güvenli olduğu bildirilmiştir [2,3]. Majör cerrahilerde faktör eksikliği olsa da tromboembolik risk devam etmektedir. İleri yaş, obezite ve immobilizasyon gibi ek risk faktörleri bulunan hastalarda tromboz riski devam etmekte olup, hemostaz sağlandıktan sonra uygun hastalarda profilaktik antikoagülan tedavi önerilmektedir [4,5]. TAVİ, büyük damar erişimi ve kateter temelli manipülasyonlar içermesi nedeniyle tromboembolik riski yüksek bir girişimdir. Bu nedenle koagülasyon bozukluğu bulunan hastalarda dahi işlem sırasında unfraaksiyone heparin kullanımı gerekmektedir[6].FVII eksikliği bulunan hastalarda TAVİ sırasında rFVIIa replasmanı eşliğinde standart doz heparin uygulanarak ACT'nin 250–300 saniye aralığında tutulmasını gerektirmektedir [6–8].

Sonuç: Sonuç olarak, bu olgu konjenital FVII eksikliği bulunan hastalarda majör girişimlerin, multidisipliner ve bireyselleştirilmiş yönetim ile güvenli şekilde gerçekleştirilebileceğini göstermektedir. Kanama riskinin replasman tedavisi ile kontrol altına alınırken, tromboz riskinin kontrollü antikoagülasyonla yönetilmesi temel prensiptir.

S9- AĞIR HEMOFİLİ A TANILI PEDİYATRİK OLGUDA ELEKTİF KOMBİNE CERRAHİ YÖNETİMİ: İNHİBİTÖR NEGATİF HASTADA FAKTÖR VIII REPLASMAN STRATEJİLERİ VE KLİNİK SONUÇLAR

Süleyman Atay¹, Defne Ay Tuncel¹

¹Adana Şehir Hastanesi

Amaç: Giriş ve Amaç: Hemofili A, pıhtılaşma faktörü VIII (FVIII) genindeki mutasyonlar sonucu gelişen, X'e bağlı resesif geçişli, nadir görülen ancak ciddi kanamalara yol açabilen bir koagülopatidir. Dünya Hemofili Federasyonu (WFH) kılavuzlarına göre, bazal FVIII düzeyinin <1 (0.01 IU/mL) olduğu durumlar "ağır hemofili" olarak tanımlanır ve bu olgularda cerrahi öncesi hematolojik hazırlık hayati önem taşır. Burada, anestezi riskini ve maliyeti azaltmak amacıyla, eş zamanlı inguinal herni onarımı ve sünnet (sirkumsizyon) yapılan ağır Hemofili A tanılı olgumuzda, multidisipliner yönetimimizi literatür eşliğinde tartışmayı amaçladık.

Yöntem: Olgu Sunumu: Merkezimizde Ekim 2019 yılından bu yana takip edilen, 14 kg ağırlığındaki erkek çocuk hastaya bazal FVIII düzeyi %0.3 saptanarak ağır Hemofili A tanısı konulmuştur. Hastanın özgeçmişinde sağ diz eklem hematoma, gluteal hematoma ve intrakraniyal kanama (serebral kontüzyon) ile sonuçlanan kafa travması öyküsü mevcuttur. Hastanın rutin kontrollerinde saptanan cerrahi gereksinimler (inguinal herni) ve aile isteği (sünnet) doğrultusunda, operasyon kararı alınmış, pre-operatif tetkiklerinde inhibitör taraması negatif olarak saptanmıştır. Hastanede kalış süresini kısaltmak ve toplam faktör tüketimini optimize etmek amacıyla kombine operasyon planlanmıştır.

Bulgu: Yöntem ve Cerrahi Yönetim: Pre-operatif dönemde, Dünya Hemofili Federasyonu'nun majör cerrahiler için önerdiği "tepe düzeyi" esas alınarak operasyon sabahı FVIII düzeyini %100'e çıkarmak amacıyla hastaya 50 Ü/kg (3x500 Ü) dozunda faktör replasmanı uygulanmıştır. Operasyon (İnguinal herni onarımı + Sünnet) süresince beklenmeyen bir kanama komplikasyonu gelişmemiştir. Postoperatif ilk 24 saatlik süreçte FVIII düzeyi %60-80 aralığında hedeflenmiş ve 12 saatlik aralıklarla 500 Ü FVIII uygulamasına devam edilmiştir. Postoperatif 3. günde, sirkumsizyon sahasında sızıntı şeklinde minimal kanama gözlenmesi üzerine -literatürde sünnet sonrası 3-5. günlerde görülen sekonder kanama riski ve fibrinolitik aktivite artışı göz önünde bulundurularak- faktör replasmanı 50 Ü/kg/gün dozunda sürdürülmüştür. Cerrahi yara iyileşmesi stabil seyreden hasta, postoperatif 5. günde taburcu edilerek evde idame tedaviye geçirilmiştir.

Sonuç: Tartışma ve Sonuç: Ağır Hemofili A olgularında elektif cerrahilerin başarısı, preoperatif inhibitör negatifliğine ve titizlikle planlanmış faktör replasman protokollerine bağlıdır. Literatürde, kombine cerrahi girişimlerin, tekli seanslara oranla toplam faktör tüketiminde %30-40'a varan tasarruf sağlayabildiğini ve hasta konforunu artırdığını desteklemektedir. Ayrıca, cerrahi travmanın immün sistemi uyarak inhibitör gelişimini tetikleme riski nedeniyle, postoperatif dönemde de inhibitör taramasının tekrarlanması kritiktir; nitekim bu olguda takipte inhibitör negatif kalmaya devam etmiştir.

S10- HEMOFİLİ HASTALARINDA TERAPÖTİK EGZERSİZLERİN FONKSİYONEL KAPASİTE ÜZERİNE ETKİSİ: SİSTEMATİK BİR DERLEME

Volkan Deniz¹, Ceylan Ekerer², Ali Bülent Antmen³

¹Tarsus Üniversitesi, ²Çukurova Üniversitesi, ³Adana Acıbadem Hastanesi

Amaç: Hemofili hastalarında terapötik egzersizler, eklem sağlığının korunması ve fonksiyonel kapasitenin artırılması açısından önemli bir rehabilitasyon yaklaşımı olarak önerilmektedir. Bununla birlikte, farklı egzersiz yaklaşımlarının fonksiyonel kapasite üzerindeki etkilerine ilişkin kanıtların metodolojik kalitesi ve tutarlılığı net değildir. Bu sistematik derlemenin amacı, hemofili hastalarında uygulanan terapötik egzersizlerin fonksiyonel kapasite üzerine olan etkilerini inceleyen çalışmalarını kalite, yanılma riski ve kanıt düzeyi açısından değerlendirmektir.

Yöntem: Bu sistematik derlemede, hemofili hastalarında terapötik egzersizlerin fonksiyonel kapasite üzerindeki etkilerini inceleyen çalışmaların belirlenmesi amacıyla PubMed, Web of Science ve Google Akademik veri tabanları taranmıştır. Tarama sonucunda uygun bulunan çalışmalar; katılımcı özellikleri, uygulanan egzersiz yaklaşımları ve fonksiyonel kapasiteye yönelik sonuç ölçütleri açısından incelenmiş, metodolojik kalite PEDro ölçeği ile, yanılma riski ise Cochrane Risk of Bias (RoB 2) aracı kullanılarak değerlendirilmiştir. Elde edilen bulguların kanıt düzeyi, GRADE yaklaşımı kullanılarak belirlenmiştir.

Bulgu: Derlemeye dahil edilen toplam sekiz çalışmada, terapötik egzersiz yaklaşımları; kuvvetlendirme, denge ve propriosepsiyon, aerobik egzersizler, kapalı kinetik zincir egzersizleri, sanal gerçeklik destekli uygulamalar ve su içi pliometrik egzersizleri içeren çok bileşenli programlar şeklinde uygulanmıştır. Fonksiyonel kapasite en sık 6 Dakika Yürüme Testi ve Timed “Up and Go” testi ile değerlendirilmiş olup, çoğu çalışmada egzersiz grupları kontrol gruplarına kıyasla anlamlı iyileşmeler göstermiştir. Çalışmaların metodolojik kalitesi PEDro skorlarına göre düşük ile yüksek arasında değişirken, yanılma riski çoğunlukla randomizasyon ve körleme eksiklikleri nedeniyle orta veya yüksek olarak değerlendirilmiştir. GRADE yaklaşımına göre elde edilen kanıt düzeyi düşük ile orta arasında değişmektedir.

Sonuç: Terapötik egzersizler hemofili hastalarında fonksiyonel kapasitenin artırılmasında etkili bir rehabilitasyon yaklaşımı olarak görülebilir. Ancak mevcut kanıtların metodolojik sınırlılıklar ve orta–düşük kanıt düzeyleri nedeniyle temkinli yorumlanması gerekmektedir. Fonksiyonel kapasite üzerine daha güçlü ve genellenebilir sonuçlara ulaşılabilmesi için, metodolojik kalitesi yüksek, iyi tasarlanmış randomize kontrollü çalışmalara ihtiyaç vardır.

S11- EMİCİZUMAB PROFİLAKSİSİ ALAN HEMOFİLİ A HASTALARINDA TEDAVİ ÖNCESİ KLİNİK ÖZELLİKLER VE TEDAVİ SONRASI SONUÇLAR: TEK MERKEZ DENEYİMİ

**Şuayip Keskin¹, Gökhan Kartal¹, Merve Tellioğlu Sarıaslan¹, Cansu Sert Jabarin¹,
Nermin Mammadova¹, Veysel Gök¹, Alper Özcan¹, Ebru Yılmaz¹, Musa Karakükcü¹**

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kanka Çocuk Hematoloji-Onkoloji ve Kemik İliği Hastanesi

Amaç: Hemofili A'da tekrarlayan kanamalar; hedef eklem gelişimi, fiziksel aktivite kısıtlılığı ve yaşam kalitesinde azalma ile ilişkilidir. Emicizumab, Faktör VIII'e bağımsız etki mekanizmasıyla profilakside kanama kontrolünü artırmayı ve tedavi yükünü azaltmayı hedefleyen bir seçenektir. Bu çalışmada emicizumab profilaksisi başlanan Hemofili A hastalarında emicizumab öncesi kullanılan ajanlar, kanama sıklığı ve hedef eklem varlığı ile emicizumab sonrası kanama durumu, fiziksel aktivite değişimi ve hasta memnuniyetinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Erciyes Üniversitesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji kliniğinde emicizumab profilaksisi alan Hemofili A tanılı hastaların verileri retrospektif olarak incelendi. Emicizumab öncesi dönemde kullanılan faktör/bypass ajanları, kanama sıklığı ve hedef eklem varlığı; emicizumab sonrası dönemde kanama varlığı, invaziv işlem/cerrahi yönetimi, travma sonrası ek faktör gereksinimi, yan etki, fiziksel aktivite düzeyi ve memnuniyet verileri değerlendirildi.

Bulgu: Toplam 9 hasta değerlendirildi. Emicizumab kullanım süresi minimum 178 gün, median 275 gün ve maksimum 1485 gün olup; bu süreler yaklaşık olarak sırasıyla 5,8 ay, 9,0 ay ve 48,8 aya karşılık gelmektedir. Emicizumab öncesinde profilakside farklı ajanların kullanıldığı görüldü; üç hasta standart yarı ömürlü faktör kullanırken, dört hasta uzatılmış yarı ömürlü faktör, bir hasta plazma kaynaklı faktör ve bir hasta bypass edici ajan kullanmaktaydı. Emicizumab öncesi son 6 ay dönemde hastaların bir kısmında ayda bir kez kanama ön plandaydı (4/9, %44,4) ve iki hastada haftada 1–2 kanama bildirimi mevcuttu (2/9, %22,2). İki hastada emicizumab öncesi kanama olmadığı kaydedildi (2/9, %22,2) ve bir hastada doğumdan itibaren üç kez intrakraniyal kanama öyküsü mevcuttu (1/9, %11,1). Hedef eklem varlığı üç hastada saptandı (%33,3) ve hedef eklemler dirsek ve/veya ayak bileği olarak kaydedildi. İzlem sırasında bir hastaya diş çekimi uygulandı ve yalnızca traneksamik asit ile destek tedavisi verildi; faktör gereksinimi olan kanama olmadı. Bir hastada düşme sonrası ciltte abrazyon gelişti ve lokal tedavi ile kanama kontrol altına alındı. İlaç takip median süresi 275 gün yaklaşık 9 ay idi. Emicizumab sonrası dönemde tüm hastalarda faktör gereksinimi olan kanama gerçekleşmedi (9/9), travma sonrası ek faktör gereksinimi olmadı, yan etki gözlenmedi; memnuniyet ve fiziksel aktivite düzeyi tüm olgularda artmış olarak izlendi.

Sonuç: Bu tek merkez serisinde emicizumab profilaksisi, Hemofili A hastalarında kanamaların kontrolünde belirgin etkinlik göstermiş; fiziksel aktiviteyi artırmış ve hasta memnuniyetini yükseltmiştir. Diş çekimi uygulanan olguda yalnız traneksamik asit ile sorunsuz peri-prosedürel yönetim sağlanması ve ek faktör gereksinimi olmaması, emicizumab alan hastalarda uygun destek tedavisiyle invaziv işlemlerin güvenle yönetilebileceğini düşündürmektedir. Doğumdan itibaren üç kez intrakraniyal kanaması olan olgunun emicizumab profilaksisi altında son üç yıldır herhangi bir kanamasının olmadığı gözlemlendi. Emicizumab profilaksisi, bu seride basit-ciddi kanamaları kontrol altına almış; fiziksel aktiviteyi artırmış ve yüksek hasta memnuniyeti ile iyi tolere edilmiştir.

S12- EMİCİZUMAB'A GEÇİNCE NE DEĞİŞTİ?: GERÇEK YAŞAM VERİLERİ

**Hayrullah Türkmen¹, Şerife Şebnem Önen Göktepe¹, Begümhan Demir Gündoğan¹,
Hamiyet Hekimci Özdemir¹, Tuba Hilkay Karapınar¹, Yeşim Oymak¹**

¹S.B.Ü. İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Kliniği

Amaç: Emicizumab, hümanize monoklonal modifiye immünoglobulin G4 (IgG4) antikorudur ve etkin hemostaz için gereken eksik aktif faktör VIII'in yerine aktif faktör IX ve faktör X arasında köprü görevi görür. FVIII ile yapısal bir ilişki veya benzerliği yoktur ve bu nedenle FVIII'e yönelik inhibitörlerin gelişimini tetiklemez. Ülkemizde 17 Mart 2025 tarihinden beri 17 yaş altı hastalarda geri ödeme kapsamındadır. Emicizumab profilaksisine dair gerçek yaşam verileri ile literatüre katkı sağlamayı amaçladık.

Yöntem: İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi'nde emicizumab profilaksisi alan beş hemofili A olgusu retrospektif olarak incelenmiştir. Olguların demografik özellikleri, emicizumab kullanım süreleri, eklem bulguları ve kanama öyküleri hasta dosyalarından kaydedilmiştir. Emicizumab tedavisi sürecinde ve öncesinde olguların ilaç koruyuculuğu, uygulama yolu ve sıklığı açısından memnuniyetleri 10 üzerinden puanlamaları istenerek değerlendirilmiştir.

Bulgu: Bu çalışmada, medyan yaşları 136 (94–177) ay olan biri orta diğerleri ağır olmak üzere 5 hemofili A hastası değerlendirildi. Ağır hemofili olgularından birinde inhibitör pozitifliği mevcuttu. Emicizumab profilaksisi öncesinde dört olgu haftada iki gün rekombinant faktör ile, bir olgu ise haftada üç gün plazma kaynaklı faktör ile profilaksi almaktaydı. Üç olguda eklem ve/veya yumuşak doku kanaması nedeniyle hastaneye yatış öyküsü bulunmakta olup, bu olguların medyan yatış sayısı 5 (3,5–7) ve medyan yatış süresi 41 (33–51,5) gündü. İki olguda hedef eklem mevcuttu. Bir olgu yaş sınırı nedeniyle emicizumab ile profilaksiye devam edemedi. Kalan dört olgunun üçünde yükleme döneminden sonra iki haftada bir 3 mg/kg/doz idame profilaksisine geçilirken, bir olguda haftada bir 1,5 mg/kg/doz subkutan uygulama tercih edildi. Olguların emicizumab profilaksisi altında geçen medyan süresi 30,5 (15,5–38,75) hafta olarak saptandı. Emicizumab profilaksisi öncesinde yıllık kanama oranı medyan değeri 1,2 (0,8–2,9) iken, emicizumab sonrası izlemde kanama izlenmedi. İlaç koruyuculuğu, uygulama yolu ve sıklığı açısından memnuniyetlerini değerlendirmek amacıyla yapılan ankette, olgular emicizumab öncesi memnuniyetlerini 10 üzerinden medyan 5 (2–7) puan olarak değerlendirirken, emicizumab profilaksisine geçtikten sonra medyan 10 (9–10) puan olarak bildirildi.

Sonuç: Emicizumab profilaksisi sonrası bu olgu serisinde, uygulamanın pratikliği ve damar yolu gereksiniminin ortadan kalkmasına bağlı olarak hastaların tedaviden memnuniyet düzeylerinin daha iyi olduğu gözlenmiştir. Daha önce damar yolu problemi yaşanan olguda bu sorunun ortadan kalktığı izlenmiştir. Hedef eklemi bulunan olgularda klinik izlemde eklem çevresi ölçümlerinde azalma saptanmış, faktör profilaksisi altında ekimoz ve epistaksis öyküsü olan bir olguda emicizumab sonrası bu şikayetlerin tekrarlamadığı görülmüştür. Hayatı tehdit eden ciddi kanama öyküsü bulunan olguların izleminde emicizumab profilaksisi altında kanama izlenmemesi dikkat çekici bir bulgu olarak değerlendirilmiştir. Bununla birlikte, yaşı nedeniyle geri ödeme kapsamı dışında kalan bir olguda tedaviye devam edilememesi, gerçek yaşam verilerinde karşılaşılan önemli bir kısıtlılığı ortaya koymaktadır.

S13- FVIII/FIX DIŐI NADİR KANAMA BOZUKLUKLARINDA DÜŐÜK FAKTÖR AKTİVİTESİ SPEKTRUMU VE KLİNİK KARŐIILIĐI

Özlem Candan¹, Dilek Keskin¹, Burcu Emetli²

¹SBÜ İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Arařtırma Hastanesi, Hematoloji KliniĐi, İstanbul, Türkiye, ²SBÜ İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Arařtırma Hastanesi, İ Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Ama: FVIII ve FIX dıřındaki koagölasyon faktörlerini ieren nadir kanama bozuklukları (rare bleeding disorders, RBD), heterojen klinik spektrumları ve deĐiřken penetransları nedeniyle tanı ve izlem aısından önemli zorluklar oluřturmaktadır. Bu bozukluklarda faktör aktivite düzeyi ile klinik kanama fenotipi arasındaki iliřki, hemofiliye kıyasla daha deĐiřken ve öngörölmesi güçtür. Rutin klinik pratikte faktör düzeyleri çoĐunlukla laboratuvar referans aralıkları temel alınarak yorumlanmakta; ancak RBD’lerde faktör-spesifik klinik aĐırlık tanımlarının eřikleri birbirinden farklı olup, bu referans aralıkları klinik eřikleri her zaman yansıtmamaktadır. Bu durum, laboratuvar referans alt sınırının altında ölçülen ancak ilgili faktör iin tanımlanmıř klinik hafif eksiklik eřiĐini dahi karřılamayan olgular iin tanısıl bir gri alan oluřturmaktadır. Bu alıřma, bu hasta grubunu “subthreshold düşük” olarak tanımlayarak FVIII/FIX dıřı RBD kohortunda faktör aktivite düzeyi ile kanama fenotipi arasındaki uyumu deĐerlendirmeyi amalamaktadır.

Yöntem: Bu retrospektif alıřmaya Eylül 2021–Aralık 2025 tarihleri arasında eriřkin hematoloji polikliniĐine bařvuran hastalar dahil edildi. FVIII ve FIX eksikliĐi saptanan olgular alıřma dıřı bırakıldı. Normal trombosit sayısı ve MPV’ye sahip, karaciĐer veya böbrek yetmezliĐi bulunmayan ve antikoagölün/antiplatelet ilaç kullanmayan hastalar analiz edildi. Demografik veriler, RBD alt tipleri, faktör aktivite düzeyleri ve kanama öyküsü kaydedildi. Her faktör iin literatürde kabul edilen faktör-spesifik klinik aĐırlık tanımları esas alınarak olgular hafif, orta ve aĐır olarak sınıflandırıldı. Laboratuvar referans alt sınırının altında ölçölmesine raĐmen ilgili faktör iin tanımlanmıř klinik hafif eksiklik kriterlerini karřılamayan olgular subthreshold düşük olarak tanımlandı. Kanama fenotipi ikili (var/yok) olarak deĐerlendirildi.

Bulgu: Toplam 224 hasta tarandı; FVIII/FIX eksikliĐi olan 37 hasta dıřlandı ve 187 FVIII/FIX dıřı RBD olgusu analiz edildi. Medyan yař 29 (IQR 22–39) olup olguların %64,2’si kadındı. En sık saptanan alt tipler faktör VII eksikliĐi (%41,2), düşük VWF aktivitesi/von Willebrand hastalıĐı (%25,1) ve faktör X eksikliĐi (%10,7) idi. DiĐer RBD alt tipleri faktör XII (%7,0), fibrinojen bozuklukları (%6,4), faktör V (%4,3), faktör XI (%2,7) ve faktör XIII (%2,1) eksikliklerini iermekteydi. Olguların %34,8’inde subthreshold düşük faktör düzeyleri saptandı ve bu grubun %60’ında kanama öyküsü mevcuttu. Subthreshold düşük olgular ile klinik olarak hafif–orta–aĐır eksiklik tanımı alan olgular arasında kanama öyküsü sıklıĐı aısından anlamlı fark saptanmadı (sırasıyla %66,1 ve %65,1; Fisher exact test, p=0.65). Ayrıca, faktör aktivitesi klinik tanı eřiklerinin üzerinde olmasına raĐmen kanama öyküsü bulunan olgular ile daha düşük aktivite düzeylerine raĐmen asemptomatik seyreden olguların aynı kohortta yer aldıĐı gözlemlendi.

Sonuç: FVIII/FIX dıřı nadir kanama bozukluklarında faktör aktivite düzeyi ile klinik kanama fenotipi arasındaki iliřki doĐrusal deĐildir. Her faktör iin farklı klinik eřiklerin geerli olduĐu bu spektrumda, laboratuvar referans aralıklarına göre düşük ancak klinik olarak subthreshold kabul edilen faktör düzeylerinde dahi anlamlı kanama göröllebilmektedir. Bu bulgular, RBD olgularında klinik karar süreçlerinde tek tip sayısal eřiklere dayalı yaklařımların yetersiz olduĐunu ve faktör-spesifik, fenotip odaklı bir deĐerlendirme gerekliliĐini vurgulamaktadır.

S14- MALMÖ PROTOKOLÜ İLE TEDAVİ EDİLEN EDİNSEL FAKTÖR 8 İNHİBİTÖRÜ OLAN OLGU

Gülçin Miyase Sönmez¹, Selami Koçak Toprak¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Edinsel hemofili kazanılmış otoantikorların neden olduğu akut, hayati kanamalara neden olan bir hemostaz bozukluğudur. Burada malmö protokolü ile başarılı bir şekilde tedavi edilen edinsel hemofili vakasının sunulması amaçlanmıştır.

Bulgu: OLGU SUNUMU : 77 yaşında bilinen hipertansiyon, diyabetes mellitus, kronik obstruktif akciğer hastalığı öyküsü olan erkek hasta ciltte yaygın ekimoz, peteşiler nedeni ile kliniğimize başvurdu. Ağustos 2024 yılında sol popliteal vende derin ven trombozu olması üzerine önce enoksaparin sonra rivaroxaban kullanan hastanın daha sonra eklem içi kanama olmuş. Kullanmakta olduğu antikoagülan ilaçlar kesilmesine rağmen ciltte, mukozalarda kanamaları devam eden, femur posterolateralinde hematoma tespit edilen hastanın yapılan tetkiklerde aPTT de uzama tespit edildi. aPTT 64.2 saniye, karışım testi sonrası aPTT 40 saniye (25.1-36.5 saniye) olarak bulunan hastanın faktör 8 düzeyi %7 olarak bulundu (%50-150) ve faktör 8'e karşı inhibitör saptandı. Takiplerinde trombositopeni ($37 \times 10^9/L$) tespit edilen hastanın periferik yaymasında trombosit kümeleri izlendi. Mevcut durum pseudotrombositopeni olarak değerlendirildi. Hastaya modifiye Bonn-Malmö protokolü başlandı. Protokol sonrası kontrol faktör 8 düzeyi %216, faktör 8 inhibitörü negatif olarak saptandı. Hastanın yapılan tetkiklerinde eşlik eden başka bir hematolojik hastalık saptanmadı. Alt ekstremitte dopler ultrasonografisinde tromboz bulgusu saptanmadı. Takiplerinde yeni kanama bulgusu olmayan, hematoma gerileyen hasta ayaktan, kanama bulgusu olmadan takip edilmeye devam edilmektedir.

Sonuç: TARTIŞMA: modifiye Bonn-Malmö Protokolü inhibitör eliminasyonu için immünadsorpsiyonu, faktör VIII replasmanını, intravenöz immünoglobulini ve immünosupresyonu içeren, ölüm oranının %16 olduğu Edinilmiş hemofilili hastalarda başarıyla kanıtlanmış bir tedavi yöntemidir.

S15- DİSFİBRİNOJENEMİNİN İKİ YÜZÜ:OLGU SUNUMU VE LİTERATÜR DERLEMESİ

Cemre Gönenç Arslan¹,Emre Akbaş²,Neslihan Andıç³

¹Eskişehir Osmangazi Üniversite Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı, ²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Genetik Anabilim Dalı, ³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Konjenital fibrinojen bozuklukları ; afibrinojenemi, hipofibrinojenemi,disfibrinojenemi ve hipodisfibrinojenemi olarak sınıflandırılmakta olup FGA,FGB VE FGG genlerindeki mutasyonlarla ilişkilidir. Disfibrinojenemiler, fibrinojenin normal veya normale yakın seviyelerde üretildiği ancak işlevsel olarak kusurlu olduğu otozomal dominant kalıtılan nadir bir hastalık grubudur. Genellikle hafif kanamalarla seyretmekle birlikte tromboza veya her ikisine de neden olabilir. Bu dual hemostatik imbalans hem tanı hem de tedavi için klinik olarak zorluk teşkil etmektedir. Tanıda altın standart, moleküler defektin saptanmasıdır. Sunulan olgular, bu heterojen klinik spektrumun aynı genetik zemin üzerinde dahi gözlenebileceğini göstermekte ve disfibrinojenemide aile öyküsü, genetik analiz ve laboratuvar değerlendirmelerinin klinik kararlara rehberlik etmesi açısından oldukça önemli olduğunu vurgulamaktadır.

Bulgu: OLGU 1:31 yaşında kadın hastada oral kontraseptif kullanımı sonrası karaciğer enfarktı, portal ve splenik ven trombozu gelişmiştir. Hastada trombofili yaratacak durumlar araştırılmıştır. Otoimmün testler, doğal antikoagülan düzeyleri, FV Leiden ve protrombin gen mutasyonu sonuçları normal olarak sonuçlanmıştır. Hastanın INR, aPTZ sonuçları normal iken fibrinojen tekrarlayan testlerde 125-189 mg/dl aralığında düşük olarak saptanmış ve D dimer tromboz sonrası bakılan testlerde normal bulunmuştur. Hastanın öncesine ait kanama ve tromboz öyküsü yoktur. Anne, babası akraba evliliği (kuzen) ve teyzesinde de 38 yaşında trombotik serebrovasküler olay öyküsü mevcuttur. Hasta tromboz sonrası DOAK ile takip edilmektedir. Hastaya disfibrinojenemi açısından çalışılan WES analizinde: FGG geni NM_021870.3 c.1316dup p.(Ala440CysfsTer6) varyasyonu (kalıtsal disfibrinojenemi) homozigot olarak ve FXI geni NM_000128.4 c.403G>T p.(Glu135Ter) varyasyonu heterozigot olarak saptandı. OLGU 2: Yukarıdaki indeks hastanın 30 yaşındaki kız kardeşinin değerlendirilmesinde, diş çekimi yapıldıktan sonra 2 gün süren kanamasının olduğu, kesiler sonrası 2-3 saat kadar kanamasının durmadığı öğrenildi, tromboz öyküsü yoktu. Kardeşin başvuruda fibrinojen düzeyi 149,33 mg/dl olarak görüldü. SANGER dizi analizi ile ablasıyla aynı patolojik mutasyonu homozigot olarak taşıdığı görüldü. FXI mutasyonu bu kız kardeşte saptanmadı.

Sonuç: FGG gen mutasyonlarıyla ilişkisi iyi tanımlanmış olan ve klinik olarak heterojen seyir gösterebilen disfibrinojenemilerde, olgularımızda saptanan spesifik varyanta ilişkin klinik, fonksiyonel ya da fenotipik özellikler literatürde daha önce bildirilmemiştir. Olgularımızdaki söz konusu aminoasit değişikliği, mevcut veri tabanlarında daha önce raporlanmamış olup VarSome anotasyon veritabanında olası patojenik varyant olarak sınıflandırılmıştır. Ayrıca varyant sıklığını gösteren gnomAD Exomes veritabanında bu varyanta ilişkin herhangi bir verinin bulunmaması genel popülasyonda son derece nadir olduğunu ve sık görülen benign bir polimorfizm olma olasılığının düşük olduğunu düşündürmektedir. Casini ve arkadaşlarının derleme çalışmalarında ve geniş vaka serilerinde de vurgulandığı üzere özellikle FGG gen mutasyonları ile ilişkili disfibrinojenemilerde belirgin fenotipik heterojenite mevcuttur. Benzer genetik zeminlerde dahi kanama ve tromboz gibi zıt klinik tabloların ortaya çıkabildiği bildirilmiştir. Bizim olgularımızda da aynı genetik varyantın bulunmasına rağmen birinin kanama diğeri tromboz ile seyretmesi literatürde bildirilen genotip-fenotip ilişkisinin öngörülemezliğini desteklemekte ve disfibrinojenemilerin hasta bazlı yönetilmesinin gerektiğini göstermektedir. Bu olgu sunumu FGG mutasyonları ilişkili disfibrinojenemilerin klinik spektrumuna yeni bir katkı sunması ve genetik bulguların klinik veriler, aile öyküsü ve laboratuvar bulgularıyla birlikte yorumlanması gerektiğini hatırlatması açısından önemlidir.

S16- UZAYAN DOĞUM KANAMALARI İLE SEYREDEN HİPOFİBRİNOJENEMİLİ OLGU SUNUMU

**Ebru Kavak Yavuz¹, İlhami Bars¹, Adnan Önün¹, Aziz Karakoç¹, Vehbi Demircan¹,
Abdullah Karakuş¹, Orhan Ayyıldız¹**

¹Dicle Üniversitesi

Amaç: Fibrinojen, karaciğer parankimal hücrelerinde sentezlenen, 340 kDa ağırlığında hekzamerik bir proteindir, yaklaşık plazma konsantrasyonu 200-400 mg/dL arasındadır ve yarı ömrü 3-5 gündür. (1) Fibrinojen, fibrin/trombosit pıhtısının oluşumunda ve kanamanın durdurulmasında çok önemli bir rol oynar.(2) Kalıtsal fibrinojen hastalıkları, tip I ve tip II bozukluklara ayrılan geniş bir koagülasyon eksikliği grubudur. Tip I'de (kantitatif) dolaşımdaki fibrinojen miktarı etkilenirken (afibrinojenemi ve hipofibrinojenemi), tip II'de (kalitatif) ise dolaşımdaki fibrinojenin fonksiyonu etkilenir (disfibrinojenemi ve hipodisfibrinojenemi)(1). Dünya Hemofili Federasyonu 2021 Yılı Global Surveyans Raporu'na göre (118 ülkede yapılan) nadir kanama bozukluklarının yaklaşık %7'sini fibrinojen eksiklikleri oluşturur, kadınlarda erkeklere göre daha sıktır. Otozomal resesif geçişli olduğundan prevalanstaki coğrafi farklılıklar akraba evliliklerine bağlıdır.(1).

Yöntem: OLGU SUNUMU. 27 yaşında kadın hasta(G:4, P:3, A:0, Y:3) 4. Gebeliğin 6. rutin poliklinik değerlendirilmesi sonrası hipofibrinojenemi ön tanısı ile hematoloji görüşü istenmiştir. Hastanın 2019 senesinde hem gebelikte vajinal kanama hem de postpartum uterus atonisi ve vajinal kanaması olduğu öğrenildi. Hastaya yapılan laboratuvar değerlendirmesinde HB:13.4g/dL, HCT:%38,8 INR:1.13, PT:12.9 sn, aPTT:23.4 sn, Fibrinojen:60 mg/dL, Protein C:%90.2, Protein S:%67,3 olarak tespit edilmiş, hastaya hipofibrinojenemi tanısı konuldu ve hasta düzenli pıhtılaşma Faktör I replasmanı aldı. Takiplerinde hipofibrinojenemi ile ilgili herhangi bir komplikasyon gelişmeyen hasta fibrinojen düzeyi 210-260 mg/dL aralığında seyretti

Bulgu: TARTIŞMA Hipofibrinojenemi ilk olarak 1935 yılında bildirilmiştir. Hipofibrinojenemi (fibrinojen seviyeleri 150 mg/dL'nin altında) genellikle bir fibrinojen geni mutasyonu heterozigotluktan kaynaklandığı için afibrinojenemiden çok daha sık görülür (3). Konjenital hipofibrinojenemi ve disfibrinojenemi için pıhtılaşma testleri, fibrinojen seviyeleri hariç genellikle normaldir.(4) Afibrinojenemili hasta genellikle doğumda göbek kordonundan kanama varlığıyla belirlenir. Bununla birlikte, hipofibrinojenemi ve disfibrinojenemi genellikle asemptomatiktir. (5) Hipofibrinojenemide göbek kordonu kanaması, epistaksis,ilk 3 aylık dönemde düşük, daha az görülmekle birlikte cilt, gastrointestinal sistem, genitoüriner sistem kanamaları da görülebilir.(6)Gebelik ve doğum son derece yüksek riskli durumlardır; hipofibrinojenemisi olan kadınlar kanamaya daha yatkındır.(7) Kalıtsal fibrinojen bozuklukları, plasenta dekolmanı ve doğum sonrası kanama gibi durumlar için daha büyük riskler oluşturduğundan, bu hasta popülasyonu için dikkatli prenatal ve perinatal yönetim şarttır (5). Hipofibrinojenemisi olan bir gebede kanama, tromboz, tekrarlayan düşüklükler görülebilir. Plazma fibrinojen aktivite seviyesi 100 mg/dL'nin üzerinde ise genellikle bu durumlar görülmez, ancak travma ve cerrahide kanama görülebilir. Kanama riski ve şiddeti, fibrinojen seviyesinin 100 mg/dL'nin altında olması ile artar (1). Fibrinojen eksikliği olan hastalarda kanama sırasında en kısa zamanda fibrinojen verilmelidir. Bu amaçla TDP veya kriyopresipitat tedavi seçenekleri arasında olsa da, viral inaktivasyon uygulanmış fibrinojen konsantresi ilk tercih olarak seçilmelidir. Fibrinojen konsantrasyonunun volüm yükü ve transfüzyon reaksiyonu riski azdır, farmakokinetik çalışmalarda 60-70 mg/kg'den tek doz uygulamanın fibrinojen aktivitesini 40-60 dakika içerisinde 130- 145 mg/dL artırdığı ve yarı omrunun 80 saat civarında olduğu tespit edilmiştir (1). Delphi konsensusuna göre düşük veya diğer komplikasyonları önlemek için gebelik sırasında aylık fibrinojen kontrollerinin yapılması ve seviyelerin 50 ile 100 mg/dL arasında tutulması, doğum öncesi ve sonrası dönemde ise seviyelerin 150 mg/dL'nin üzerinde tutulması önerilmektedir (6). Ayrıca hastaların kanama/trombotik bireysel riskine bağlı olarak klinik olarak endikasyon olduğunda düşük molekül ağırlıklı heparin (LMWH) ile postpartum tromboprolaksi uygulanmasını desteklemektedir (8).

Sonuç: Hipofibrinojenemi gebe hastalarda çeşitli sayıda ve spektrumda komplikasyonlar ile seyreden bir hastalıktır. Plazma fibrinojen seviyesi uygun aralıklarla izlenmeli ve fibrinojen seviyesi hedeflenen eşik değerin üzerinde tutulmalıdır

S17- HEMOFİLİ A TEDAVİSİNDE DEĞİŞEN TEDAVİ SEÇENEKLERİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Ayşe Ceyda Ören¹

¹Gaziantep Üniversitesi

Amaç: Bu çalışmada takibimizde olan ve emisizumab profilaksisine geçilen hemofili A tanılı olguların özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Tek merkezli, bu çalışmada 2016–2026 yılları arasında izlenen ve emisizumab profilaksisine geçilen hemofili A tanılı olguların bilgileri retrospektif olarak toplanıp değerlendirildi. Hastaların demografik özellikleri, hemofili derecesi, almakta oldukları profilaksi tedavisi ve inhibitor durumları, emisizumab tedavisi altındayken ara kanama ve cerrahi girişimleri kaydedildi.

Bulgu: Çalışmaya toplam emisizumab profilaksisine geçilen 40 hemofili A olgusu dahil edildi, 2 olgu daha sonra takiplerini başka merkezde devam etmişlerdir. Emisizumab tedavisi başlangıç yaşı 4- 202 ay arasında olup tedaviye başladıktan sonraki izlem süresi 20 gün- 43 ay arasında değişmekteydi. Olguların 32'si ağır (%80), 8'i orta hemofili (%20) idi ve 6 olguda yüksek titrede inhibitör varlığı (%6,6) mevcuttu. Emisizumab tedavisi öncesinde 3' ü profilaksi almıyordu (%3,3), 6 inhibitörlü olgunun 5'i (%80) APCC kullanıyorken biri uzun etkili faktör VIII kullanıyordu ki bu olgunun inhibitör sonucu emisizumab tedavisine geçiş yapılacağı sırada öğrenilmişti, 11 olgu (biri inhibitörlü) (%27,5) uzun etkili faktör VIII, 10 olgu (%27,5) rekombinant faktör VIII ve 11 olgu (%27,5) da plazma kaynaklı factor VIII kullanıyordu. Olgularımızdan biri 17 yaşını geçtiği için emisizumab tedavisini bırakmak zorunda kalmıştır. Tedavi tüm olgularda yükleme dozları ile başlamıştır, bu dönemde 4 hafta boyunca 3mg/kg/doz' dan haftalık emisizumab subkutan yolla olgularımıza uygulanmıştır. Yükleme tedavisini takiben idame tedavisine geçilmiştir. Emisizumab profilaksisi altında iken 1 olguya diş eti kanaması sebebi ile tek doz, bir olguya da sünnet öncesi tek doz sonrası da kanama dolayısıyla iki doz faktör VIII uygulanmış olup takibimizdeki geri kalan 36 olguda (%94,7) ek faktör VIII yapılmasını gerektirecek ara kanama saptanmamış ya da cerrahi girişim yapılmamıştır.

Sonuç: Emicizumab, hemofili A tedavisi için ilk factor dışı yerine koyma ilacıdır. Onaylı doz rejimleriyle, emicizumab iyi tolere edilebilen bir ilaçtır ve FVIII inhibitor durumu, yaş veya hastalığın şiddetinden bağımsız olarak hemofili A olgularında dikkate değer kanama kontrolü sağlar.

S18- KONJENİTAL HİPOFİBRİNOJENEMİLİ OLGULARIN KLİNİK VE LABORATUVAR ÖZELLİKLERİ

Aybike Koç¹, Şebnem Apaydın¹, Dildar Bahar Genç¹, Zeynep Yıldız Yıldırım¹

¹SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hematoloji Ve Onkoloji Kliniği, İstanbul

Amaç: Konjenital fibrinojen eksikliği, afibrinojenemi, hipofibrinojenemi, disfibrinojenemi veya hipodisfibrinojenemi gibi çeşitli klinik formlarla ortaya çıkan hemostazın nadir bozukluklarından. Nadir kanama bozukluklarının yaklaşık %7'sini fibrinojen eksiklikleri oluşturur. Konjenital afibrinojeneminin görülme sıklığı 1:1.000.000'dur. Akraba evliliklerinin yaygın olduğu ülkelerde daha sık görülür ve genellikle yenidoğan döneminde göbek kordonu kanaması veya sünnet sonrası ortaya çıkan şiddetli kanamalar ile tanı konulur. Hipofibrinojenemili olgular daha geç yaşlarda ciddi kanamalarla tanı alabilir. Son yıllarda geniş hasta serileri ve genomik veriler, konjenital fibrinojen eksikliği düşünüldüğünden daha sık olduğunu ve klinik heterojenitenin genetik çeşitlilikle yakından ilişkili olduğunu göstermiştir. Hipofibrinojenemi tanısıyla merkezimizde takip edilen altı hastanın klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirmek amacı ile bu çalışma yapıldı.

Yöntem: Olgularımızın beşi erkek, biri kız idi. Tümü yenidoğan döneminde tanı almış olup, tanı yaşı 2 gün ile 1 yaş arasında değişmekteydi. Başvuru yakınmaları ağırlıklı olarak göbek kordonu kanaması idi. Bir olgu, yaşamın ikinci gününde gelişen intrakraniyal kanama ile tanı almış olup, kalıcı nörolojik sekel gelişmişti. Tüm hastaların soygeçmişinde akraba evliliği vardı, beş hastada annenin daha önceki gebeliklerinde intrauterin eksitus ve ölü doğum öyküsü vardı. Tanı anındaki fibrinojen düzeyleri 10 ile 50 mg/dl arasındaydı. Genetik analiz yapılabilen iki olguda FGB geninde homozigot patojenik varyantlar (ekzon 4) saptandı. Bir hastamızda 8 yaşında dalak rüptürü ve 9 yaşında intrakraniyal kanama, bir hastada ise 12 yaşında spontan dalak rüptürü gelişti. Kardeş olan iki hastada uzun kemiklerde ağırlı subperiosteal kanamalar izlendi. Ortalama takip süresi 16,7 yıl (minimum 8, maksimum 24 yıl) idi. İntrakranial kanama gelişen olgularda profilaktik olarak fibrinojen konsantresi uygulandı. Uzun kemiklerde periost altı kanamaları olan iki olguda ağırlı dönemlerinde, geri kalan iki olguda kanama veya travma sonrasında faktör infüzyonu uygulanmaktadır.

Bulgu: Bu olgu serisi, hipofibrinojeneminin yalnızca yenidoğan döneminde değil, çocukluk ve adölesan çağda da ciddi ve yaşamı tehdit eden kanama komplikasyonları ile seyredebildiğini göstermektedir. Serimizde intrakraniyal kanama ve göbek kordonu kanamasına ek olarak spontan dalak rüptürü gibi nadir ancak mortal seyirli komplikasyonların izlenmesi dikkat çekicidir. Literatürde afibrinojenemi olgularında spontan dalak rüptürü bugüne kadar sadece 6 vakada bildirilmiştir. Konjenital fibrinojen eksiklikleri, FGA, FGB ve FGG genlerindeki patojenik varyantlara bağlı olup, niceliksel veya niteliksel fibrinojen bozukluklarını kapsar. Hipofibrinojenemi olgularında çoğunlukla heterozigot varyantlar saptanmaktadır. Bu genlerde tanımlanan yüzlerce mutasyon, fibrinojen sentezi, birikimi, salınımı veya stabilitesini etkileyerek klinik fenotipin geniş heterojenitesine yol açmaktadır. Klinik olarak benzer fibrinojen düzeylerine sahip hastalarda kanama şiddetinin değişkenlik göstermesi, hipofibrinojenemide yalnızca kantitatif ölçümlerin değil, altta yatan genetik varyantın tipinin de klinik seyri belirlemede önemli olduğunu düşündürmektedir. Bu nedenle genetik analiz, tanının doğrulanmasının yanı sıra, ağır kanama riski taşıyan hastaların erken dönemde tanımlanması, uzun dönem izlem stratejilerinin belirlenmesi ve aile bireylerine yönelik genetik danışmanlık açısından kritik öneme sahiptir.

S19- GLANZMAN TROMBASTENİSİ, ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ OLGULARIMIZ

Merve Nur Akyol Yaşar¹,Tuba Ersal¹,Vildan Özkocaman¹,Fahir Özkalemkaş¹

¹Bursa Uludağ Üniveristesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Glanzmann trombastenisi (GT), trombosit yüzeyinde bulunan glikoprotein (GP) IIb-IIIa kompleksinin yokluğu ya da işlevsel yetersizliği sonucunda gelişen, otozomal resesif geçişli nadir bir trombosit fonksiyon bozukluğudur. Hastalık, trombositlerin agregasyon yeteneğinin bozulmasına bağlı olarak çoğunlukla mukokütanöz kanamalarla kendini gösterir. Tedavi seçenekleri arasında traneksamik asit uygulamaları, profilaktik veya kanama sırasında trombosit transfüzyonları ve tekrarlayan veya şiddetli kanamalarda rekombinant faktör VIIa (rFVIIa) kullanımı yer almaktadır. Tanısal değerlendirmede akım sitometrisi önemli bir rol oynamaktadır; CD41 ve CD61 monoklonal antikorları kullanılarak GPIIb-IIIa ekspresyonu ölçülmekte ve elde edilen değerlere göre hastalık tip I, tip II ve tip III olarak sınıflandırılmaktadır.

Yöntem: 2023-2025 yılları arasında retrospektif dosya taraması yapıldığında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı'na kayıtlı Glanzmann Trombastenisi tanılı 6 hasta saptandı. Hastaların demografik ve aile öyküleri, son bir yıl içindeki kanama bulguları ve tedavi gereksinimleri kaydedildi. Laboratuvar verileri arasında trombosit sayısı, ortalama trombosit hacmi (MPV) ve akım sitometrisi ile CD41/CD61 ekspresyon düzeyleri değerlendirildi.

Bulgu: 2023–2025 yılları arasında merkezimize başvuran, Glanzmann trombastenisi tanılı altı hasta saptandı. Hastaların ortalama yaşı 30,8 yıl (19-48) idi. Olguların beşi erkek, biri kadın olup beş erkek hasta bebeklik döneminde tanı almış, kadın hasta ise 31 yaşında, doğumu sırasında kanamanın durdurulamaması nedeniyle tanı almıştır. Aile öyküsü incelendiğinde, beş hastanın kardeşlerinde kanama öyküsü mevcutken, bir hastanın anne ve babasında da kanama öyküsü saptanmış ve anne ile baba uzaktan akraba olarak bildirilmiştir. Bu bulgular, Glanzmann trombastenisinin otozomal resesif geçiş özelliğini desteklemektedir. Hastaların son bir yıl içerisindeki başvuruları retrospektif olarak değerlendirildiğinde üç hastada (%50) diş eti kanaması, bir hastada (%16,7) epistaksis ve bir hastada (%16,7) gastrointestinal sistem kanaması saptandı. Kanamalar genel olarak şiddetli olmamakla birlikte, iki hastanın son bir yılda birden fazla rFVIIa kullanımı ihtiyacı olmuştur; bir hastada trombosit replasmanına refrakter gastrointestinal kanama, diğer hastada ise diş eti kanaması ve hemoglobin düşüklüğü endikasyon oluşturmuştur. Diğer olgular semptomlarını sistemik traneksamik asit ve lokal traneksamik asitli pansuman ile kontrol edebilmektedir. Laboratuvar değerlendirmelerinde ortalama trombosit sayısı $260 \times 10^3/\mu\text{L}$ (143×10^3 – $483 \times 10^3/\mu\text{L}$), ortalama MPV 9,7 fL (7–13 fL) olarak saptandı. Bu bulgular olgularımızda trombosit sayılarının genellikle normal veya hafif değişmiş olduğunu göstermektedir. Üç hastada akım sitometrisi ile CD41 ve CD61 monoklonal antikorları kullanılarak GPIIb-IIIa ekspresyonları incelenmiş ve iki hastada 0,1, bir hastada ise 0,2 olarak saptanmıştır. Bu bulgular, olguların tip I veya tip II Glanzmann trombastenisine denk geldiğini ve ciddi veya orta derecede glikoprotein eksikliği ile fonksiyon bozukluğunu yansıtmaktadır. Kanama yönetimi açısından, olguların beşinde farklı zamanlarda rFVIIa kullanımı gözlenmiş, kadın olguda yalnızca profilaktik trombosit transfüzyonu uygulanmıştır. rFVIIa kullanım endikasyonları arasında trombosit replasmanlarına dirençli epistaksis ve gastrointestinal sistem kanamaları yer almıştır.

Sonuç: Bu bulgular Glanzmann trombastenisi olgularımızda kanama şiddetinin her zaman yüksek olmadığını, ancak burun, diş eti ve gastrointestinal kanamaların sık görüldüğünü göstermektedir. Aile öyküsü, hastalığın otozomal resesif geçişini değerlendirmede önemli ipuçları sağlamaktadır. Trombosit sayısı genellikle normal veya hafif değişmiş olmakla birlikte, tanı için GPIIb-IIIa ekspresyonu ve fonksiyonel testlerin kullanılması kritik öneme sahiptir. Günlük kanama kontrolünde sistemik ve lokal traneksamik asit uygulamaları etkili ve güvenli bir seçenek olarak öne çıkarken, rekombinant faktör VIIa tekrarlayan veya ciddi kanamalarda tercih edilen bir tedavi yaklaşımıdır. Trombosit transfüzyonları ise yalnızca endikasyonlu ve mümkünse HLA uyumlu olacak şekilde uygulanmalıdır.

S20- RUTİN TETKİKTEN NADİR TANIYA: CERRAHİ ÖNCESİ FAKTÖR XI EKSİKLİĞİ

Elif Esra Altunbaş¹, Mihriban Yıldırım¹, Gülşah Polat Akyol¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Faktör XI koagülasyonun intrinsek yolağında rol oynayan bir plazma glikoproteinidir. Faktör XI eksikliği, Hemofili C veya Rosenthal Sendromu olarak da adlandırılan, otozomal resesif geçişli bir kanama bozukluğudur. Şiddetli Faktör XI eksikliği nadirdir ve prevalansı yaklaşık 1 milyonda 1'dir. Faktör XI eksikliğinde spontan kanamalar nadir olmakla birlikte, özellikle cerrahi girişimler, travma ve invaziv işlemler sonrası beklenmeyen kanamalar ortaya çıkabilmektedir. Bu nedenle hastalar uzun yıllar asemptomatik kalabilmekte ve tanı sıklıkla gecikmektedir. Bu olgu, jinekolojik cerrahi öncesi yapılan rutin laboratuvar tetkikleri sırasında izole aPTT uzaması saptanan ve ileri incelemeler sonucunda Faktör XI eksikliği görülen bir hastanın tanısall süreci ele alınmakta, preoperatif taramanın klinik önemi vurgulanmaktadır.

Bulgu: Kırk yedi yaşında kadın hasta, rektosel tanısıyla planlanan cerrahi öncesi anestezi değerlendirmesi sırasında aPTT'nin 72 sn saptanması üzerine hematoloji polikliniğine yönlendirildi. Hastanın bilinen kronik hastalığı, düzenli ilaç kullanımı ve ailede kanama bozukluğu öyküsü yoktu. Ayrıntılı anamnezde, 20 yıl önce sezaryen operasyonu sonrası 2 ünite eritrosit transfüzyonu yapıldığı, 17 yıl önce hemoroid nedeniyle opere edildiği ve sonrasında tekrarlayan kanama gelişmediği öğrenildi. Diş çekimi sonrası anormal kanama öyküsü yoktu. Menopoz öncesi dönemde menoraji tariflemiyordu. Laboratuvar incelemelerinde tam kan sayımı, INR ve trombin zamanı normaldi. Geçmiş sonuçlar incelendiğinde, Ocak 2025'ten itibaren aPTT'nin 70–100 sn arasında seyrettiği görüldü. İzole aPTT uzamasının etiyolojisini araştırmak amacıyla yapılan mixing testte tam düzelme izlendi. Bunun üzerine faktör düzeyleri değerlendirildi ve FXI düzeyi %0,9 olarak saptandı. Bulgular doğrultusunda hastaya Faktör XI eksikliği (Hemofili C) tanısı konuldu. Planlanan cerrahi girişim öncesinde profilaktik taze donmuş plazma replasmanı verilmesi kararlaştırıldı.

Sonuç: Faktör XI bir homodimer olarak dolaşımda bulunur ve ve pıhtı stabilizasyonunda, fibrinolizin baskılanmasında ve trombin oluşumunun sürdürülmesinde rol oynar. Faktör XI düzeyleri doğumda düşüktür ve gebelik yaşıyla ilişkilidir; yetişkin düzeylerine altı aylıkken ulaşılır. Sentezin birincil yeri karaciğerdir. Hemofili C, Faktör XI'in kalıtsal eksikliği ile karakterize, nadir görülen bir kanama bozukluğudur. Bu hastalık otozomal bir kalıtım gösterdiği için hem erkekler hem de kadınlar etkilenir. Klasik hemofili A ve B'den farklı olarak hastalarda spontan kanama nadir olup, kanama riski genellikle cerrahi girişimler, travma veya invaziv işlemler sonrası ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle hastalık uzun yıllar asemptomatik seyredebilmekte ve tanı çoğu zaman gecikmektedir. İzole aPTT uzaması, Faktör XI eksikliğinin en sık laboratuvar bulgusudur. Ancak bu bulgu lupus antikoagülanı, diğer intrinsik yol faktör eksiklikleri veya inhibitör varlığı gibi birçok farklı durumla karışabilmektedir. Bu nedenle mixing test, ayırıcı tanıda kritik öneme sahiptir. Olgumuzda mixing testte tam düzelme izlenmesi, inhibitör varlığını dışlamış ve faktör eksikliği yönünde ileri incelemeyi gerekli kılmıştır. Faktör XI eksikliğinin yönetiminde standart bir tedavi yaklaşımı bulunmamakta olup, tedavi genellikle girişim türüne ve kanama riskine göre planlanmaktadır. Günümüzde en sık kullanılan yöntem taze donmuş plazma replasmanıdır. Sonuç olarak, rutin preoperatif değerlendirmelerde saptanan izole aPTT uzaması, nadir fakat klinik açıdan önemli bir kanama bozukluğunun ilk bulgusu olabilir. Faktör XI eksikliğinin erken tanınması, uygun preoperatif hazırlık ve profilaktik tedavi planlamasıyla cerrahiye bağlı kanama komplikasyonlarını azaltmada temel rol oynamaktadır.

S21- EMİCİZUMAB PROFİLAKSİSİ ALTINDAKİ İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİK BİREYDE GÖZ CERRAHİSİ DENEYİMİ

Selin Kır¹, Ali Yılmaz², Zühal Demirci³, Cumali Değirmenci⁴, Fahri Şahin⁵

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Emicizumab, hemofili A(HA) olan bireylerde kanama ataklarının önlenmesi amacıyla kullanılan, faktör IXa ve faktör X'a karşı geliştirilmiş, faktör VIII'in aktivitesini taklit eden, immunglobulin G4 yapısında bispesifik monoklonal antikordur (1). Türkiye'de erişkin yaştaki inhibitörlü HA hastalarında kullanılmaktadır. Henüz yaygın olarak kullanılan bir ajan olmadığı için emicizumab kullananlarda cerrahilerin yönetimine dair tecrübeler sınırlıdır. Emicizumab kullanan inhibitörlü bireylerde major cerrahi olarak ortopedik işlemler; minör cerrahi olarak sünnet, dental işlemler, santral venöz kateter ve port girişimlerine dair veriler sunulmuştur (2,3,4). Göz cerrahilerine yönelik literatür incelendiğinde ise; emicizumab alan inhibitörsüz HA hastasında katarakt cerrahisi yapılan bir olgu bildirilmişken, inhibitörlü hastalarda göze lazer uygulanması dışında herhangi bir göz cerrahisine ilişkin veri yoktur (5,6). Bu yazıda emicizumab kullanan inhibitörlü hemofilik bireyde vitrektomi ve sonrasındaki silikon çıkarma işleminin yönetiminin vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: HA nedeniyle bebeklik çağından beri takip edilen 60 yaşında erkek hasta, kendi tercihi doğrultusunda kanadıkça faktör replasman tedavisi olarak izlenmekteydi. Sağ ve sol diz protezi gereksinimi gelişmesine rağmen yalnızca cerrahi dönemlerde, dikiş alınması sırasında ve postoperatif fizik tedavi sürecinde faktör kullandı. İzlemde hematüri, gastrointestinal sistem kanamaları, tekrarlayan hemartrozlar ve kas içi hematomlar gelişti. Damar yolu problemi nedeniyle, hayatı tehdit eden kanamaları olmasına karşın profilaksi kullanımını reddetti. Mayıs 2023'te ikinci kez gastrointestinal sistem kanaması ile acil servise başvurdu. Taburculuk sırasında uzatılmış etkili faktör VIII kullanımını kabul etmesi üzerine, 50 ünite/kg dozunda 5 günde bir efmoctocog alfa başlandı. Haziran 2023'te faktör VIII inhibitörü 5,7 BU/mL saptandı ve haftada 3 gün 1500 ünite aktive protrombin kompleks konsantresi (aPCC) başlandı. Profilaksiyi düzenli kullanan hastada bir yıl sonunda inhibitör titresi negatifleşti ve aPCC kesildi. Bu dönemde faktör VIII profilaksisi önerilmesine rağmen hasta tekrar reddetti. İnhibitör negatifliğinden 5 ay sonra faktör VIII inhibitörü 7,36 BU/mL olarak ölçüldü ve yeniden aPCC başlandı. Haziran 2025'te damar yolu problemi ve hasta isteği üzerine emicizumab tedavisi 3 mg/kg/hafta yükleme dozu ile başlandı ve ardından iki haftada bir idame tedavisine geçildi. Daha önce katarakt operasyonu ve vitrektomi öyküsü bulunan hasta, emicizumab profilaksisinin 4. ayında retinal yırtık nedeniyle başvurdu. Lokal anestezi altında acil vitrektomi planlandı. Son emicizumab dozunu 12 gün önce aldığı öğrenildi. Kromojenik yöntemle çalışılan faktör VIII <%1,5, inhibitör 3,76 BU/mL pozitif. Majör cerrahi olarak değerlendirilen vitrektomiden 30 dakika önce rFVIIa 90 mcg/kg uygulandı. Postoperatif 4. saatte aynı doz tekrarlandı. Postoperatif 24. saatte komplikasyon saptanmayan hastaya rFVIIa 45 mcg/kg verildi ve hasta taburcu edildi. Ertesi gün emicizumab profilaksisine devam edildi. Vitrektomi sırasında yerleştirilen silikonun çıkarılması amacıyla hasta üç ay sonra yeniden değerlendirildi. Minör cerrahi olarak planlanan işlem öncesinde faktör VIII <%1,5, inhibitör 1,56 BU/mL ölçüldü. Operasyondan 30 dakika önce rFVIIa 90 mcg/kg uygulandı ve postoperatif ek tedavi verilmedi. Komplikasyon gelişmeyen hasta taburcu edildi. Hasta halen iki haftada bir 3 mg/kg emicizumab altında izlenmektedir.

Bulgu: Emicizumab alan inhibitörlü HA hastalarında cerrahi deneyimlere ilişkin veriler sınırlı olup, bildirilen olgular çoğunlukla ortopedik ve genel cerrahi girişimlerini kapsamaktadır. Göz cerrahisine özgü veriler ise oldukça kısıtlıdır. Bu olguda, emicizumab profilaksisi altındaki inhibitörlü HA hastasında vitrektomi ve ardından silikon çıkarılması işlemleri, perioperatif rFVIIa desteğiyle komplikasyonsuz olarak başarıyla gerçekleştirilmiştir.

Sonuç: Bu olgu, emicizumab profilaksisi alan inhibitörlü HA hastalarında göz cerrahilerinin uygun hemostatik destekle güvenli şekilde uygulanabileceğini göstermektedir.

S22- AL AMİLOİDOZİSE BAĞLI FAKTÖR X EKSİKLİĞİ OLAN OLGUDA MİNÖR CERRAHİ YÖNETİMİ

**Denis Çetin¹, Ali Yılmaz¹, Fatma Keklik Karadağ¹, Ajda Güneş¹, Meltem Seziş²,
Zühal Demirci¹, Fahri Şahin¹, Güray Saydam¹**

¹Ege Üniversitesi Hastanesi, İç Hastalıkları A.D., Hematoloji B.D., ²Ege Üniversitesi Hastanesi, İç Hastalıkları A.D., Nefroloji B.D.

Amaç: AL amiloidoziste görülen edinsel faktör X (FX) eksikliği, nadir görülen ancak yönetimi oldukça zor ve hayatı tehdit edici olabilen bir komplikasyondur. Bu durum, FX üretiminin azalmasından ziyade, amiloid fibrillerinin dolaşımdaki faktör X'u bağlaması sonucu plazmadan hızla temizlenmesiyle ortaya çıkar. AL amiloidozis, erişkinlerde görülen edinsel izole faktör X eksikliğinin en sık sebebidir. Literatürde en geniş hasta sayısına sahip Mayo Clinic verilerine göre, AL amiloidozlu hastaların yaklaşık %8.7-%14'ünde FX seviyelerinde düşüklük (genellikle <%50 aktivite) saptanır. Kanama riskini doğrudan arttıran şiddetli eksiklik (FX aktivitesi <%10) ise hastaların %2.5 - %5'inde görülür. FX eksikliği olan amiloidoz hastalarının kümülatif olarak %30-%50'sinde klinik olarak anlamlı kanama atakları rapor edilmiştir. En sık görülen kanama tipleri; yaygın ekimozlar, gastrointestinal kanamalar, hematüri ve retroperitoneal kanamalardır. Periorbital purpura, amiloidozda sık görülse de, FX eksikliği bu durumu şiddetlendirir ancak tek başına göstergesi değildir. Amiloid fibrilleri FX'u o kadar hızlı ve etkili bağlar ki taze donmuş plazma (TDP) veya protrombin kompleks konsantresi (PCC) verilse bile verilen faktörler dakikalar içinde dolaşımdan kaybolur. Bu nedenle edinsel FX eksikliği olan bir hastada kanama gelişmesi durumunda yönetim oldukça zorludur ve genellikle bypass edici ajanlar kullanılır. Bu vaka sunumunda FX eksikliği olan AL amiloidozis tanılı hastanın cerrahi sırasında hemostaz durumunun nasıl yönetildiği vurgulanmıştır.

Bulgu: Koroner arter hastalığı ve evre 3 kronik böbrek hastalığı olan 72 yaşında erkek hasta, bulantı, kusma, iştah kaybı ve son 6 ayda %15 kilo kaybı nedeniyle tetkik edilmiştir. Yapılan tetkiklerinde; hemoglobin=9.4 g/dl, kreatinin= 5.27 mg/dL (bazal değeri= 0.69 mg/dL) 24 saatlik idrarda protein= 8gram, IgG= 17.69 g/L ; serbest kappa= 36.4 g/L ; serbest lambda= 234 g/L (skappa/lambda oranı = 0.156) , M proteini 1.34 g/dL, serum immünifikasyon elektroforezinde IgG lambda monoklonal bant saptandı. Tanı anında bakılan troponin T düzeyi 182 ng/L (<14), NT pro BNP 26601 ng/L (<125) saptandı. Hastanın koagülasyon parametrelerinde; aktive parsiyel tromboplastin zamanı(aPTZ)= 32.3 sn (22.5-31.3 sn), protrombin zamanı 26.1 sn (10.9-14.7 sn) uzamış izlendi. aPTZ mixing 0. saat 28.3 sn (normal), APTZ mixing 2. Saat 34.3 sn (22.5-31.3 sn), PZ mixing 0. Saat 13.8 sn (normal), PZ mixing 2. Saat 17 sn (10.9-14.7 sn) saptandı. FX düzeyi %9.9 azalmış olarak görüldü. Aşkar kanama bulgusu olmayan hastada grade 3 pretibial ödem izlendi. %40 atipik morfolojide plazma hücresi görüldü ve immunhistokimyasal olarak CD38(+) plazma hücreleri genelde %20, odaksal %60'a ulaşan oranlarda saptandı. IgG lambda myelomu olarak değerlendirilen hastanın, kemik iliği incelemesinde kongo red negatif gözlendi. Hastaya borteomib, siklofosamid ve deksametazon (VCd) rejimi başlandı. Şiddetli dispepsi ve kilo kaybı nedeni ile yapılan endoskopisinde mide antrumunda yerleşik ülserden alınan biyopsi AL amiloidozis lehine değerlendirildi ve hastanın tedavisine 2. kürden itibaren daratumumab eklendi. Otolog kök hücre nakline uygun olmayan hastanın 8. siklus Dara-VCd tedavisi sırasında myelom dışı sebeple kreatinin progresyonu nedeniyle nefroloji tarafından rutin hemodiyaliz ihtiyacı sebebi ile kalıcı kateter takılması planlandı. 8 siklus sonrası bakılan NTproBNP düzeyi 5805 g/L, troponin T 53 ng/L, serum M protein 0.25 g/dL görüldü. Tekrar ölçülen FX düzeyi yine %10'un altında saptandı. Hastaya 2 gün boyunca 15 ml/kg/gün dozunda verilen TDP'ye rağmen istenen INR düşüşü gözlenemediği için kalıcı kateter uygulamasından hemen önce hastaya 15 IU /kg dozundan PCC uygulandı. INR düzeyinin 2.2 den 1.88' e düşmesi üzerine hastaya kalıcı hemodiyaliz kateteri takıldı. Tedavi değişikliği düşünülen hastada yapılan kemik iliği aspirasyon biyopsisinde klonal %30 atipik plazma hücre infiltrasyonu görüldü ve hastanın amiloidoz ve myeloma yönelik tedavisi de erken erişim programı ve endikasyon dışı başvuru ile belantamab mafodotin-pomalidomid-deksametazon olarak değiştirildi.

Sonuç: AL amiloidoziste şiddetli edinsel faktör X eksikliği çok sık görülmesine de (%5) bu hastalara kanama

riski yüksek bir işlem yapılacağı zaman mutlaka amiloidozis konusunda deneyimli bir merkezde işlemin yapılması ve PCC ya da bypass edici ajanlar kullanılması önerilmektedir. Bu hastalarda tromboza da yatkınlık olduğu unutulmamalı, optimal INR hedefi belirlenmeli ve buna göre doz hesaplanmalıdır.

S23- FAKTÖR XI EKSİKLİĞİ OLAN ÇOCUKLARDA KLİNİK İZLEM VE TEDAVİ GEREKTİREN DURUMLAR

Gamze Gürsoy¹, Nihan Avcu Oral¹, Cem Kurtoglu¹, Çağrı Coşkun¹, Selin Aytaç¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Hematolojisi

Amaç: Faktör XI eksikliği, intrinsek koagülasyon yolunun nadir görülen kalıtsal bir bozukluğudur; otozomal resesif formda insidansı yaklaşık 1/1.000.000'dur. Hastaların çoğunda belirgin klinik bulgu izlenmezken, bir kısmında FXI aktivite düzeyi ile kanama şiddeti arasında doğrusal olmayan bir ilişki görülebilir. Faktör XI eksikliği; faktör düzeyi ve semptom şiddeti korelasyonunun en zayıf olduğu konjenital faktör eksikliğidir.

Yöntem: Bu çalışmada, HÜTF Çocuk hematoloji kliniğinde son bir yıl içerisinde izlenen FXI eksikliği olan olguların, klinik özellikleri, kanama fenotipleri, laboratuvar parametreleri ve uygulanan girişimsel, cerrahi işlemlerdeki profilaksi yaklaşımları geriye dönük olarak değerlendirilmiştir.

Bulgu: 01 Ocak 2025 ile 01 Ocak 2026 tarihleri arasında polikliniğe başvuran Faktör XI (F11) eksikliği tanılı 28 hasta geriye dönük olarak incelenmiştir. Hastaların %21'inde Faktör XI aktivite düzeyi <%1 (n=6) saptanmıştır. Diğer 6 hastada (%21) düzey %1–20 aralığındayken, hastaların %58'inde (n=16) %20–40 aralığında bulunmuştur. Hastaların 8'i kız, 20'si erkekti ve Faktör XI aktivitesi <%1 olan 6 hastanın ise 2'si kız, 4'ü erkekti. Hastaların öyküsünde 12 hastanın anne ve babası arasında akraba evliliği vardı. Ayrıca, 13 hastanın birinci derece akrabalarında kanama öyküsü mevcuttu. Faktör XI aktivitesi <%1 olan hastalarda aPTT'nin en az üç kat uzadığı saptandı. Faktör XI aktivitesi <%1 olan altı hastada tanı yaşı ortancası 4.0 yıl idi (Minimum:1- Maksimum 12 yaş). Hastaların biri, kardeşinde F11 eksikliği saptanmış olması nedeniyle aile taraması sırasında değerlendirilerek; biri kolay morarma şikâyetiyle başvuru sonrası, dört hasta ise preoperatif değerlendirme sırasında saptanan uzamış aPTT nedeniyle tanı aldı. Preoperatif dönemde uzamış aPTT ile tanı alan bu dört hastada geriye dönük sorgulamada spontan epistaksis ve diş çekimi sonrası uzamış kanama öyküsü bulundu. 0–2 yaş döneminde tanı alan 9 hasta olup (%32) almış olup, bu grupta tanıya götüren nedenler ailede bilinen F11 eksikliği (n=6/9) olgusu olması, preoperatif değerlendirmede insidental saptanan aPTT uzaması (n=2/9) ve morarma (n=1/9) yakınmasıydı. Faktör 11 aktivite düzeyi <%1, %1–20 ve %20-40 olarak hastalar üç gruba ayrıldığında spontan kanama ve travma ile ilişkili kanama sıklıkları açısından istatistiksel farklılık saptanmadı. Yirmi erkek hastanın 16'sı sünnet olmuş ve bu hastaların 2'si, Faktör XI eksikliği tanısı henüz bilinmediği için sünnet öncesi profilaksi almamıştı, kalan 14 hastada ise sünnet öncesi taze donmuş plazma (TDP), fibrin yapıştırıcı ve/veya traneksamik asit ile profilaksi uygulanmıştı, sünnet sonrası hiçbir hastada kanama izlenmemişti. Sekiz kız hastanın beşi adet görmekteydi ve beş hastanın üçünde anormal uterin kanama (AUK) öyküsü mevcuttu. AUK öyküsü olan hastalardan birinde Faktör XI aktivitesi <%1 idi. İzlem sırasında bir hasta oral kontraseptif tedavi, bir hasta ise traneksamik asit kullanmış ve bir hasta tedavi almadan menstrüel kanama kontrol altına alınmıştır.

Sonuç: Bu olgu serisi, Faktör XI eksikliğinde kanama fenotipinin yalnızca faktör düzeyiyle öngörülemediğini; klinik öykü, aile öyküsü ve planlanan girişimin tipine göre bireyselleştirilmiş yaklaşım gerektiğini göstermektedir. Özellikle invaziv işlemler öncesi uygun profilaksi stratejileri kanama riskini azaltmada kritik görünmektedir.

S24- KANAMA ÇOK, ÇİNKO AZ...HEMOSTAZIN GİZLİ KAHRAMANI

**Muhammet Ali Coşkun¹,Cevdet Yergin¹,Şule Toprak¹,Aylin Düzenli¹,
Oytun Aybike Karaaslan¹,Meryem Albayrak¹**

¹Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D.

Amaç: Hemostaz; trombosit fonksiyonu, koagülasyon faktörleri ve vasküler bütünlüğün koordineli etkileşimi ile sağlanan dengeli bir süreçtir. Çinko, trombosit aktivasyonu, granül salınımı ve koagülasyon proteinleriyle etkileşimi üzerinden hemostatik yanıtın düzenlenmesinde rol oynayan bir eser elementtir. Aktive trombositlerin lokal mikro çevreye çinko salması, pıhtı oluşumunun kontrolüne katkı sağlamaktadır. Çinko eksikliği; trombosit agregasyonunda bozulma, artmış kanama eğilimi ve koagülasyon anormallikleri ile ilişkilendirilmiştir. Çinko, antioksidan savunmada rol alan birçok enzim için kritik bir kofaktör olarak hizmet eder; bu enzimlerin çinko eksikliği sırasında işlev bozukluğu oksidatif stresin artmasına ve ardından endotel hasarına yol açar. Çinko, endotel hücreleri arasında sıkı birleşim bütünlüğünü korumada da önemli bir rol oynar. Bu çalışmada, Kırıkkale Üniversitesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği'nde kanama diatezi tanısıyla izlenen hastalarda serum çinko düzeyleri ile kanama kliniği arasındaki ilişki değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği'nde farklı kanama diatezi tanıları ile izlenen 105 hasta; tanı, kanama klinikleri ve hastaneye kanama nedeniyle yatışları dosya kayıtlarından retrospektif olarak incelendi, serum çinko değerleri kaydedildi. Çinko düzeyleri; sağlıklı çocuklar için belirlenen referans aralıkları temel alınarak; <72 µg/dL düşük, 72–115 aralığı normal, >115 µg/dL yüksek olarak sınıflandırıldı. Normal aralıktaki değerler ayrıca 93 µg/dL altı ve 93 µg/dL üzeri olmak üzere iki alt grupta değerlendirildi. Serum çinko düzeyi ile kanama nedeniyle yatış sayısı arasındaki ilişki Pearson korelasyon analizi ile değerlendirildi.

Bulgu: Çalışmaya dahil edilen 105 hastanın; on altısı nadir faktör eksikliği, kırk iki immün trombositopenik purpura (ITP), dokuz trombosit fonksiyon bozukluğu, sekiz hemofili A, bir hemofili B, yirmi dokuz vonWillebrand hastalığı (vWD) tanılı idi. Serum çinko düzeyleri incelendiğinde, hastaların seksen bir hasta ile 72-115 µg/dL aralıklarında yoğunlaştığı saptandı. Özellikle ITP ve vWD olan hastalarda düşük çinko düzeyinde düşüklük daha fazla idi. Serum çinko düzeyi düşük (<72 µg/dL düşük) saptanan on sekiz hastanın dokuzu ITP (%50), beşi vWD (%27) tanılı idi. 105 hastanın kanama nedeniyle hastane yatış oranının 0,5/yıl olduğu görülürken, serum çinko düzeyi <93 µg/dL olan hastaların oranının 0,63/yıl ve serum çinko düzeyi <72 µg/dL olan hastaların bu oranın 0,74/yıl olduğu görüldü. Primer hemostaz bozukluğu olan hastaların serum çinko düzeyi <93 µg/dL olan hastaların 0,86/yıl, serum çinko düzeyi <72 µg/dL olan hastaların 1,12/yıl olan yatış oranı ile hastane yatışlarının daha sık olduğu dikkat çekti. Serum çinko düzeyi ile kanama nedeniyle yatış sayısı arasındaki Pearson korelasyon analizinde, zayıf düzeyde negatif korelasyon saptandı ($r = -0,22$). Serum çinko düzeyi azaldıkça kanama nedeniyle hastaneye yatış sayısında artış gözlemlendi. İmmün trombositopenik purpura, trombosit fonksiyon bozuklukları ve vWD hastalarında çinko eksikliği olanların kanama nedeniyle daha sık hastaneye yatırıldıkları, kanama sıklığının daha fazla olduğu görüldü.

Sonuç: Bu çalışmada, hemostaz bozukluğu olan hastalarda serum çinko durumu ile kanama yükü birlikte değerlendirildi. Saptanan zayıf negatif korelasyon, çinkonun kanama sıklığını tek başına belirleyen bir faktör olmaktan ziyade, hemostatik dengeyi etkileyen destekleyici bir biyolojik modülatör olduğunu düşündürmektedir. Bulgular, çinkonun trombosit fonksiyonu ve koagülasyon mekanizmalarındaki rolünü ortaya koyan çalışmalarla uyumludur. Serum çinko düzeylerinin değerlendirilmesi, klinik izlemde kanama riski açısından tamamlayıcı bir parametre olarak dikkate alınabilir. Bu sonuçlara dayanarak kanama diatezi tanılı hastaların izleminde çinko düzeyinin değerlendirmesi ve gereği halinde takviye edilmesi önerilmektedir.

S25- FARKLI ETİYOLOJİLERLE TEKRARLAYAN EDİNSEL HEMOFİLİ A VAKASI

**Ali Yılmaz¹, İlkçe Akgün Kurtulmuş², Zuhale Demirci¹, Fatma Keklik Karadağ¹, Fahri Şahin¹,
Güray Saydam¹**

¹Ege Üniversitesi Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ²Ege Üniversitesi Hastanesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı

Amaç: Edinsel hemofili A(EHA), önceden kanama öyküsü olmayan bireylerde faktör VIII'e karşı gelişen otoantikolar sonucu beklenmedik uzayan kanamalar, laboratuvar tetkiklerinde aktive parsiyel tromboplastin zamanında (APTZ) uzama ile kendini gösteren mortalitesi %40'lara kadar varabilen kazanılmış ciddi bir kanama bozukluğudur. Her yaşta görülebilecek bir durum olan EHA, genç kadınlarda özellikle postpartum dönemde ortaya çıkabilmektedir. Genellikle gebelik ve malignitelerin etiyolojide rol oynadığı bilirse de vakaların yarısı idiyopattır. Biz bu vaka sunumunda postpartum dönemde tanı alan, uygun tedaviye rağmen farklı sebeplerle inhibitörün tekrar pozitifleştiği ilginç bir edinsel hemofilinin klinik bulgularını ve yönetimini paylaşmayı amaçladık.

Bulgu: Bilinen kanama bozukluğu olmayan daha önce 2 gebelik yaşayan ve 1 çocuk sahibi 31 yaşında kadın hasta, hastanemize başvurusundan 21 gün önce dış merkezde vajinal yolla sağlıklı bir çocuk doğurmuştu. Postpartum 8.günde vajinal kanama ile tekrar başvurusunda plesantal kalıntı görülen hastaya küretaj uygulanmıştı. Küretaj sonrası kanamasının devam etmesi üzerine histerektomi yapılan hastaya operasyon sonrası halen kanaması olduğu için hipogastrik arter ligasyonu yapılmıştı. Kadın hastalıkları ve doğum kliniğinde izlenen hastaya 24 saat içerisinde 7 ünite eritrosit süspansiyonu, 6 ünite taze donmuş plazma ve 8 ünite kriyopresipitat verilmişti ve kanaması devam etmekteydi. Yapılan tetkiklerinde protrombin zamanı (PZ) 15.3 sn, INR 1.2, APTZ 67 sn saptandı(Tablo 1). Hastanın gebelik sırasında bakılan APTZ değerinin normal olduğu görüldü ve karışım testi yapıldı. APTZ karışım 0.saat 43.1 sn, 1.saat 63.5 sn olarak görülen hastaya EHA tanısı konularak, faktör ve inhibitör düzeyleri çalışıldı. İnhibitör eradikasyonu adına 1 mg/kg metilprednizolon intravenöz ve kanama kontrolü için 90 mcg/kg dozundan eptacog alfa 2 saat aralıkla iv olarak başlandı. Hastanın ilk değerlendirmesinde tansiyon 84/58 mm/Hg ve nabız 148/dk olup, yüksek oksijen ihtiyacı vardı. Akut böbrek hasarı tablosu ile beraber oligürisi, akut faz reaktan yüksekliği ile açıklanan çoklu organ yetmezliği tablosu(ÇÖY) mevcuttu. Destek tedavisi uygulanan hastanın batındaki dreninden sızıntı tarzında ve vajinal kanaması devam etmesi nedeni kanama kontrolünü daha iyi sağlanabilmesi için eptacog alfa tedavisi ile bypass edici ajanlardan aktive protrombin kompleks konsantresi(aPCC) alterne olarak kullanıldı. ÇÖY tablosundaki hastanın inhibitör düzeyini hızlı düşürebilmek amacıyla plazmaferez uygulandı. Tedavisinin 48.saatinde haftalık rituksimab ve siklofosfamid tedavisi kanama parametreleri yakın takip edilerek eklendi(Tablo 2). Hastanın çoklu tedaviye rağmen inhibitör düzeyinde beklenen azalmanın olmaması ve aPTZ'nin gerilememesi üzerine batin bilgisayarlı tomografisi(BT) çekildi. BT'de vezikovajinal fistül tespit edildi ve hastanın dreninden gelen sıvı biyokimyasal olarak değerlendirildiğinde idrar içerikli olduğu doğrulandı. Hastaya tedavinin 18.gününde bilateral nefrostomi uygulandı ve işlem sonrası inhibitör düzeyi negatifleşti. Nefrostomi kateteri dislokasyonu nedeni ile idrar çıkışlarının azalmaya başladığı günlerde APTZ değerleri dramatik olarak yükselen hastanın revizyon işlemleri sonrası APTZ'leri normale döndü. Kontrol inhibitör düzeyleri negatif olarak görülen ve immünsupresif tedavileri kesilen hasta fistül onarım operasyonuna hazırlanmaktadır.

Sonuç: EHA, öncesinde kanama öyküsü bulunmayan, cerrahi sonrası uzamış kanama durumlarında, uzamış aPTZ değerlerine sahip olgularda akla gelmesi gereken, multidisipliner değerlendirme isteyen hayati öneme haiz bir klinik durumdur. Kritik hastalarda agresif yaklaşım ve inhibitör düzeylerinde beklenen azalmanın olmaması, eşlik edebilecek durumların tanımlanması önemlidir. Vakamızda, EHA için tetikleyici sebep gebelik olsa da vezikovajinal fistül nedeni ile batin içine idrar kaçışı, inhibitör eradikasyonunu engellemiştir. Burada yönetimi oldukça zor olan komplike bir postpartum EHA olgusunun deneyimli, multidisipliner çalışan bir ekiple başarılı yönetimi vurgulanmıştır.

S26- AĞIR HEMOFİLİ A HASTALARINDA UZUN ETKİLİ FAKTÖR VIII PREPARATLARININ HAFTALIK PROFİLAKSİ PROTOKOLÜNDE FARMAKOKİNETİK PROFİLİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Sıfa Şahin¹, Ahsen Başaran², İbrahim Eker¹

¹Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı, ²Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Ağır hemofili A tedavisinde uzun etkili faktör VIII preparatları, standart preparatlara kıyasla 1.4-1.9 kat daha uzun yarı ömür sunmaktadır. Efmoroctocog alfa (Elocta) Fc füzyon, turoctocog alfa pegol (Esperoct) ve rurioctocog alfa pegol (Adynovate) PEGilasyon teknolojisi kullanmaktadır. Literatürde haftalık profilaksiste faktör VIII düzeylerinin 168 saatlik seyrine dair gerçek yaşam verileri sınırlıdır. Bu çalışmada, merkezimizde haftalık profilaksi alan ağır hemofili A hastalarında üç farklı uzun etkili faktör VIII preparatının farmakokinetik profilini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı'nda izlenen dört ağır hemofili A hastası çalışmaya dahil edildi. Hastaların yaş ortalaması 14.3±3.6 yıl olup, tümü düzenli haftalık profilaksi almakta ve inhibitörleri negatifti. Hastalar efmoroctocog alfa (n=1, 65 IU/kg), turoctocog alfa pegol (n=2, 75 IU/kg) ve rurioctocog alfa pegol (n=1, 50 IU/kg) ile haftalık profilaksi rejimindeydi. Çalışma öncesi 96 saatlik wash-out uygulanarak bazal faktör VIII düzeyleri %1'in altına düşürüldü. Faktör VIII düzeyleri ve APTT değerleri tedavi sonrası 1, 24, 48, 72, 96, 120, 144 ve 168. saatlerde ölçüldü. Tüm ölçümler süresince hastalar klinikte yatırılarak takip edildi.

Bulgu: Hastaların özellikleri Tablo 1'de, farmakokinetik profil Grafik 1'de sunulmuştur. Turoctocog alfa pegol alan hastalarda ortalama yarı ömür 16.8±1.4 saat, pik düzey 176.3±4.2 IU/dL, çukur düzey 0.21±0.11 IU/dL saptandı. Efmoroctocog alfa alan hastada yarı ömür 16.9 saat, pik 121.7 IU/dL, çukur 0.13 IU/dL; rurioctocog alfa pegol alan hastada yarı ömür 13.1 saat, pik 118.6 IU/dL, çukur 0.02 IU/dL ölçüldü. World Federation of Hemophilia (WFH)'nin önerdiği %3 çukur düzeyi açısından, efmoroctocog alfa 96. saatte %2.47'ye, turoctocog alfa pegol alan hastalardan biri 96. saatte %2.39'a diğeri 120. saatte %1.96'ya, rurioctocog alfa pegol 72. saatte %2.75'e düşmüştür. Faktör VIII düzeyinin %1'in altına düşme saatleri değerlendirildiğinde, efmoroctocog alfa 120. saatte, turoctocog alfa pegol alan hastalardan biri 120. diğeri 144. saatte, rurioctocog alfa pegol 96. saatte %1'in altına düşmüştür.

Sonuç: Bulgularımız, üç farklı uzun etkili faktör VIII preparatının farklı farmakokinetik profiller gösterdiğini ortaya koymuştur. Efmoroctocog alfa için ölçülen 16.9 saatlik yarı ömür literatür verileriyle (19-20 saat) uyumludur. Turoctocog alfa pegol için Pathfinder 8 çalışmasında 75 IU/kg dozda ortalama 168. saat çukur düzeyi %1.3 bildirilmişken, hastalarımızda %0.21 gibi belirgin düşük çukur düzeyi saptanmıştır. Rurioctocog alfa pegol grubunda ölçülen 13.1 saatlik yarı ömür, literatür verileriyle (14.7±3.8 saat) uyumludur. WFH 2020 kılavuzları %3-5 çukur düzeylerini önerirken, çalışmamızda efmoroctocog alfa 96. saatte, turoctocog alfa pegol 96-120. saatlerde, rurioctocog alfa pegol 72. saatte %3'ün altına düşmüştür. Bu bulgular, her üç preparatın da haftalık uygulamanın ortalarında WFH'nin önerdiği çukur düzeyinin altına düştüğünü göstermektedir. Bu nedenle, haftalık uygulama rejiminin yeterli faktör koruyucu düzeyini sağlamadığı ve daha sık dozlama gereksinimi olduğu görülmektedir. Ağır hemofili A hastalarında üç farklı uzun etkili faktör VIII preparatının tümü haftalık profilaksiste WFH'nin önerdiği %3-5 çukur düzeyinin altına düşmektedir. Efmoroctocog alfa 96. saatte, turoctocog alfa pegol 96-120. saatlerde, rurioctocog alfa pegol 72. saatte kritik eşik değerinin altına inmektedir. Bu bulgular, uzun etkili faktör VIII preparatları için haftada bir kez dozlama rejiminin uygun olmadığını ve 72-96 saatlik aralıklarla, daha sık dozlama protokollerinin uygulanması gerektiğini göstermektedir. Modern hemofili tedavisinde optimal eklem korunması için bireyselleştirilmiş farmakokinetik rehberli profilaksi stratejileri geliştirilmelidir.

S27- NADİR FAKTÖR EKSİKLİKLERİNDE İNTRAKRANİYAL KANAMA: TEK MERKEZLİ PEDIATRİK OLGU SERİSİ

Deniz Büşra İnci¹, Duygu Özkorucu Yıldırğan¹, Ali Ayçiçek¹, Sibel Akpınar Tekgündüz¹,
Ayşe Gonca Kaçar¹, Özlem Başoğlu Öner¹, Mehmet Cemal Dönmez¹

¹Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi

Amaç: Nadir kalıtsal koagülasyon faktör eksikliklerinde intrakraniyal kanamanın (İKK) klinik özelliklerini, tanı süreçlerini ve tedavi yaklaşımlarını sunmak ve hemofili dışı kanama bozukluklarında İKK açısından farkındalığı artırmayı amaçladık.

Yöntem: Kliniğimizde izlenen ve intrakraniyal kanama ile tanı alan nadir faktör eksikliği bulunan pediatrik hastalar retrospektif olarak yaş, cinsiyet, intrakraniyal kanama yeri, koagülasyon testleri (PT, aPTT, fibrinojen), spesifik faktör düzeyleri, uygulanan tedavi ve klinik sonuçları açısından değerlendirildi.

Bulgu: Kliniğimizde 5'i erkek ve 2'si kız olmak üzere toplam 7 pediatrik olgu intrakraniyal kanama ile nadir faktör eksikliği tanısı almıştır. Olguların üçünde Faktör VII eksikliği, ikisinde Faktör V eksikliği, birinde Faktör XIII eksikliği ve birinde hipofibrinojenemi saptanmıştır. Faktör VII eksikliği olan üç olgunun tümü intrakraniyal kanama ile prezente olmuş olup, iki olgu erken çocukluk döneminde sağ frontopariyetal subdural kanama ile, bir olgu ise adolesan dönemde multifokal (sağ frontotemporal ve sol pariyetal) kanama ile başvurmuştur. Bu olgularda izole PT uzaması dikkat çekmiştir. Faktör V eksikliği olan iki olguda hem PT hem de aPTT belirgin uzamış olup, bir olgu travma sonrası sol temporal intrakraniyal kanama, diğer olgu ise erken infant döneminde intrakraniyal kanama ile tanı almıştır. Faktör XIII eksikliği olan olgu sol serebellar hemisfer kanaması ile prezente olmuş, bu hastada PT ve aPTT normal saptanmıştır. Hipofibrinojenemi tanılı olguda ise hem PT hem aPTT ileri derecede uzamış olup düşük fibrinojen düzeyi ile intrakraniyal kanama geliştiği görülmüştür. Tüm olgularda hedefe yönelik replasman tedavileri (rFVIIa, TDP, FXIII konsantresi, fibrinojen replasmanı) uygulanmış ve akut dönemde kanama kontrolü sağlanmıştır.

Sonuç: Nadir faktör eksiklikleri, özellikle yenidoğan ve erken çocukluk döneminde hayatı tehdit eden intrakraniyal kanama ile prezente olabilir. Normal PT ve aPTT değerleri, özellikle Faktör XIII eksikliğinde, kanama bozukluğunu dışlamamaktadır. Bu olgu serisi, hemofili dışı nadir faktör eksikliklerinde de intrakraniyal kanamanın ciddi bir morbidite nedeni olduğunu ve erken tanı ile hedefe yönelik replasman tedavisinin prognoz üzerinde belirgin etki oluşturduğunu göstermektedir.

POSTER BİLDİRİLER

P1- FAKTÖR X EKSİKLİĞİ: NADİR BİR OLGUDA GASTROİNTESTİNAL KANAMA İLE BAŞVURU

Bilal Özmüş¹,Bahar Özmüş¹

¹Van 100. Yıl Üniversitesi Dursun Odabaşı Tıp Merkezi

Amaç: Faktör X eksikliği, konjenital koagülopatilere göre oldukça nadir görülür ve sıklıkla hafif-moderat kanamalarla seyrederek. Bu vaka, minimal travma sonrası gelişen ve konvansiyonel tedaviye dirençli şiddetli gastrointestinal (GIS) kanama ile seyreden bir Faktör X eksikliği olgusunun tanısall yaklaşımını ve tedavi sürecini sunmayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Bu olgu sunumu, Van YYÜ Dursun Odabaşı Tıp Merkezi acil servisine başvuran 34 yaşındaki erkek hastanın klinik verilerinin geriye dönük incelenmesiyle hazırlanmıştır. Hastanın anamnezi, fizik muayene bulguları, laboratuvar testleri (PT, aPTT, karaciğer fonksiyon testleri, faktör düzeyleri), endoskopi sonuçları ve uygulanan tedavilere verilen yanıt değerlendirildi. Hastaya uygulanan tedavi algoritması; taze donmuş plazma (TDP), protrombin kompleks konsantresi (PCC), Faktör X konsantresi ve eşlik eden destek tedavilerini içermektedir.

Bulgu: Hasta, 3 gün önce başlayan ve giderek artan melena, halsizlik ve senkop atağı ile başvurdu. Hemodinamik olarak instabildi (TA: 80/50 mmHg, nabız: 128/dk). Hb: 6,4 g/dL, INR: 3,1; aPTT: 58 sn idi. Karaciğer ve böbrek fonksiyonları normaldi. Hasta alkol kullanmıyor ve hepatik hastalık öyküsü bulunmuyordu. Acil endoskopide aktif kanama odağı görülemedi; anjiyografik görüntülemeye ise jejunal bölgede diffüz sızıntı tarzında kanama izlendi fakat embolizasyon yapılamadı. Çeşitli merkezlerde daha önce açıklanamayan burun kanamaları ve diş çekimi sonrası uzamış kanama öyküsü olduğu öğrenildi. Tekrarlayan TDP ve PCC infüzyonlarına rağmen PT ve aPTT değerleri normalize olmadı. Bunun üzerine spesifik faktör düzeyi çalışıldı ve Faktör X aktivitesi %3 (şiddetli eksiklik) olarak bulundu. Hastaya 4 gün boyunca Faktör X konsantresi uygulandı. Tedavinin ikinci gününde melena durdu, hemodinamisi düzeldi ve laboratuvar değerleri belirgin olarak toparladı (INR 1,3; aPTT 34 sn). Hasta 7. gününde komplikasyonsuz taburcu edildi.

Sonuç: Bu olgu, açıklanamayan ve konvansiyonel tedaviye dirençli GIS kanamalarında nadir koagülopati nedenlerinin mutlaka düşünülmesi gerektiğini göstermektedir. Faktör X eksikliği, PT ve aPTT'nin birlikte uzadığı fakat karaciğer hastalığı veya K vitamini eksikliğinin dışlandığı durumlarda akla gelmelidir. Erken tanı ve spesifik Faktör X konsantresi tedavisi, hayat kurtarıcı olabilir. Ayrıca hafif semptomlu hastalarda dahi ciddi kanamalar görülebileceği için ayrıntılı kişisel ve ailesel kanama öyküsü büyük önem taşımaktadır.

P2- TEKRARLAYAN UYLUK AĞRISI NEDENİYLE MİYÖZİT ÖN TANISIYLA YATIRILAN HASTADA GECİKMİŞ HEMOFİLİ B TANISI: DAHİLİYE İÇİN ÖĞRETİCİ BİR OLGU

Bahar Özmüş¹, Bilal Özmüş¹

¹Van 100. Yıl Üniversitesi Dursun Odabaşı Tıp Merkezi

Amaç: Hemofili B'nin hafif formları genellikle erişkin yaşa kadar tanı almadan kalabilir ve tekrarlayan kas içi kanamalar kas-iskelet sistemi hastalıkları ile karıştırılabilir. Bu olgu, 36 yaşında bir erkek hastada tekrarlayan uyluk ağrısı ve şişlik nedeniyle miyozit/DVT ön tanısıyla değerlendirilen ancak altta yatan Hemofili B'nin geç tanı almasıyla açıklanan durumu sunmayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Olgu, dahiliye servisine “şiddetli uyluk ağrısı, hareket kısıtlılığı ve şişlik” yakınmaları ile kabul edilen hastanın klinik seyrinin, laboratuvarların, görüntüleme bulgularının ve hematoloji değerlendirmesinin retrospektif incelenmesi ile oluşturuldu.

Bulgu: 36 yaş erkek hasta, 1 yıldır ara ara tekrarlayan sol uyluk iç yüzünde ağrı ve şişlik öyküsü ile başvurdu. Son epizot 3 gündür artarak devam ediyordu. Ateş yoktu. Travma öyküsü yoktu. Fizik muayenede sol uyluk 4 cm daha genişti ve palpasyonla belirgin hassasiyet vardı. Laboratuvar: Hb 12,8 g/dL, CRP hafif yüksek (12 mg/L), kreatin kinaz normal, PT normal, aPTT: 82 sn. DVT şüphesiyle yapılan Doppler USG normaldi. MRI'da 4 x 8 cm boyutlarında intramüsküler hematoma saptandı (vastus medialis içinde). Hastanın öyküsü derinleştirildiğinde, çocukluk döneminde “oyun oynarken kolay morarma”, gençlikte spor sonrası birkaç kez benzer uyluk şişliği yaşadığı öğrenildi; ancak hiçbir zaman araştırılmamıştı. Persistan aPTT yüksekliği üzerine mixing testi yapıldı ve düzeldi. Faktör analizi sonucunda Faktör IX aktivitesi %12 (hafif hemofili B) bulundu. Hastanın geçmişteki tüm uyluk ağrısı ataklarının intramüsküler kanamalar olduğu anlaşıldı. Hastaya rekombinant Faktör IX tedavisi başlandı. Tedaviden 48 saat sonra ağrı belirgin azaldı, hematoma regresyon gösterdi ve aPTT 36 saniyeye geriledi. Hasta 5. günde mobilize şekilde taburcu edildi. Hastaya spor aktivitelerinde dikkat, travmadan kaçınma, NSAID kullanımından uzak durma ve kanama açısından eğitim verildi.

Sonuç: Bu olgu, erişkin yaşta tekrarlayan kas ağrısı ve şişlik şikâyetlerinin sadece miyozit veya DVT olarak değerlendirilmesinin yanlış tanıya yol açabileceğini göstermektedir. Normal PT–normal INR ile birlikte izole aPTT yüksekliği, travmasız intramüsküler hematoma, kolay morarma öyküsü varlığında hemofili mutlaka düşünülmelidir. Hafif hemofili olguları çocuklukta fark edilmeyebilir ve tekrarlayan kas içi kanamalara bağlı mobilite kaybı, kronik ağrı ve kas atrofisine neden olabilir. Erken tanı ve faktör replasmanı klinik sonuçları belirgin olarak düzeltir.

P3- FVIII EKSİLİĞİ OLAN YENİ TANI HASTADA UZATILMIŞ YARI-ÖMÜRLÜ FVIII PREPARATLAR İLE KANAMA TAKİP VE TEDAVİSİ

Hüseyin Avni Solğun¹, Şadan Hacısalihoğlu²

¹İstanbul Kanuni Sultan Süleyman EAH, ²İstanbul Kanuni Sultan Süleyman EAH

Amaç: Hemofili A, nadir görülen kalıtsal bir kanama bozukluğudur. Plazmadaki FVIII seviyesinin %1'den az olması şiddetli, %1-5 arası orta, %5'in üzerinde olması ise hafif hastalık olarak sınıflandırılır. Bu çalışmanın amacı, uzatılmış yarı ömürlü (EHL) rekombinant FVIII preparatları ile Hemofili A'da klinik ve cerrahi sonrası deneyimleri paylaşmaktır.

Yöntem: 2024-2025 yılları arasında, üniversite hastanemizin Pediatrik Hematoloji kliniğinde yatarak veya ayakta tedavi gören yeni tanı ağır (PUP) FVIII eksikliği hastasının takip ve tedavisi özellikli olması nedeniyle sunulmuştur.

Bulgu: Hastamız 2 yaş 9 aylık erkek olup; 8 aylıken evde tırnaklarını keserken durdurulamayan kanaması olan ve daha öncesinde vücutun değişik yerlerinde yaygın ekimozları/hematomları olan hasta bu şikayetler ile başka bir hastane acil servisine başvurmuş. İlk değerlendirme ve müdahaleler sonrası kanaması duran ve kontrol altında alınan hasta ayaktan poliklinik kontrolü önerilmiş ancak hasta takibe devam etmemiş. Hastanın 1,5 yaşında bir ilçe hastanesinde sünnet operasyonu yapılmış. Hastanın kanaması durmaması üzerine dış merkez bir hastaneye sevk edilmiş ve çocuk yoğun bakım şartlarında 1 hafta yatarak tedavi almış. Tetkiklerde aPTT uzun olsada tanı almamış ve eritrosit ve diğer kan ürünü tranfüzyonları yapılmıştır. Hasta İstanbul'da yaşadığını iletmış ve bu nedenle taburcu edilmiş ve kurumumuza sevk edilmiştir. Hasta çocuk hematolojisi polikliniğimize başvurdu. Aralıklı dış eti kanamaları, vücutta ekimozları olan hastanın tetkiklerde aPTT:68sn, PTZ: 12sn, INR:1,12, Hb:11,8gr/dl olup; diğer hemogram ve biyokimyasal tetkiklerde özellik saptanmamıştır. Hastaya bakılan kan faktör düzeyleri sonucunda FVIII: %0,9 saptamış ve FVIII inhibitör negatif bulunmuştur. Hasta ağır FVIII eksikliği (Hemofili A-HA) tanısı almıştır.

Sonuç: Hemofili A'lı hastalar için standart tedavi, eksik pıhtılaşma faktörü VIII'in intravenöz FVIII ürünlerinin uygulanması yoluyla yerine konmasını içerir. Akut kanama tedavisi, kanama ataklarının yükünü tedavi etmek veya önlemek için hem talep üzerine hem de profilaktik olabilir. Son yıllarda, standart yarı ömürlü (SHL) FVIII ürünleri kullanılarak yapılan profilaktik tedavi, haftalık birden fazla intravenöz infüzyon gerektirmiş, hasta uyumu açısından zorluklar yaratmış ve sağlık sistemleri için maliyet verimsizliklerine yol açmıştır. FVIII ürünleri iki gruba ayrılabilir: geleneksel plazma kaynaklı veya rekombinant FVIII'i içeren SHL konsantreleri ve uzun etkili özelliklerinin avantajlarıyla bilinen uzatılmış yarı ömürlü (EHL) konsantreler. Bu daha önce tedavi almamış(PUP) yeni tanı ağır HA hastamızda aralıklı kanama ve sünnet sonrası hastane yatışı gerektirecek derecede ağır kanama öyküsü nedeniyle birincil profilaksi için haftada iki kez 25 IU/kg'lık EHL VIII preparat ile tedavi protokolü başlandı. Hasta primer profilaksinin başlanmasını takiben en az ayda bir kez muayene edildi. Primer profilaksinin 10. Ayında olan hastada hiç kanama atağı yaşanmadı. Bu vaka sunumu ile günümüz şartlarında dahi tanısız zorluklar olduğu, kanama semptomlarına rağmen tanı gecikmeler olabileceği, PUP hastalarda EHL FVIII preparatlarının hem kanama hemde profilakside güvenle ve etkin şekilde kullanılabileceği vurgulanmak istenmiştir.

P4- AĞIR HEMOFİLİ A TANILI ÇOCUKTA TRAVMA SONRASI PSOAS KANAMASI VE PERFORE APANDİSİT

Sule Çalışkan Kamış¹, Defne Ay Tuncel¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji
Ana Bilim Dalı, Adana

Amaç: Hemofili A tanılı hastalarda akut karın nedenleri nadir görülmekle birlikte, eşlik eden kanama riski cerrahi yaklaşımı önemli ölçüde zorlaştırmaktadır. Özellikle perfore apandisit gibi komplikasyonlu olgularda, hem kanama kontrolü hem de enfeksiyon yönetimi açısından multidisipliner ve dikkatli bir yaklaşım gereklidir. Literatürde hemofili A tanılı çocuklarda acil apendektomiye ilişkin olgu sayısı sınırlıdır. Bu bildiride, ağır hemofili A tanılı bir çocuk hastada travma sonrası gelişen psoas kası kanaması ile birlikte seyreden perfore apandisit olgusunun yönetimi sunulmaktadır.

Bulgu: Ağır hemofili A tanılı 12 yaşında erkek hasta, el arabası sürme sırasında gelişen karın travmasını takiben ortaya çıkan şiddetli karın ağrısı nedeniyle başvurdu. Fizik muayenede sağ alt kadranda hassasiyet ve defans saptandı. Hastanın öyküsünde, 2 yaşından beri hemofili A tanısı olduğu, geçmişte kas içi kanama atakları yaşadığı ve son 7 yıldır haftada üç gün 30 Ü/kg/doz olacak şekilde rekombinant faktör VIII (turoktokog alfa pegol) ile düzenli profilaksi aldığı öğrenildi. Laboratuvar incelemesinde faktör VIII düzeyi <%1 olup inhibitör negatifti. Abdominal ultrasonografi ve bilgisayarlı tomografide sağ alt kadranda geniş çaplı abse alanı saptandı; manyetik rezonans görüntüleme psoas kası ve abdominal duvar düzeylerinde hematoma ile uyumlu bulgular gösterdi. Akut apandisit ve psoas kası kanaması ön tanılarıyla cerrahi planlandı. Cerrahi öncesi hedef faktör VIII düzeyi %80–100 olacak şekilde 50 Ü/kg/doz faktör VIII replasmanı yapıldı ve traneksamik asit başlandı. Laparotomi sırasında perfore apandisit, karın içi abse ve çekumda çoklu perforasyon alanları saptandı. Apendektomi, abse drenajı, çekum perforasyonlarının primer onarımı ve koruyucu ileostomi uygulandı. Cerrahi ve postoperatif dönemde kanama komplikasyonu gelişmedi.

Sonuç: Ağır hemofili A tanılı çocuklarda akut karın cerrahisi, uygun hematolojik hazırlık ve multidisipliner yaklaşım ile güvenle gerçekleştirilebilir. Bu olgu, travma sonrası gelişen psoas kanaması ile birlikte seyreden perfore apandisit, etkin faktör replasmanı ve yakın izlem sayesinde başarılı bir şekilde yönetilebileceğini göstermektedir.

P5- ERKEN DÖNEMDE UYGULANAN HİPERBARİK OKSİJEN TEDAVİSİ İLE BAŞARIYLA TEDAVİ EDİLEN NADİR BİR PENİL NEKROZ OLGUSU

Mustafa Özyay¹, İbrahim Ethem Akın²

¹Gaziantep Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji, ²Gaziantep Şehir Hastanesi Su Altı Hekimliği

Amaç: Warfarin tedavisi sırasında gelişen, son derece nadir görülen penil nekroz olgusunda erken dönemde başlanan hiperbarik oksijen tedavisinin etkinliğini ve doku koruyucu rolünü göstermek ve protein C eksikliği ile ilişkili bu komplikasyonda HBO₂'nin potansiyel bir tedavi seçeneği olabileceğini vurgulamak.

Yöntem: On altı yaşında erkek hasta, glans penis bölgesinde bir gündür devam eden ağrı, kızarıklık, şişlik ve siyanoz şikâyetleriyle acil servise başvurdu. Bir ay önce derin ven trombozu nedeniyle düşük molekül ağırlıklı heparin (DMAH) ile başlanan antikoagülasyon tedavisi, terapötik INR düzeyine ulaşıldıktan sonra warfarin monoterapisine dönüştürülmüştü. Fizik muayenede glans penis üzerinde hemorajik büller ve nekrotik lezyonlar ile belirgin skrotal ödem saptandı. Laboratuvar incelemelerinde CRP yüksekliği (81 mg/L), lökositoz ($18,4 \times 10^3/\mu\text{L}$) ve INR 3,19 izlendi. Doppler ultrasonografide glans penis bölgesinde loküle sıvı koleksiyonu ve artmış vaskülarite görüldü. Warfarin tedavisi kesilerek antikoagülasyon enoksaparin ile sürdürüldü; geniş spektrumlu antibiyotikler ve lokal yara bakımı uygulandı. Hiperbarik oksijen tedavisine (HBO₂) ilk altı saat içinde başlandı (2,4 ATA, 120 dk/seans); ilk 24 saatte iki seans olmak üzere toplam dokuz seans uygulandı. Warfarinin kesilmesinden sonraki üçüncü günde protein C düzeyi %10 olarak saptandı ve tekrarlayan ölçümlerde persistan protein C eksikliği doğrulandı. Antikoagülasyon DMAH ve taze donmuş plazma ile devam ettirildi. HBO₂ tedavisi sonrasında nekrotik alanlarda belirgin iyileşme sağlandı ve cerrahi debridman gereksinimi olmaksızın tam iyileşme elde edildi. Genetik analizde PROC geninde heterozigot mutasyon saptandı. Üç aylık izlemde hasta klinik olarak stabil ve remisyonda seyretti.

Bulgu: Warfarine bağlı cilt nekrozu (WBCN), genellikle tedavinin erken döneminde gelişen geçici hiperkoagülabilitateye bağlı, nadir ancak ciddi bir komplikasyondur. Penis gibi yüksek derecede vaskülarize yapıların tutulumu son derece nadir olup, bildirilen olguların çoğunda ilerleyici nekroz nedeniyle cerrahi girişim gerekmiştir. Sunulan olguda ise hiperbarik oksijen tedavisinin (HBO₂) erken dönemde başlatılması, nekrozun ilerlemesini önlemiş ve cerrahi müdahaleye gerek kalmaksızın tam iyileşme sağlamıştır. HBO₂, hipoksik dokularda fibroblast aktivasyonu ve anjiyogenezi uyarak doku iyileşmesini destekler; ayrıca inflamatuvar yanıtı baskılayıcı ve antibakteriyel etkiler gösterir. Literatürde HBO₂'nin yara iyileşmesini hızlandırdığı ve nekrotizan enfeksiyonlarda prognozu iyileştirdiği bildirilmiştir. Bu olguda HBO₂'ye bağlı herhangi bir komplikasyon izlenmemiştir. Warfarin kesilmesine rağmen protein C düzeylerinin kalıcı olarak düşük saptanması, heterozigot protein C eksikliği tanısını desteklemiş ve benzer olgularda genetik değerlendirmenin önemini ortaya koymuştur. Daha önce HBO₂ uygulanmaksızın bildirilen pediatrik olgularda iyileşmenin haftalar sürdüğü göz önüne alındığında, sunulan olguda yaklaşık iki hafta içinde sağlanan iyileşme, erken dönemde başlanan HBO₂ tedavisinin iyileşmeyi hızlandırmış olabileceğini düşündürmektedir.

Sonuç: Warfarine bağlı penil nekroz nadir ancak ciddi bir komplikasyondur. Erken dönemde başlanan hiperbarik oksijen tedavisi, doku kaybını önleyerek cerrahi müdahale gereksinimini azaltabilir ve konservatif tedavinin etkinliğini artırabilir. Bu olgu, HBO₂'nin yardımcı bir tedavi seçeneği olabileceğini düşündürmektedir. Ayrıca, warfarin tedavisi öncesinde tromboz öyküsü olan hastalarda trombofil taramasının ve uygun olgularda DMAH köprüleme tedavisinin önemini vurgulamaktadır.

P6- FAKTÖR XIII EKSİKLİĞİNDE GECİKMİŞ DALAK YARALANMASI: OLGU SUNUMU

Mustafa Özay¹, Ayça Erinmez², Faraz Azade³, Elif Sena Demir³, Hacer Ucmak⁴

¹Gaziantep Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji, ²Gaziantep Şehir Hastanesi Çocuk Cerrahisi, ³Gaziantep Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, ⁴Gaziantep Şehir Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım

Amaç: Konjenital faktör XIII (FXIII) eksikliği olan bir hastada, minör künt batın travmasını takiben gelişen gecikmiş yüksek dereceli dalak yaralanmasının klinik seyrini sunmak ve FXIII replasmanı sonrası sağlanan kalıcı hemodinamik stabilitenin, nonoperatif yönetim için güvenli bir zemin oluşturabileceğini göstermek.

Yöntem: Konjenital FXIII eksikliği tanılı bir adölesanda, travmadan bir hafta sonra gelişen intraabdominal kanama ve dalak yaralanması olan hasta değerlendirildi. Klinik seyir; seri vital bulgular, laboratuvar parametreleri ve ardışık abdominal ultrasonografi ile izlendi. Yönetim kararları, FXIII replasmanı sonrası hemodinamik stabilitenin sürekliliği esas alınarak verildi

Bulgu: 17 yaşında 50 KG, daha önce profilaksi almayan , bazal FXIII aktivitesi %11,4 olan erkek hasta, minör künt batın travmasından bir hafta sonra karın ağrısı ile başvurdu. Başlangıçta erken ve geçici hemodinamik bozulma izlendi. Hastaya acil olarak FXIII konsantresi (40 IU/kg) uygulandı; eş zamanlı agresif sıvı resüsitasyonu ve eritrosit süspansiyonu transfüzyonu yapıldı. Tedavi sonrası hasta kısa sürede kalıcı hemodinamik stabiliteye ulaştı ve izlem süresince yeniden instabilite gelişmedi. Laboratuvar değerlendirmede başvuruda hemogloblin düşüklüğü (Hb :6,5 g/dL) saptandı. Rutin koagülasyon testleri (PT, aPTT) normal sınırlarda idi. FXIII replasmanı sonrası klinik kanama bulguları geriledi. Hemodinamik stabilitenin doğrulanmasının ardından yapılan abdominal ultrasonografide, dalakta Grade III–IV subkapsüler hematoma (5 cm) ve yaygın hemoperitoneum saptandı. Hasta çocuk yoğun bakım ünitesinde nonoperatif (konservatif) yaklaşımla izlendi. Yaklaşık 20 günlük hastane izlemi süresince klinik ve radyolojik olarak progresyon izlenmedi; kontrol görüntülemelerinde hematoma boyutunda gerileme saptandı. Taburculuk öncesi haftalık 250 IU FXIII replasmanı ile sekonder profilaksi başlandı. Bir aylık izlemde klinik ve radyolojik progresyon saptanmaması üzerine, doz aralığı bireyselleştirilerek 15 günde bir 250 IU şeklinde devam edildi.

Sonuç: Konjenital FXIII eksikliği olan hastalarda travmadan günler sonra gelişen abdominal bulgular, gecikmiş kanama açısından dikkatle değerlendirilmelidir. FXIII replasmanı ile hemostaz sağlanıp kalıcı hemodinamik stabilite elde edildikten sonra, seçilmiş olgularda yüksek dereceli dalak yaralanmaları dahi yakın izlem altında nonoperatif olarak başarıyla yönetilebilir.

P7- İZOLE FAKTÖR 5 EKSLİKLİĞİ

Mahmut Savanoğlu¹

¹Karabük Eğitim Araştırma Hastanesi

Amaç: GİRİŞ: Faktör V (FV) eksikliği, Owren hastalığı veya parahemofili olarak da bilinen yaklaşık 1:1.000.000 kişide görülebilen sıklıkla otozomal resesif geçiş gösteren, edinsel olarak gelişebilen nadir bir kanama bozukluğudur. Kliniğinde minör mukozal kanamalardan hayatı tehdit eden majör kanamalar gözlenebilir. Kanamalar genellikle faktör düzeyi ile korelasyon göstermemektedir. İntrakranial kanama ile başvuran erkek hastanın tedavi sürecini sunmayı amaçladık.

Yöntem: OLGU SUNUMU: 62 yaş erkek hasta konuşma bozukluğu ve uykuya meyil şikâyeti ile başvurduğu acilde yapılan kranial Manyetik Rezonans görüntülemesinde 52x64 mm genişliğinde yaygın hemorajik sinyal özelliği gösteren hematoma alanı izlenmiştir(Şekil 1). Laboratuvar parametreleri tablo-1 de gösterilmiştir. Hastanın bir yıl önceki tetkiklerinde INR: >4, aPTT: >120 sn olduğu görülmektedir. Hastanın hayatı tehdit eden kanaması olduğundan hedef faktör V > % 20, INR: < 2, aPTT: <40 sn olacak şekilde Taze Donmuş Plazma (TDP) 15-25 ml/kg replasmanı uygulandı. Sonraki 12 saatte bir 10 ml/kg TDP replasmanına, sonraki günler ise haftada 2 kez 20 ml/kg TDP'ye devam edildi. Tedavinin başlangıcından 2 hafta sonra hematoma regresyon(Şekil 2) ve nörolojik bulgularda %80 oranında düzelme saptandı. Tedavinin 45. gününde nörolojik defisit gözlemlenmemesi üzerine, haftada 2 kez 20 ml/kg TDP profilaktik ile tedaviye devam edilmiştir. Tablo-1 INR 4,9 Albümin 3,6 g/dl aPTT 123 sn Faktör VIII 85,57 % PT 52 sn Faktör VII 153,5 % ALT 21 U/l Faktör V 5,5 % HGB 14 mg/dl Faktör X 136,9 % WBC 10900/ ml VWF ag 136,9 % PLT 208000/ml AST 20 U/l

Bulgu: TARTIŞMA: Faktör V eksikliği akraba evliliğinin yaygın olduğu bölgelerde artış gösterebilir. Faktör V eksikliği, doğuştan gelen bir hastalık olduğundan genellikle yeni doğan döneminden itibaren belirti verebilir. Ancak semptomların fark edilme yaşı, eksikliğin derecesine bağlı olarak değişir. Edinsel faktör V eksikliği ise çok daha nadirdir ve genellikle otoimmün hastalıklar, ilaçlar sonrası gelişen antikorlar ilişkilidir. Bizim hastamızda aile ve çocukluk yaşta kanama anamnezi ve son 3 ayda ilaç öyküsü bulunmamaktaydı. Orta derece eksikliklerde (faktör düzeyi %1-10) belirtiler çocukluk döneminde diş çıkarma, travmalar ya da cerrahi işlemler sırasında fark edilebilmesine rağmen bizim hastamız daha ağır faktör eksikliklerinde görülen intrakranial kanama ile prezente olmuştur. Faktör V eksikliği tedavisinde spesifik faktör konsantresi mevcut değildir. Tedavi daha çok destek tedavisine dayanır. Bizde literatüre uygun olarak hedef faktör V > % 20, INR: < 2, aPTT: <40 olacak şekilde TDP uyguladık. Hastanın takibinde 3 ay TDP replasmanından sonra sağlıklı normal hayatına geri dönmüş olup tanıdan sonra 10. Ayda çekilen kranial BT Şekil 3'te gösterilmiştir.

Sonuç: SONUÇ: Faktör V (FV) eksikliği minör mukozal kanamalardan hayatı tehdit eden majör kanamalara neden olan koagülasyon testleri ve faktör düzeylerindeki anormallikler ile tanı konabilen, erken replasman tedavilerine başlandığında komplikasyonların düzelebildiği nadir görülen hemostaz bozukluklarından. ANAHTAR KELİME: Koagülasyon, Faktör V, Kanama, TDP

P8- VON WILLEBRAND HASTALIĞI OLAN BİR HASTANIN UZUN DÖNEM İZLEMİ

Erinç Gönenç Köse¹, Mustafa Can Basmacı¹, Gülsüm Akgün Çağlıyan¹

¹Pamukkale Üniversitesi Hastanesi

Amaç: Von Willebrand hastalığı (VWH), en sık görülen hereditör kanama bozukluğudur. Klinik spektrum; mukokutanöz kanamalar, menoraji, gastrointestinal ve obstetrik kanamalar ile cerrahi girişimler sonrası uzamış kanamaları içerir. Tanı; ayrıntılı klinik öykü, aile öyküsü ve spesifik koagülasyon testlerinin birlikte değerlendirilmesiyle konur. Bu olgu sunumunda, von Willebrand faktör eksikliği tanısı alan bir hastada uzun dönem izlem sırasında gelişen refrakter kanama atakları ve yönetim süreci sunulmaktadır

Yöntem: Von Willebrand faktör eksikliği tanısı alan bir hastanın uzun dönem izleminde ortaya çıkan menoraji, obstetrik ve gastrointestinal sistem kanamaları ile uygulanan tedavi yaklaşımları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgu: Yirmi sekiz yaşında kadın hasta, 2012 yılında travma ile ilişkili kolay morarma, yaklaşık 10 gün süren, günde ortalama 10 ped gerektiren pıhtılı menoraji, çocukluk döneminden itibaren epistaksis ve diş çekimi sonrası uzamış kanama mevcuttu. İki normal doğum sonrası her iki doğumda da masif postpartum kanama gelişmiş ve transfüzyon gereksinimi olmuştu. Aile öyküsünde babasında kesi sonrası uzamış kanama öyküsü mevcuttu. Tanı anında von Willebrand faktör ristocetin kofaktör aktivitesi %21,6, von Willebrand faktör antijeni %36,5 olarak saptandı. Faktör VIII düzeyi %77,5 olup inhibitör testi negatifti. Protrombin zamanı (PT), aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT), fibrinojen ve D-dimer düzeyleri normal sınırlardaydı. Klinik öykü ve laboratuvar bulguları birlikte değerlendirildiğinde von Willebrand hastalığı tip II tanısı konuldu. Hasta 2012 yılında menoraji ve mukokutanöz kanama yakınmaları nedeniyle değerlendirilmiş ve tanı almıştır. Hastaya mens dönemlerinde traneksamik asit tedavisi başlanmış; ancak aynı yıl içinde ağır anemi gelişmesi üzerine eritrosit süspansiyonu ve intravenöz demir replasmanı uygulanmıştır. 2013–2014 yılları arasında tekrarlayan gastrointestinal sistem kanamaları gelişmiş; endoskopik incelemelerde Forrest 1b ülser saptanmış, hemostatik klips uygulanmış ve faktör replasman tedavisi verilmiştir. 2017–2019 döneminde melena atakları nedeniyle tekrar hastaneye yatışlar olmuş ve human antihemophilic factor / von Willebrand factor complex 40–50 IU/kg dozundan uygulanmıştır. 2020–2024 yılları arasında uzamış ve refrakter menoraji atakları ön planda olmuş; bu dönemlerde hemoglobin düzeylerinde belirgin düşüşler izlenmiş ve human antihemophilic factor / von Willebrand factor complex ile intravenöz demir tedavileri uygulanmıştır. Son başvurularında uzamış adet kanamaları sırasında hemoglobin düzeyinin 6 g/dL'ye kadar düştüğü saptanmış; yatış sonrası replasman tedavileri ile klinik stabilizasyon sağlanmıştır.

Sonuç: Bu olgu, von Willebrand hastalığı olan hastalarda uzun dönem izlemde tekrarlayan ve yaşam kalitesini ciddi şekilde etkileyen kanama komplikasyonlarının gelişebileceğini göstermektedir. Özellikle menoraji ve gastrointestinal kanamalar açısından yakın takip, bireyselleştirilmiş replasman stratejileri ve multidisipliner yaklaşım, morbiditenin azaltılmasında kritik öneme sahiptir.

P9- İNTRAABDOMİNAL HEMORAJİ İLE BAŞVURAN FAKTÖR X EKSİKLİĞİ

Huriye Kılınç¹, Şerika Kurban¹, Gülsüm Akgün Çağlıyan¹

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Faktör X (FX) eksikliği, konjenital veya kazanılmış olarak ortaya çıkabilen, nadir rastlanan pıhtılaşma faktörü eksikliklerindendir. Kalıtsal Faktör X eksikliği otozomal resesif geçişlidir ve toplumda görülme sıklığı yaklaşık 1:1.000.000'dır. Faktör X eksikliği, faktör X aktivite seviyesi %10'dan (0,10 IU/mL) daha düşük olan kişilerde kanama ile ilişkilidir. Kanama eğilimi hafif semptomlardan, santral sinir sistemi kanaması veya gastrointestinal kanamalar gibi yaşamı tehdit eden şiddetli kanamalara kadar değişkenlik gösterebilir.

Yöntem: İntraabdominal hemoraji ile başvuran Faktör X eksikliği tanılı bir hastayı sunuyoruz.

Bulgu: Faktör X eksikliği tanılı 18 yaşındaki kadın hasta, acil servise baş dönmesi ve bulantı şikayetleriyle başvurdu. Hasta karın ağrısı ve anemi gelişimi nedeniyle tarafımıza danışıldı. Dış merkezde ayda bir kez Protrombin Kompleks Konsantresi (PKK) replasmanı alan hasta son iki aydır tedavisini almamıştı. Bu süreçte aralıklı dış eti kanamaları olduğunu belirtti. Hastanın acil servis başvurusunda TA: 100/60 mmHg Nabız: 88/dk Saturasyon: %98 Solunum sayısı: 18/dakika Vücut Sıcaklığı: 36,5°C şeklinde idi. Laboratuvar bulguları Lökosit: 7,59 K/uL Nötrofil: 6,47 K/uL Hemoglobin: 3,1 g/dL Trombosit: 250 K/uL APTT: 70,3 PTZ: 113,7sn İNR: 8,8 Kreatinin: 0,43 mg/dL CRP: 1,94 şeklindeydi. Acil serviste hastaya eritrosit süspansiyonu replasmanı planlandı ve kanama odağını saptamak için beyin, toraks ve batin görüntüleme yapıldı. Batin BT'de batin içinde düşük dansiteli masif serbest sıvı izlendi. USG korelasyonunda sağ alt kadranda daha belirgin, yer yer septalar bulunan sıvı koleksiyonu izlendi; ön planda organize hematoma düşünüldü. Genel cerrahi tarafından acil serviste değerlendirilen hasta, acil operasyon planlanmadığı için hematoloji servisine interne edildi. Hastaya 1500 IU (20-30 IU/kg) PKK verildikten 1 saat sonra INR 1,38 olarak ölçüldü. 8 gün boyunca her gün 500 IU PKK replasmanı yapıldı. Tedavinin 4. ve 8. günlerinde yapılan kontrol batin ultrasonlarında hematoma boyutunda bir artış gözlenmedi, hemoglobinde de düşüş olmadı. Faktör X düzeyi %1 olarak ölçüldü. Hasta ayda bir kez mens kanamaları ile eş zamanlı 500 IU PKK verilmesi planlanarak taburcu edildi. Hastanın hematoloji takiplerinde, ilk kanamadan sonra aralıklarla tekrarlayan dış eti kanaması, menoraji ve intraabdominal kanama gelişmiştir. İntraabdominal kanama öyküsü ve menoraji nedeniyle hasta ayda bir 500 IU PKK replasmanı ile takip edilmektedir.

Sonuç: Kalıtsal Faktör X eksikliği oldukça nadir görülen bir klinik durumdur. Erken tanı ve tedavi yöntemleri ile hastalık ilişkili mortalite ve morbidite önlenebilmektedir.

P10- HEMOFİLİ C TANILI BİR HASTADA TAZE DONMUŞ PLAZMA (TDP) PROFİLAKSİSİNE RAĞMEN DİŞ ÇEKİMİ SONRASI GELİŞEN KANAMA: OLGU SUNUMU

Gamzenur Yalçınkaya¹, Canan Albayrak¹

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı

Amaç: Hemofili C (Faktör XI eksikliği), otozomal resesif geçişli, toplumda yaklaşık 1/1.000.000 sıklıkta görülen bir koagülopati olup kanama eğilimi faktör XI düzeyi ile her zaman paralellik göstermez. Özellikle dental ve mukozal girişimler sonrası kanama riskinin öngörülmesi güçtür. Bu olguda, TDP ile uygulanan profilaktik tedaviye rağmen gelişen erken ve ilerleyici kanama deneyiminin sunulması amaçlanmıştır.

Bulgu: Dokuz yaşında erkek hasta Hemofili C tanısı ile izlenmekteydi. Diş çekiminden üç ay önce bakılan faktör XI düzeyi %8,8 olarak saptandı. Tek diş çekimi planlanan hastaya işlem öncesinde Taze Donmuş Plazma (TDP) replasmanı uygulandı. Diş çekiminden yaklaşık üç saat sonra mandibular bölgede belirgin şişlik gelişti. Klinik bulgular üzerine tekrar bakılan faktör XI düzeyi %13,0 olarak saptandı. Şişliğin klinik muayene ile progresyon göstermesi üzerine, farklı günlerde iki kez daha TDP replasmanı uygulandı. Eş zamanlı olarak traneksamik asit tedavisi başlandı. Şişliğin değerlendirilmesi amacıyla yapılan ultrasonografi ve bilgisayarlı tomografi incelemelerinde hematoma ile uyumlu bulgular saptandı. Uygulanan tedavi sonrası klinik iyileşme gözlemlendi.

Sonuç: Hemofili C’de faktör XI düzeyi ile kanama şiddeti her zaman paralellik göstermemektedir. Bu olguda, TDP ile profilaktik replasman uygulanmasına rağmen erken ve ilerleyici kanama gelişmesi, klinik izlemin laboratuvar parametrelerinden daha belirleyici olduğunu göstermiştir. Hemofili C’nin bilindiği üzere rutin kullanımda hazır bir faktör XI konsantresi bulunmamaktadır ve tedavi çoğunlukla taze donmuş plazma ile sağlanmaktadır. Kliniğimizde Hemofili C tanısı ile izlenen çok sayıda hasta bulunmakta olup, bu olgu TDP replasmanı ile uygulanan profilaksinin her zaman yeterli olmayabileceğini göstermiştir. Profilaksinin etkinliğinin değerlendirilmesinde, mümkünse girişim öncesi ve sonrası faktör XI düzeylerinin izlenmesi veya alternatif olarak aPTT değerindeki gerileme görülmesi klinik bulgularla birlikte değerlendirilmesinin yararlı olabileceği kanaatine varılmıştır. Bu nedenle, Hemofili C tanılı hastalarda diş çekimi gibi dental ve mukozal girişimler sonrası, profilaktik tedavi uygulanmış olsa dahi yakın klinik izlem sağlanmalı; gerektiğinde tekrarlayan TDP replasmanı ve antifibrinolitik tedavi planlanmalıdır.

P11- GEÇİCİ ANORMAL MİYELOPOEZ TANISI ALAN MOZAİK DOWN SENDROMLU BİR YENİDOĞAN:BİR OLGU SUNUMU

Hadi Geylani¹, Elif Güler Kazancı¹, Betül Orhaner¹

¹SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Geçici Anormal Miyelopoez Tanısı Alan Mozaik Down Sendromlu Bir Yenidoğan: Bir Olgu Sunumu
Nadir görülen ve infant lösemisi ile karışabilen Geçici Anormal Miyelopoez Tanılı Mozaik Down Sendromlu yenidoğan bir olgu ile bu konuda farkındalığı artırmak amaçlanmıştır.

Yöntem: Burada mozaik Down Sendromlu Geçici Anormal Miyelopoez tanısı alan bir yenidoğan olgusu sunulmuştur.

Bulgu: 31 yaş annenin ilk gebeliğinden 36. gebelik haftasında normal spontan vajinal yolla 1. ve 5.dakika APGAR skoru sırasıyla 9/10 doğan erkek bebek, postnatal 4. gününde halsizlik, emmede azalma şikayeti ile gittiği acil kliniğinde yenidoğan sepsisi ön tanısı ile yenidoğan ünitesine yatırılıyor. Fizik muayenesinde ateş 36,6 C°, kan basıncı 86/55 mmHg, kalp tepe atımı 100/dakika, bilinci açık, hafif dehidrate ve halsiz görünümde, skleralar hafif ikterik, yenidoğan refleksleri hafif azalmış, hepatosplenomegali ve patolojik lenfadenopati saptanmadı; diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemesinde; trombosit 30.000/mm³, kan lökosit sayısı 70.000/mm³, hemoglobin (Hb) 14,0 g/dl bulundu. C-reaktif protein(CRP) 40 mg/L, kan biyokimyasında Laktat Dehidrogenaz(LDH) 1230 ü/L saptandı. Periferik kan yayması incelemesinde %80 civarında myeloblastik karakterde atipik hücreler izlendi. Periferik kan flow sitometrik incelemesinde %63 myeloblastik hücre izlendi, bu hücrelerde; CD7 : %86, MPO:%42, CD33:%92, CD34:%73, CD38:%88, CD58:%99, CD117:%84 pozitif saptandı; CD41, CD42, CD61 ve diğerleri negatif saptandı. Yapılan kemik iliği aspirasyonu incelemesinde %10 civarı atipik karakterde hücre izlendi, eş zamanlı flow sitometrik incelemesinde %11 blastik hücre izlendi, bu hücrelerde; CD20 : %72, CD19:%31, CD79a:%31, CD22:%81, CD10:%81, HLA-DR:%82 pozitif, diğerleri negatif izlendi. Çekilen batin ultrasonografisinde hepatosplenomegali saptandı, perifer kandan bakılan sitogenetik tetkiklerde; Metafaz plaklarında 47, XY, +21 (9)/46,XY(15) mozaik kromozom kuruluşu ve GATA 1 mutasyonu saptandı. Hastada fenotipik Down sendromu stigmatları olmaması üzerine genetik uyumlu bulundu.

Sonuç: Sonuç olarak; TAM Down sendromlu yenidoğanlarda sık görülen ancak klinik spektrumu geniş olan bir hastalıktır. Erken tanı, riskli olguların belirlenmesi ve uzun dönem hematolojik izlem, hem erken mortalitenin azaltılması hem de AML-DS gelişiminin zamanında saptanması açısından kritik öneme sahiptir. Sunulan olgu, bu nadir ancak klinik açıdan önemli hastalığa dikkat çekmekte ve fenotipik olarak Down sendromu stigmatları taşımayan Mozaik Down sendromunun da akılda tutulması gerektiğini vurgulamaktadır.

P12- İNHİBİTÖRLÜ AĞIR HEMOFİLİ A OLGUSUNDA TEKRARLAYAN EPİSTAKSİS VE KRONİK ARTROPATİ YÖNETİMİNDE EMİCİZUMAB DENEYİMİ

Mehmet Ergin¹, Salih Aksu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili A, yetersiz pıhtılaşma faktörü VIII aktivitesinden kaynaklanan spontan veya travmatik kanama ile karakterizedir (1). Hemofili A hastalarında tedavinin en önemli komplikasyonu, faktör VIII'i inhibe eden alloantikörlerin gelişmesidir ve bu durum morbiditeyi belirgin artırır (2). Bu vaka ile Emicizumab'ın yüksek titreli inhibitör varlığında mukozal kanama kontrolündeki etkinliğinin vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Bilinen ek kronik hastalığı olmayan 59 yaşında erkek hasta beş yaşında tekrarlayan hemartrozlar nedeniyle konjenital Hemofili A tanısı almış. İzleminde özellikle dirsek ve diz eklemlerinde hemartroz öyküsü geliştirmiş, zamanla bilateral diz protezi uygulanmış. Hasta 35 yaşından itibaren inhibitör gelişimi nedeniyle ihtiyaç halinde rekombinant faktör VIIa (rFVIIa) ve aktif protrombin kompleks konsantresi (aPCC) ile takip edilmiş. Son bir yıl içerisinde masif kanama öyküsü bulunmayan hasta, tekrarlayan ve son dönemde artış gösteren epistaksis atakları ile başvurdu. Laboratuvar incelemelerinde faktör VIII düzeyi %0,3 olarak saptandı, faktör VIII inhibitör titresi 5,52 BU/ml olarak ölçüldü. Tedavide aktif protrombin kompleks konsantresi kullanılan hastanın burun kanamalarının devam etmesi üzerine Emicizumab tedavisi 3 mg/kg/hafta dozundan başlandı.

Bulgu: Hastanın takibinde 2. haftadan sonra burun kanamalarının düzeldiği ve ek kanama gelişmediği gözlemlendi. Tedavi sürecinde herhangi bir tromboembolik komplikasyon gelişmemiş olup ayrıca bilateral diz protezi olan kronik artropatili hastamızda, yeni hemartrozların önlenmesi protez sağlığı ve mobilite açısından kritik olarak değerlendirilmiştir.

Sonuç: İnhibitörlü Hemofili A hastalarında bypass ajanların (rFVIIa, aPCC) kısa yarı ömürleri, stabil bir hemostaz sağlanmasını zorlaştırır bu nedenle daha etkili ve daha az zahmetli tedavilere ihtiyaç duyulmaktadır (1). Emicizumab, etkin hemostaz için gerekli olan eksik aktive faktör VIII'in işlevini geri kazandırmak üzere aktive faktör IX ve faktör X'i birleştiren rekombinant, bispesifik bir monoklonal antikordur (3,4). Eşsiz yapısı nedeniyle, emicizumab'ın mevcut faktör VIII inhibitörlerinden etkilenmesi veya bu tür inhibitörlerin yeni gelişimine neden olması beklenmemektedir (1). Literatürde HAVEN-1 çalışması, Emicizumab'ın inhibitörlü hastalarda yıllık kanama oranını dramatik şekilde düşürdüğünü kanıtlamıştır (1). Bu vaka, yüksek titreli inhibitöre sahip artroplastisi öyküsü de olan erişkin hemofili hastalarında, Emicizumab'ın hemartrozların yanı sıra dirençli mukozal kanamaları önlemede de son derece etkili olduğunu göstermektedir. Kaynaklar 1. Oldenburg J, Mahlangu JN, Kim B, Schmitt C, Callaghan MU, Young G, Santagostino E, Kruse-Jarres R, Negrier C, Kessler C, Valente N, Asikanius E, Levy GG, Windyga J, Shima M. Emicizumab Prophylaxis in Hemophilia A with Inhibitors. N Engl J Med. 2017 Aug 31;377(9):809-818. doi: 10.1056/NEJMoa1703068. Epub 2017 Jul 10. PMID: 28691557. 2. Kempton CL, White GC 2nd. How we treat a hemophilia A patient with a factor VIII inhibitor. Blood. 2009 Jan 1;113(1):11-7. doi: 10.1182/blood-2008-06-160432. Epub 2008 Sep 26. PMID: 18820129. 3. Kitazawa, T, Igawa, T, Sampei, Z, ve diğerleri. Faktör IXa ve X'e karşı bispesifik bir antikor, hemofili A modelinde faktör VIII'in hemostatik aktivitesini geri kazandırır. Nat Med 2012;18:1570-1574. 4. Sampei, Z, Igawa, T, Soeda, T, ve diğerleri. Faktör VIII kofaktör aktivitesinin işlevini taklit eden asimetrik bispesifik bir IgG antikorunun tanımlanması ve çok boyutlu optimizasyonu. PLoS One 2013;8:e57479-e57479

P13- KRONİK LENFOSİTER LÖSEMİYE EŞLİK EDEN EDİNSEL VON WILLEBRAND SENDROMU OLGU SUNUMU

Hakan Oral¹,Salih Aksu¹,Yahya Büyükaşık¹

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

Amaç: Edinsel von Willebrand sendromu, otoimmün hastalıklar, maligniteler ve kardiyovasküler hastalıklar gibi sekonder nedenlere bağlı olarak ortaya çıkan, yapısal veya fonksiyonel von Willebrand faktör eksikliği ile ilişkili bir koagülopatidir. Genellikle önceden bilinen bir kanama diyatezi olmayan bireylerde gelişmesi ile kalıtsal von Willebrand hastalığından ayrılır. Tanı sürecinde hastanın geçmişteki kanama öyküsü, yeni başlayan mukokutanöz kanamalar, kolay morarma ve eşlik eden sistemik hastalıkların varlığı önemli parametreler arasında yer almaktadır.

Yöntem: Hematolojik maligniteler içerisinde edinsel von Willebrand sendromu en sık plazma hücre diskrazileri ve miyeloproliferatif hastalıklar ile ilişkilidir. Bununla birlikte, nadir de olsa kronik lenfositik lösemi (KLL) olgularında da bildirilen vakalar mevcuttur.

Bulgu: Bu makalede, 56 yaşında Hashimoto tiroiditi ve KLL tanıları bulunan, klinik ve laboratuvar bulguları ile edinsel von Willebrand sendromu saptanan bir olgu sunulmaktadır. Hastanın KLL açısından Evre 1 asemptomatik olması nedeniyle tedavi endikasyonu bulunmamakta olup, ağır kanama bulguları olmaması nedeniyle edinsel von Willebrand sendromu açısından tedavisiz izlemine devam edilmektedir.

Sonuç: Sonuç olarak, özellikle kanama ve kolay morarma şikayetleri olan KLL hastalarında, nadir bir birliktelik olmasına rağmen edinsel von Willebrand sendromunun ayırıcı tanılar arasında akılda tutulması tanı ve hasta yönetimi açısından büyük önem taşımaktadır.

P14- ACVRL1 MUTASYONUNA BAĞLI HEREDİTER HEMORAJİK TELENJEKTAZİDE ŞİDDETLİ AİLESEL EPİSTAKSİSİN SİSTEMİK BEVASİZUMAB İLE BAŞARILI TEDAVİSİ

Sevil Sadri¹

¹İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Genetik olarak doğrulanmış HHT tip 2 olgusunda sistemik bevasizumab tedavisinin epistaksis ve anemi üzerine etkisini sunmak ve ailesel tutulumu dikkat çekmek.

Yöntem: Kırk üç yaşında erkek hasta, haftada 2–3 kez tekrarlayan burun kanamaları ve hemoglobinin 9 g/dL'ye kadar düşmesi nedeniyle başvurdu. Ayda bir düzenli ferrik karboksimaltoz ihtiyacı mevcuttu. Hemostaz testleri (aPTT, PT, fibrinojen, D-dimer, trombin zamanı, FVIII, FXIII, vWF antijen ve ristocetin kofaktör aktivitesi) normaldi. Hastanın 8 yaşındaki kızında da haftada bir kez, okul yaşamını etkileyecek şiddette epistaksis öyküsü vardı. Genetik incelemede ACVRL1 geninde patojenik varyant saptanarak HHT tip 2 tanısı doğrulandı. Hastaya 2 haftada bir 400 mg olacak şekilde 2 ay sistemik bevasizumab başlandı, ardından ayda bir idame tedavisine geçildi. Hasta ve kızına ek olarak propranolol tedavisi verildi. Klinik ve laboratuvar izlem yapıldı.

Bulgu: Bevasizumab tedavisinin ardından hastada epistaksis tamamen kayboldu. Hemoglobin değeri 16 g/dL'ye yükseldi ve demir replasman ihtiyacı ortadan kalktı. İzlem süresince yeni kanama atağı gözlenmedi ve ciddi yan etki saptanmadı. Kız hastada propranolol tedavisi sonrası epistaksis sıklığında klinik düzelme izlendi ve poliklinik takipleri sürdürülmektedir.

Sonuç: Bu olgu, ACVRL1 ilişkili HHT'de şiddetli ve refrakter epistaksisin sistemik bevasizumab ile etkin şekilde kontrol altına alınabileceğini göstermektedir. Erken tanı, aile öyküsünün sorgulanması ve genetik doğrulama, hedefe yönelik tedavilerin uygulanmasını mümkün kılarak hem kanama kontrolünü hem de aneminin düzelmesini sağlamaktadır. Bevasizumab, uygun hastalarda HHT'ye bağlı ağır epistaksis için güçlü bir tedavi seçeneğidir. Pediatrik olgularda beta-bloker tedavisi destekleyici bir yaklaşım olabilir.

P15- EDİNSEL HEMOFİLİ OLGUSU

Mehmet Çelik¹

¹Manisa Şehir Hastanesi

Amaç: Edinsel hemofili A (EHA) daha önceden hemostaz sistemi normal olan bireylerde, Faktör VIII'e karşı gelişen otoantikör (inhibitör) sonucu faktör VIII'in (FVIII) işlevinin inhibisyonuna bağlı nadir görülen bir kanama hastalığıdır. PZ normal ve aPTZ'si uzamış bulunan olgularda EHA'nın laboratuvar araştırması yapılmalıdır. aPTZ'nin normalin üst sınırından ≥ 4 saniye olması aPTZ'de uzama olarak tanımlanır. Hastaların %85'i 60 yaşın üzerinde olup; yaş kötü prognozla ve kanamalarla ilişkilidir Klinik olarak spontan kanama riskinin yüksek olduğu ciddi hemofili A'ya benzer ancak kanamalar daha çok mukokütanöz, yumuşak doku veya gastrointestinal kanama şeklindedir. Hemofili lide görülen hemartroz tipi kanamalar sık değildir. Yaygın yumuşak doku kanamaları kliniğiyle gelen hastada AHA tanısı koyduğumuzu, nadir bir durum olması sebebi ile sunmak istedik.

Yöntem: OLGU 83 yaşında, kadın, Yirmibeş- otuz yıldır tip 2 diyabet ve hipertansiyon tanıları olan hasta Vücudunda 5-6 aydır yaygın morluk şikayeti olduğu, son 1 aydır giderek arttığı öğrenildi. Fizik Muayenede Sırt, kol ve bacaklarda cilt altında yaygın ekimozlar mevcut. Sağ omuzda belirgin şişliği olan hematoma mevcuttu.

Bulgu: Laboratuvar incelemelerinde Hb: 7.2 g/dL (11.5-15.5), plt 386 x 10⁹/L (150-400), APTT 58 sn (28.6-38.2), PT: 10 sn (11.5-14.5), INR 0.9 (0.8-1.2), faktör VIII % 0.3 (N %52-290), faktör IX %95 (%59-254), Faktör XI %109 (%67-196), Von Willebrand faktör antijen seviyesi %75 (%50-158) saptandı. Faktör VIII inhibitör düzeyi 10 bethesda unite (BU) idi. Miksing testi ile APTT normale gerilemedi. Takipleri sırasında sağ omuzda hemartroz ve burun kanaması gelişen hastaya 50 ünite/kg dozunda 12 saatte bir aktive protrombin kompleks konsantresi (3 gün süre ile) ve beraberinde 1 mg/kg/gün dozunda metilprednizolon başlandı. Tedavinin başlanmasıyla hastanın burun kanaması durdu, ekimozlar geriledi ve sağ omuzdaki hemotamda hızlı bir düzelme izlendi. APTT değeri onuncu günde normale gerilemişti. Etiyolojiye yönelik bakılan tümör markerleri ve romatizmal testler (RF, ANA, ANCA, ENA profil) normal saptandı. Malignite taraması amacıyla çekilen Tüm vücut BT de özellik saptanmadı Steroid tedavisiyle taburcu edilen hastanın FVIII inhibitörü değeri tedavinin üçüncü ayında negatifleşti. Steroid azaltılarak kesildi.

Sonuç: Yaşlı veya postpartum hastada APTT uzamasıyla birlikte olup miksing çalışmayla düzeltilemeyen her yeni başlangıçlı kanamada AHA akla getirilmelidir. FVIII düzeyleri düşük olup FVIII inhibitör varlığı tanı koydurur. AHA'nın kesin tedavisi, otoantikörün immünsupresyon yoluyla yok edilmesini içerir, ancak hastalar ağır ve ölümcül kanama riski altında olduğu için, eradikasyon tedavisi başarılı olana kadar kanamaları tedavi etmek için hemostatik tedavi gereklidir. Hemostatik tedavi için, by-pass edici ajanlardan rFVIIa veya plazma deriveleri(APCC) birinci basamak tedavi olarak kullanılmalıdır Hastamızda inhibitör eradikasyon tedavisine başlandı ancak etki süresi nedeniyle hemostatik tedavi de verildi. Hemostatik tedavi ve eradikasyon tedavisi ile klinik ve laboratuvar düzelme sağlandı. Sonuç olarak, AHA, yönetimi doktorlar için büyük bir zorluk teşkil eden nadir görülen fakat sıklıkla hayatı tehdit eden bir durumdur. Bu ciddi kanama bozukluğunun derhal tanınması ve erken ve agresif bir tedavi zorunludur.

P16- EMİCİZUMAB PROFİLAKSİSİ ALAN İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A HASTASINDA GELİŞEN KANAMANIN KONTROLÜ: OLGU SUNUMU

Saime Betül Çaylan¹, Fatma Tuğba Çatan Erdekli¹, Elifcan Aladağ Karakulak¹, Salih Aksu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Emicizumab, inhibitörlü veya inhibitörsüz hemofili A hastalarında profilaktik kullanımı ile kanama sıklığını belirgin şekilde azaltan, subkutan yoldan uygulanan bir bispesifik antikordur. Ancak literatürde emicizumab profilaksisi altında dahi invaziv işlemler sırasında ve sonrasında kanama riski bulunduğu ve bu durumlarda faktör tedavisinin gerekebileceğine dair veriler mevcuttur (1,2). Bu olgu sunumunda emicizumab profilaksisi altında kanama gözlenen ve rFVIIa replasmanı ile kanama kontrolü sağlanan bir vaka sunmaktayız.

Bulgu: 39 yaşında inhibitörlü hemofili A tanısıyla takipli erkek hasta, sol ayak tabanında mevcut nasır(kallus) üzerinde gelişen apse lojunda kanama şikayeti ile başvurdu. Hasta 3 günlük iken hemartroz ile hemofili A tanısı almış, kanama oldukça TDP desteği ile izlenmiş, 2001 yılında inhibitör gelişmiş, 2001-2022 yılları arasında Feiba profilaksisi altında izlenmiş. Bu profilaksi altında hemartroz gelişimine bağlı çoklu defa diz artroplastisi ve gastrointestinal sistem kanama öyküsü mevcut olup yurtdışında görevli olan hastaya 2022 yılından itibaren iki haftada bir 300mg emicizumab profilaksisi başlanmış. Hastanın sol ayak tabanında nasır gelişmiş, sonrasında üzerinde şişlik oluşması üzerine dış merkeze başvurmuş, bu lezyona örneklemeye amaçlı ponksiyon yapılması sonrası kontrolsüz kanama gelişmesi üzerine hasta merkezimize yatırıldı. Laboratuvar tetkiklerinde ek patolojik bulgu saptanmadı. 90 kg olan hastaya 3x8mg/gün rFVIIa desteği başlandı. Ultrasonografik görüntülemeye sol ayak tabanı cilt altında 27x10 mm boyutunda koleksiyon ve eşlik eden cilt altı yaygın ekojenite artışları saptanmış olup lezyonun solidifiye olarak değerlendirilmesi üzerine cerrahi işlem planlanmadı. Apsel formunda değerlendirilmemesi nedeni ile de antibiyoterapisiz izlendi. 3x8mg/gün rFVIIa desteği altında 3 gün takip edilen hastanın kanaması herhangi bir ilave cerrahi müdahale gerektirmeden kontrol altına alındı. Takipte profilaktik Emicizumab tedavisine 1x300mg/gün 2 haftada bir olacak şekilde devam edildi.

Sonuç: Emicizumab profilaksisi inhibitörlü hemofili A hastalarında kanama kontrolünde etkin bir tedavi seçeneğidir. Bununla birlikte özellikle inhibitörlü hemofili A hastalarında, işlem öncesinde rFVIIa desteği planlanması hem güvenlik hem de tedavi etkinliği açısından kritik öneme sahiptir. Bu olgu, emicizumab profilaksisi altında dahi minör cerrahi veya invaziv işlemler sonrasında klinik olarak anlamlı kanama gelişebileceğini göstermektedir. Emicizumab'ın sunduğu kanama korumasına rağmen, faktör bağımsız etkinliğinin cerrahi travma veya doku hasarı sonrası hemostaz ihtiyacını tam olarak karşılamayabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Kaynakça Castaman G, Linari S, Pieri L, Carulli C, Prosperi P, Tonelli P, Demartis F, Fjerza R, Attanasio M, Coppo M, Salvianti F. Safe and Successful Surgical Outcome in Persons with Hemophilia A with and without Inhibitors Treated with Emicizumab: A Large, Single Center, Real-World Experience. J Clin Med. 2023 Mar 16;12(6):2317. doi: 10.3390/jcm12062317. PMID: 36983317; PMCID: PMC10055920. Cohen O, Levy-Mendelovich S, Budnik I, Ludan N, Lyskov SK, Livnat T, Avishai E, Efros O, Lubetsky A, Lalezari S, Misgav M, Brutman-Barazani T, Kenet G, Barg AA. Management of surgery in persons with hemophilia A receiving emicizumab prophylaxis: data from a national hemophilia treatment center. Res Pract Thromb Haemost. 2023 Aug 23;7(6):102178. doi: 10.1016/j.rpth.2023.102178. PMID: 37876894; PMCID: PMC10593567.

P17- HEMOFİLİ A HASTASINDA SPONTAN GELİŞEN RETROPERİTONEAL HEMATOM VE HEMOTORAKS: NADİR BİR OLGU

Başak Sayınalp Arslan¹, Salih Aksu¹

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

Amaç: Hemofili A hastalarında eksikliğin şiddetine bağlı olarak spontan veya ufak bir travma ile vücudun değişik bölgelerinde kanamalar izlenebilir. Mukozal kanama, hemartroz ve kas içine olan kanamalar en sık görülenlerdir. Hemotoraks literatürde nadir olarak bildirilmiştir, retroperitoneal hematomun da eşlik ettiği bir vaka ise şu ana kadar rapor edilmemiştir. Bizler de burada spontan gelişen retroperitoneal hematom ve hemotoraks ile prezente olan nadir bir olguyu takdim etmekteyiz.

Bulgu: Hemofili A tanılı 27 yaşında erkek hasta birkaç gündür devam eden karın ağrısı şikayetiyle hastanemize başvurdu. Öncesinde herhangi bir travma öyküsü yoktu. Hemofili A tanısını iki yaşındayken kafasını çarptıktan sonra intrakranial kanama gelişmesi üzerine bakılan faktör 8 değerinin %0,9 saptanması üzerine aldığı ve 13 yaşından beri haftada iki gün idame rekombinant faktör VIII (2000 ünite) kullanmakta olduğu öğrenildi. Faktör 8 inhibitör düzeyine düzenli olarak bakıldığı ve hep negatif sonuçlandığı görüldü. Karın ağrısı nedeniyle çekilen abdomen bilgisayarlı tomografisinde (BT) sol ilioopsoas, iliak ve uyluk proksimal adduktor kas düzeylerinde retroperitoneal yerleşimli yaklaşık 12x10x29 cm boyutlarında hematom ve solda yaklaşık 37 mm plevral efüzyon izlendi. Faktör 8 inhibitör düzeyi kontrol edildi, negatif sonuçlandı. 50 ü/kg dozunda faktör 8 yükleme ve sonrasında 8 saatte bir 20 ü/kg dozunda idame tedavisi planlandı. Abdominal aorta BT anjiyografide hematom içerisine iliak bifurkasyon düzeyinde aktif ekstrevasiyon saptandı. Bunun üzerine hastaya pelvik arteriografi yapıldı ve aktif ekstrevasiyon gösteren lomber artere coil ile embolizasyon uygulandı. 4 gün sonra yapılan kontrol görüntülemelerde hematom boyutunun 12x9 cm'e gerilediği, ancak plevral efüzyonun sebat ettiği görüldü ve sol akciğer alt lobda buzlu cam ve atelektazi alanları izlendi. Ateşi de olan hastaya örnekleyici torasentez yapıldı. Kanlı sıvıta olan sıvıdan bakılan hematokrit düzeyinin periferik kan hematokrit düzeyinin %50'sinden fazla olması üzerine hemotoraks olarak değerlendirildi. Aerob, anaerob ve mantar kültürlerinde üreme olmadı. Tüberküloz tanı paneli negatif sonuçlandı. İzlemde ateşi kendiliğinden gerileyen ve solunum sıkıntısı olmayan hastanın idame faktör tedavisine aynı dozdan devam edildi. 3 gün sonra kontrol amaçlı çekilen akciğer grafisinde plevral efüzyonun tamamen gerilediği görüldü. Eş zamanlı çekilen abdomen ultrasonografide hematom boyutu stabil izlendi. Retroperitoneal hematom açısından aralıklı ultrasonografi ile boyut takibi planlanan hasta, 12 saatte bir 20 ü/kg faktör 8 idame tedavisi alacak şekilde taburcu edildi.

Sonuç: Hemofili A hastalarında plevral efüzyon izlendiğinde hemotoraks gelişmiş olabileceği mutlaka akla getirilmelidir. Tüp torakostomi için hemofili hastalarında acele edilmemeli, hayatı tehdit eden bir durum olmadıkça etkin faktör replasmanı ile konservatif izlem ilk tedavi seçeneği olmalıdır; çünkü tüp varlığı bu hastalarda başlı başına yeni bir kanama odağı olup hastanın izlemini komplike edebilir. Hayatı tehdit eden masif hemotoraks veya ampiyem varlığında tercih edilebilir.

P18- POSTPARTUM EDİNSEL HEMOFİLİ A'DA YÜKSEK TİTRELİ VE ÇOKLU FAKTÖR İNHİBİTÖRLERİNİN YÖNETİMİ: BİR OLGU SUNUMU

**Melis Bektaş¹, Uğur Şahin¹, Güldane Cengiz Seval¹, Selami Koçak Toprak¹,
Meltem Kurt Yüksel¹, Muhit Özcan¹, Önder Arslan¹, Taner Demirer¹, Pervin Topçuoğlu¹**

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç : Giriş: Edinsel hemofili A (AHA), faktör VIII'e karşı gelişen nötralizan otoantikörler sonucu ortaya çıkan, nadir fakat potansiyel olarak yaşamı tehdit eden kazanılmış bir kanama bozukluğudur [1]. Konjenital hemofiliden farklı olarak genellikle daha önce kanama öyküsü olmayan bireylerde ani gelişen ciddi kanamalarla ortaya çıkar [2]. Klinik tablo çoğunlukla cilt ve yumuşak doku ekimozları, mukozal kanamalar ve girişim sonrası uzamış kanama ile karakterizedir; hemartroz nadirdir [2]. AHA'nın insidansı yaklaşık 1–1.5/milyon/yıl olup, ileri yaş erkeklerde ve postpartum dönemde genç kadınlarda daha sık görülmektedir [3]. Postpartum AHA'da kanama semptomları obstetrik veya cerrahi nedenlere bağlanabildiğinden tanı sıklıkla gecikebilmektedir [4].

Bulgu: Olgu Sunumu: Kırk üç yaşında kadın hasta, sezaryen ile doğum yaptıktan 9 ay sonra vücudunda artan morarmalar nedeniyle başvurdu. Son üç aydır aralıklı ekimozlar, epistaksis ve diş çekimi sonrası uzamış kanama öyküsü mevcuttu. Özgeçmişinde migren dışında bilinen hastalık yoktu. Fizik muayenede yaygın 2–3 cm çapında ekimozlar ve kot altı 4 cm splenomegali saptandı. Laboratuvar incelemelerinde hemoglobin ve trombosit sayısı normaldi; izole aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) 87 sn olarak uzamıştı. Karışım testinde düzelme olmadı. Faktör VIII aktivitesi %0.1 ve faktör VIII inhibitör düzeyi >100 Bethesda Ünitesi olarak bulundu. Von Willebrand faktör düzeyleri normaldi. Bulgular doğrultusunda AHA tanısı konuldu. Yüksek inhibitör titresi nedeniyle hastaya immünoadsorpsiyon, faktör VIII replasmanı, intravenöz immünoglobulin ve kombine immünsupresyonu içeren Bonn–Malmö protokolü uygulandı [5]. Tedavi sırasında aktif kanama izlenmedi; ancak faktör VIII aktivitesi baskılı seyretti. Altı ay sonra hastada ekimozların artması üzerine yapılan değerlendirmede faktör VIII'e ek olarak faktör IX, XI ve XII'ye karşı inhibitör geliştiği saptandı. Bunun üzerine haftalık rituksimab tedavisi başlandı. 8 haftalık tedavi sonrası izlemde faktör IX, XI ve XII düzeylerinde düzelme sağlanırken faktör VIII aktivitesi düşük seyrini sürdürdü. Bir yıl sonra hasta sağ ön kolda ani gelişen ağrı ve şişlik ile başvurdu. Kas içi kanama ve kompartman sendromu gelişmesi üzerine inhibitör titresinin >100 Bethesda Ünitesi olması nedeniyle bypass edici hemostatik tedaviler tercih edildi. Rekombinant aktive faktör VIIa ile başlanan tedavi, devam eden kanama nedeniyle aktive protrombin kompleks konsantresine (FEIBA) çevrildi ve kanama tamamen kontrol altına alındı.

Sonuç: Tartışma ve Sonuç: Bu olgu, postpartum dönemde gecikmiş başlangıçlı AHA'nın tanısız güçlüklerini, yüksek titreli ve dirençli inhibitörlerin yönetimindeki zorlukları ve bireyselleştirilmiş hemostatik tedavi yaklaşımının önemini vurgulamaktadır. Ayrıca zaman içinde çoklu koagülasyon faktör inhibitörlerinin gelişimi, AHA'nın nadir fakat ağır seyirli bir varyantını temsil etmekte olup uzun dönem yakın izlem gerektirmektedir [3–5].

P19- TEK HASTADA İKİ KLİNİK TABLO: HİPOFİBRİNOJENEMİNİN İKİ YÜZÜ

Güler Kurt¹, Beril Betül Çam¹, Mehmet Can Uğur²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları Kliniği, ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji

Amaç: Giriş: Hipofibrinojenemi nadir görülen konjenital bir kanama bozukluğu olup klinik spektrum genellikle mukokütanöz ve eklem kanamaları ile karakterizedir. Bununla birlikte, özellikle fibrinojen replasman tedavisi sonrasında paradoksal tromboembolik olaylar bildirilmektedir. Kanama ve tromboz riskinin birlikte yönetilmesi, bu hasta grubunda önemli bir klinik zorluk oluşturmaktadır. Amaç: Bu olgu sunumunda aynı hastada farklı zamanlarda gelişen kanama ve tromboz klinik tablolarının paylaşılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgu: Olgu: Bilinen hipofibrinojenemi tanılı, daha önce fibrinojen replasman öyküsü olmayan 26 yaşında erkek hasta, sol dizde ağrı ve şişlik şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenede hasta 60 kg, sol diz 30-45 fleksiyonda, şiş ve ağrılıydı. Laboratuarda fibrinojen düzeyi ölçülemeyecek kadar düşüktü. Ultrasonografide diz eklemde hafif sıvı artışı görüldü ve hemoraji olarak değerlendirildi. Hasta interne edilerek fibrinojen düzeyi 100 mg/dl üstünde tutulması hedeflenerek fibrinojen replasman tedavisi (Haemocomplettan) başlandı. Yatışın 3. gününde şikayetleri tamamen gerileyen hasta kanadıkça tedavi planlanarak taburcu edildi. 6 ay sonra dış merkeze her iki bacakta ağrı ve yürüyememe şikayetiyle başvuran hastada her iki iliak venden itibaren yaygın, akıma kısmen izin veren derin venöz tromboz saptandı. Kolateral vaskülarizasyonların gelişmeye başlaması nedeniyle cerrahi işlem önplanda düşünülmeyen hastaya Enoksaparin tedavisi yanı sıra fibrinojen düzeyi 80-100 mg/dl aralığında hedeflenerek Haemocomplettan profilaksisi başlandı. Yatışının 15. gününde ağrısı gerileyen ve desteksiz yürüyebilen hasta ayaktan Enoksaparin tedavisi ve haftada 2 gün, günde 2 g Haemocomplettan profilaksisi ile taburcu edildi. Tedavinin 2. ayında hastanın takibi devam etmektedir.

Sonuç: Bu olgu, hipofibrinojeneminin yalnızca bir kanama bozukluğu olmadığını; nadir de olsa paradoksal olarak tromboz gelişebileceğini göstermektedir. Antikoagülasyon gerektiren durumlarda, hedeflenen fibrinojen düzeyi 80-100 mg/dl aralığında tutularak bireyselleştirilmiş profilaksi planlanmalıdır. Kanama ve tromboz dengesinin titizlikle sağlanması, bu hasta grubunda morbiditeyi azaltmada kritik öneme sahiptir.

P20- HEMOFİLİ A HASTALARINDA EMİCİZUMAB PROFİLAKSİSİ: ERKEN DÖNEM TEK MERKEZ DENEYİMİ

**Merve Ş. Yılmaz¹, Harun Kasapoğlu¹, Nilsu Türkmen¹, Buse M. Yorğun¹, Aslı T. Yılmaz¹,
Berkin B. Akbeyaz¹, Neslihan Çalışkan¹, Yılmaz Ay¹**

¹SBÜ Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi

Amaç: Ağır hemofili A hastalarında profilaksi, tekrarlayan ve özellikle vital kanamaların önlenmesi, uzun dönemde gelişebilecek eklem hasarı ile hemofilik artropatinin engellenmesinde tedavinin temelini oluşturmaktadır.. Faktör VIII konsantreleri ile uygulanan profilakside damaryolu gereksinimi mevcuttur. Ayrıca etkin koruma için faktör VIII'in kısa yarılanma ömrü dikkate alınarak profilaksi haftada 2-3 kez uygulanmalıdır. Bu durum özellikle küçük çocuklarda damaryolu sorunları nedeniyle tedaviye uyumu bozmaktadır. Faktör replasmanı ile uygulanan profilaksiye rağmen bazı hastalarda tekrarlayan kanamalar ve ilerleyici eklem hasarı görülebilmektedir. Emicizumab, subkutan uygulama yolu, uzun yarılanma ömrü ve inhibitör varlığından bağımsız etki göstermesi nedeniyle faktör VIII konsantrelerine kıyasla profilakside önemli üstünlüklere sahip olup, Mart 2025 tarihinden itibaren Türkiye'de geri ödeme sistemine alınmıştır. Bu çalışmada, merkezimizde izlenen ağır hemofili A hastalarının klinik özellikleri sunulmuş ve emicizumab profilaksisine geçilen olgularda erken dönem sonuçları değerlendirilmiştir.

Yöntem: Bu çalışmada, SBÜ Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği'nde 2022–2025 yılları arasında izlenen 0–18 yaş arası hemofili A hastaları retrospektif olarak değerlendirildi. Hastalara ait demografik özellikler, tanı yaşı, plazma faktör VIII düzeyleri, inhibitör varlığı, tedavi yaklaşımları (profilaktik veya episodik) ve kanama özellikleri incelendi. Klinik veriler hasta dosyaları ve hastane bilgi yönetim sistemi üzerinden elde edildi.

Bulgu: Merkezimizde 2022–2025 yılları arasında izlenen 9 hemofili A hastası çalışmaya dahil edildi. Hastaların tamamı erkekti. Ortalama hasta yaşı 90.3 ± 45.1 (33–155) ay, ortalama tanı yaşı ise 39.3 ± 32.7 (6–108) ay olarak saptandı. Plazma faktör VIII düzeylerine göre hastaların 4'ü ağır, 3'ü orta ve 2'si hafif hemofili A tanısı ile izlenmekteydi. Tanı anındaki plazma faktör VIII düzeyleri %0,33–%8,2 arasında değişmekteydi. Hiçbir hastada faktör VIII inhibitörü saptanmadı. Hastaların 5'i profilaktik, 4'ü kanadıkça tedavi almaktaydı. Profilaksi uygulanan hastaların 1'ine primer, 4'üne sekonder profilaksideydi (Şekil 1). Profilakside kullanılan ajanlar standart yarı ömürlü rFVIII ve uzatılmış yarı ömürlü FVIII konsantreleri idi. İzlem süresince 2 hastada hedef eklem saptanmış olup hedef eklemler diz ve kalça idi. Hastaların yıllık kanama oranları (ABR) 0.4–9.0, yıllık eklem kanama oranları (AJBR) ise 0-6.0 aralığında bulundu.

Sonuç: Kliniğimizde izlediğimiz ağır hemofili A hastalarında emicizumab profilaksisine geçildikten sonra tüm kanamalarda belirgin azalma gözlemledik. Bu kanamaların hepsi travma ile ilişkiliydi. Sadece bir akut kanamada faktör replasmanı ihtiyacı oldu. Emicizumab profilaksisine uyum tamdı. Az sayıda hastadan elde ettiğimiz bu veriler emicizumab profilaksisinin klinik çalışmalarıyla uyumlu olarak değerlendirildi.

P21- EDİNSEL HEMOFİLİ A: 1 YILLIK TEK MERKEZ DENEYİMİ

Beril Betül Çam¹, Güler Kurt¹, Mehmet Can Uğur²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları Kliniği, ²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Hematoloji

Amaç: Giriş: Edinsel hemofili A (EHA), daha önce herhangi bir kanama diyatezi olmayan bireylerde Faktör VIII'e karşı gelişen otoantikörler sonucu ortaya çıkan nadir bir kanama hastalığıdır. Yıllık insidansı yaklaşık milyonda 1-2'dir. Olguların yaklaşık %50'sinde altta yatan neden saptanamazken, geri kalanında otoimmün hastalıklar, maligniteler, ilaçlar veya gebelik ilişkili durumlar rol oynayabilir. EHA'nın klinik özellikleri konjenital hemofiliden farklıdır. Spontan geniş yumuşak doku hematomları, cilt altı ekimozlar, kas içi kanamalar ve mukozal kanamalar daha siktir. Laboratuvar olarak en belirgin bulgu izole aPTT uzaması olup karışım testi (mixing test) ile düzeltilememesi inhibitör varlığını düşündürür. EHA tedavisi aktif kanamanın kontrolü ve inhibitörün eradikasyonu olmak üzere 2 temele dayanır. Bu olgu sunumunda son 1 yılda kliniğimizde izlenen iki edinsel hemofili vakasının paylaşılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgu: Olgu-1 31 yaşında erkek, daha önce bilinen bir kanama diyatezi, hematolojik hastalık ve travma öyküsü bulunmayan, bilinen tiroid papiller karsinomu tanısı ile Sorafenib, epilepsi tanısıyla Valproik asit, Pregabalin ve Tramadol tedavisi alan, riskli cinsel ilişki öyküsü olan hasta son birkaç gün içerisinde gelişen spontan morluklar nedeniyle hematoloji polikliniğine başvurdu. Fizik muayenesinde, 135 kg ağırlığında ve morbid obezitesi mevcuttu. Ayrıca karın ön duvarında 2-3 cm çaplarında multiple ekimoz alanları ile sol brakiyal bölgede yaklaşık 4-5 cm boyutunda palpasyonla ağrılı intramüsküler hematoma saptandı. İlk yapılan tetkiklerinde izole olarak aPTT 81,4 sn sonuçlanması üzerine mixing test istenmiş olup mixing testinde 2. saat aPTT 62.1 sn idi ve anlamlı düzelme yoktu. FVIII %11 ve FVIII inhibitörü 1.12 BU saptandı. EHA tanısıyla yatırılan hastada etiyolojiye yönelik testlerinden TROPENAMA pallidum pozitif, VDRL negatif bulundu. Latent sifiliz olarak değerlendirildi. Diğer tetkiklerde etiyolojiye yönelik anlamlı bulgu saptanmadı. Hastanın EHA tedavisine yönelik, 4-6 saatte 8 mg F VIIa , 100 mg mg/gün kortikosteroid başlandı. Siklofosfamid tedavisini hasta kabul etmedi. Yatışın 3. gününde ekimotik lezyonlarda gerileme görülürken hasta tedaviyi redderek servisten ayrıldı. Tanının 1. ayında poliklinik kontrolüne başvuran hastada APTZ: 36 sn, FVIII %56 ve iinhibitör < 0.6 BU saptandı. Olgu-2 48 yaşında, bilinen herhangi bir kronik hastalık, kanama diyatezi ve travma öyküsü bulunmayan kadın hasta, sağ alt ekstremitede giderek artan morarma ve şişlik şikayetleri ile hematoloji polikliniğine başvurdu. Yapılan fizik muayenede, sağ gluteal bölgede geniş alanlı hematoma, ayrıca sağ ayak bileği çevresinde palpasyonla ağrılı, lokalize hematoma izlendi. Başvuru anında yapılan tetkiklerde aPTT 64,3 sn olarak sonuçlandı. Yapılan mixing testte aPTT değerinde anlamlı düzelme olmadı. FVIII aktivitesi %0,3, FVIII inhibitor titresi 10,2 BU saptandı. EHA tanısıyla yatırılan hastanın etiyolojiye yönelik testlerinde anlamlı özellik saptanmadı. Hastanın kanama tedavisi için F VIIa 6 mg 4-6 saatte bir başlandı. İmmüsupresif tedavisi için Prednizon ve Siklofosfamid başlandı. Yatışının 7. gününde kanama bulguları tamamen geriledi. Kontrol F VIII düzeyi %66.9, inhibitör titresi 0,11 BU saptandı. Hastanın aylık takibine devam edilmektedir.

Sonuç: Bu olgu sunumunda paylaşılan iki farklı klinik senaryo, EHA'nın hem malignite ve hedefe yönelik tedavilerle ilişkili olabileceğini hem de tamamen sağlıklı bireylerde idiyopatik şekilde gelişebileceğini ortaya koymaktadır. Bu iki olgu, klinik şüphe duyulmasının ve izole aPTT uzamasının dikkatle değerlendirilmesinin önemini bir kez daha vurgulamaktadır.

P22- HAFİF HEMOFİLİ A TANILI BİR OLGUDA; İKİ DOZ UZATILMIŞ YARI ÖMÜRLÜ FAKTÖR VIII İLE CERRAHİ DENEYİMİ

Suayip Keskin¹,Gökhan Kartal¹,Merve Tellioğlu Sarıaslan¹,Cansu Sert Jabarin¹,Nermin Mammadova¹,Veysel Gök¹,Ahmet Burak Doğan²,Alper Özcan¹,Ebru Yılmaz¹,Musa Karakükcü¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, KANKA Çocuk Hematoloji-Onkoloji ve Kemik İliği Hastanesi, ²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı

Amaç: Hemofili A, faktör VIII eksikliği ile karakterize, X'e bağlı resesif geçişli kalıtsal bir kanama bozukluğudur. Hafif Hemofili A olgularında kanama riski görece düşük olmakla birlikte, cerrahi girişimler sırasında ciddi kanamalar gelişebilmektedir. Bu bildiride, hafif Hemofili A tanılı bir çocuk hastada sadece iki doz uzatılmış yarı ömürlü rekombinant faktör VIII kullanılarak gerçekleştirilen güvenli ve komplikasyonsuz cerrahi yönetimin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Sağ inguinal herni nedeniyle elektif cerrahi planlanan hafif Hemofili A tanılı erkek hastanın perioperatif yönetimi, cerrahi öncesi, sırası ve sonrası uygulanan faktör replasman protokolü ve klinik sonuçlar incelendi.

Bulgu: Beş yaşında erkek hasta, altı aylıkken ağladığında tekrarlayan epistaksis şikâyeti ile başvurmuş ve yapılan tetkiklerde APTT: 44,9 sn, PT/INR: normal, Faktör VIII düzeyi %6 saptanarak hafif Hemofili A tanısı konulmuştur. İzlem sürecinde ayda 2–3 kez epistaksis ve travmaya bağlı kanama öyküsü mevcuttu. İki buçuk yaşında gerçekleştirilen sünnet operasyonu, rekombinant Faktör VIII replasmanı eşliğinde komplikasyonsuz tamamlanmıştır. Temmuz 2025'te sağ inguinal herni tanısı alan hasta için 10 Ekim 2025 tarihinde elektif cerrahi planlandı. Hastanın kilosu 17 kg idi. Preoperatif dönemde cerrahiden 15 dakika önce uzatılmış yarı ömürlü rekombinant Faktör VIII 1000 IU intravenöz olarak uygulandı. İntraoperatif dönemde minimal kanama gözlemlendi ve herhangi bir komplikasyon gelişmedi. Postoperatif 24. saatte ek doz 1000 IU Faktör VIII verildi. Kanama izlenmeyen hastanın ek faktör ihtiyacı olmadı ve postoperatif 3. günde sorunsuz şekilde taburcu edildi.

Sonuç: Hafif Hemofili A tanılı çocuk hastalarda, uygun perioperatif planlama ve bireyselleştirilmiş faktör replasman stratejileri ile cerrahi girişimler güvenli ve komplikasyonsuz şekilde gerçekleştirilebilir. Standart yarı ömürlü faktör VIII preparatları ile yapılan cerrahilerde sıklıkla günde birden fazla doz gereksinimi ve daha uzun süreli replasman ihtiyacı söz konusu olabilmektedir. Buna karşılık, uzatılmış yarı ömürlü rekombinant faktör VIII kullanımı; olguya özgü olarak daha düşük doz, daha kısa süre ve daha seyrek uygulama ile etkin hemostaz sağlanmasına olanak tanıyabilmektedir. Bu durum, hem tedavi yükünü azaltmakta hem de pediatrik hastalarda konfor ve uyumu artırmaktadır. Sunulan olgu, uzatılmış yarı ömürlü faktör VIII'in uygun hasta seçimi ve dikkatli izlem ile perioperatif dönemde etkili ve güvenli bir alternatif olabileceğini desteklemektedir.

P23- PROTROMBİN ZAMANI VE AKTİVE PARŞİYEL TROMBOPLASTİN ZAMANI UZAMASI OLAN OLGUDA ŞÜPHELİ SUPERWARFARİN KULLANIMI?

Beyza Nur Aktaş¹,Ufuk Demirci²,Mine Miskioğlu²

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi, Tıp Fakültesi Hastanesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, ²Manisa Celal Bayar Üniversitesi, Tıp Fakültesi Hastanesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Hematoloji Bölümü

Amaç: İlaç ilişkili hemostaz problemlerinde antitrombotik ilaçlar önemli konumda olup nadir olarak superwarfarin toksisitesine bağlı hemostaz bulguları klinikte ciddi tablolara neden olabilir. Superwarfarin toksisitesi, uzun etkili antikoagülan rodentisitlere maruziyet sonrası gelişen, şiddetli, uzamış vitamin K antagonizmasına bağlı bir koagülopati tablosudur. Bu ajanlar, klasik warfarine kıyasla vitamin K epoksit redüktaz enzimini daha güçlü bloke ederek vitamin K-bağımlı pıhtılaşma faktörlerinin (II, VII, IX ve X) sentezini bozarlar. Hastalarda klinik tablo değişkenlik gösterebilir. Hafif mukozal kanamalar (oral, nazal, gastrointestinal) görülebileceği gibi, yaygın cilt, yumuşak doku kanamaları, intrakraniyal veya retroperitoneal kanamalar gibi hayatı tehdit eden tablolar gelişebilir. Maruziyete bağlı koagülopati uzun süreli olup superwarfarin toksisitesini klasik warfarin toksisitesinden ayıran temel özelliklerden biridir. Olgu sunumumuzda, acil servise transfüzyon ihtiyacına neden olan, cilt altı yaygın kanamalar, makroskopik hematüriyle gelen, antitrombotik ilaç kullanımı, hematolojik hastalığı bulunmayan, bitkisel kaynaklı takviye ürün kullanımı olan, ağır koagülopati gelişen bir olgunun klinik seyrini tartışmaya çalıştık.

Yöntem: Antikoagülan-antiagregan ilaç kullanım öyküsü olmayan 51 yaşında erkek hasta, 4 gündür devam eden ciltte ekimotik alanlar, son 2 gündür gelişen makroskopik hematüri şikayetiyle acil servisten danışıldı. Hastanın öyküsünde kanama diyateziyle ilişkili patoloji yoktu. Eşlik eden Tip2 diyabet mellitus, esansiyel hipertansiyon, benign prostat hiperplazisi olan hastanın oral mukozasında kanama alanları, dil üzerinde ekimotik odaklar izlendi. Sol kalçasında yaklaşık 15×10 cm boyutlarında ekimoz olduğu görüldü. Hastanın öncesinde internetten satın aldığı epimediyum (harem otu) ve ginseng içeren bir herbal karışım macunuyla birlikte vitamin C preparatı kullandığı öğrenildi. Vital bulguları hipotansif, taşikardik seyreden hastanın laboratuvar incelemelerinde hemoglobin 3.5 g/dL, lökosit 9.940/mm³, trombosit 178.000/mm³ olarak saptandı. Böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normaldi. Koagülasyon testlerinde aktive Parsiyel Tromboplastin Zamanı (aPTZ) 255 saniye, Protrombin Zamanı (PZ) aktivasyonu sağlanamadı. Fibrinojen olağan saptandı. Aktif enfektif tablo saptanmadı. Hastaya acil serviste taze donmuş plazma (TDP) ve K vitamini verildikten sonra PZ 17.1, aPTZ 28 saniye saptandı. Ekimotik alanların hızlı şekilde gerilediği izlendi. Hastanın takibinde 1/1 karışım testinde hem PZ hem de aPTZ normale döndüğü görüldü. Faktör düzeyleri FII:%29,3, FV:%126.6, FVII:%44,5, FVIII:%132, FIX:%45, FX:%29,6, FXI:%83.4, FXII:%78.9 olarak sonuçlandı. Batın USG ve laboratuvar bulgularında karaciğer ile ilişkili ek patoloji saptanmadı. Superwarfarin toksisitesi ön tanısı ile K vitamini düzenli verildi. PZ ve aPTZ değerleri takibinde olağan saptandı.

Bulgu: Superwarfarinler mevcut pıhtılaşma faktörlerini doğrudan etkilemez; klinik etki, mevcut faktörlerin fizyolojik yıkımı sonrası yeni faktör sentezinin engellenmesiyle ortaya çıkar. Bu nedenle klinik bulgular, faktörlerin yarı ömürlerine bağlı olarak maruziyetten günler-haftalar sonra gelişir. Laboratuvar incelemelerinde genellikle PT/INR ileri derecede uzamış, çoğu zaman ölçülemeyecek düzeyde bulunur; aPTZ uzamıştır, buna karşın trombosit sayısı ve fibrinojen düzeyleri normaldir. Tedavide temel yaklaşım uzun süreli, yüksek doz vitamin K replasmanı olup aktif kanaması olan hastalarda TDP veya protrombin kompleks konsantresi gerekebilir. Olgumuzda; hepatik yetmezlik, yaygın damar içi pıhtılaşması lehine klinik ve laboratuvar bulgularının olmaması, edinilmiş hemofilide beklenen izole aPTZ uzaması olmaması, K vitamini ilişkili çoklu faktör eksikliğine ikincil her iki koagülometrik parametrenin uzaması nedeniyle superwarfarin toksisitesi ön tanısı düşünüldü. Anamnezde epimediyum ve ginseng içeren herbal ürün kullanımının olması dışında şüpheli ek maruziyet yoktu. Literatürde bildirilen bitkinin kendisinden ziyade üretim veya dağıtım sürecindeki içerik belirsizliğinden kaynaklanan, brodifacoum gibi uzun etkili rodentisit kontaminasyonlarıyla olgu bildirimleri mevcut. Oral vitamin K tedavisine dramatik yanıt alınması da tanıyı desteklemekteydi.

Sonuç: Olgumuz, antikoagulan kullanımı olmayan hastalarda gelişen açıklanamayan PZ, aPTZ uzaması saptanan olgulardaki ilaç kullanımı ve maruziyetin sorgulanmasının önemini vurgulamaktadır. Olgularda uzun süreli K vitamini kullanımı gerekliliği önemlidir.

P24- PROTEİN S EKSİKLİĞİ VE HETEROZİGOT FV-LEİDEN MUTASYONU OLAN OLGUMUZDA UZUN DÖNEM ANTİKOAGULASYONDA RİVAROKSABAN KULLANIMI

Cem Kurtoğlu¹, Gamze Gürsoy¹, Nihan Avcu¹, Şule Ünal¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Protein S eksikliği, nadir görülen kalıtsal trombofili nedenlerinden biri olup venöz tromboemboli gelişimi açısından önemli bir risk faktörüdür ve klinik spektrumu asemptomatik seyirden yaşamı tehdit eden yaygın trombozlara kadar değişkenlik gösterebilir. Burada venöz tromboz ile başvuran, protein S eksikliği saptanan ve uzun dönem direkt oral antikoagulan (DOAK) tedavisi uygulanan adölesan bir olgu sunulmaktadır.

Yöntem: Öncesinde bilinen bir hastalığı olmayan 14 yaşında erkek hasta, karın ve kasık ağrısı sonrası yapılan değerlendirmede sol ana ve yüzeysel femoral ven, eksternal iliyak ven trombozu saptanması üzerine düşük molekül ağırlıklı heparin (DMAH) ile antikoagulasyon başlandığı, izlemde trombozun progresyon geliştirmesi nedeniyle trombektomi ve vena kava inferior filtre uygulaması sonrası DMAH tedavisi altındayken kliniğimize başvurduğu öğrenildi. Kurumumuzda yapılan görüntülemelerde trombozun iliak, femoral, popliteal ve safen venlere uzanan yaygın bir dağılım gösterdiği izlendi. Trombofili incelemelerinde protein S aktivitesinin belirgin düşük olduğu, faktör V Leiden heterozigot mutasyonu eşlik ettiği saptandı. Akut dönemde terapötik doz DMAH ile tedavi edilen hastada izlemde trombüsün kısmen rekanalize olduğu ancak sebat ettiği görüldü. Hastanın trombozun 6. ayında tekrarlanan protein S düzeyi ölçümünde düşüklüğün devam ettiği görüldü. Trombozun spontan ve yaygın olması, DMAH altında progresyon göstermesi, ve eşlik eden kalıtsal trombofili varlığı nedeniyle uzun dönem antikoagulan profilaksi kararı alındı ve oral direkt faktör Xa inhibitörü rivaroksaban tedavisine geçildi. Rivaroksaban profilaksisi altında izlemde yeni tromboz gelişimi ya da mevcut trombüslerde progresyon izlenmedi.

Sonuç: Bu olgu, protein S eksikliğinin ilk klinik bulgusunun adölesan dönemde ağır ve invaziv girişim gerektiren tromboz şeklinde ortaya çıkabileceğini göstermesi açısından önemlidir. Hastamızdaki eşlik eden FV-Leiden heterozigot mutasyon da tromboz riskini artırmaktadır. Bu sunum, seçilmiş pediatrik hastalarda DOAK'ların uzun dönem profilakside etkili ve güvenli bir alternatif olabileceğini desteklemekte ve trombofililerde tedavi yaklaşımının bireyselleştirilmesi gerektiğini vurgulamaktadır.

P25- HEMOFİLİ A TANILI HASTADA EMİCİZUMAB PROFİLAKSİSİ ALTINDA SÜNNET

Büşra Kaya Arslan¹, Emine Zengin¹

¹Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Ağır hemofili A hastalarında cerrahi girişimler, özellikle inhibitör varlığında, ciddi kanama riski nedeniyle önemli klinik zorluklar oluşturur. Emicizumab, faktör VIII inhibitörü olan veya olmayan hemofili A hastalarında etkin kanama profilaksisi sağlayan bispesifik monoklonal antikordur. Bu olgu sunumunda, emicizumab profilaksisi altında sünnet yapılan inhibitörlü ağır hemofili A hastasının perioperatif yönetimi ve klinik seyrinin paylaşılması amaçlanmıştır.

Bulgu: On üç yaş erkek hasta, postnatal 5. ayında sol meme altında şişlik ve ekimoz yakınmasıyla başvurduğunda faktör VIII düzeyinin %0,7 saptanması üzerine ağır hemofili A tanısı aldı. İlk eklem kanaması 21 aylıkken gözlemlendi. İki yaşında inhibitör gelişti ve inhibitör düzeyi 1434 BU olarak ölçüldü. Ayda ortalama bir kez eklem kanaması öyküsü olan hastaya 6,5 yaşında iken haftada üç kez 2000 IU aktive protrombin kompleks konsantresi (aPCC) ile profilaksi başlandı. Hemofili genetik analizinde hemizigot c.6496C>T (p.Arg2166Ter) mutasyonu saptandı. Altı yaşında tip 1 diabetes mellitus tanısı alan hastaya subkutan insülin tedavisi başlandı. Profilaktik aPCC haftada 3 kere alırken kanamaları olduğunda rekombinant faktör VIIa (rFVIIa) ile tedavi edilen hastaya 2019'dan itibaren rFVIIa profilaktik olarak kullanılmaya başlandı. Ancak sol diz, sağ dirsek hedef eklem olan ve kas içi kanamaları da olan hasta radyoaktif sinevektomi yapılamayınca artroskopik sinevektomi ve fizik tedavi eşliğinde izlendi. 10 yıllık ortalama kanama sayısı 8, ortalama yıllık eklem kanama sayısı 7 olup sağ dirsekte eklem kontraktürü olan hastaya Nisan 2025' te emicizumab profilaksisi başlandı ve iki haftada bir 3 mg/kg/doz şeklinde sürdürüldü. Emicizumab profilaksisi sonrası eklem ve diğer kanama gözlenmedi; insülin enjeksiyon bölgelerinde daha önce mevcut olan ekimozların da kaybolduğu izlendi. Sünnet talebi olan hastada, emicizumab profilaksisini takiben üç gün içinde cerrahi girişimin planlanmasına, operasyon günü başlanmak üzere 5 gün süreyle traneksamik asit verilmesine ve kanama gelişmesi durumunda faktör replasmanı uygulanmasına karar verildi. Hasta, emicizumab uygulamasından bir gün sonra sünnet edildi, intravenöz traneksamik asit başlandı. Postoperatif dönemde üç gün süreyle hastanede yatırılarak kanama açısından izlendi; herhangi bir kanama veya komplikasyon gelişmemesi üzerine sorunsuz şekilde taburcu edildi. Hastaya ek faktör kullanılmadı.

Sonuç: Emicizumab, subkutan uygulanabilmesi ve uzun yarı ömrü sayesinde hemofili A hastalarında kanama kontrolünü sağlayarak yaşam kalitesini artırmaktadır. Uygun perioperatif planlama ve yakın klinik izlem ile emicizumab profilaksisi altında sünnet ve küçük cerrahi girişimlerin hemofili A hastalarında güvenle gerçekleştirilebileceği ve ek faktör kullanımına gerek olmadığı gösterilmiştir.

P26- İNTRAKRANİYAL KANAMA İLE BAŞVURAN AĞIR HEMOFİLİ A TANILI ÜÇ AYLIK HASTADA EMİCİZUMAB DENEYİMİ: OLGU SUNUMU

Sebnem Apaydın¹, Aybike Koç¹, Dildar Bahar Genç¹, Zeynep Yıldız Yıldırım¹

¹SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

Amaç: Hemofili A, faktör VIII eksikliği ile ilişkili kalıtsal bir kanama bozukluğu olup sıklıkla eklem ve kas kanamaları ile seyreder. Nadiren intrakraniyal kanama gibi yaşamı tehdit eden tablolarla ortaya çıkabilir ve bu durum özellikle ağır veya tanısız olgularda yüksek mortalite ve morbidite riski taşır[1]. İntrakraniyal kanama sonrasında başlanması gerekli olan intravenöz faktör VIII profilaksisi, tekrarlayan damar yolu gereksinimi nedeniyle özellikle pediatrik hastalarda tedavi uyumunu olumsuz etkileyebilmektedir[2]. Emicizumab ise subkutan uygulanabilirliği sayesinde damar yolu sorununu ortadan kaldırmakta, inhibitörlü ve inhibitörsüz hastalarda uzun süreli etkili profilaksi sağlamaktadır[3,4,5]. Olgumuzda, intrakraniyal kanama ile başvuran ve ağır Hemofili A tanısı almış üç aylık hastada emicizumab ile sağlanan uzun dönem profilaksi deneyimi sunulmaktadır.

Bulgu: Üç aylık erkek hasta; baş bölgesinde şişlik, emmede azalma ve artan uyku eğilimi nedeniyle çocuk acil servisine başvurdu. Özgeçmişinde, yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatış öyküsü dışında özellik yoktu. Soygeçmişinde sağlıklı bir kız kardeşi olup ailede başka hemofilili birey yoktu. Travma öyküsü bulunmayan hastanın fizik muayenesinde sol parieto-okspital bölgede şişlik ve sağ hemiparezi saptandı. Laboratuvar incelemelerinde Hemoglobin:6,8g/dL, Lökosit:13.700/mm³ Trombosit: 533.000/mm³, periferik yayma bulguları normaldi. Koagülasyon testlerinde PT:12'', aPTT'nin 52,7''(3 aylık term bebek için normal aPTT: 29,0–50,1'')[6],fibrinojen:260 mg/dL idi. Bilgisayarlı beyin tomografisinde sol parietal kemikten oksipital kemiğe uzanan fraktür ile sol parietookspital bölgede epidural hematoma saptandı. Hastaya eş zamanlı eritrosit süspansiyonu ve taze donmuş plazma (TDP) infüzyonu başlandı ve beyin cerrahisi tarafından acil hematoma boşaltma operasyonu gerçekleştirildi. aPTT uzunluğu saptanması üzerine faktör düzeyleri çalışıldı; sonuçlar çıkana kadar günde iki kez TDP tedavisine devam edildi. Çocuk Nöroloji Uzmanı tarafından levetirasetam tedavisi başlandı. İzlemlerde dirençli fokal nöbetleri gelişmesi üzerine levetirasetam dozu maksimum düzeye çıkarıldı; ancak nöbet kontrolü sağlanamayınca tedaviye vigabatrin eklenerek nöbetler kontrol altına alındı. Motor fonksiyonları desteklemek ve kas güçsüzlüğünü azaltmak amacıyla fizik tedavi kliniği tarafından bireyselleştirilmiş egzersiz programı uygulandı. Faktör VIII düzeyi %0,7 olarak saptanması üzerine haftada üç gün 500 Ü plazma kaynaklı faktör VIII intravenöz infüzyonu başlandı ve TDP transfüzyonu sonlandırıldı. Takiplerdeki izlem görüntülemelerinde sol frontal bölgede geçirilmiş kanamaya ait sekel bulguları izlendi. Çocuk yoğun bakım ve servis izlemleri tamamlanan hasta önerilerle taburcu edildi. Poliklinik takiplerinde tekrarlayan intravenöz damar yolu açma gereksinimi ve aile uyumu sorunları nedeniyle iv faktör VIII tedavisi kesildi ve emicizumab tedavisi başlandı. Yükleme dozu olarak 3 mg/kg haftada bir, ardından idame dozu 3 mg/kg iki haftada bir subkutan olarak tedavi sürdürüldü. Hasta ve ailesinin tedaviye uyumu iyi olup, sekiz aylık takibi boyunca kanama ile ilişkili herhangi bir komplikasyon izlenmedi.

Sonuç: Hemofili A, X'e bağlı resesif kalıtılan ve faktör VIII eksikliği ile karakterize bir kanama bozukluğudur. Olgumuz, intrakraniyal kanama ile başvuran ağır hemofili A tanılı 3 aylık bir hasta olup, emicizumab hem kanama kontrolü hem de tedavi sürdürülebilirliği açısından etkili ve güvenilir bir seçenek olmuştur. Emicizumab tedavisine geçiş sonrasında hastada ciddi ve acil müdahale gerektiren kanama olmadı. Ayrıca, subkutan uygulama ile hastane başvurularının ve intravenöz infüzyon sıklığının azalması, ailenin tedaviye uyumunu belirgin şekilde arttırdı.

P27- KEMOTERAPİ İLİŞKİLİ TROMBOSİTOPENİDE TROMBOPOETİN RESEPTÖR AGONİSTLERİNİN ROLÜ: METASTATİK SİGMOİD KOLON KANSERLİ OLGUDA ELTROMBOPAG KULLANIMI

Berrak Savur Atalay¹, Ferhat Ekinci², Mine Miskioğlu³, Ufuk Demirci³

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi, Tıp Fakültesi Hastanesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, ². Manisa Celal Bayar Üniversitesi, Tıp Fakültesi Hastanesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Tıbbi Onkoloji Bölümü, ³. Manisa Celal Bayar Üniversitesi, Tıp Fakültesi Hastanesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Hematoloji Bölümü

Amaç: Kemoterapi ilişkili trombositopeni (KİT), özellikle ileri yaş ve çoklu kemoterapi rejimi almış kanser hastalarında tedavi gecikmeleri ve doz kısıtlamalarına yol açarak onkolojik izlemleri olumsuz etkileyebilmektedir. Son dönemlerde bu neden ile Trombopoetin reseptör agonistlerinin (TPO-RAs) solid kanser tedavisiyle ilişkili trombositopenide kullanımı artmaktadır. Biz de metastatik sigmoid kolon kanseri nedeniyle kemoterapi alan ve persistan trombositopeni gelişen bir hastada TPO-RAs (Eltrombopag) kullanımına ilişkin deneyimi sunmayı amaçladık.

Yöntem: Yetmiş altı yaşında erkek hasta, sigmoid kolonda intramukozal karsinom tanısıyla opere edilmiş olup izleminde hastalık progresyonu saptanması nedeniyle hastaya FOLFOX (Folinik Asit, 5-Fluorourasil, Oksaliptin) ve Setuksimab rejimi başlanmış, toplam 5 siklus tedavi verilmiş ve sonrasında 5-Fluorourasil ve Setuksimab tedavisi verilmiş. Tedavi sürecinde derinleşen trombositopeni gelişen hastada tedaviye 2 ay süre ile ara verilmiş. Aktif enfeksiyon kliniği olmayan olgunun yakın zamanlı kontrol için çekilen PET/BT'sinde kemik iliği ile ilgili patoloji görülmüştür. Trombositopenisi nedeniyle hastaya Eltrombopag 50 mg/gün tedavisi başlandı ve yanıt takibi ile 75 mg/gün'e çıkarıldı. Hastanın 75 mg/gün ile 7. gün kontrolünde trombosit değerinin 106.000/ μ L'e yükseldiği görüldü. Tromboemboli ve veya kanama izlenmedi.

Bulgu: Kemoterapi ilişkili trombositopeni, özellikle oksaliptin ve floropirimidin temelli rejimlerle tedavi edilen ileri yaş kolorektal kanser hastalarında sık karşılaşılan ve klinik yönetimi zorlaştıran bir durumdur. Persistan trombositopeni, kemoterapinin erken sonlandırılmasına veya etkin dozların uygulanamamasına yol açabilmektedir. Son dönemlerde solid kanserlerde KİT'de TPO-RAs kullanımları ile ilgili literatürde gerçek yaşam verileri paylaşımı artmaktadır. Özellikle TPO-RAs metabolizması da göz önünde bulundurulduğunda metastatik hastalıklardaki güvenilirliği ile ilgili soru işaretleri de bu veriler ile azalmaktadır. Bu konuda 2025 yılında yayınlanan randomize kontrollü çalışmaların sistematik derlemeleri ve meta-analizlerde, tüm TPO-RAs'ların genel yan etki açısından plaseboya benzer olduğu görülmektedir. Yine TPO-RAs kullanımının kemoterapi doz gecikmelerini veya doz azaltımlarını anlamlı şekilde azalttığı izlenmektedir. Alt grup değerlendirmelerinde de Eltrombopag, kanama ve mortalite açısından güvenlik bir profile sahip olarak değerlendirilmektedir. Bu konudaki gerçek yaşam verilerinin artması ile TPO-RAs'ların KİT tedavisinde güvenli kullanımının artacağı öngörülebilir.

Sonuç: Kemoterapi ilişkili trombositopenide TPO-RAs kullanımları güvenli ve iyi yanıtlar verebilmektedir. Bu nedenle solid kanserlerde KİT tedavisinde TPO-RAs kullanımlarının gerçek yaşam verileri önemlidir. Müsinöz tip, tromboemboli riskini artıran onkogen varlığı olan solid kanserlerde, yaygın metastaz varlığında yakın takip ve kişiselleştirilmiş tromboemboli önlemleri ile akılda tutulmalıdır. Ek olarak TPO-Ras metabolizması gereği karaciğer tutulumu olan olgularda da yakın laboratuvar takibi gerekebilir.

P28- FAKTÖR VIII VE rFVIIa İLE ANAFLAKSİ GELİŞEN İNHİBİTÖR NEGATİF AĞIR HEMOFİLİ A HASTASINDA EMİCİZUMAB PROFİLAKSİSİ: OLGU SUNUMU

Ayşe Gonca Kaçar¹,Duygu Özkorucu Yıldırğan¹,Özlem Başoğlu Öner¹,Deniz Büşra İnci¹,Sibel Akpınar Tekgündüz¹,Ali Ayçiçek¹

¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği

Amaç: Hemofili A'da FVIII replasman tedavisine bağlı alerjik reaksiyonlar ve anafilaksi nadir görülür. FVIII'e bağlı ciddi reaksiyon gelişen hastalarda kanama tedavisinde bypass ajanları tercih edilebilir; ancak rFVIIa ile reaksiyon gelişimi oldukça ender bildirilmiştir. Emicizumab, FVIII fonksiyonunu taklit eden ve subkutan uygulanabilen bir ajan olup, profilaksiste önemli bir alternatiftir.

Bulgu: Ağır hemofili A (FVIII %0,7) tanısıyla izlenen 13 yaşında erkek hasta, FVIII profilaksisi altında sol dirsek hemartrozu nedeniyle servise yatırıldı. Hemartroz tedavisi için rekombinant FVIII uygulamasını takiben kısa sürede döküntü, öksürük, nefes darlığı ve kusma gelişti; klinik olarak anafilaksi kabul edilerek acil tedavi verildi. Ayrıntılı öyküde daha önce de faktör uygulamalarından sonra benzer reaksiyonlar yaşadığı öğrenildi. İnhibitör saptanmadı. Kanama tedavisi amacıyla rFVIIa başlandı; ancak rFVIIa sonrası da benzer semptomların ortaya çıkması üzerine hasta çocuk alerji tarafından değerlendirildi ve rFVIIa desensitizasyon protokolü ile tedavi sürdürüldü. Klinik yanıt sonrası, uzun dönem kanama profilaksisi için emicizumab tedavisi başlandı. Olası kanama ataklarında rFVIIa'nın desensitizasyon protokolüyle uygulanması planlandı.

Sonuç: FVIII uygulamasına bağlı anafilaksi nadir olmakla birlikte ciddi bir komplikasyondur. Bu olgu, FVIII yanında rFVIIa'ya da anafilaktik reaksiyon gelişebileceğini göstermektedir. FVIII ve bypass ajanlarına reaksiyon öyküsü olan hastalarda emicizumab, uzun dönem profilaksiste etkin ve güvenli bir seçenek olarak düşünülmelidir.

P29- AĞIR HEMOFİLİ A TANILI ÇOCUK HASTADA SÜNNET CERRAHİSİNİN PERİOPERATİF YÖNETİMİ: OLGU SUNUMU

Hatice Yanar Uysal¹, Defne Ay Tuncel¹

¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Hemofili A, faktör VIII eksikliği ile karakterize, X'e bağlı resesif kalıtılan ve özellikle ağır formlarında spontan kanamalar ile cerrahi girişimlerde ciddi kanama riski taşıyan hereditör bir koagülopati olup, çocukluk çağında multidisipliner yaklaşım gerektiren önemli bir klinik sorundur. Bu hastalarda cerrahi girişimler, yeterli hematolojik hazırlık sağlanmadığı takdirde yaşamı tehdit edebilen kanama komplikasyonlarına yol açabilmektedir. Sünnet, toplumumuzda sık uygulanan bir girişim olmakla birlikte, Dünya Hemofili Federasyonu kılavuzlarında majör cerrahi işlem olarak kabul edilmekte ve mutlaka uygun faktör replasman tedavisi eşliğinde yapılması önerilmektedir. Bu olgu sunumunda, inhibitör negatif ağır Hemofili A tanılı bir çocuk hastada, sünnet operasyonunun kılavuzlara uygun perioperatif faktör replasman protokolü ile güvenli şekilde gerçekleştirilmesi ve klinik sonuçları sunulmaktadır

Yöntem: Olgu Sunumu: 2023 yılından itibaren merkezimizde izlenen erkek çocuk hastaya, bazal faktör VIII düzeyinin %0,5 olarak saptanması üzerine ağır Hemofili A tanısı konulmuştur. Hasta daha önce tekrarlayan eklem kanamaları geçirmiş olup profilaksi tedavisi altındaydı. Ailenin sünnet talebi nedeniyle elektif cerrahi girişim planlanmış, preoperatif değerlendirmede inhibitör taraması negatif olarak bulunmuştur.

Bulgu: Perioperatif Yönetim: Hasta operasyon öncesi çocuk hematoloji servisine yatırılarak yakın izleme alınmıştır. Cerrahiden 24 saat önce traneksamik asit 30 mg/kg/gün dozunda başlanmış, operasyon öncesi 2. saatte 50 Ü/kg /doz dozunda rekombinant faktör VIII uygulanmıştır. Faktör replasmanından yaklaşık 30 dakika sonra aPTT değerinin normal aralıkta olduğu doğrulandıktan sonra hasta cerrahiye alınmıştır. Operasyon sırasında ve erken postoperatif dönemde ek kanama komplikasyonu izlenmemiştir. Postoperatif dönemde 12. saatte faktör VIII replasmanına devam edilmiş, ikinci ve üçüncü günlerde günde 2 kez 30 Ü/kg /doz olacak şekilde sürdürülmüştür. Cerrahi alan iyileşmesi sorunsuz seyreden hasta, üçüncü postoperatif günde taburcu edilerek evde idame tedavisine geçilmiş ve traneksamik asit tedavisinin 7–10 gün süreyle sürdürülmesi önerilmiştir.

Sonuç: Hemofili A tanılı çocuk hastalarda sünnet, uygun planlama ve yeterli faktör replasmanı sağlandığında güvenli bir şekilde uygulanabilmektedir. Bu olgu, majör cerrahi girişim olarak kabul edilmesi gereken sünnet işleminin, kılavuzlara uygun perioperatif hematolojik hazırlık ile komplikasyonsuz gerçekleştirilebileceğini göstermektedir. Multidisipliner yaklaşım, uygun faktör düzeyi hedefleri ve yakın postoperatif izlem, kanama riskinin minimize edilmesinde kritik öneme sahiptir. Hemofili hastalarında cerrahi girişimlerin mutlaka deneyimli merkezlerde ve standart protokoller eşliğinde yapılması önerilmektedir

P30- FAKTÖR XIII EKSİKLİĞİ TANILI 13 YAŞINDAKİ BİR OLGUDA İLİOPSOAS TUTULUMUNUN KLİNİK DEĞERLENDİRİLMESİ VE TEDAVİ SÜRECİ

**Merve Aydemir¹,Gülcan Erbaş¹,Osman Kuleli¹,Yasin Yılmaz¹,Serap Karaman¹,
Deniz Tuğcu¹,Zeynep Karakaş¹,Ayşegül Ünüvar¹,Serap Karaman¹**

¹İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji

Amaç: Bu çalışmanın amacı faktör XIII eksikliği tanılı 13 yaş erkek hastanın iliopsoas kanaması tablosunun klinik süreci ve tedavisini incelemektir.

Yöntem: Göbek kordonunun postnatal 20.gününde kanama öyküsü olan ve 1.5 yaşındayken travma sonrası şiddetli burun kanaması ile başvurusunda yapılan değerlendirmede hemogram, biyokimya ve koagülasyon parametreleri normal saptanandı. Periferik yaymasında trombositler bol ve kümeli idi. Faktör XIII düzeyi: %6.9 saptanması üzerine Faktör XIII eksikliği tanısı aldı. Aile değerlendirmesinde abinin de yenidoğan döneminde benzer öyküsünün olduğu öğrenildi ve yapılan değerlendirmede abiye de Faktör XIII eksikliği tanısı konuldu. İzleminde aralıklı hematüri, iliopsoas kanaması nedeni ile kriyopresipitat ve TDP tedavileri almış ancak aile plazma kaynaklı faktör XIII (fibrogamin) profilaksisini kabul etmemiştir. Son iliopsoas kanamasından 4 yıl sonra uylukta ağrı ve yürüyememe şikayeti ile başvurusunda iliopsoas hematomu saptandı. Tetkiklerinde koagülasyon parametreleri normal (PT: 10,7 sn, INR: 0,89, aPTT: 21,1 sn), Hgb:13,4 g/dl,BK:9900/mm³, mutlak nötrofil:6280/mm³, trombosit:314.000/mm³ görüldü. Batın ultrasonografi ve tomografisinde sol iliopsoas kası içinde 30x36mm hematoma saptandı. Faktör XIII düzeyi:%5.5, Faktör inhibitörü negatif saptandı. Hastanın başvurusunda ilk gün 8 ünite kriyopresipitat sonraki 4 gün günde 5 ünite kriyopresipitat uygulandı. Hastaya mutlak yatak istirahati önerildi. Kontrol Faktör XIII düzeyi:%38.9 Faktör inhibitör negatif saptandı.

Bulgu : Kriyopresipitat tedavisi ve yatak istirahati ile izlem sonrası kontrol ultrasonlarında hematoma boyutunun giderek küçüldüğü görüldü. 3 haftada bir kriyopresipitat profilaksisine devam edildi. En son ultrasonda hematoma görülmedi. Hastanın takibinde plazma kaynaklı faktör XIII temin edilerek 30ünite/kg 4 haftada bir profilaksiye başlandı.

Sonuç: İliopsoas hematoma çoğunlukla hemofili A tanılı hastalarda görülebilen nadir bir kanama tablosudur. Faktör XIII eksikliğine bağlı da görülebilmektedir. Kalça, uyluk ve bel ağrısı ile ağrılı kalça ekstansiyonu, öncelikle iliopsoas hematoma düşünürmeli, tanı ve tedavide gecikilmemelidir. Ciddi, tekrarlayan ve hayatı tehdit eden kanamaları olan F XIII eksikliği tanılı hastalarda, kriyopresipitat veya saflaştırılmış konsantre faktör XIII ile uzun süreli profilaksi düşünülebilir. Kanamaların önlenmesinde klinik takip ve hasta uyumu büyük önem taşır.

P31- GAZİANTEP İLİ YETİŞKİN HEMOFİLİ İNHİBİTÖRLÜ HASTALARIN DURUMU

Mehmet Akif Kılınç¹,Vahap Okan²,Yusuf Kutlu³

¹Gaziantep Üniversitesi Hastanesi, ²Gaziantep Üniversitesi Hastanesi, ³Gaziantep Üniversitesi Hastanesi

Amaç: Hemofili A ve B, faktör VIII veya IX eksikliğiyle karakterize, X'e bağlı resesif geçişli kalıtsal kanama bozukluklarıdır. Günümüzde modern faktör konsantreleri viral enfeksiyon riskini minimize etse de, bu proteinlere karşı gelişen nötralize edici *inhibitörler*, tedavideki en ciddi komplikasyon olmaya devam etmektedir. İnhibitörler, standart replasman tedavisini etkisiz kılarak kanama kontrolünü zorlaştırmakta ve kalıcı eklem hasarı riskini artırmaktadır. Bu çalışma, *Gaziantep* ilinde takip edilen yetişkin ve adolesan inhibitörlü hemofili hastalarının klinik profillerini ve güncel tedavi yaklaşımlarını değerlendirmeyi amaçlamaktadır.

Yöntem: Gaziantep'te takip edilen, yaşları 17 ile 62 arasında değişen 4 erkek hasta retrospektif olarak incelenmiştir. Hastaların faktör düzeyleri, Bethesda Ünitesi (BU/ml) cinsinden inhibitör titreleri, hedef eklem varlığı ve tedavi geçmişleri analiz edilmiştir.

Bulgu: İncelenen vakaların 3'ü *yüksek titreli* (6.24, 9.52 ve 16.96 BU/ml), 1'i ise *düşük titreli* (2.58 BU/ml) inhibitöre sahiptir. İnhibitör süreleri 3 ile 8 yıl arasında değişmektedir. En dikkat çekici bulgu, vakaların tamamında (%100) *hedef eklem* gelişiminin saptanmış olmasıdır. İleri yaştaki iki hastada cerrahi girişim öyküsü mevcuttur. Tedavi yönetiminde, üç hastanın kanama kontrolü için bypass edici ajan (aPCC/Feiba) kullandığı, 17 yaşındaki bir hastanın (Vaka 4) ise yeni nesil FVIII mimetik tedavisi olan *emicizumab (Hemlibra)* kullanmaya başladığı görülmüştür.

Sonuç: Gaziantep kohortundaki tüm hastalarda hedef eklem bulunması, inhibitörün kas-iskelet sistemi üzerindeki yıkıcı etkisini ve standart tedavilerin artropatiyi önlemedeki sınırlamalarını doğrulamaktadır. Emicizumab gibi yenilikçi profilaktik tedaviler, özellikle yüksek titreli hastalarda kanama oranlarını dramatik şekilde düşürerek yaşam kalitesini iyileştirme potansiyeline sahiptir. Sonuç olarak, bu hasta grubunda eklem sağlığının korunması için multidisipliner yaklaşım ve modern profilaksi stratejileri hayati önem taşımaktadır.

P32- EMİCİZUMAB TEDAVİSİ GÖREN HEMOFİLİ A HASTALARINDA SÜNNET: ÇUKUROVA DENEYİMİ

Hatice İlgen Şaşmaz¹,Bülent Antmen²,Nurgün Yönyül²,Selcan Türker Çolak³,Alper Eken⁴,
Hatice Yelda Çığışar⁵

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji BD, ²Adana Acıbadem Hastanesi Pediatrik Hematoloji, ³Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi BD, ⁴Adana Acıbadem Hastanesi Üroloji, ⁵Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji & Onkoloji BD

Amaç: Sünnet, dünyada ve özellikle Türkiye'de, diğer İslam ülkelerinde olduğu gibi dini ve geleneksel baskılar nedeniyle hemofili hastaları için en eski ve en sık uygulanan cerrahi işlemdir. Ülkemizde hemofili hastalarında sosyal baskılar çok güçlüdür. Emicizumab, aktif FIX ve FX'i birleştiren, aktif FX oluşumuna yol açan ve daha sonra protrombinden trombin oluşumunu katalize eden bispesifik bir monoklonal antikordur. Bu çalışmada, 2021-2025 yılları arasında emicizumab alan toplam 6 hemofili A hastasında Çukurova Üniversitesi ve Acıbadem Adana Hastanesi'ndeki sünnet deneyimini rapor etmeyi amaçlıyoruz.

Yöntem: Emicizumab alan ve sünnet edilmiş, inhibitörsüz beş hemofili hastası ve inhibitörlü bir hemofili hastasının tıbbi kayıtlarını retrospektif olarak inceledik. İnhibitörsüz beş hastaya ek profilaktik FVIII uygulandı. İnhibitörlü bir hastaya 90 ug/kg rFVIa'nın 3 bolus dozu uygulandı. Tüm sünnetlerde traneksamik asit de verildi.

Bulgu: Çukurova bölgesinde emicizumab tedavisi gören, yaşları 4 ile 11 arasında değişen ve ortalama 7,8 yaşında olan 6 hemofili A hastası sünnet edildi. Yeterli faktör replasmanına rağmen, sadece inhibitörsüz bir hastada önemli kanama görüldü. Bu hastaya iki doz daha faktör replasmanı uygulandı. İnhibitörlü hastada kanama olmadı. Kanama olan hasta hariç tüm hastalar bir gün hastanede kaldı.

P33- HAFİF DEYİP GEÇMEYİN: HEMOFİLİ A'DA BİREYSELLEŞTİRİLMİŞ PROFİLAKSİ GEREKSİNİMİ

Cevdet Yergin¹,Aylin Düzenli², Muhammet Ali Coşkun², Oytun Aybike Karaaslan², Şule Toprak², Meryem Albayrak²

¹Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D., ²Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D.

Amaç: Giriş ve Amaç Hemofili A, FVIII düzeyine göre hafif, orta ve ağır olarak sınıflandırılmaktadır. Ağır hemofili A olgularında primer profilaksi, ciddi kanamaların ve eklem hasarının önlenmesi amacıyla standart tedavi yaklaşımı olarak kabul edilmektedir. Buna karşın hafif ve orta şiddette hemofili A hastalarında profilaksi endikasyonları net olarak tanımlanmamış olup, çoğu olguda tedavi kanama oldukça replasman şeklinde uygulanmaktadır. Bu çalışmada, hafif/orta şiddette hemofili A tanısı ile izlenen ve ciddi kanama şikayetleri başvurup, bireysel risk faktörleri değerlendirilerek profilaksi başlanan olgular sunulmuştur. Amacımız hemofilide profilaksi gereksiniminin hasta bazlı değerlendirilmesinin gerekliliğinin önemini vurgulamaktır.

Yöntem: Olguların Sunumu Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bölümünde yaşları 9 ile 30 yıl arasında değişen 20 hafif-orta hemofili A hastası izlenmektedir. Bu hastaların yedisine, zorlu ev, çalışma ve okul koşulları dikkate alınarak profilaksi tedavisi başlandı. Olgular 1-2: Hafif hemofili A olarak izlenen iki kardeşe 14 ve 18 yaşlarında mide kanaması nedeniyle faktör VIII replasman tedavisi uygulandı. Helicobacter pylori enfeksiyonu ile ilişkili mide ülserine bağlı kanadıkları tespit edildi. Helicobacter pylori enfeksiyonu, dispeptik bulguları ve hayatı tehdit eden kanamaları gözönüne alındığında olgulara profilaksi başlandı. Olgular 3: Yirmi altı yaşında erkek hasta, hafif hemofili A tanısı ile izlenmekte olup inşaat işçisi olarak 22 yaşında çalışmaya başladı. Tekrarlayan eklem kanamaları, travma sonrası kas içi kanamalarla (iliopsoas, gastrokinemus kanamaları) sık başvurusu nedeniyle profilaksi tedavisi başlandı fakat devam edilemedi. Aylık kanamaları devam etmesi nedeniyle profilaksi başlanması tekrar önerildi. Bir yıllık profilaksi sonrası iş değişikliği nedeniyle tedaviye on demand (kanadıkça) devam edildi. Olgular 4: Yirmi beş yaşında hafif hemofili A tanısı ile izlenmekte olan hasta bir yıl tutuklu olarak cezaevine girdi. Darp öyküsü ile başvuran hastanın tekrarlayan kas ve eklem kanamaları nedeniyle profilaksi başlanması düşünüldü. Olgular 5: On sekiz yaşında hafif hemofili A tanısıyla izlenen olgu telefon satan bir mağazada 10 saat ayakta çalışma sonucu tekrarlayan bilateral ayak bileği eklemleri kanaması nedeniyle başvurdu. İş değişikliği önerisi yapıldı ve profilaksi başlandı. Olgular 6: On altı yaşında orta hemofili olan hasta böbrek taşı nedeniyle hematüri şikayetiyle başvurdu. Tekrarlayan ve demir eksikliğine yol açan hematüri nedeniyle böbrek taşı sorunu çözülene kadar profilaksi alması planlandı. Olgular 7: Sekiz yaşında, orta hemofili olan hasta çocuk yurduna verilmesi sonrası tekrarlayan travma sonrası vücudunda yaygın ekimozlar ve burun kanaması ile geldi. Profilaksi başlandı.

Sonuç: Tartışma ve Sonuç Ağır hemofili A'da profilaksi, kanama sıklığını ve hemofilik artropati gelişimini azaltmak amacıyla standart yaklaşım olarak önerilmektedir. Hafif ve orta hemofili A olgularında ise profilaksi uygulamasında görüş birliği bulunmamaktadır. Ancak güncel veriler, bu hasta grubunda kanama riskinin yalnızca FVIII düzeyi ile ilişkili olmadığını, çevresel risk faktörlerinin de gözönüne alınarak bireyselleştirilmiş profilaksi yapılması gerektiğini vurgulamaktadır. Olgularımızda; ağır fiziksel çalışma koşulları, travmaya açık sosyal ortamlar ve eşlik eden gastrointestinal sorunlar gibi faktörlerin, ciddi kanamalara yol açabildiği görülmüştür. Bu bulgular, hafif ve orta şiddette hemofili A tanılı hastalarda profilaksi kararının yalnızca laboratuvar değerlerine göre değil, kanama öyküsü ve bireysel risk faktörleri dikkate alınarak verilmesi gerektiğini göstermektedir. Hemofili yönetiminde "hastalık yoktur, hasta vardır" yaklaşımı önemlidir. Seçilmiş hastalarda profilaksi bireyselleştirilmiş izlem ve tedavi stratejileri, kanama sıklığının azaltılmasında ve yaşam kalitesinin artırılmasında etkili olabilir.

P34- FAKTÖR IX EKSİKLİĞİ OLAN KADIN HASTADA SEZERYAN SONRASI TABURCULUKTA GELİŞEN KANAMA

Emine Durak¹

¹Baibü İzzet Baysal Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Hemofili B, F9 genindeki bir kusurdan kaynaklanan ve faktör IX'un yetersiz üretimine yol açan kalıtsal bir hastalıktır . Genetik kusur, X'e bağlı kalıtım veya sporadik de novo mutasyon yoluyla ortaya çıkabilir. Bu durum ağırlıklı olarak erkekleri etkilese de, taşıyıcı kadınlarda da ara sıra kanama semptomları görülebilir. Şiddetli hemofili neredeyse tamamen erkeklerde görülen bir hastalıktır, ancak nadir durumlarda kadınlar da etkilenebilir. Sporadik hastalık (pozitif bir aile öyküsü olmaksızın, de novo mutasyondan kaynaklandığı varsayılır) yaygındır. Çalışmalar, sporadik hastalığın şiddetli hemofili B'li bireylerin %43'ünü oluşturduğunu göstermiştir. Orta ve hafif hemofili B'de yaklaşık %30'u sporadiktir. Bu vakada sporadik orta şiddetli Hemofili B tanısı olan kadın hastanın taburculuk sonrası kanama tedavisine yaklaşımı anlatmak amaçlanmıştır.

Yöntem: Dış merkezde sezeryan sonrası taburcu olan hastanın yolda başlayan kanama ile hastanemize başvurusu ve kanamaya yaklaşım gözden geçirilmiştir.

Bulgu: 35 yaşında kadın dış merkezde C/S ile doğum yapmış ve doğum sonrasında 4000 IU rekombinant FIX ve takip eden günlerde 2000 IU rekombinant FIX 2x1, toplam 5 gün almış. Rekombinant FIX tedavisini 2 gün keserek hastanın kanamasız takibi yapılmış ve taburcu edilmiş. Taburculuktan sonra evine yola çıktıktan hastanın 30 dakika sonra karın ağrısı başlamış ve takip eden 1 saatte de kanaması başlamış. Hasta ilçe hastanesinin acil servisine girmiş ve oradan da hastanemiz acil servisine sevk edilmiş. Kadın hastalıkları tarafından yapılan muayenede batin distandü uterus hematoma nedeni ile palpe edilebilmekte ksifoide kadar uzanmakta ve yapılan USG'de uterus antevort kavitede 11 cmlik hematoma izlenmesi üzerine servise yatırılan hasta genel durumu kötülüştüncü yoğun bakım ünitesinde entübe ediliyor ve tarafımıza danışılıyor. Yakınlarından alınan bilgi ile Fak IX eksikliği tanısını yaklaşık 20 yıl önce aldığı öğrenildi. E-nabız verilerinden Eylül 2024 Faktör IX:%3 Faktör IX inhibitör: negatif olduğu görüldü. Doğumdan önce takip edildiği merkezde faktör IX düzeyi bakılmamış. Yapılan tetkiklerinde üre:25 kre:0,53 gfr:123 wbc:12.000 neu:9430 hb:9.4 hct:26.7 plt:128.000 inr:0,99 aptt:38.5 saptandı. Faktör IX ve inhibitör düzeyi istendi ancak sonuçlar 10 gün içinde çıktığı için ivedilikle hastaya kanama raporu çıkarıldı ve faktör IX dozu hastanın kilosuna göre hesaplanarak reçete edildi. Rekombinant faktör IX(100IU/kg) 6000 IU /gün 18-24 saatte bir uygulanması, aktif kanama devam ettiği sürece 6000IU /gün, kanama durduktan sonra(75 IU/kg) 4000iu/gün 18-24 saatte 1 verilmesi planlandı. Faktör temin edilene kadar 3x2 ü TDP verildi , hastaya 4 ünite eritrosit süsüpsiyonu replase edildi. Fakör IX replase edildikten yarım saat sonra bakılan aptt:28.9 saptanması üzerine recovery testi normal inhibitör varlığı düşünülmedi. Kanama durduktan sonra 4000IU/gün 18-24 saatte 1 3 gün,2000IU(25IU/kg/gün)4 gün boyunca verildi. Hastanın uterustaki hematomu 3cm ve aktif kanaması olmayınca taburculuğu planlandı. Taburculukta haftada 2 gün 2000 IU (25IU/kg/gün) faktör IX profilaksi verildi.

Sonuç: Hasta hem orta hemofili hem de hemofili B olması sebebiyle iyi klinik göstereceği düşünülürken ağır kanama kliniği ile gelerek literatüre ters düşmüştür. Algoritmalarda faktör düzeyi ile sınıflandırma yapılmaktadır ancak bu hasta faktör düzeyine göre orta sınıfta yer almasına rağmen ağır bir klinik tablo ile başvurmuştur. Nadir olsa da kadın hemofili B hastaları da ağır kanama ile başvurabilir.

P35- YENİ KURULAN ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ KLİNİĞİMİZDEKİ VON WILLEBRAND HASTALARININ TANI VE TEDAVİ YAKLAŞIMLARI

Nilsu Türkmen¹, Merve Şahin Yılmaz¹, Harun Kasapoğlu¹, Buse Metin Yorğun¹, Aslı Turgutoğlu Yılmaz¹, Berkin Berk Akbeyaz¹, Neslihan Çalışkan¹, Yılmaz Ay¹

¹SBÜ Kartal Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi

Amaç: Yeni kurulan bir merkez olarak 3 yıllık dönemde; vWH tanısı alan hastalarımızın klinik özelliklerini, tedavi yaklaşımlarını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Bu çalışmada SBÜ Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Kliniği'nde 2022–2025 yılları arasında izlenen 0–18 yaş arası von Willebrand hastaları retrospektif olarak değerlendirildi. Hastalara ait demografik özellikler, tanı yaşı, klinik başvuru nedenleri, laboratuvar bulguları [trombosit sayısı, protrombin zamanı, aktive parsiyel tromboplastin zamanı, PFA-100, vWF antijen düzeyi, vWF aktivitesi (ristosetin kofaktör aktivitesi), faktör VIII (FVIII) aktivitesi, ricof/vWF antijen oranı], kanama özellikleri, tedavi gereksinimleri ve cerrahi profilaksi uygulamaları hasta dosyaları ve hastane bilgi yönetim sistemi üzerinden incelendi.

Bulgu: Çalışmaya 36 hasta dahil edildi; hastaların %41,6'sı erkek, %58,3'ü kızdı. Ortalama yaş $13,4 \pm 4,9$ yıl (3–255 ay), ortalama tanı yaşı $8,0 \pm 5,3$ yıl (1–199 ay) olarak saptandı. Ortalama trombosit sayısı $317.583 \pm 113.057/\mu\text{L}$, protrombin zamanı $13,2 \pm 1,5$ saniye, aktive parsiyel tromboplastin zamanı $35,8 \pm 12,1$ saniye idi. PFA-100 incelemesinde ortalama kollajen-ADP değeri $159,3 \pm 74,0$, kollajen-epinefrin değeri $183,3 \pm 60,0$ olarak bulundu. Ortalama vWF antijen düzeyi $\%37,0 \pm 23,2$, vWF aktivitesi $\%23,0 \pm 11,6$, FVIII aktivitesi $\%56,7 \pm 45,3$ idi. Ricof/vWF antijen oranı ortalaması $1,51 \pm 2,28$ olarak saptandı. Alt tip dağılımı değerlendirildiğinde hastaların %41,7'si Tip 1, %41,7'si Tip 2 ve %16,6'sı Tip 3 vWH olarak sınıflandırıldı. Tanı nedenleri arasında en sık aşırı adet kanaması, mukozal kanamalar ve cerrahi girişimler sonrası uzamış kanama yer aldı. Tip 3 vWH tanılı hastaların %50'sinde eklem içi ve/veya kas içi kanama gözlemlendi. Tedavi gereksinimleri incelendiğinde kız hastaların %71,4'ünde menoraji öyküsü mevcuttu ve bu hastaların %80'i menstruasyon dönemlerinde traneksamik asit kullanmaktaydı. Mukozal kanaması olan hastaların %60'ında traneksamik asit tedavisine ihtiyaç duyuldu. Toplam hastaların %30,5'inde faktör replasman tedavisi gereksinimi saptandı. Tip 3 vWH tanılı hastaların %83,3'ü düzenli profilaktik faktör replasman tedavisi almaktaydı. Cerrahi girişimler öncesinde ve/veya sırasında hastaların %25'inde traneksamik asit profilaksisi uygulanmış, %11,1'inde traneksamik asit faktör replasmanı ile kombine edilmiştir.

Sonuç: Bu çalışmada, von Willebrand hastalığının teorik olarak iyi tanımlanmış olmasına karşın, Türkiye'de klinik pratikte kesin tanı ve alt tip ayrımının laboratuvar olanaklarıyla halen güçlükler içerdiği gösterilmiştir. Özellikle alt tiplerin doğru sınıflandırılması açısından genetik testlerin tanısal süreçte daha yaygın kullanılması gereklidir. Kanama yönetimi ve cerrahi girişimlere yönelik profilakside traneksamik asit ve/veya vWF'den zengin faktör konsantrelerinin uygun endikasyonlarda güvenle kullanılabilirdiği ve ciddi bir komplikasyon izlenmediği görülmüştür. Merkezimizde izlenen hasta dağılımında, klinik olarak hafif olguların tanısındaki güçlükler nedeniyle Tip 3 vWH olgularının göreceli olarak daha sık saptandığı dikkati çekmektedir. Hastalık şiddeti ile faktör replasman tedavisi gereksinimi arasındaki ilişki, tedavi planlamasında yalnızca vWF düzeylerinin değil, klinik kanama fenotipinin de temel belirleyici olması gerektiğini ortaya koymaktadır. Cerrahi girişimler öncesinde uygun profilaksi uygulanması, kanama komplikasyonlarının önlenmesinde etkili bulunmuştur.

P36- HEMOFİLİ A HASTASINDA BİREYSELLEŞTİRİLMİŞ PROFİLAKSİ: OLGU SUNUMU

Serife Büşra Dayar¹, Nilay Yalçinkaya¹, Gülsüm Akgün Çağlayan²

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim dalı, ²Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili A, X kromozomuna bağlı resesif kalıtım gösteren faktör VIII'in genetik eksikliği veya işlev bozukluğu sonucunda ortaya çıkan bir kanama bozukluğudur. Hemofilide klinik bulgular; kanama eğilimi, tekrarlayan kanamaların yol açtığı sekeller ve pıhtılaşma faktörü replasman tedavisine bağlı gelişebilen komplikasyonlarla ilişkilidir. Kanama atağı öyküsü bulunmayan ancak ciddi faktör eksikliği nedeniyle yüksek kanama riski taşıyan bireylerde, spontan kanama olasılığının yüksek olması ve profilaksinin kanama epizotları ile ilişkili komplikasyonları önlemedeki etkinliği göz önünde bulundurularak primer profilaksi önerilmektedir.

Yöntem: Özellikle adölesan ve genç erişkin dönemde tedaviye uyum önemli bir sorun olarak karşımıza çıkmakta olup bu olgu sunumunda, profilaksiye uyumsuzluk nedeniyle belirgin klinik kanama öyküsü bulunmayan, subklinik eklem kanamaları saptanan genç erişkin bir hastada bireyselleştirilmiş profilaksi yaklaşımı ele alınmaktadır.

Bulgu: 21 yaşında erkek hasta, şiddetli Hemofili A ile çocuk hematolojisinde takipliyken takip ve tedavi devamlılığının sağlanması amacıyla erişkin hematoloji kliniğine başvurdu. Başvuru sırasında aktif bir şikâyet tariflemeyen hasta, düzenli tedavisinin planlanması amacıyla değerlendirmeye alındı. Hastanın ilk tanısı 1,5 yaşında sünnet sırasında konulmuş olup, tanı anında faktör VIII düzeyi %0,1'di. Hasta sekiz yaşından itibaren özellikle sağ diz eklemünde yılda 3–4 kez tekrarlayan hemartrozlar nedeniyle profilaksiye başlamıştı. Hasta, 15 yaşından itibaren profilaksi dozlarını düzensiz kullanmıştı. Hastanın tarafımıza başvurusunda güncel faktör VIII düzeyi %0,5 olup inhibitör saptanmadı. Hastanın fizik muayenesinde sağ dizde 20° fleksiyon kısıtlılığı mevcuttu. Son bir yıl içinde klinik kanama öyküsü olmadığını ifade eden hastaya yapılan ultrasonografik değerlendirmede sağ diz eklemünde sinovit, kıkırdak ve subkondral kemik tutulumu; sağ ayak bileğinde ise sinovyal kalınlaşma ve kıkırdak hasarı izlendi. Hemofili eklem sağlığı skoru(HJHS) sağ diz için 2, sağ ayak bileği için 0 olarak hesaplandı. Ultrason ile yapılan değerlendirmede sağ diz ve sağ ayak bileğinde subklinik eklem hasarı ile uyumlu bulgular mevcuttu. Hastaya akut kanama tedavisi sonrasında haftada iki kez 2000 IU faktör VIII profilaksisi başlandı. Ancak hasta altı ay sonra sağ dizde ağrı ve şişlik nedeniyle acil servise başvurdu. Son üç ay içerisinde toplam dört eklem kanaması (sağ dizde üç, sol ayak bileğinde bir) gelişen hastada inhibitör saptanmadı. Hastanın profilaksiyi, hazırlama güçlüğü nedeniyle sabah uygulamakta zorlandığı, bu nedenle tedaviyi gece kullandığı öğrenildi. Kontrol görüntülemelerinde eklem hasarının ilerlediği görüldü. Haftada 3 gün antrenman yapan hastanın fiziksel aktivite düzeyi göz önünde bulundurularak profilaksi tedavisi yeniden yapılandırıldı ve tedavinin sabah saatlerinde, antrenman günlerine denk gelecek şekilde haftada üç gün hazır enjektörlü preparatla (25 IU/kg/doz, toplam 2000 IU) uygulanması planlandı. Son durumda hastada klinik olarak kanama bulgusu izlenmedi.

Sonuç: Avrupa'da erişkin hemofili hastalarıyla yapılan çalışmalarda, düzenli profilaksi tedavisine uyumsuzluğun başlıca nedenleri arasında kanama sıklığının azalması veya tamamen ortadan kalkması (%38), unutkanlık (%36), tedaviye ayrılacak yeterli zamanın bulunamaması (%30) ve uygulama zorluğuna ilişkin sorunlar (%30) yer almaktadır. Bu olgu, hemofili hastalarında tedaviye uyumsuzluğun yalnızca klinik olarak belirgin kanamalarla sınırlı olmadığını; aynı zamanda subklinik eklem kanamaları ve buna bağlı ilerleyici eklem hasarı ile ilişkili olabileceğini ortaya koymaktadır. Özellikle genç erişkinlik döneminde, hastanın yaşam tarzı, fiziksel aktivite düzeyi ve tedaviye yönelik tutumu göz önünde bulundurulmadan uygulanan standart profilaksi şemaları yetersiz kalabilmektedir. Hasta merkezli ve bireyselleştirilmiş profilaksi stratejileri, tedavi uyumunun artırılması yoluyla kanama kontrolü ve eklem sağlığının korunmasında kritik bir rol üstlenmektedir.

P37- KANAMA KLİNİĞİ İLE BAŞVURAN İKİ AYLIK VON WILLEBRAND FAKTÖR EKSİKLİĞİ VAKASI

**Eylül Su Tuğcu¹, Osman Kuleli², Gülcan Erbaş², Yasin Yılmaz², Deniz Tuğcu²,
Serap Karaman², Hikmet Gülsah Tanyıldız², Ayşegül Ünüvar², Zeynep Karakaş²**

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı

Amaç: Von Willebrand Hastalığı (vWh), von Willebrand faktörünün (vWf) nicel veya fonksiyonel bozukluğuna bağlı gelişen, otozomal geçişli kalıtsal bir kanama diyatezidir. En sık görülen kalıtsal kanama bozukluklarından biridir. Toplum taramalarında prevalansı yaklaşık %1 olup, olguların yalnızca küçük bir kısmı semptomatiktir. Klinik kanama ile başvuran hastaların sıklığı 35–100/milyon arasında değişmekte, ağır seyirli tipler ise yaklaşık 1–5/milyon oranında görülmektedir. vWf, trombosit adezyonu ve trombüs oluşumunda rol oynar ve faktör VIII'in taşıyıcısıdır. vWh'de yetersiz trombüs oluşumu nedeniyle özellikle deri ve mukozalarda travmaya bağlı kanamalar görülür. Hastalık, vWf'deki bozukluğun tipine göre klinik, laboratuvar ve genetik açıdan farklı alt tiplere ayrılır; bu ayrım tedavi yaklaşımı ve genetik danışmanlık açısından önemlidir.

Bulgu: G3P2A1 bilinen hastalık öyküsü olmayan anneden 39+5 gestasyonel haftada sezaryen ile doğan ve postnatal adaptasyon sorunu olmayan 2 aylık kız hasta kulakta kanama şikayeti ile başvurdu. Hastanın acil servise başvurusunda alınan anamnezinde 1 aylıkken aşılama sonrası aşı yerinde 12 saat durmayan kanaması olduğu, babasının 2 kardeşinin çocukluk çağında burun kanaması sonrasında kaybedildiği ve anne ile baba arasında ikinci derece akrabalık evliliği olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde sağ kulak yolunda kurumuş kan görüldü. Kulak Burun Boğaz Bilim Dalı tarafından yapılan muayenesinde aktif kanama odağı görülmedi. Hastanın alınan kan tetkiklerinde Hgb:11.1g/dL, lökosit 14500/mm³, mutlak nötrofil sayısı 2500/mm³ trombosit 524000/mm³, PT:12.2 sn, APTT:54.6 sn, INR:1.02 olarak saptandı. Periferik yaymada trombositlerin bol ve kümeli olduğu görüldü. Kanama diyatezi ön tanısı ile izlenen hastaya çekilen kraniyal BT'de kanama bulgusuna rastlanmadı. Ek tetkiklerinde vWF<2.2, Ricof<4, Faktör 8 %2.4 olarak sonuçlandı. Von Willebrand Faktör eksikliği tanısı alan hasta yakın klinik takibe alındı, genetik tetkikleri gönderildi. Anne, baba ve kız kardeşinden faktör düzeyleri istendi.

Sonuç: Altı ayın altındaki hastalarda klinik kanama ile başvuran Von Willebrand Faktör Eksikliği, koagülasyon sisteminin nadir görülen bir bozukluğudur; ancak kanama diyatezi bulguları ile başvuran ve ailede kanama diyatezini düşündüren öyküsü olan her bebekte mutlaka akılda tutulmalıdır. Tanısal süreçte trombositopeni dışlanmalı ve eş zamanlı olarak aktive parsiyel tromboplastin zamanı, protrombin zamanı ve fibrinojen düzeyi gibi temel hemostaz testleri değerlendirilmelidir. Bu vakada, aşılama sonrası kontrol edilemeyen kanama ve spontan kulak kanaması ile başvuran, von Willebrand faktör eksikliği tanısı alan 2 aylık kız bebek sunulmuştur. Süt çocuğu döneminde yapılan acil hematolojik değerlendirmede, VWH ile uyumlu laboratuvar anormallikleri saptanmıştır. Kanama diyatezi belirtilerinin erken dönemde tanınması, doğru tanının konulması ve uygun tedavinin zamanında başlatılması açısından kritik öneme sahiptir.

P38- AİLESEL ÇOKLU KOAGÜLASYON FAKTÖRÜ EKSİKLİĞİ VAKALARIMIZ

Davut Albayrak¹, Canan Albayrak²

¹Medicalpark Samsun Hastanesi Çocuk Hematolojisi bölümü, ²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı

Amaç: Ailesel çoklu koagülasyon faktörü eksiklikleri (FMCDF), en az iki koagülasyon faktörünün plazma aktivitesinin eş zamanlı olarak azaldığı kalıtımla geçen pıhtılaşma sistemi bozukluklarıdır. Birden fazla faktörün eksikliğinin eklenici ve katlanan eklenici etkisi olma ihtimali taşırlar. Bu sebeple tek tek faktörler orta derecede düşük olsalar bile birlikte düşüklükleri daha ağır kanamalarla gelebilir. Ayrıca faktörlerden bazılarının yerine koyma için ticari ürünleri olsa bile kombine faktör ve/veya faktör+plazma kullanma ihtiyacı yaratabilirler. Bu çalışmada, kliniğimizdeki FMCDF'li hastaların faktör eksikliklerinin dağılımı sunulmaktadır.

Yöntem: : Kanama bulguları ile kliniğimize başvuran hastalara koagülasyon tarama testleri ve faktör düzeyleri gönderildi. Birden fazla faktör eksikliği olan hastalarda, eksik faktör düzeyleri aile üyelerinde de incelendi. Eksiklik, eksik faktör seviyesinin farklı zamanlarda en az üç kez incelenmesiyle doğrulandı. Faktör eksikliği için mutasyon çalışması tüm aile üyelerinden gönderildi. Kombine faktör V ve VIII eksikliği olan vakalar ve kombine vitamin K eksikliği olan vakalar çalışmaya dahil edilmedi.

Bulgu: Toplam 17 FMCDF tespit edildi. FII hariç tüm pıhtılaşma faktörü eksiklikleri farklı kombinasyonlarda mevcuttu. Faktör XI (dokuz hasta) ve VII (sekiz hasta) eksikliği en yüksek prevalansı gösterdi. VWF eksikliği altı hastada, FXII eksikliği beş hastada, FX eksikliği beş hastada, FXIII eksikliği üç hastada, FVIII eksikliği iki hastada ve FV ve Fibrinojen eksikliği bir hastada bulundu. Bir hastada dört farklı faktör eksikliği (F7, F11, F13, VWF), dört hastada üç farklı faktör eksikliği ve 12 hastada iki farklı faktör eksikliği gösterildi. FVII ve FX eksikliğinin bir arada görüldüğü dört hasta tespit edildi.

Sonuç: FMFD'ler, çok düşük popülasyon sıklığına sahip kalıtsal hemostaz anormallikleridir. Yetim hastalıklar grubundandır. Farklı faktör eksikliği kombinasyonlarının nasıl bir kanama kliniği oluşturacağı merak konusudur. Şiddetli kanamalarda, tüm faktör eksiklikleri için yerine koyma tedavisi uygulanmalıdır.

P39- HEMOFİLİ A TANILI BİR İNFANTTA MECKEL DİVERTİKÜLİNE SEKONDER GELİŞEN İNVAJİNASYON: NADİR VE YAŞAMI TEHDİT EDEN BİR KOMPLİKASYON

İrem Yetkin Palalı¹, Osman Kuleli¹, Gülcan Erbaş¹, Yasin Yılmaz¹, Emrullah Aygüler¹, Demet Demirkol¹, Serap Karaman¹, Deniz Tuğcu¹, Zeynep Karakaş¹, Ayşegül Ünüvar¹

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi

Amaç: İntestinal malrotasyon, gastrointestinal sistemin konjenital bir gelişim bozukluğu olup, akut ya da kronik seyirli sindirim sistemi bulguları ile ortaya çıkabilmekte ve invajinasyona bağlı ciddi morbiditeye yol açabilmektedir. Bu olgu sunumunda, ağır Hemofili A tanısı olan dört aylık bir erkek infantın akut batin tablosu ile başvurusu ele alınmış; söz konusu nadir klinik birlikteliğin yanı sıra, cerrahi süreçte karşılaşılan hemostatik yönetim güçlükleri tartışılmıştır.

Yöntem: Cerrahi sonrası, ilk üç gün boyunca 8 saatte bir 50 IU/kg Faktör VIII uygulanmasını takiben hastada düşük titreli (4,6 BU) Faktör VIII inhibitörü gelişti. Hedef Faktör VIII düzeylerinin sağlanmasında güçlük yaşanması üzerine, replasman dozu kademeli olarak artırılarak (%50'nin üzerinde düzeylerin korunması hedefiyle 60 IU/kg'a kadar) yeniden düzenlendi. Uygulanan tedavi protokolü şu şekildeydi: • 4. gün: 4 saatte bir 500 IU • 5–9. günler: 6 saatte bir 500 IU • 10. gün: 8 saatte bir 500 IU • 11–18. günler: 12 saatte bir 500 IU • 19–23. günler: günde bir kez 500 IU Bir hafta içinde inhibitör testi negatifleşti. İntravenöz damar yolu erişim problemleri nedeniyle, 24. günde hastaya haftalık 3 mg/kg dozunda emicizumab yükleme tedavisi başlandı. Sepsis için verilen antibiyotik tedavisi 10 gün sonunda tamamlandı. Hasta tam klinik düzelme ile taburcu edildi ve haftalık emicizumab profilaksisi altında izlenmektedir.

Bulgu: Ağır Hemofili A tanısı ile izlenen, 8 kg ağırlığında ve 4 aylık erkek hasta; başvurudan bir gün önce başlayan kusma, huzursuzluk ve kanlı dışkılama şikâyetleri ile getirildi. Tıbbi öyküsünde hereditör Faktör VIII eksikliği ve bir ay önce gelişmiş kompartman sendromu bulunmaktaydı. Başvuruda 50 IU/kg dozunda Faktör VIII konsantresi uygulandı. Laboratuvar incelemelerinde hafif derecede anemi ile birlikte CRP ve prokalsitonin düzeylerinde artış saptandı. Yapılan abdominal görüntüleme, intestinal obstrüksiyon lehine bulgular (invajinasyon/volvulus) ortaya koydu. Akut batin tanısı ile, Faktör VIII düzeyinin %100 olacak şekilde düzenlenmesinin ardından hasta acil operasyona alındı. Ameliyat sırasında intestinal malrotasyon saptandı ve nekrotik ileal invajinasyon tespit edilerek rezeksiyon ve ileoileal anastomoz gerçekleştirildi. Postoperatif dönemde olgunun nihai tanısı, Meckel divertikülüne sekonder gelişen invajinasyon ve malrotasyon olarak belirlendi.

Sonuç: Hemofili A tanılı bir infantta intestinal malrotasyon, Meckel divertikülü ve akut dönemde düşük titreli inhibitör gelişiminin eş zamanlı olarak görülmesi son derece nadirdir ve tanı ile tedavi sürecinde ciddi güçlükler yaratmaktadır. Bu olgu, yüksek doz Faktör VIII replasmanının önemini, inhibitör gelişiminin yakından izlenmesi gerekliliğini ve hemofili hastalarında kanama değerlendirilirken hemofili dışı cerrahi nedenlerin de mutlaka dikkate alınması gerektiğini ortaya koymaktadır.

P40- ARTERİYOVENÖZ MALFORMASYONLAR (AVM) İLE İZLENEN FAKTÖR 5 EKSİKLİĞİ HASTASINDA GAMA KNİFE TEDAVİSİ

Cansel Kaçar¹, Feyzanur Kondak Kural¹, Gülcan Erbaş¹, Osman Kuleli¹, Yasin Yılmaz¹, Serap Karaman¹, Deniz Tuğcu¹, Zeynep Karakaş¹, Ayşegül Ünüvar¹

¹İstanbul Tıp Fakültesi

Amaç: Faktör V eksikliği, nadir görülen otozomal resesif bir koagülasyon bozukluğu olup genellikle çocukluk çağında asemptomatik seyredebilir ve tanı çoğu zaman girişim öncesi yapılan rutin koagülasyon testleri sırasında konur. Klinik spektrum, hafif mukokutanöz kanamalardan cerrahi ve girişimsel işlemler sırasında gelişebilecek ciddi kanamalara kadar genişir. Spesifik bir faktör konsantresi bulunmadığından tedavide temel yaklaşım taze donmuş plazma replasmanıdır. Arteriyovenöz malformasyonlar (AVM) ise, pediatrik yaş grubunda nadir görülmekle birlikte intrakraniyal kanama açısından ciddi risk taşır. AVM'li hastalarda eşlik eden hereditör koagülopatiler, girişimsel ve cerrahi tedavi süreçlerini daha da karmaşık hale getirebilir. Bu olguda, intrakraniyal AVM tanısı alan ve eşlik eden Faktör V eksikliği nedeniyle multidisipliner yaklaşımla güvenli şekilde tedavi edilen pediatrik bir hasta sunulmuştur.

Yöntem: Vaka Bilinen hastalık öyküsü olmayan 10 yaş kız hasta baş dönmesi ve kilo alma şikayetleri ile acil servise başvuran hastanın Kranyal MR'ında sol parietotemporal lob bileşke düzeyinde kortikal yerleşimli T1de hipointens, T2 izointens, Flair hipointens sinyal özelliğinde 13x9 mm boyutlarında nidusu izlenen AVM ile uyumlu lezyon izlendi. Hastaya girişimsel radyoloji tarafından Dijital Subtraksiyon Anjiyografi (DSA) yapıldı. İTF Çocuk Hematoloji birimince işlem öncesi hastaya 3 doz K vitamini yapılması önerildi. İTF Nöroradyoloji birimince DSA yapılmış. DSA sonucu "Sol temporal düzeyde lokalize, 20x16mm boyutlarında nidusu izlenen, MCA inferior trunkustan arteriyel besleyicilerini alan, komşu kortikal ven aracılığıyla labbe'ye dökülen arteriyenöz malformasyon" şeklinde raporlanmış. Tetkiklerinde INR, APTT VE PT uzaması olması sebebi ile İTF Çocuk Hematoloji ve Onkoloji birimine yönlendirilen hastanın detaylı anamnezinde ailede anne tarafında da faktör eksikliği öyküsü olduğu öğrenildi ve koagülopati tetkiklerinde faktör 5 eksikliği saptanmıştır.

Bulgu: İstanbul Tıp Fakültesi Beyin Sinir Cerrahisi ekipleri tarafından Gama Knife yapılması planlanan hastaya operasyondan 24 saat önce, 12 saat önce ve operasyondan 30 dakika önce 10 mL/kg taze donmuş plazma (TDP) verildi. Operasyondan 12 saat sonra 10 mL/kg TDP verildi ve 24. saatinde Faktör 5 düzeyi, INR, APTT, PT kontrolü görüldü. İzlem süresinde herhangi bir komplikasyon/kanama görülmeyen hasta taburcu edildi. Hastanın İTF Çocuk Hematoloji Poliklinik takibi devam etmektedir.

Sonuç: Faktör V eksikliği olan hastalarda invaziv girişimler, uygun replasman tedavisi ve yakın laboratuvar izlemi ile güvenli şekilde gerçekleştirilebilir. Olgumuzda, planlı ve zamanlı taze donmuş plazma replasmanı sayesinde Gama Knife tedavisi sırasında ve sonrasında kanama komplikasyonu izlenmemiştir. Bu vaka, açıklanamayan PT, APTT ve INR uzaması saptanan pediatrik hastalarda nadir koagülopatilerin akılda tutulması gerektiğini ve multidisipliner yaklaşımın önemini vurgulamaktadır. Faktör V eksikliği bulunan olgularda bireyselleştirilmiş replasman protokolleri, morbiditenin azaltılmasında kritik rol oynamaktadır.

P41- HEMOFİLİDE ORTOPEDİK CERRAHİLER: TÜRKİYE'DE TEK MERKEZLİ BİR DENEYİM

Ali Bülent Antmen¹, Hatice İ. Şaşmaz², Yaman Sarpel³, Cenk Özkan⁴, Emre Toğrul³,
Utku Aygüneş¹, Defne A. Tuncel⁵, M. Mine Bağışlar⁶

¹Acıbadem Adana Hastanesi /Pediatrik Hematoloji, ²Acıbadem Adana Hastanesi, Çukurova Üniversitesi/Pediatrik Hematoloji, ³Ortopedik cerrahi /Acıbadem Adana Hastanesi, ⁴Ortopedik cerrahi / Çukurova Üniversitesi,, ⁵Adana Şehir Hastanesi/Pediatrik Hematoloji, ⁶Çukurova Üniversitesi/Pediatrik Hematoloji

Amaç: Hemofili hastalarında kanamanın en sık görüldüğü yer ekstremit eklemleri ve kaslarıdır. Modern tedavi yöntemleriyle pıhtılaşma faktörlerinin yerine konularak son evre artropati görülme sıklığı azalmış olsa da, total artroplasti ve diğer ortopedik cerrahiler bu ağır hemofili hastaları için gerekli olmaktadır. Bu retrospektif çalışmada, kronik eklem hastalığı veya ekstremit e sorunlarının tedavisi için ortopedik ameliyatlara ihtiyaç duyan hemofili hastaları değerlendirildi.

Yöntem: Bu çalışmada, Çukurova bölgesinde yaşayan, yaşları 3 ile 38 arasında değişen ve ortalama yaşı 22 olan, 17 hemofili A hastası ve 8 hemofili B hastasında gerçekleştirilen bir dizi ortopedik cerrahi işlem retrospektif olarak sunulmuştur.

Bulgu: Elektif cerrahi işlemler arasında 15 diz protezi, 3 kalça protezi, 3 artrodez (2'si diz, 1'i ayak bileği), dizde 2 osteotomi (Şekil 1-3), 1 diz altı amputasyon, 1 tendon kılıfı dev hücreli tümör eksizyonu ve çekiç parmak için 1 açık fleksör tenotomi gerçekleştirildi. Akut kompartman sendromu gelişen 4 hemofili hastasında acil fasiyotomi yapıldı. Travma sonrası kırıklar nedeniyle hemofili A'lı iki hastaya internal fiksasyon uygulandı. El bileğinin patolojik çıkığı olan bir hastaya ise kademeli redüksiyon ve eksternal fiksasyon uygulandı. Diz artroplastisi sonrası fonksiyonel iyileşme tüm hastalarda iyiydi. Diz protezi ameliyatı geçiren tüm hastalara kan transfüzyonu yapıldı. Hastalarda tromboembolik komplikasyon görülmedi. Cerrahi işlemler sırasında veya sonrasında hiçbir hasta hayatını kaybetmedi.

Sonuç: Kronik artropatisi mevcut hemofili hastalarında total diz ve kalça protezi ameliyatları, hareket açıklık ve fonksiyonlarında iyileşme sağlamıştır. Hemofili hastalarında akut kompartman sendromunun yönetimi, pıhtılaşma faktörlerinin yerine konularak acil fasiyotomi operasyonu yapılmasını gerektirir. Bu retrospektif çalışma; deneyimli merkezlerde hematolog, cerrah ve fizyoterapistler tarafından çeşitli ortopedik cerrahi ihtiyacı olan hemofili hastalarına multidisipliner yaklaşmak gerektiğini göstermiştir. Sonuç olarak, protez değişimi ve diğer önemli minör/major ortopedik cerrahi işlemler, deneyimli ve disiplinli hemofili ekibi tarafından güvenli ve etkili bir şekilde gerçekleştirilebilir.

P42- EVDE TEDAVİ UYGULAYAN HEMOFİLİ HASTALARINDA DELİCİ- KESİCİ TIBBİ ATIK YÖNETİMİ: KESİTSEL BİR ÇALIŞMA

Zühal Demirci¹, Selin Kır¹, Yasemin Yıldırım², Fahri Şahin¹

¹Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ²Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi

Amaç: Son yıllarda evde uygulanan parenteral tedavilerin yaygınlaşması, kesici-delici atıkların güvenli yönetimini halk sağlığı açısından daha görünür ve acil bir sorun hâline getirmiştir. Uygunsuz bertaraf edilen iğne ve enjektörler, yalnızca hastalar ve ev halkı için değil, atık toplama ve geri dönüşüm süreçlerinde çalışanlar için de ciddi yaralanma ve enfeksiyon riskleri oluşturmaktadır. Mevcut kılavuzlara rağmen, ev ortamında kesici-delici atık yönetimine ilişkin bilgi, farkındalık ve erişilebilir bertaraf sistemlerinin yetersiz olduğu bildirilmektedir. Bu bağlamda, evde tedavi uygulayan kronik hasta gruplarında güvenli atık yönetimi uygulamalarının değerlendirilmesi önem kazanmaktadır. Bu çalışma, evde tedavi uygulayan hemofili hastalarında kesici-delici atık kullanım ve bertaraf uygulamalarını değerlendirmeyi ve bu uygulamalarla ilişkili faktörleri incelemeyi amaçlamaktadır

Yöntem: Bu kesitsel ve tanımlayıcı çalışmada, evde tedavi uygulayan 18 yaş üzeri 69 hemofili hastasında kesici-delici atıkların kullanım ve bertaraf uygulamaları yapılandırılmış bir anket ile değerlendirilmiştir. Veriler tanımlayıcı istatistikler, uygunluk durumuna göre grup karşılaştırmaları ve uygun bertaraf ile ilişkili faktörleri belirlemek amacıyla binary lojistik regresyon analizi kullanılarak analiz edilmiştir.

Bulgu: Çalışmaya dahil edilen 69 hemofili hastasının %79,7'si hemofili A, %20,3'ü hemofili B tanısına sahipti. Tüm örneklemede medyan yaş 40 yıl olup, hemofili A ve B grupları arasında yaş açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı ($p=0,181$). Tedavi uygulama biçimi değerlendirildiğinde, her iki grupta da self-infüzyon oranlarının yüksek olduğu saptandı. Hemofili A grubunda plazma kaynaklı ürünler, hemofili B grubunda ise rekombinan kısa yarı ömürlü ürünler daha sık kullanılmaktaydı; non-faktör tedavi yalnızca hemofili A hastalarında mevcuttu. Profilaksi alan hastalarda haftalık enjeksiyon sıklığı medyan 3 enjeksiyon/hafta idi. Kesici-delici atık yönetimi incelendiğinde, hastaların büyük çoğunluğunun atıkları evsel çöpe attığı belirlendi; yalnızca yaklaşık dörtte biri atıkları tıbbi atık olarak bertaraf etmekteydi. Evde kesici-delici maruziyet yalnızca hemofili A grubunda bildirilmişti. Atıklarla ilgili endişe bildirme ve atık yönetimi konusunda bilgi sahibi olma oranları hemofili B grubunda daha yüksek olmakla birlikte, gruplar arasında belirgin fark gözlenmedi. Uygun kesici-delici atık bertarafı ile ilişkili faktörleri belirlemek amacıyla yapılan lojistik regresyon analizinde model anlamlı bulundu. Analizde yalnızca atıkla ilgili endişe duyma değişkeninin uygun atık bertarafı ile anlamlı düzeyde ilişkili olduğu ve bu bireylerin uygun bertaraf yapma olasılığının yaklaşık 5,5 kat daha yüksek olduğu saptandı. Eğitim düzeyi, yaşanan yer, tanı ve klinik özellikler ile uygun atık bertarafı arasında anlamlı bir ilişki bulunmadı.

Sonuç: Sonuç olarak, birçok hemofili merkezinde ve hasta kamplarında kesici-delici atık yönetimine yönelik eğitimler verilmesine rağmen, uygun atık bertaraf oranlarının düşük bulunması, bilginin tek başına sürdürülebilir davranış değişikliği için yeterli olmadığını göstermektedir. Evde tedavi uygulamalarında güvenli atık yönetiminin sağlanabilmesi için eğitimin yanı sıra erişilebilir, yapılandırılmış ve kamusal düzeyde desteklenen atık bertaraf sistemlerinin geliştirilmesi gerekmektedir

P43- YÜKSEK YANITLI İNHİBİTÖRLÜ AĞIR HEMOFİLİ A HASTASINDA ERCP SIRASINDA ENDOSKOPIK SFİNKTEROTOMİ DENEYİMİ

**Zehra Akşit Bozkına¹, Selin Kır¹, Ali Çağatay Bozkına², Zuhale Demirci¹,
Fatma Keklik Karadağ¹, Güray Saydam¹, Fahri Şahin¹**

¹Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ²Ege Üniversitesi Hastanesi Gastroenteroloji Bilim Dalı

Amaç: Endoskopik retrograd kolanjiyopankreatografi (ERCP) ile birlikte uygulanan endoskopik sfinkterotomi (ES), safra yolu taşlarının çıkarılması için yaygın olarak kullanılan ve etkili bir tedavi yöntemidir. ES'nin istenmeyen komplikasyonlarından biri hemorajidir ve görülme sıklığı %2–5 arasında bildirilmiştir. Ancak hemofilik bireylerde ES'nin güvenliği net değildir ve nadir olgu bildirimleri bulunmaktadır. İnhibitörü olan hemofilik bireylerde ise kanama komplikasyonu olan ES işleminin uygulanması ve güvenliğine ilişkin klinik tecrübeler sınırlıdır. Bu olguda, inhibitörlü ağır hemofili A hastasında başarıyla uygulanan ES deneyimimiz sunulmuştur.

Bulgu: Konjenital ağır hemofili A ve yüksek yanıtli inhibitöre (7,36 Bethesda Ünitesi, BU) sahip 62 yaşında erkek hasta yalnızca kanama halinde bypass edici ajan almaktaydı. Sıklıkla dış eti kanamaları sebebiyle bypass edici ajan kullanım ihtiyacı olan hasta düzenli ayaktan takip ve tedavi altındaydı. Karın ağrısı nedeniyle acil servis başvurusunda yapılan laboratuvar incelemelerinde aspartat aminotransferaz 15 U/L, alanin aminotransferaz 5 U/L, alkalen fosfataz 74 U/L, total bilirubin 0,55 mg/dL ve direkt bilirubin 0,22 mg/dL olarak saptandı. Protrombin zamanı (PT) 12,8 sn, aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) 79,8 sn, faktör VIII aktivitesi <%1,0 idi. Bilgisayarlı tomografide (BT) safra kesesi boyutları ve duvar kalınlığı olağan izlenmiş olup lümeninde büyüğü 1 cm çapa ulaşan birkaç adet taş ve koledok distalinde ampulla düzeyinde 5 mm çapında taşa ait olduğu düşünülen kalsifik yapı izlenmesi üzerine çekilen manyetik rezonans kolanjiyopankreatografide koledok distal kesiminde BT tetkiki ile birlikte değerlendirildiğinde 6.5 mm boyutunda taşa ait olabilecek sinyalsiz alan saptandı. Hastanın, ileride gelişebilecek akut kolanjit veya safra taşı pankreatiti riski nedeniyle koledok taşının çıkarılması planlandı. Koledok taşı çıkarımı için ES işlemi tercih edildi. İnhibitör varlığı nedeniyle işlemden 30 dk önce aktive protrombin kompleks konsantresi (aPCC) 6000 Ü (100 Ü/kg) iv bolus olarak tek doz verildi. Günlük maksimum doz 200 U/kg olacak şekilde işlemden 12 saat sonra tekrar 6000U aPCC uygulandı. İşlemin 36.saatinde günlük doz azaltılarak 3000 IU/gün olarak uygulandı. Postop 4.günde melena ile acil servise başvurdu. Hastaya 5000 IU/gün bypass edici ajan uygulandı kanama kontrolü sağlandı ancak devam dozları temin edilemediği için, son aPCC dozundan 6 saat sonra 60 µg/kg rekombinant faktör VIIa (rFVIIa) verildi; tromboemboli açısından yakın izlem yapıldı. Hemoglobin düzeyleri ve hemodinamik yönden stabil olan hastada, aktif kanama bulgusunun olmadığı için, üst gastrointestinal endoskopik girişime gerek duyulmadı. Taburculuk sonrası hastaya 10 gün boyunca doz düşüş şeması ile 12 saat arayla aPCC sorunsuz olarak uygulandı.

Sonuç: Genel olarak, yüksek inhibitör titresi olan yüksek yanıtli hastalarda invaziv işlemler sırasında kanamayı önlemek amacıyla aPCC veya rFVIIa tedavisi önerilmektedir. Yeterli ve uygun hazırlık yapıldığında, yüksek yanıtli inhibitörlü hemofili A olan bireylerde de ES işlemi etkili ve güvenli bir şekilde uygulanabilir.

P44- AFİBRİNOJENEMİ/HİPOFİBRİNOJENEMİ TANILI HASTALARIN KLİNİK ÖZELLİKLERİ VE İZLEM SONUÇLARI

Nihan Avcu Oral¹, Gamze Gürsoy¹, Cem Kurtoglu¹, Çağrı Coşkun¹, Selin Aytaç¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Hematoloji-Onkolojisi

Amaç: Afibrinojenemi ve hipofibrinojenemi, fibrinojenin plazmada tamamen veya kısmi eksikliği ile karakterize, otozomal resesif kalıtılan nadir konjenital kanama bozukluklarıdır. Klinik tablo, yenidoğan döneminde ortaya çıkabilen kanamalardan çocukluk ve erişkin dönemde görülebilen kanamalara ve spontan mukozal kanamalardan yaşamı tehdit eden intrakraniyal kanamalara kadar değişkenlik gösterebilir. Bu çalışmada, konjenital fibrinojen eksikliği tanısı almış hastalarda tanı süreci, klinik seyir, gelişen kanama komplikasyonları ve tedavi ile profilaksi yaklaşımlarının değerlendirilmesi ve tek merkezde izlenen olguların klinik özelliklerinin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Merkezimizde izlenen afibrinojenemi/hipofibrinojenemi tanıları olan 5 hasta değerlendirilmiştir. Hastaların başvuru yaşı ve semptomları, tanı alma süreçleri, laboratuvar bulguları, izlem süresince gelişen kanama komplikasyonları, uygulanan tedavi ve profilaktik fibrinojen replasman rejimleri değerlendirilmiştir.

Bulgu: Olgu 1: Üç günlük erkek hasta, baş çevresinde artış sebebi ile başvurusunda ağır anemi (Hb: 4 g/dL) ve sefal hematom- intrakraniyal kanama (İKK) tespit edilmiştir. Fibrinojen düzeyinin <5 mg/dL saptanması üzerine konjenital afibrinojenemi tanısı konulmuştur. Doğumunun birinci gününde yapılan sünnet sonrası sızıntı şeklinde kanama hikayesi mevcuttur. Ebeveynlerinin 2. Derece kuzen olduğu öğrenilmiştir. İKK nedeniyle akut dönemde taze donmuş plazma (TDP) ve sonra 100 mg/kg plazma kaynaklı fibrinojen konsantresi verilmiş, sonrasında 60-70 mg/kg/doz haftada bir sekonder profilaksi başlanmıştır. 3 yıl 9 aydır profilaksi altında olup ek kanama atağı izlenmemiştir. Olgu 2: Beş yaşında kız hasta travma sonrası gelişen sağ dizinde fraktür nedeniyle başvurmuş ve öyküsünde uzamış kanama ve çok sayıda yumuşak doku kanaması ile yenidoğan döneminde İKK geçirdiği öğrenilmiştir. Ebeveynleri 1. dereceden kuzen olan hastaya afibrinojenemi (Faktor I <10mg/dL) tanısı konulmuş ve profilaktik 60-70 mg/kg/doz haftada bir plazma kaynaklı fibrinojen konsantresi başlanmıştır. İzlem sürecinde sol dizde intraosseöz hemorajik kist saptanmıştır ve TDP-fibrinojen konsantresi ile tekrarlayan operasyonları olmuştur. Anormal uterin kanaması olan hasta menstruasyon dönemlerinde traneksamik asit almıştır. Hasta halen 24 yaşında olup profilaktik tedavisine devam etmektedir. Olgu 3; Beş aylık kız hasta uzamış göbek kanaması ve intramusküler enjeksiyon sonrası kanama sonrası fibrinojen değeri <5 mg/dL saptanarak konjenital afibrinojenemi tanısı almıştır. Ebeveynlerinin 1. Derece kuzen olduğu öğrenilmiştir. Rutin aşılamaları TDP verilerek gerçekleştirilmiştir. İki yaşında sağ diz eklemine kanama gelişmesi üzerine öncelikle gūnaşırı plazma kaynaklı fibrinojen konsantresi verilmiştir, sonrasında 70 mg/kg/doz haftada bir profilaksi başlanmış, hastanın kliniğine göre 20-25mg/kg/doz olarak güncellenmiştir. Hasta 12 yaşında olup klinik olarak ek kanama izlenmemektedir. Olgu 4; Onbir yaşında kız hasta tekrarlayan burun kanaması ile başvurusunda fibrinojen düzeyi 32 mg/dL saptanarak hipofibrinojenemi tanısı konmuştur. Diş işlemleri TDP ve traneksamik asit verilerek gerçekleştirilmiştir. İzleminde ek kanama görülmemiş, profilaksi ihtiyacı olmamıştır. Olgu 5; Hasta yenidoğan döneminde evre 1 hipoksik iskemik ensefalopati sebebi ile yoğun bakımda izlenirken bakılan fibrinojen düzeyinin 30 mg/dL gelmesi üzerine hipofibrinojenemi tanısı almıştır. Anne ve babasının akraba olmadığı öğrenilmiştir. Aşılamaları ve sünnet operasyonu TDP desteği verilerek gerçekleştirilmiştir. 5 yaşında izlemine devam edilmektedir.

Sonuç: Konjenital fibrinojen eksiklikleri erken dönemde ciddi kanama komplikasyonlarına yol açabilen nadir hastalıklardır. Olgular, erken tanı, düzenli izlem ve bireyselleştirilmiş fibrinojen profilaksi yaklaşımlarının, uzun dönem izlemde kanama kontrolü açısından etkin olduğunu göstermektedir. Profilaksi alan hastalarda fibrinojene karşı inhibitör gelişimi takip edilmelidir. Faktör I inhibitör testi kolay ulaşılır bir test olmadığı için trombin zamanı(TZ) ile mixing testi yapılarak hastaların uzun TZ'lerinin, TZ normal kontrol plazma ile karıştırıldığında normale gelmesi ile inhibitör tanısından uzaklaşmıştır.

P45- DİRENÇLİ ANEMİ NEDENİ İLE BAŞVURAN HASTADA FAKTÖR X EKSİKLİĞİ : OLGU SUNUMU

Muhammet Taş¹,Tuba Deviren¹,V.Hülya Üzel¹,Murat Söker¹

¹Dicle Üniversitesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi

Amaç: Faktör X eksikliği, otozomal resesif geçiş gösteren,insidansı 500.000- 1.000.000 civarında olan, nadir görülen bir kanama bozukluğudur. FX düzeyi <%1 olan hastalarda genellikle şiddetli kanama semptomları erken yaşlarda görülmektedir .Hafif ve orta düzeyde FX eksikliğinde kanama kliniği daha az olmakla birlikte , klinik özelliklerin değişkenlik göstermesi tanının gecikmesine neden olabilir.Bu yazıda dirençli demir eksikliği anemisi nedeniyle araştırılan,faktör X eksikliği tanısı alan olgu sunuldu.

Bulgu: 7 yaşında erkek hasta; halsizlik ve iştahsızlık nedeni ile başvurduğu hastanede hemoglobin düzeyi düşük saptanması üzerine merkezimize sevk edildi.Anamnezinde travma ve kanama öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde bilinç açık olan hastanın ciltte solukluk,alt extremitelerde uylukta birkaç adet eski ekimozu , kalp tepe atımı 130/dk, kan basıncı 100/60 mmHg saptandı. Hastanın özgeçmişinde ara ara burun ve diş eti kanamaları olduğu, sürekli kansızlık nedeni ile demir tedavisi verildiği ve bir neden saptanmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde özellik yoktu. Bakılan tetkiklerinde : Hgb:6,1gr/dl, MCV: 69fl,RBC:2,4/mm3 WBC:5,7mm3,nötrofil:2,8mm3,trombosit düzeyi 189.000 /mm3 saptanan hastanın serum demir :359 µg (500-1200)demir bağlama kapasitesi:2705 µg (1550-3550) ,ferritin:5,2 ng/ml ,vit B12 düzeyi :358ng/ml idi. Periferik yaymasında ;eritrositler hipokromik mikrositer,trombositler normal büyüklükte ve yeterli kümeli olup,atipik hücre görülmedi.Hastaya cross uygun eritrosit replasmanı yapıldı.Kontrol hemoglobin düzeyi 9,6 gr/dl saptanan hastanın daha önceki tetkikleri incelendi. Altı ay önce bakılmış olan koagülasyon testinde sayısal bir sonuç olmadığı görüldü. Labaratuvar tarafından sonucun iptal edildiği bilgisine ulaşıldı. Tekrar koagülasyon çalışıldı. Labaratuvar aPTT:121,2 saniye, PTZ:306,6 saniye, INR:30,4,fibrinojen düzeyi:2,85 g/l olarak sonuçlandı. Faktör düzeyleri çalışılan hastada faktör X düzeyi <%1 ,diğer faktör düzeyleri normal saptandı. İkinci kez çalışılan faktör X düzeyi < % 1 saptanan hastaya oral demir tedavisi ve haftalık protrombin kompleks konsantresi (PCC) profilaksisi önerildi.Son hemoglobin düzeyi 13,4 saptanan hastanın , haftalık PCC profilaksisi ile takip ve tedavisi birimimizde devam etmektedir.

Sonuç: Anemi nedeni ile başvuran hastalarda sistemik fizik muayene önemli olup,hasta ve aile anamnezinde kanama öyküsü mutlaka sorgulanmalıdır.Labaratuvar sonuçları hekimler tarafından takip edilmeli, özellikle sonucu sayısal olarak raporlanmayan hasta örnekleri mutlaka hekim-labaratuvar işbirliği içerisinde değerlendirmeye alınmalı,gerekirse testler tekrar edilmelidir.

P46- İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A HASTALARINDA EMİCİZUMAB PROFİLAKSİSİ: ÜÇ OLGU SUNUMU

Furkan Polat¹, Ali Yılmaz², Fatma Keklik Karadağ², Zuhale Demirci², Güray Saydam², Fahri Şahin²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, ²Ege Üniversitesi Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofili A hastalarında genetik yatkınlık ve faktör replasman tedavilerine bağlı olarak FVIII'e karşı inhibitör gelişebilmektedir. İnhibitör varlığı, kanama kontrolünü güçleştirerek artmış morbidite ve mortaliteye yol açmaktadır. Bypass edici ajanlar (rFVIIa, aPCC) ile kanama kontrolü kısmen sağlansa da, sık ve intravenöz uygulama gereksinimi nedeniyle uzun dönem hasta uyumu sınırlıdır. FVIII'in kofaktör fonksiyonunu taklit eden, FIXa ve FX'u bağlayarak hemostazı sağlayan ve subkutan uygulanan bispesifik monoklonal antikor emicizumab, inhibitörlü Hemofili A hastalarında uzun dönem profilaksiste önemli bir seçenek haline gelmiştir. Bu sunumda, kliniğimizde emicizumab profilaksisi ile izlenen olgulardaki klinik etkinlik, kanama yükü ve cerrahi girişimlerde ek hemostatik ajanlarla birlikte kullanım deneyimimiz sunulmaktadır.

Yöntem: Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Polikliniğinde takip edilen, inhibitörlü Hemofili A tanısı ile izlenen ve emicizumab profilaksisi başlanan üç erkek hasta retrospektif olarak incelendi.

Bulgu: Vaka 1: Kırk altı yaşında erkek hasta, 1 yaşında persistan dudak kanaması sonrası orta Hemofili A tanısı almıştır. 2015 yılında gastrointestinal sistem kanaması ve araç içi trafik kazası sonrası gelişen intrakraniyal kanama öyküsü sonrası uygulanan faktör tedavisi sonrası inhibitör saptanmıştır. Hastanın profilaksi tedavisine aPCC ile devam edilmiştir. Sağ ayak bileğinde hemofilik artropati gelişen hastaya, 2022 yılında aPCC ile alterne rFVIIa kullanılarak bilateral total diz protezi işlemi uygulanmıştır. Eklem kanamalarında artış izlenmesi üzerine aPCC profilaksisi sonlandırılarak rFVIIa profilaksisine geçilmiştir. Haziran 2025'te, yüksek titre inhibitörü devam eden ve damar yolu erişim problemi yaşayan hastaya emicizumab profilaksisi (3 mg/kg yükleme dozu sonrası idame) başlandı. Emicizumab tedavisi altında spontan kanama izlenmemiş olup, hastada enfeksiyon nedeniyle sol diz protez revizyonu planlanmaktadır. Vaka 2: 2019 yılından itibaren kliniğimizde izlenen 64 yaşında erkek hasta, 7 yaşında Hemofili A tanısı almış olup izleminde inhibitör geliştirmiştir. Tekrarlayan üst gastrointestinal sistem (GIS) kanamaları nedeniyle endoskopik girişimler sırasında ve tekrarlayan eklem kanamaları sırasında bypass edici ajanlar uygulanmıştır. Pek çok eklemde hemofilik artropati olan hastanın dizlerde 20–30° eklem hareket açıklık kaybı ve üst ekstremitte eklemlerinde hareket kısıtlılığı vardır. Damar yolu erişimindeki güçlükler nedeniyle tedavi uyumu düşüktür. Ağustos 2025'te üst GIS kanaması nedeniyle acil servise başvuran hastada kanama aPCC ile kontrol altına alınmış, bu epizod sonrası tedavi rejimi yeniden düzenlenerek hastaya emicizumab profilaksisi 3 mg/kg/hafta yükleme dozu ile başlandı ve ardından 2 haftada bir şekilde idame tedavisine geçildi. Takipte GIS kanaması veya spontan kanama izlenmemiş, tedavi uyumu belirgin şekilde artmıştır. Vaka 3: Ağır Hemofili A tanısı ile izlenmekte olan hasta, 60 yaşına kadar on demand tedavi ile izlenmiştir. Faktör profilaksisini kabul etmeyen hastanın her iki diz eklemine protez uygulanmış olup dirsek ve ayak bileklerinde hareket kısıtlılığı mevcuttu.. Üst GIS kanaması sırasında faktör tedavisi verilmiş olan hastada inhibitör düzeyi 5,2 BÜ/mL olarak saptanmıştır. Hastaya profilaktik aPCC başlanmış ancak tedavi uyumu sağlanamamıştır. Haziran 2025'te, emicizumab profilaksisi başlanmış olup . emicizumab tedavisi altında, preoperatif rFVIIa desteğiyle gerçekleştirilen vitrektomi operasyonu başarılı bir biçimde komplikasyonsuz olarak yönetilmiştir.

Sonuç: Emicizumab profilaksisi, inhibitörlü Hemofili A hastalarında yıllık kanama oranlarının belirgin şekilde azalmasını sağlayarak, uzun dönemde klinik iyileşmeye katkıda bulunmuştur. Uygun perioperatif destek tedavileri eşliğinde cerrahi girişimlerin güvenli şekilde uygulanabildiği izlenmiştir. Bulgularımız, emicizumabın inhibitörlü Hemofili A hastalarında uzun dönem profilaksiste etkili ve güvenli bir tedavi seçeneği olduğunu, cerrahi yönetimde tamamlayıcı hemostatik ajanlarla birlikte kullanımını desteklemektedir.

P47- MENORAJİ İLE SEYREDEN FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ OLGUSU

**Sena Özkılınç Polat¹, Ali Yılmaz², Zuhale Demirci², Fatma Keklik Karadağ², Güray Saydam²,
Fahri Şahin²**

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, ²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı, Ege Erişkin Hemostaz ve Tromboz Merkezi

Amaç: Faktör VII eksikliği, nadir görülen kalıtsal koagülasyon bozukluklarından biri olup klinik seyri oldukça değişkendir. Bu olgu ile menoraji ve mukozal kanama öyküsü ile başvuran, uzun dönem takiplerinde izole Faktör VII eksikliği saptanan ve cerrahi girişimler öncesinde hemostatik yönetimi planlanan bir hastanın sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Hastaya ait klinik bulgular, laboratuvar verileri ve takip sürecindeki cerrahi girişimlere yönelik hemostatik yaklaşımlar retrospektif olarak değerlendirildi. Faktör düzeyleri, koagülasyon testleri ve mixing test sonuçları incelendi.

Bulgu: Otuz sekiz yaşında kadın hasta, Mayıs 2021’de gastrointestinal sistem ve mukozal kanamalar ile birlikte uzun süredir devam eden menoraji yakınması ile başvurdu. Hastanın günlük 4–5 ped kullanacak düzeyde, 7 günden uzun süren menstrüel kanamaları vardı. Aile öyküsünde herhangi bir kanama diyatezi bulunmuyordu. Hastanın ISTH kanama skoru 8 olarak hesaplandı. Laboratuvar incelemelerinde parsiyel tromboplastin zamanı (PZ) 16.2 sn; international normalized ratio (INR) 1,5 ; aktive parsiyel tromboplastin zamanı normal değer aralığında ölçüldü. Karaciğer ve böbrek fonksiyon testlerinde anormallik yoktu. Hemogloblin düzeyi 12,7 g/dL, trombosit sayısı 179.000/μL olarak saptandı. PZ ve INR değerlerinde uzama olan, hastanın Faktör VII düzeyi çalışıldı ve iki farklı ölçümde %15 ve %18 olarak ölçüldü. Aktif kanaması olmayan hasta takibe alındı. Temmuz 2023’te diş çekimi öncesinde hastaya 15 μg/kg rekombinant Faktör VIIa (rFVIIa) profilaksisi uygulandı ve işlem sorunsuz bir şekilde gerçekleştirildi. Daha sonraki izleminde timpanoplasti operasyonu geçiren hastaya işlemden 30 dakika önce 20μg/kg rFVIIa uygulandı ve perioperatif dönemde kanama komplikasyonu izlenmedi.

Sonuç: İzole Faktör VII eksikliği, sıklıkla uzamış PZ ile saptanmakta olup kanama şiddeti ile faktör düzeyi arasında her zaman doğrudan bir ilişki bulunmamaktadır. Olgumuzda Faktör VII düzeyleri %15–18 aralığında seyretmesine rağmen hastada belirgin menoraji ve mukozal kanama öyküsü mevcuttu. Cerrahi girişimler öncesinde uygulanan hedefe yönelik rVIIa profilaksisi ile güvenli cerrahi yönetim sağlanmıştır. Bu durum, bireyselleştirilmiş yaklaşımın önemini vurgulamaktadır. Menoraji ve mukozal kanama öyküsü bulunan hastalarda, izole protrombin zamanı uzaması saptandığında Faktör VII eksikliği mutlaka ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Cerrahi girişimler öncesinde uygun hemostatik değerlendirme ve profilaktik replasman tedavisi, kanama komplikasyonlarını önlemede etkili ve güvenli bir yaklaşımdır.

P48- YENİ TANI HIV ENFEKSİYONUNDA ANTİFOSFOLİPİD ANTİKOR POZİTİFLİĞİ: ANTİFOSFOLİPİD SENDROMU İLE AYIRICI TANININ ÖNEMİ

Mustafa Hakkı Eğitmen¹, İldeniz Bilgiçler Uçar¹, Dilek Keskin¹, Özlem Candan¹

¹SBÜ İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Bu olgu sunumunun amacı, yeni tanı HIV enfeksiyonu olan ve tromboz öyküsü bulunmayan bir hastada saptanan yüksek titre antifosfolipid antikor pozitifliğini sunmak ve HIV ilişkili antifosfolipid antikor paterninin, klinik antifosfolipid sendromundan ayırt edilmesinin önemini literatür eşliğinde vurgulamaktır.

Yöntem: Yeni tanı HIV enfeksiyonu saptanan bir hastanın klinik bulguları, tam kan sayımı, biyokimyasal analizleri, koagülasyon testleri, serum protein elektroforezi, immünoglobulin düzeyleri ve antifosfolipid antikor profili retrospektif olarak değerlendirildi. Antifosfolipid antikor analizi antikardiyolipin IgG/IgM, lupus antikoagülan tarama ve doğrulama testleri ile anti-β2 glikoprotein I IgG/IgM/IgA ölçümlerini içerecek şekilde yapıldı. Elde edilen veriler literatür eşliğinde yorumlandı.

Bulgu: Elli iki yaşında erkek hastada yeni tanı HIV enfeksiyonu saptandı. Fizik muayenede sağ inguinal bölgede yaklaşık 2 cm, sağ aksiller bölgede ise 1.5 cm çapında lenfadenopatiler mevcuttu. HIV RNA düzeyi 155.000 kopya/mL olarak ölçüldü. Hematolojik incelemede normositer anemi ve trombositopeni dikkati çekti; hemoglobin 10.2 g/dL, hematokrit %32, eritrosit sayısı $3.8 \times 10^6/\mu\text{L}$, trombosit sayısı $72 \times 10^3/\mu\text{L}$ idi. Lökosit sayısı $4.50 \times 10^3/\mu\text{L}$ olup diferansiyel dağılım normal sınırlardaydı. Eritrosit indeksleri MCV 84.3 fL, RDW %15.9 ve RDW-SD 48.5 fL olarak saptandı. Ortalama trombosit hacmi (MPV) 13.3 fL idi. LDH düzeyi 157 U/L olup normal sınırlardaydı. Periferik yaymada hemoliz, şistosit ya da atipik hücre bulgusu izlenmedi. Serum biyokimyasal ve immünolojik değerlendirmede total protein düzeyi 77.66 g/L olarak ölçüldü. Serum protein elektroforezinde belirgin poliklonal hipergamaglobulinemi izlendi; albümin fraksiyonu %42.5 iken gamma fraksiyonu %32 (24.8 g/L) olarak saptandı. İmmünoglobulin düzeyleri IgG 27.11 g/L ile belirgin yüksek, IgA 3.17 g/L ve IgM 2.3 g/L olarak ölçüldü. Romatoid faktör negatifti. Kompleman düzeyleri C3c 1.02 g/L ve C4 0.15 g/L ile normal sınırlarda bulundu. Antifosfolipid antikor incelemesinde antikardiyolipin IgM >120 PL-IgM U/mL ile yüksek titrede pozitif, antikardiyolipin IgG 17.74 PL-IgG U/mL ile pozitif saptandı. Lupus antikoagülan tarama testi pozitif olup tarama oranı 1.21, tarama süresi 43.53 sn ve doğrulama süresi 35.98 sn idi. Buna karşın anti-β2 glikoprotein I IgG (3.4 RU/mL), IgM (18.18 RU/mL) ve IgA (4.78 RU/mL) antikorları negatif bulundu. ANA testi negatifti. Koagülasyon parametreleri (PT, aPTT ve INR) normal sınırlarda olup hastanın klinik öyküsünde arteriyel veya venöz tromboz saptanmadı. Toraks, abdomen ve pelvis bilgisayarlı tomografi incelemeleri sonrası lenf nodlarından biyopsi alınmış olup patoloji sonucu beklenmektedir. Antiretroviral tedavi henüz başlanmamıştır.

Sonuç: Yeni tanı HIV enfeksiyonu olan bu hastada saptanan yüksek titre antikardiyolipin IgM ve lupus antikoagülan pozitifliği, anti-β2 glikoprotein I antikorlarının negatifliği ve tromboz öyküsünün olmaması ile birlikte değerlendirildiğinde, HIV ilişkili non-trombojenik antifosfolipid antikor paternini düşündürmektedir. Bu olgu, HIV enfeksiyonunda antifosfolipid antikor pozitifliğinin klinik antifosfolipid sendromu ile eş anlamlı olmadığını ve tanı ile tedavi kararlarının mutlaka klinik bulgular ve antikor profili birlikte değerlendirilerek verilmesi gerektiğini göstermektedir.

P49- İNHİBİTÖR GELİŞEN ERİŞKİN HEMOFİLİ A OLGUSUNDA rFVIIa TEDAVİ İLE KANAMA KONTROLÜ

Bilge Bayir¹,Zuhal Demirci¹,Ali Yılmaz¹,Ajda Güneş¹,Güray Saydam¹,Fahri Şahin¹

¹Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofilik bireylerde inhibitör gelişimi, faktör replasman tedavisine yanıtız kanamalar ve artmış morbidite ile ilişkilidir. İnhibitörler sıklıkla çocukluk çağında gelişmekle birlikte, erişkin yaşta ortaya çıkan inhibitörler tanısız gecikme ve tedavi güçlüğü nedeniyle klinik açıdan özel önem taşır. Bu olgu sunumunda, erişkin dönemde inhibitör gelişen Hemofili A hastasında FVIII replasmanına yanıtızlık gelişmesi üzerine FVIII-bağımsız hemostatik tedavi yaklaşımı ile sağlanan başarılı klinik yönetimin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Erişkin hemofili A hastasında inhibitör gelişimi olan olgu retrospektif olarak değerlendirildi; klinik seyir, labotuvur bulguları ve profilaktik rFVIIa tedaviye yanıt izlendi.

Bulgu: Kırk yaşında erkek hasta, 12 yaşında travma sonrası gelişen kanama nedeniyle hafif Hemofili A tanısı almış. Çocukluk ve genç erişkinlik döneminde sınırlı sayıda kanama atağı bulunan hastada uzun süre sessiz bir klinik seyirle takip edilmiştir. 2023 yılında yapılan rutin değerlendirmede FVIII düzeyi %14,2 olarak saptanmıştır. 2024 yılı içerisinde travma sonrası gelişen kanamalarda faktör replasmanı uygulanmaksızın spontan klinik iyileşme gözlenmiştir. Hasta, Kasım 2024'te dış merkezde planlanan jinekomasti operasyonu öncesinde değerlendirilmiş; preoperatif dönemde FVIII inhibitör düzeyi <0,6 BU olarak saptanmış ve uzatılmış yarı ömürlü (EHL) rekombinant FVIII ile cerrahi girişim komplikasyonsuz şekilde gerçekleştirilmiştir. Cerrahi sonrası erken dönemde kanama izlenmemiştir. Ancak operasyonun ikinci haftasında, sağ meme cilt altında 6 x 7 cm boyutlarında hematoma ve yaygın ekimoz gelişmiştir. Kanama tedavisine rağmen 3. günde kanamanın devam etmesi üzerine hasta merkezimize sevk edilmiştir. Merkezimizde yapılan değerlendirmede aktive parsiyel tromboplastin zamanı olan hastaya karışım testi yapılmış olup inhibitör ile uyumlu bulunmuştur. Hastanın tetkiklerinde; FVIII aktivitesi <%1 ve FVIII inhibitör düzeyi 10 BU/mL olarak saptanmıştır. FVIII replasmanına yanıtız kanama nedeniyle bypass edici ajanlar ile tedaviye geçilmiş ve kanama kontrol altına alınmıştır. Akut kanama kontrolü sonrası hasta kısa süre tedavisiz izlenmiş, yaklaşık bir hafta sonra rFVIIa (90 mcg/kg, 3 gün/hafta) profilaksisi başlatılmıştır. İzlem süresince kanama ya da komplikasyon gözlenmemiştir. İnhibitör düzeyi başlangıçta aylık, daha sonra üç aylık aralıklarla takip edilmiştir. Yaklaşık 10. ayda inhibitör testi negatif saptanmış; izlemde FVIII düzeyinin %7,5 olarak ölçülmesi üzerine profilaktik rFVIIa tedavisi sonlandırılmıştır. Tedavi kesilmesini takiben yapılan kontrollerde kanama atağı izlenmemiştir.

Sonuç: Erişkin Hemofili A hastalarında inhibitör gelişimi nadir olmakla birlikte kanama yönetimini zorlaştıran klinik açıdan önemli bir durumdur. Faktör VIII replasmanına rağmen kanama kontrolünün sağlanamaması halinde inhibitör varlığı gecikmeden araştırılmalıdır. Yüksek titre inhibitör saptanan hastalarda FVIII-bağımsız hemostatik tedaviler, özellikle bypass edici ajanlar, akut kanama kontrolünde etkili ve güvenli tedavi seçenekleridir. Sunulan olgu, erişkin Hemofili A hastalarında inhibitör gelişimi varlığında FVIII-bağımsız hemostatik tedavinin etkin bir yönetim seçeneği olduğunu göstermektedir.

P50- AĞIR HEMOFİLİ A OLGUSUNDA KRONİK SİNOVİT YÖNETİMİ: İNTRAARTİKÜLER RİFAMPİSİN DENEYİMİ

**Ahmet Enes Aydın¹, Ali Yilmazer², Zuhale Demirci², Semih Aydoğdu³, Ajda Güneş²,
Güray Saydam², Fahri Şahin²**

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı

Amaç : Ağır Hemofili A hastalarında tekrarlayan hemartrozlar, sinovyal dokunun inflamatuvar hipertrofisi ve aşırı damarlanması ile sonuçlanan kronik sinovit tablosuna yol açmaktadır. Bu durum kıkırdak harabiyetini hızlandırarak hastayı geri dönüşümsüz hemofilik artropatiye ve ciddi fonksiyon kaybına sürüklemektedir. Sinovyal dokunun ortadan kaldırılmasını hedefleyen sinevektomi prosedürleri tedavide kritik öneme sahiptir. Bu vaka sunumunda 60 yaşında, radyoaktif sinevektomi öykülü ve çoklu eklem tutulumu olan ağır hemofili A hastasında invaziv girişimi minimize eden bir alternatif olan intraartiküler rifampisin uygulamasının klinik etkinliğini ve eklem sağlığı üzerindeki sonuçlarını tartışmayı amaçladık.

Yöntem: Bu vakada Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezinde (EEHTM) takip edilen kompleks bir ağır hemofili A vakası retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgu: Bir buçuk yaşında sünnet sonrası durmayan kanama nedeniyle yapılan değerlendirmede FVIII düzeyi %1 saptanarak ağır Hemofili A tanısı alan 60 yaşında erkek hasta poliklinik takibindedir. Hastanın 2001 yılında sağ dirsek, sağ ayak bileği ve sol diz eklemlerine yönelik radyosinevektomi öyküsü mevcuttur. 2017 yılında yapılan Hemophilia Joint Health Score (HJHS) değerlendirmesinde toplam skor 70 saptanmış ve ileri derecede hemofilik artropati ile uyumlu bulunmuştur. Diz, dirsek ve ayak bileklerinde belirgin ekstansiyon kayıpları izlenmiştir. Hasta 2011 yılından itibaren haftada üç gün düzenli faktör profilaksisi almaktadır. Aralık 2023'te sağ dizde artan ağrı ve şişlik şikâyeti ile tekerlekli sandalyede polikliniğe başvurmuştur. Güncel değerlendirmede FVIII %1, inhibitör düzeyi 0,6 BU/mL olarak saptanmıştır. Klinik ihtiyaca göre faktör replasmanı optimize edilmesine rağmen sağ diz ağrısında belirgin gerileme sağlanamamıştır. Yapılan manyetik rezonans görüntülemeler ile birlikte hasta multidisipliner konseyde değerlendirilmiş ve Ağustos 2024'te sol kalça protez operasyonu başarıyla gerçekleştirilmiştir. Postoperatif dönemde baston yardımıyla mobilize olan hastada, devam eden sağ diz ağrısı için cerrahi girişimler yüksek riskli bulunmuş ve bu nedenle sağ diz eklemi için intraartiküler rifampisin ile kimyasal sinevektomi planlanmıştır. Uygulama öncesinde 3 gün süreyle faktör replasman tedavisi verilmiş; preoperatif dönemde hedef FVIII düzeyi %100 olacak şekilde sağlanmıştır. Kimyasal sinevektomi kapsamında, 500 mg rifampisin (7–10 mL lidokain ile birlikte) sağ diz eklemine intraartiküler olarak uygulanmış ve klinik yanıtı göre 2 haftalık aralıklarla 6 enjeksiyon tekrarlanmıştır. Postoperatif dönemde 1. gün FVIII 40 IU/kg, 2. günden itibaren 30 IU/kg olacak şekilde günde iki kez replasman tedavisi sürdürülmüştür. Uygulama sırasında ve sonrasında kanama komplikasyonu izlenmemiştir. Klinik izlemde sağ diz ağrısında gerileme sağlanmış ve fonksiyonel stabilizasyon elde edilmiştir.

Sonuç: Kronik sinovit yönetimi, ağır hemofili hastalarında eklem fonksiyonlarının korunması açısından önemlidir. Cerrahi veya radyoizotop temelli yöntemler her olguda uygulanabilir olmadığından, özellikle kompleks ve yüksek riskli hastalarda alternatif yaklaşımlar gereklidir. Çoklu artropatik tutulumu olan ve majör ortopedik cerrahi sonrası nüks sinovit gelişen olgumuzda, intraartiküler rifampisin ile yapılan kimyasal sinevektomi güvenli ve etkili bir tedavi seçeneği olarak öne çıkmıştır. Rifampisinin anti-inflamatuvar ve sinovyal fibrozisi artırıcı etkileri sayesinde kanama atakları azalmış, ağrı kontrolü sağlanmış ve invaziv cerrahi gereksinimi azaltılmıştır. Bu olgu, ileri yaş ve yüksek cerrahi riskli hemofili hastalarında rifampisin sinevektominin uygulanabilir ve düşük maliyetli bir alternatif olduğunu göstermektedir.

P51- HEMOFİLİ A'YI TAKLİT EDEN NADİR BİR TANI: TİP 2N VON WILLEBRAND HASTALIĞI

Emine Yılmaz Orulluoğlu¹, Zühre Kaya¹, Feyza Nur Özden Yıldız¹, Bekir Furkan Yalçın¹, Serap Kirkiz Kayalı¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Amaç: Von Willebrand hastalığı (VWH), en sık görülen kalıtsal kanama bozukluğudur. Tip 2N VWH, von Willebrand faktörünün (VWF) faktör VIII'e (FVIII) bağlanma yeteneğinin bozulduğu nadir bir alt tiptir. Bu durum, VWF antijeni ve aktivitesi normal olmasına rağmen FVIII düzeylerinin düşük saptanmasına yol açarak klinik ve laboratuvar olarak hemofili A ile karışabilmektedir. Özellikle kız hastalarda tanı güçlüğü yaratabilmektedir. Bu olgumuzda diş çekimi sonrası kanama nedeniyle tetkik edilen izole faktör VIII eksikliği olan hastamızı sunmak istedik

Bulgu: Olgı Sunumu Daha önce bilinen bir hastalığı olmayan 14 yaş kız hasta, diş çekimi sonrası uzamış kanama şikâyeti ile başvurdu. Hastanın öyküsünde menstrüel kanama artışı, kolay morarma, epistaksis veya spontan kanama bulunmuyordu. Aile öyküsü özellik kanama öyküsü yoktu. Dış merkezde yapılan koagülasyon testlerinde izole faktör VIII düşüklüğü saptandı. VWF antijeni ve ristosetin kofaktör aktivitesi normal aralıkta bulundu. Hastanın kız olması ve kanama öyküsünün hemofili A ile uyumlu olmaması nedeniyle ayırıcı tanı genişletildi. Desmopressin uygulaması sonrası faktör VIII düzeylerinde yaklaşık 3–4 kat artış gözlemlendi. Genetik Bulgular Hastaya kanama bozuklukları açısından yeni nesil dizileme yöntemi ile genetik analiz yapıldı. Analizde: VWF geninde homozigot c.2446C>T (p.Arg816Trp) missense varyantı saptandı. Bu varyant, literatürde Tip 2N Von Willebrand hastalığı ile ilişkilendirilmiş olup ACMG kriterlerine göre patojen/olası patojen olarak sınıflandırılmaktadır. Genetik bulgular, hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri ile birlikte değerlendirildiğinde Tip 2N Von Willebrand hastalığı tanısını desteklemektedir. Tartışma Tip 2N VWH, otozomal resesif geçişli olup VWF'nin FVIII'e bağlanma bölgesindeki defektler sonucu ortaya çıkar. İzole FVIII düşüklüğü ile seyretmesi nedeniyle sıklıkla hemofili A ile karışabilmektedir. Ancak özellikle kız hastalarda, normal VWF antijeni ve ristoketin aktivitesi varlığında Tip 2N VWH mutlaka akılda tutulmalıdır. Desmopressin yanıtı ve genetik analiz, doğru tanının konulmasında kritik rol oynar.

Sonuç: İzole faktör VIII düşüklüğü saptanan kız hastalarda, hemofili A dışında Tip 2N Von Willebrand hastalığı ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir. Doğru tanı, uygun tedavi yaklaşımı ve genetik danışmanlık açısından büyük önem taşımaktadır.

P52- BASİT TRAVMA SONRASI BİLATERAL OLECRANON HEMATOMU İLE PREZENTE OLAN İNHİBİTÖRLÜ HEMOFİLİ A OLGUSU

Cağdaş Çağırğan¹, Ali Yılmaz¹, Fatma Keklik Karadağ¹, Zuhale Demirci¹, Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi

Amaç: Hemofili A, Faktör VIII eksikliği ile karakterize kalıtsal bir kanama bozukluğudur. Hastaların bir kısmında Faktör VIII'e karşı inhibitör gelişimi, kanama yönetimini zorlaştırmakta ve bypass edici ajanlarının kullanımını gerektirmektedir. Özellikle minör travmalar sonrası gelişen ciddi yumuşak doku kanamaları bu hasta grubunda önemli morbidite nedenidir. Bu bildiride, basit travma sonrası bilateral olecranon hematomu gelişen Faktör VIII inhibitörlü Hemofili A olgusu sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olgumuzun klinik, laboratuvar ve görüntüleme bulguları retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgu: Yirmi dokuz yaşında erkek hasta, 1997 yılında tekrarlayan derin doku kanamaları ve minör travmalar sonrası durmayan mukozal kanamalar nedeniyle ağır Hemofili A tanısı almıştır. Kliniğimizce takibe alındığı süre boyunca Faktör VIII inhibitörü pozitif olduğu saptanan hastaya by-pass edici ajanlar ile profilaksi uygulanması önerilse de hasta damar yolu sorunu nedeni ile profilaksi tedavisi uygulamamaktadır Basit düşme sonrası her iki dirseğin aynı seviyeden zemine çarpmasını takiben gelişen ağrı ve şişlik nedeniyle acil servise başvuran hasta yapılan yüzeyel ultrasonografide sol dirsek olecranon çevresinde 18 × 13 mm ve 13 × 12 mm boyutlarında yoğun içerikli koleksiyon-hematoma alanları saptanmıştır. Bu bulgular üzerine hasta servisimize yatırılarak aktive edilmiş protrombin kompleksi konsantresi (aPCC) tedavisi planlanmıştır. Acil servise başvuru sırasında yapılan laboratuvar incelemelerinde INR: 0,84, aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTZ): 72,1 sn, hemoglobin: 12,9 g/dL ve trombosit sayısı: 109.000/mm³ olarak saptanmıştır. Akut kanama kontrolü amacıyla hastaya aPCC 80 IU/kg, günde iki kez başlanmış ve eş zamanlı analjezik tedavi uygulanmıştır. Fizik muayenede ağrı ve şişlikte belirgin gerileme gözlenmesi üzerine tedavi iki gün süreyle 50 IU/kg, günde iki kez olacak şekilde sürdürülmüştür. Klinik stabilitenin sağlanmasının ardından aPCC dozu 30 IU/kg, günde iki kez olacak şekilde üç gün uygulanmış ve hasta taburcu edilmiştir. Taburculuk sonrası dönemde tedavi 30 IU/kg, günde tek doz olacak şekilde üç gün daha devam ettirilmiştir. Tedavinin birinci haftasında aPTZ değeri 53,8 sn olup, bilateral dirseklerdeki ağrı ve şişliğin belirgin olarak azaldığı gözlenmiştir. Hasta, taburculuk öncesinde hemofili-ortopedi konseyinde değerlendirilmiştir. Yapılan bilateral dirsek manyetik rezonans görüntüleme ve direkt grafi incelemeleri sonrası, kronik sinovit bulguları nedeniyle her iki dirseğe yönelik kimyasal sinevektomi planlanmıştır. Bu kapsamda, sağ ve sol dirsek eklemlerine birer hafta arayla, her biri için dört doz intraartiküler rifampisin uygulanması kararlaştırılmıştır. Akut kanama kontrolünün sağlanması ve klinik stabilitenin elde edilmesinin ardından, uzun dönem kanama profilaksisi amacıyla cilt altı emicizumab tedavisi planlanarak hasta izleme alınmıştır.

Sonuç: İnhibitörlü Hemofili A hastalarında minör travmalar dahi ciddi yumuşak doku kanamaları ile sonuçlanabilmektedir. Bu olguda, bilateral olecranon hematoma gelişimi bypass edici ajanlar ile etkin şekilde kontrol altına alınmıştır. İnhibitörlü hemofili hastalarında erken tanı, uygun bypass edici ajan tedavisi ve emicizumab gibi yeni nesil ajanların planlanması, kanama kontrolü ve yaşam kalitesinin artırılması açısından önemlidir. Minör travma ile bile hayati kanamalar görülebilen bu hastalar hemofili açısından deneyimli merkezlerde ve multidisipliner yaklaşımla yönetilmelidir.

P53- İZOLE FAKTÖR X EKSİKLİĞİ OLAN HASTADA ELEKTİF CERRAHİ ÖNCESİ PERİOPERATİF PROTROMBİN KOMPLEKS KONSANTRESİ YÖNETİMİ

Ulaş Akyüz¹, İbrahim Ethem Pınar¹, Vidan Gürsoy¹

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Hematoloji Bilim Dalı

Amaç : Faktör X eksikliği, nadir görülen konjenital koagülasyon bozukluklarından biri olup cerrahi girişimler sırasında ciddi kanama riski ile ilişkilidir. Cerrahi öncesi optimal replasman stratejisi ve güvenli laboratuvar hedefleri konusunda literatür sınırlıdır. Bu bildiride, izole FX eksikliği nedeniyle profilaktik protrombin kompleks konsantresi kullanan bir hastada, inguinal herni operasyonu öncesi uygulanan perioperatif yönetim stratejisinin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Kırk altı yaşında, izole FX eksikliği tanısı ile takip edilen ve haftada iki gün 40 mL PCC ile profilaksi alan erkek hasta, elektif inguinal herni operasyonu öncesinde hematoloji kliniğimizce değerlendirildi. Hastanın kanama öyküsü, önceki girişimlere verdiği yanıt ve mevcut profilaktik tedavisi dikkate alınarak perioperatif replasman planı oluşturuldu. Cerrahi gününde, işlem öncesi 4x20 mL PCC intravenöz olarak uygulanması önerildi. Koagülasyon parametrelerinin değerlendirilmesinde, ilacın uygulandığı ekstremiteden olası yanlış yüksek ölçümleri önlemek amacıyla, ilacın uygulanmadığı koldan alınan kan örnekleri kullanıldı. İnfüzyondan 10 dakika sonra INR ve aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) ölçümleri yapıldı.

Bulgu: Hastanın preoperatif değerlendirmesinde aktif kanama bulgusu izlenmedi ve vital bulguları stabildi. PCC infüzyonundan 10 dakika sonra, ilacın uygulanmadığı koldan alınan örnekte INR <1,5 ve aPTT <45 saniye olarak saptandı. Hedeflenen koagülasyon parametrelerine ulaşılması üzerine hastanın operasyona alınabileceği bildirildi. Cerrahi sırasında ve erken postoperatif dönemde majör veya minör kanama komplikasyonu gelişmedi. Postoperatif izlem sorunsuz seyretti ve ek replasman tedavisine ihtiyaç duyulmadı.

Sonuç: İzole FX eksikliği olan hastalarda elektif cerrahi girişimler öncesinde PCC ile uygun doz ve zamanlamada replasman tedavisi, güvenli bir cerrahi sürecin sağlanmasında etkili bir yaklaşımdır. Koagülasyon testlerinin erken dönemde ve ilacın uygulanmadığı ekstremiteden değerlendirilmesi, hemostatik durumun doğru yansıtılması açısından önem taşımaktadır. Bu olgu, nadir görülen FX eksikliğinde perioperatif yönetim için pratik ve uygulanabilir bir yaklaşım sunmaktadır

P54- ANTIAGREGAN TEDAVİ ALTINDA KANAMA RİSKİ YÜKSEK HEMOFİLİ A HASTASINDA SEREBROVASKÜLER GİRİŞİM YÖNETİMİ: OLGU SUNUMU

**Deniz Can Aydoğan¹, Selin Kır², Zühal Demirci², Ajda Güneş², Nur Akad Soyer²,
Güray Saydam², Fahri Şahin²**

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, ²Ege Üniversitesi Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Hemofilik bireylerde aterosklerotik hastalık varlığında antitrombotik tedavi ve girişimsel işlemler, kanama ve tromboz riski arasında hassas bir denge gerektirir. Özellikle ileri yaş hemofili hastalarında antiplatelet tedavi gerektiren, kritik karotis arter darlığının yönetimi klinik açıdan önemli zorluklar içermektedir. Bu olgu sunumunda, Hemofili A tanılı ileri yaş bir erkek hastada karotis arter darlığı nedeniyle uygulanan endovasküler girişim sonrası antiplatelet tedavi ve kanama yönetiminin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışma, Hemofili A tanılı ileri yaş bir hastada karotis arter darlığı nedeniyle uygulanan endovasküler girişim ve antiplatelet tedavi yönetiminin değerlendirildiği tek merkezli bir olgu sunumudur. Hastaya ait klinik, laboratuvar ve görüntüleme verileri retrospektif olarak incelendi. Girişim öncesi ve sonrası faktör VIII replasman stratejileri, hedef faktör düzeyleri ve antiplatelet tedavi modifikasyonları klinik izlem süresince değerlendirildi.

Bulgu: Yetmiş beş yaşında erkek hasta, çocukluk ve ergenlik dönemlerinden itibaren özellikle cerrahi girişimler ve travma sonrası uzayan kanama öyküsü bulunmasına rağmen, 36 yaşında geçirdiği inguinal herni operasyonu sonrasında gelişen uzamış kanama nedeniyle yapılan tetkikler sonucunda Hemofili A tanısı almıştır. Hastanın tarafımıza ilk başvurusunda yaklaşık 20 yıldır faktör VIII konsantresi kullanmakta olduğu öğrenildi. Kronik hemofilik artropatiye bağlı olarak sağ diz eklemine, ekstansiyonda ve fleksiyonda yaklaşık 20° hareket kısıtlılığı mevcuttu. Özgeçmişinde hipertansiyon ve diabetes mellitus tanıları mevcuttu. Hasta, Şubat 2025 tarihinde konuşma bozukluğu ve senkop yakınmaları ile başvurdu. Yapılan nörolojik değerlendirme ve görüntüleme tetkiklerinde bilateral internal karotis arter proksimalinde %70'in üzerinde darlık oluşturan miks plağa ikincil belirgin stenoz saptandı. Serebrovasküler olay ön tanısı ile hasta servise yatırılarak endovasküler tedavi olarak, sağ internal karotis artere stent implantasyonu ve balon anjiyoplasti uygulandı. İşlem sonrası dönemde hastaya asetilsalisilik asit ve klopidoğrel kombinasyonu ile dual antiplatelet tedavi (DAPT) uygulandı. Takip sürecinde gastrointestinal sistem kanaması gelişmesi üzerine antiplatelet tedavi geçici olarak kesildi; kanama kontrolü sağlandıktan sonra tedavi, tikagrelor ile monoterapi şeklinde yeniden düzenlendi. Endovasküler girişim öncesinde hastaya plazma kaynaklı faktör VIII konsantresi ile hemostatik destek sağlandı. İşlem öncesi dönemde haftada üç gün 1500 Ü şeklinde profilaktik tedavi alan hastanın girişimsel işlem sırasında hedef FVIII aktivitesinin en az %80 seviyesine çıkarılması amaçlandı. İşlem sonrası 3.günde hedef düzey %50'ye çekildi. Klinik ve laboratuvar izlemlerde girişime bağlı majör kanama saptanmadı; izlem süresince trombotik komplikasyon gelişmedi. İşlem sonrası DAPT başlanan hastanın profilaksi tedavisi hedef faktör düzeyleri %30 olacak şekilde güncellendi. Takipte gastrointestinal sistem kanaması gelişmesi üzerine, antiagregan tedavisi kesilen hastanın hedef düzey %40 olacak şekilde faktör replasmanı artırıldı. Kanama kontrolü sağlandıktan sonra faktör VIII dozu kademeli olarak azaltıldı. İzlem sürecinde akut iskemik enfarkt gelişen hastada hedef FVIII düzeyi %20 olarak belirlendi. Litik tedavi almayan ve sonrasında tek antiagregan ile izlenen hastanın çukur faktör düzeyi %5'in üzerinde olacak şekilde planlandı.

Sonuç: Hemofili A hastalarında ileri yaşta gelişen serebrovasküler hastalıklar ve buna yönelik girişimsel tedaviler multidisipliner yaklaşım gerektirir. Antiplatelet tedavi gereksinimi bulunan olgularda kanama riski dikkatle değerlendirilerek faktör replasman stratejileri bireyselleştirilmelidir. Sunulan olgu, Hemofili A hastalarında karotis arter hastalığına yönelik endovasküler girişim ve antitrombotik tedavinin, uygun izlem ve destekleyici tedavilerle yönetilebileceğini göstermektedir.

P55- TİP 2 VON WILLEBRAND HASTASINDA AÇIK KALP CERRAHİSİ SIRASINDA VE SONRASINDA PERİOPERATİF FAKTÖR YÖNETİMİ DENEYİMİ

Salih Afşin¹, Zehra Akşit Bozkına¹, Zuhale Demirci¹, Nur Soyer¹, Fahri Şahin¹, Güray Saydam¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Von Willebrand hastalığı (VWH), en sık görülen hereditör kanama bozukluğu olup tip 2 olgularında von Willebrand faktörün (VWF) fonksiyonel defekti ön plandadır. Bu grupta desmopressin yanıtı sıklıkla yetersiz olmakta ve özellikle majör cerrahi girişimler sırasında etkin hemostaz sağlanması güçleşmektedir. Faktör VIII (FVIII) ve VWF içeren konsantrelerle bireyselleştirilmiş replasman stratejileri, perioperatif dönemde kanama riskini azaltmada kritik rol oynamaktadır. Bu olguda, tip 2 VWH tanısı alan erişkin bir erkek hastada açık kalp cerrahisi öncesi, sırası ve sonrasında uygulanan perioperatif faktör replasman yönetimi ve klinik seyir sunulmuştur.

Bulgu: Kırk iki yaşında erkek hasta, oğlunda Von Willebrand hastalığı öyküsü bulunması ve kalp damar cerrahisi tarafından AVR+MVR+Tring operasyonu planlanması nedeniyle kanama diyatezi açısından değerlendirildi. Hastanın daha önce belirgin spontan kanama öyküsü bulunmamakla birlikte, geçirilmesi planlanan yüksek riskli cerrahi girişim nedeniyle ayrıntılı hematolojik inceleme yapıldı. Laboratuvar incelemelerinde koagülasyon parametreleri olağan olan hastanın Von Willebrand Faktör Ristosetin Kofaktör Aktivitesi <%15, Von Willebrand Faktör Antijeni %46 ve Faktör VIII %52.7 olarak saptandı. Kontrol ölçümlerde de düzeylerde düşüklük devam etti. Ristosetin kofaktör aktivitesi/VWF antijen oranının <0,7 olması nedeniyle tip 2 Von Willebrand hastalığı tanısı düşünüldü. Hasta, Von Willebrand hastalığı tanısı ile izleme alındı ve yaşam boyu travma ile oluşan kanamaların kontrolünde, özellikle cerrahi girişimler öncesinde FVIII ve VWF içeren konsantrelerin kullanılması planlandı. Kardiyoloji ve kalp damar cerrahisi ile birlikte yapılan değerlendirme sonrası, majör kardiyak cerrahi öncesinde hedef FVIII düzeyi %100 olacak şekilde FVIII+VWF içeren faktör konsantreleri ile replasman tedavisi uygulandı. Operasyon sırasında ve sonrasında günlük değerlendirmeler yapılarak dozlar titre edildi. Operasyon sonrası dönemde drenaj miktarında artış ve hemoglobin düşüşü gözlenmesi üzerine faktör replasman tedavisi yoğunlaştırıldı. Faktör uygulamaları 12 saatlik aralıklarla planlandı, hemoglobin düzeyleri ve klinik kanama bulguları yakın izlendi. Perioperatif ve postoperatif süreçte majör kanama, trombotik komplikasyon veya inhibitör gelişimi izlenmedi.

Sonuç: Vakamız, Tip 2 Von Willebrand hastalarında desmopressin yanıtının öngörülemediği, altta yatan hastalıklar nedeni ile desmopressin tedavisinin riskli olduğu ve cerrahi hazırlıkta yetersiz kalabileceği majör cerrahi girişimlerde FVIII/VWF içeren konsantrelerle hedefe yönelik, bireyselleştirilmiş perioperatif hemostaz yönetiminin gerekliliğini gösteren bir vaka olarak karşımıza çıkmaktadır. Özellikle açık kalp cerrahisi gibi yüksek kanama riskli işlemlerde, faktör hedeflerinin net belirlenmesi ve hematoloji, kardiyoloji ve cerrahi arasında yakın iş birliği ile yürütülen replasman stratejileri güvenli cerrahi ve komplikasyonsuz postoperatif seyir açısından belirleyicidir.

P56- AĞIR HEMOFİLİ A' DA NADİR BİR MUTASYON

Özlem Terzi¹, Ece Keskin²

¹Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi, Bakırköy Dr.Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul, ²Tıbbi Genetik, Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul

Amaç: Hemofili A FVIII genindeki mutasyonlara bağlı olarak ortaya çıkan X kromozomuna bağlı resesif kalıtımla geçen bir kanama bozukluğudur. Plazma F VIII aktivitesine (FVIII:C) göre ağır (FVIII:C <%1), orta (FVIII:C %1–5) ve hafif (FVIII:C %5–40) Hemofili A olarak sınıflandırılmaktadır. F8 genindeki nedensel mutasyonun tespiti aile öyküsü olan hastalar veya taşıyıcılar arasında prenatal tanı ve prognoz yönetiminde önemlidir.

Yöntem: Ağır Hemofili A hastalarında literatürde daha önce bildirilmemiş bir mutasyon saptadığımız çocuk olgumuzu sunuyoruz. Bununla birlikte hastanın koagülasyon Faktör XII (FXII) düzeyi de düşük bulunmuştur ve düşük FXII aktivitesine sahip ağır hemofili A hakkında da çok az sayıda rapor bulunmaktadır.

Bulgu: Bir yaşındaki erkek hasta hastanemiz çocuk acil servisine düşme sonrası durmayan ağız içi kanama ile başvurdu. Öyküsünde sünnnet sonrası durmayan kanama dışında başka kanama yoktu. Aile öyküsünde anne ve babası arasında akrabalık bağı olduğu ve hastanın dayısında çocukluğundan beri tekrarlayan burun kanamaları görüldüğü öğrenildi. Hastanın acil müşahadede takibi sırasında 12 saat süren ağız içi kanama taze donmuş plazma tedavisi ile kontrol altına alındı. Aktive Parsiyel Tromboplastin Zamanı (aPTT): 64 sn, Protrombin Zamanı (PT): 12.5 sn, INR: 1.1, Plazma FVIII seviyesi %0.5 idi, kontrol FVIII seviyesi ise %0.6 saptandı. İnhibitör negatif bulundu. FXII düzeyi %31 (kontrolünde %38) saptandı. Diğer faktör düzeyleri normaldi. Hastaya FVIII geni dizi analizi yapıldı ve patojenik c.5837A>T (p.Asp1946Val) varyantı (hemizigot) saptandı. ACMG kriterlerine göre tespit edilen değişiklik “yüksek olasılıkla patojenik -%90’ın üzerinde bir olasılıkla hastalık nedeni olması anlamına gelmektedir-” şeklinde raporlandı. Hastanın ailesinden de genetik değerlendirme istenildi, sonuçları takip edilmektedir. Hastaya FVIII konsantresi profilaksisi başlanıldı ve takibi devam etmektedir.

Sonuç: c.5837A>T (p.Asp1946Val) mutasyonu literatürde sadece bir çalışmada “Orta Hemofili” vakaları için bildirilmiş ve aynı varyanta sahip aile bireyleri arasında asemptomatik olanlar olduğu gibi kanama görülen vakalar da olduğu bildirilmiştir. Araştırmalar birden fazla genetik ve çevresel faktörün nihai klinik fenotipi birlikte belirlediğini göstermektedir. Bizim vakamız bildiğimiz kadarı ile bu mutasyona sahip olan tek Ağır Hemofili hastasıdır ve beraberinde F XII eksikliği görülmesi de çok nadir durumdur. Bu tür vakaların bildirilmesi genetik danışmanlık ve hastalık yönetiminin yeniden değerlendirilmesine katkı sağlayacaktır.

P57- FAKTÖR X EKSİKLİĞİ OLAN VAKADA FX KONSANTRESİ DENEYİMİMİZ

Özlem Terzi¹

¹Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi, Bakırköy Dr.Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul

Amaç: Faktör X (FX) eksikliği otozomal resesif geçiş gösteren ciddi kanamalara yol açabilen kalıtsal bir pıhtılaşma bozukluğudur. Plazma kaynaklı FX konsantresi Amerika ve Avrupa’ da sırasıyla 2015 ve 2016 yıllarından beri kanama ve profilaksi tedavisinde, ayrıca perioperatif dönemde rutin olarak kullanılmaktadır. Ülkemizde 2025 yılından itibaren FX konsantresi mahkeme yolu ile temin edilebilmektedir.

Yöntem: Faktör X eksikliği olan vakamızda kanama kontrolünde FX konsantresi deneyimimizi sunuyoruz.

Bulgu: 14 yaşındaki kız hasta çocuk acil servisimize şiddetli menstrüel kanama şikayeti ile başvurdu. Hemogloblin (Hb) değeri 5.1 gr/dL, Ferritin:1 ng/mL saptanan hastanın e-nabız sisteminde altı ay önce Hb:12.2 gr/dL idi. Aile öyküsünde annesinde de menoraji şikayeti olduğu öğrenildi. Hastanın kanaması Taze Donmuş Plazma ile kontrol altına alındı. Aktive Parsiyel Tromboplastin Zamanı (aPTT): 34sn, Protrombin Zamanı (PT): 13.7 sn, INR: 1.3 idi. Plazma FX seviyesi %34, kontrol FX seviyesi %35 saptandı. Diğer faktör düzeyleri normal bulundu. İnhibitör negatif idi. Pelvik ultrasonografisi doğaldı, kadın hastalıkları ve doğum tarafından değerlendirilen hastaya ek öneride bulunulmadı. Hastanın iki yıl süren takibinde menstrüasyon kanamalarının 7-10 gün sürdüğü, bebek bezi kullanmak zorunda kaldığı, düzenli oral traneksamik asit ve sürekli demir desteği verilmesine rağmen menstrüasyon kanamalarında Hb değerinin 3-3.5 gr/dL kadar düşüş gösterdiği, Ferritin değerlerinin 64 ng/mL’ den 1 ng/mL’ ye kadar gerilediği görüldü. Hasta takip ve tedavisinin 2.yılıının sonunda artık sürekli ilaç kullanmak istemediğini bildirdi. Şiddetli kanamaları devam eden hasta adına Sağlık Bakanlığı’ na FX konsantresi için yurt dışı ilaç başvurusu yapıldı, olumlu cevap geldi. Ancak ilaç henüz SGK ödemesinde olmadığı için aile kuruma dava açtı ve mahkeme kararı ile ilaç temin edildi. Hastaya menstrüasyon kanamasının 1. ve 4. günlerinde (ortalama 30 saat ara ile) 40 IU/kg dozunda FX konsantresi verildi, kanamanın ilk gün şiddetli olduğu, akabinde azalarak toplamda 4 günde sonlandığı görüldü. Hb değerleri 11.7-12.1 gr/dL arasında idi ve ferritinde 7 ng/mL’ lik düşüş görüldü. Hastanın takip ve tedavisi devam etmektedir.

Sonuç: Şiddetli kanama atakları görülen FX eksikliği olan hastalarda profilaktik tedavi önerilmektedir. Bu hastaların yönetimi kanıta dayalı kılavuzlardan ziyade uzman görüşlerine dayanmaktadır ve olgu serileri ile sınırlıdır. FX konsantresi kanama kontrolü için etkili bir seçenek gibi görünmektedir.

P58- ŞİDDETLİ BAĞIRSAK KANAMALARI GÖRÜLEN ÜLSERATİF KOLİT TANILI ÇOCUK HASTADA FAKTÖR XIII EKSİKLİĞİ

Özlem Terzi¹

¹Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi, Bakırköy Dr.Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul

Amaç: Faktör XIII (FXIII) eksikliği otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal bir pıhtılaşma bozukluğudur. Toplumda 2-3 milyonda 1 görüldüğü, bugüne kadar yaklaşık 1200' den fazla hastaya FXIII eksikliği tanısı konulduğu bildirilmiştir. Ülseratif kolit hastalarında şiddetli akut inflamasyon genellikle büyük miktarlarda bağırsak kan kaybıyla ilişkilidir. Literatürde Ülseratif Kolit ve F XIII birlikteliği çok az sayıda erişkin vakada bildirilmiştir.

Yöntem: Şiddetli bağırsak kanaması görülen Ülseratif Kolit tanısı alan FXIII eksikliği olan çocuk vakamızı sunuyoruz.

Bulgu: 13 yaşında kız hasta 1 aydır devam eden ilk menstrüasyon kanaması şikayeti ile Çocuk Hematoloji Polikliniğimize başvurdu. Anne ve baba arasında akrabalık bağı olan hastanın annesinde de menoraji şikayeti mevcuttu. Aktive Parsiyel Tromboplastin Zamanı (aPTT): 27.9sn, Protrombin Zamanı (PT):12.3 sn, INR: 1.1 idi. Plazma FXIII seviyesi %43 saptandı. Diğer faktör düzeyleri normal bulundu. Hastaya traneksamik asit tedavisi başlandı ve takibinde kanama sonlandı. Hasta 2 ay sonra polikliniğimize kanlı ishal şikayeti ile başvurdu, Hemogloblin (Hb) değeri 13.4 gr/dL'den kademeli olarak 8.3 g/dL' ye kadar gerilemişti. Kontrol Faktör XIII düzeyi %39 saptandı, inhibitör negatif idi. Çocuk enfeksiyon hastalıklarına danışılan hastada enfeksiyöz bir etyoloji saptanmadı. İki gün sonra hastanın şiddetli kanaması oldu ve Hb değeri 5.9 gr/dL' ye düştü, Taze Donmuş Plazma ile kanama durduruldu ve eritrosit süspansiyonu desteği verildi. Hastaya 20 gün aralarla plazma FXIII konsantresi profilaksisi 40 IU/kg dozunda başlandı, kanamalar hafif sızıntı şeklinde aralıklarla devam etti, şiddetli kanama görülmedi, Hb düzeyi 11.0-11.4 gr/dL arasında seyretti. Çocuk Gastroenterolojiye danışılan hastaya görüntüleme tetkikleri ve kolonoskopi yapıldı, Ülseratif Kolit tanısı ile metilprednizolon tedavisi başlandı. Takibinde kanama görülmeyen hastanın poliklinik takibi devam ediyor.

Sonuç: Elde edilen sonuçlar, FXIII eksikliği ile birlikte şiddetli kanamalara neden olan ülseratif kolit tanısı alan hastalarda FXIII konsantresi ile profilaksinin kanama kontrolünde faydalı olabileceğini düşündürmektedir.

P59- PROFİLAKSİ ALTINDAKİ TİP 3 VON WILLEBRAND HASTASINDA SPONTAN GLUTEAL HEMATOM VE EMBOLİZASYON DENEYİMİ

Emre İnan¹, Ali Yılmaz², Zuhale Demirci², Güray Saydam², Fahri Şahin², Egemen Öztürk³

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Kardiyovasküler ve Girişimsel Radyoloji Bilim Dalı

Amaç: Von Willebrand hastalığı (vWH), en sık görülen kanama bozukluğu olup, en ağır form olan tip 3'te von Willebrand faktör (vWF) düzeyleri genellikle saptanamaz düzeyde olup, buna sekonder ağır Faktör VIII eksikliği eşlik eder. Bu hastalarda mukokutanöz kanamaların yanı sıra eklem ve kas içi kanamaları ile hayatı tehdit eden kanamalar görülebilmektedir. Sunulan olguda FVIII/vWF içeren konsantrelerle uzun süreli profilaksi almasına rağmen kanama atakları devam eden erişkin erkek tip 3 vWH olgusunda spontan gluteal hematom gelişimi ve selektif anjiyografi ve embolizasyon deneyimi sunulmuştur.

Yöntem: Hastaya ait klinik veriler hasta dosyaları ve elektronik kayıtlar üzerinden değerlendirilmiş, girişimsel radyoloji süreci ve peri-prosedürel faktör replasman planı ayrıntılı olarak analiz edilmiştir.

Bulgu: İş makinesi operatörü olan 37 yaşında erkek hasta, 3 yaşındayken travma sonrası gelişen ve durdurulamayan kanama nedeniyle çocuk hematoloji tarafından takibe alınmış. Hemoglobin ve trombosit sayıları normal, aktive parsiyel tromboplastin zamanı uzamış olarak olan hastanın FVIII düzeyi %2-4, vWF antijen düzeyi %0, vWF ristosetin kofaktör aktivitesi <%20 olarak bulunmuş. Mevcut bulgularla Tip 3 vWH tanısı ile izlenmiştir. Çocukluk döneminden itibaren diz, dirsek ve ayak bileklerinde tekrarlayan eklem kanamaları ile burun ve diş eti kanamaları öyküsü mevcut olan hasta uzun süre "on-demand" FVIII ve FVIII/VWF tedavi almıştır. Hastaya tekrarlayan eklem kanamaları nedeniyle 24 yaşından itibaren FVIII/VWF konsantresi ile haftada 3 kez 25-40 IU/kg dozlarında faktör profilaksisi başlanmış. Profilaksi ile toplam kanama sıklığı azalmış; sol diz ve ayak bileklerinde görülen aralıklı kanama atakları faktör replasman tedavisi ile kontrol altına alınmıştır. Mukozal kanamalarda traneksamik asit kullanılmış olup inhibitör gelişimi izlenmemiştir. Ağustos 2025 de sol gluteal bölgede spontan gelişen ağrı ve şişlik nedeniyle yapılan BT anjiyografide, sol gluteal kas planları arasında yaklaşık 9 x 8 cm boyutlarında hematom ile uyumlu koleksiyon ve koleksiyonun anteriorunda 8 mm çapında psödoanevrizma saptanmıştır. Acil servis başvurusunda hastaya ilk gün hedef faktör düzeyi %100 olacak şekilde 50 IU/kg, 2. ve 3. Günlerde ise 30 IU/kg şeklinde FVIII/vWF konsantresi günde iki kez uygulanmıştır. Klinik izlemde hemogram değerlerinde düşüş izlenmemiş, kontrol görüntülemelerinde hematomda progresyon saptanmamıştır. Hasta servisimize yatırılmış ve girişimsel radyoloji tarafından selektif anjiyografi ve embolizasyon planlanmıştır. İşlemden 30 dakika önce, 50 IU/kg olacak şekilde faktör replasmanı uygulanmış ve embolizasyon işlemi komplikasyonsuz olarak gerçekleştirilmiştir. İşlem sonrası 12. saatte 25 IU/kg, postoperatif 1. günde 30 IU/kg ve 2. günde 20 IU/kg dozlarında, günde iki kez faktör replasman tedavisi uygulanmıştır. İşlem sırasında ve sonrasında herhangi bir kanama komplikasyonu izlenmemiştir.

Sonuç: Bu olgu, spontan gelişen derin kas hematomu ve eşlik eden psödoanevrizmanın, hedef faktör düzeylerine göre planlanan bireyselleştirilmiş replasman tedavisi ve multidisipliner yaklaşım eşliğinde güvenli ve etkili biçimde yönetilebileceğini göstermektedir. Perioperatif dönemde uygun faktör replasmanı ile gerçekleştirilen girişimsel radyolojik işlem sırasında ve sonrasında kanama komplikasyonu izlenmemiştir. Tip 3 vWH gibi hemofili benzeri fenotip gösteren hastalarda invaziv girişimler öncesinde ve sonrasında planlı hemostaz yönetimi, morbiditenin azaltılmasında kritik öneme sahiptir.

P60- TUR-M / BİYOPSİ PLANLANAN HEMOFİLİ B HASTASINDA GÜVENLİ PERİOPERATİF HEMOSTAZ YÖNETİMİ: OLGU SUNUMU

Mehmet Burak Çevik¹, Selin Kır², Zuhale Demirci², Fatma Keklik Karadağ², Güray Saydam², Fahri Şahin², Adnan Şimşir³

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi, ³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Üroloji Anabilim Dalı

Amaç: Hemofili B hastalarında cerrahi girişimler, yeterli hemostaz sağlanamaması durumunda yaşamı tehdit edebilen kanama komplikasyonlarına yol açabilir. Rezeksiyon veya biyopsi gibi invaziv işlemler öncesinde uygun faktör replasman protokollerinin planlanması kritik öneme sahiptir. Bu olgu sunumunda, Hemofili B tanılı bir hastada planlanan cerrahi girişim öncesi ve sonrası uygulanan perioperatif hemostaz yönetiminin sunulması amaçlanmıştır

Yöntem: Hemofili B tanısı ile izlenen bir hastada, planlanan cerrahi girişim öncesi ve sonrası uygulanan faktör IX replasman tedavisi, klinik izlem bulguları ve laboratuvar parametreleri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgu: Sekiz yaşında iken sünnet sonrası durdurulamayan kanama nedeni ile yapılan tetkikler sonucunda orta hemofili B tanısı alan hasta, kanadıkça faktör replasmanı yapılarak izlenmiştir. Hasta, 65 yaşındayken (2023 yılında) hematüri ve idrarda pıhtı şikâyetleri ile başvurdu ve üroloji ile birlikte değerlendirilerek faktör IX replasmanı verilerek trans-üretral rezeksiyon (TUR-M) işlemi uygulandı. Perioperatif dönemde faktör IX replasmanı preoperatif olarak 95 IU/kg, postoperatif 1. günde 80 IU/kg ve 2. günde 60 IU/kg olacak şekilde uygulandı. Erken postoperatif dönemde izlenen kanama replasman tedavisi ile kontrol altına alınmış ve hasta komplikasyonsuz şekilde taburcu edilmiştir. Bir yıl sonra tekrar TUR-biyopsi planlanan hastaya işlem öncesi 95 IU/kg dozunda faktör IX replasmanı uygulanmıştır. Postoperatif dönemde ise 1. günde 80 IU/kg, 2. günde 60 IU/kg faktör IX replasmanı yapılmıştır. Postoperatif takipte aktif kanama izlenmemiş, hemoglobin düzeyleri stabil seyretmiş ve ek kan ürünü gereksinimi olmadan hasta taburcu edilmiştir. İzlem sürecinde gelişen aralıklı minör kanamalarında faktör IX replasmanı ile başarıyla kontrol altına alınmıştır.

Sonuç: Hemofili B hastalarında uygun şekilde planlanan ve bireyselleştirilen faktör IX replasman protokolleri ile majör cerrahi girişimler güvenli uygulanabilmektedir. Bu olgu, multidisipliner yaklaşım, yeterli faktör düzeyinin sağlanması ve yakın klinik izlemin perioperatif kanama riskini belirgin olarak azalttığını göstermektedir. Hemofili hastalarında cerrahi planlama sürecinin hematoloji rehberliğinde yürütülmesi, hasta güvenliği açısından temel bir gerekliliktir.

P61- AĞIR HEMOFİLİ A HASTASINDA DİZ PROTEZİ REVİZYONU SONRASI HEMOSTATİK YÖNETİM

Banu Uçmaklıoğlu¹, Selin Kır², Zuhale Demirci², Güray Saydam², Fahri Şahin²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ege Erişkin Hemofili ve Tromboz Merkezi

Amaç: Ağır hemofili A, kas ve eklem içi kanamalar, ürogenital, gastrointestinal ve santral sinir sistemi kanamaları ile seyreden nadir bir hastalıktır (1). Tekrarlayan eklem içi kanamalara sekonder gelişen hemofilik artropati, majör ortopedik cerrahi girişime neden olabilmektedir. Hemofili hastalarında ortopedik operasyonlarda operasyon öncesi faktör replasmanı, hematoma ve hemartroz gelişimini önlemekte önemli rol oynamaktadır. Dünya Hemofili Federasyonu kılavuzu, hemofili A hastalarında majör cerrahiler için ameliyat öncesi istenen faktör düzeyinin %80–100 olmasını önermektedir (2). Bununla birlikte, hedef faktör düzeylerine ulaşılmasına rağmen hemofilik artropatiye bağlı sinoviyal hipertrofi, kronik inflamasyon ve yumuşak doku fragilitesi nedeniyle majör ortopedik cerrahiler sonrasında kanama komplikasyonları tamamen ortadan kaldırılamamaktadır (3). Ayrıca eklem içi kanamalar yalnızca hemorajik bir komplikasyon oluşturmakla kalmayıp, protez bileşenleri üzerinde mekanik stres yaratarak instabilite ve revizyon gereksinimine yol açabilmektedir (4). Bu olgu sunumunda, hemofilik artropatiye bağlı tekrarlayan ortopedik girişimler geçirmiş ağır hemofili A hastasında preoperatif ve postoperatif dönemde uygulanan faktör replasmanına dayalı hemostatik yönetim ele alınmıştır.

Bulgu: 38 yaşında erkek hasta, 6 aylıkken vücutta yaygın ekimotik alanların fark edilmesi üzerine yapılan tetkikler sonucunda ağır Hemofili A tanısı almıştır. Çocukluk döneminde sık eklem kanamaları yaşayan hastanın, bu dönemde profilaksi tedavisi alamadığı öğrenildi. Hastaya 2009 yılında sekonder profilaksi başlanmıştır. Gonartroz gelişimi nedeniyle, 2013 yılında sol diz, 2015 yılında sağ diz ve 2016 yılında sağ kalça protez operasyonları uygulanmıştır. Ağustos 2025'te, sol dizde hareket kısıtlılığı nedeniyle protezle ilişkili mekanik sorunlar saptanan hastada revizyon total diz protezi planlandı. Preoperatif değerlendirmede inhibitör negatif olarak saptandı. Majör cerrahi öncesinde hedef faktör VIII düzeyi %100 olacak şekilde 110 kg olan hastaya 55 IU/kg rekombinant faktör VIII uygulandı. Yaklaşık 8 saat süren operasyon boyunca intraoperatif kan kaybına göre replasman gereksinimi izlendi. Postoperatif 12. saatte 27 IU/kg faktör VIII verildi; ilk günde hedef düzey %85–90 olacak şekilde 12 saatte bir replasmana devam edildi. Postoperatif birinci günde drenajdan hemorajik içerik artışı izlenmesi üzerine hedef faktör VIII düzeyi %100'ün üzerinde tutuldu ve intravenöz traneksamik asit eklendi. Faktör VIII dozu postoperatif 9. güne kadar kademeli olarak azaltılarak sürdürüldü. İzlemede hemodinamik instabilite veya anlamlı hemoglobin düşüşü saptanmadı. Hasta taburcu edildi ve idame tedavisi postoperatif 14. güne kadar devam ettirildi. Kasım 2025'te sol dizde tekrar gelişen şişlik ve hareket kısıtlılığı üzerine hasta yeniden değerlendirildi ve ortopedi tarafından ikinci bir protez revizyon operasyonu planlandı. İkinci operasyon öncesinde hasta tekrar yoğun faktör VIII replasman programına alındı ve aktif kanama bulguları gerileyene kadar yakın hematolojik izlem yapıldı. Hemoglobin düşüşü izlenmeyen ve hemodinamik olarak stabil seyreden hasta taburcu edildi.

Sonuç: Ağır hemofili A hastalarında majör ortopedik cerrahi sonrası, uygun faktör replasmanına rağmen hemofilik artropatiye bağlı doku fragilitesi nedeniyle hemorajik komplikasyonlar gelişebilmektedir. Bu nedenle perioperatif dönemde bireyselleştirilmiş faktör replasmanı ve multidisipliner yakın takip, hem kanama kontrolü hem de cerrahi sonuçların iyileştirilmesi açısından kritik öneme sahiptir.

P62- KORONER ANGIOGRAFI İLE STENT TAKILAN VE İKİLİ ANTIAGREGAN KULLANAN HEMOFİLİ A HASTASININ YÖNETİMİ

Mehmet Diyar Elik¹, Selin Kır¹, Ali Yılmaz², Zuhale Demirci¹, Ajda Güneş¹, Fahri Şahin¹,
Güray Saydam¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, ²Ege Ünivertesi Tıp Fakültesi

Amaç: Hemofili A hastalarının yaşam süresinin uzamasıyla birlikte, bu hasta grubunda kardiyovasküler hastalıklar ve buna bağlı olarak antiagregan ve antikoagülan tedavi gereksinimi giderek daha sık karşımıza çıkmaktadır. Klinik pratiğimizde en önemli güçlük, trombotik olayların önlenmesi ile kanama riskinin dengelenmesidir. Güncel literatür, hafif-orta Hemofili A hastalarında, inhibitör yokluğunda ve uygun faktör replasmanı eşliğinde antitrombotik tedavinin mümkün ve güvenli olabileceğini göstermektedir. Bu vakamızda, uzun yıllardır izlediğimiz Hemofili A tanılı bir hastada antiagregan tedavi sürecinin gerçek yaşam pratiği içindeki yönetimini ayrıntılı olarak sunmayı amaçladık.

Bulgu: Yetmiş üç yaşında erkek hasta ağır hemofili A nedeni ile merkezimizde izlenmekte olup, diyabetes mellitus ve hipertansiyon yandaş hastalıklarına sahipti. Eforla birlikte olan nefes darlığı ve anjinal yakınmalar nedeni ile gittiği kardiyoloji kontrollerinde istenen bilgisayarlı tomografi angiografisinde koroner arterlerinde kritik darlıklar saptanmış. Kardiyoloji tarafından angiografik girişim ve stent uygulanması planlanan hastanın girişim sonrası ikili antiagregan tedavi (DAPT) kullanması gerektiği tarafımıza iletili. Radial arterden girişim öneriler hastaya ilaç salınımlı stent uygulanması önerildi. İşlem öncesi hedef faktör düzeyleri %80'in üzerine çıkarılacak şekilde hastaya faktör tedavisi uygulandı. İşlem sonrası DAPT uygulanan hastanın hedef faktör düzeyleri kademeli olarak %30' kadar azaltıldı. Girişim sırasında birden fazla kritik darlık saptanan hastaya ikinci bir angiografi planı çizildi. Taburculuk sonrası DAPT devam eden hastanın profilaksi dozları çukur faktör %30 olacak şekilde revize edildi. Herhangi bir kanama ve tromboz yaşamayan hastanın ikinci angiografisinde de ilk işlem ile benzer bir tedavi planı oluşturuldu. İkinci işlem sonrasında da herhangi bir sıkıntıyla karşılaşmayan hasta DAPT devam etti. Kardiyoloji ile işbirliği halinde yönetilen hastanın ikili antiagregan tedavisinin, tek ajan asetilsalisilik asit olarak devam edilmesine karar verildi. Çukur faktör düzeyi %5 olacak şekilde profilaksi tedavisine devam edilen hastanın işlemler sonrası kardiyak yakınmaları geçti ve bu süreç zarfında kanama ya da ek bir komplikasyon ile karşılaşmadı

Sonuç: Sonuç: Profilaksi stratejilerinin gelişmesiyle hemofili hastalarının yaşam süresi uzamış; buna paralel olarak hipertansiyon, diyabetes mellitus ve dislipidemi gibi klasik vasküler risk faktörleri bu hasta grubunda da belirgin hale gelmiştir. Koroner arter hastalığı tanısı alan hemofili hastalarında antitrombotik tedavinin tamamen kesilmesi, stent trombozu ve tekrarlayan iskemik olay riskini artırmaktadır. Güncel yaklaşım, antiagregan tedaviden kaçınmak yerine, kanama riskinin uygun faktör replasmanı ile yönetilmesini önermektedir. Bu olguda asetilsalisilik asit ve klopidoğrel tedavisi, bireyselleştirilmiş faktör VIII replasman stratejileri ile birlikte sürdürülmüş; uzun dönem izlemde majör kanama komplikasyonu gözlenmemiştir. Bu durum, multidisipliner yaklaşımın ve yakın hematolojik izlemin önemini vurgulamaktadır.

P63- SÜPERVARFARIN İLİŞKİLİ DİRENÇLİ KOAGÜLOPATİYE BAĞLI NADİR BİR KOMPLİKASYON: ABDOMINAL KEMİK FLEBİ LOJUNDA ENFEKTE HEMATOM

Arda Bayar¹, İdil Pekpergel¹, Semih Özerol¹, Rana Berru Özince¹, Ceren Uzunoğlu Güren¹, Fatma Temiz¹, Elif Sakcı¹, Fatma Geçgel Arıkan¹, Tayfur Toptaş¹, Işık Atagündüz¹, Asu Fergün Yılmaz¹

¹ Marmara Üniversitesi, Hematoloji Bilim Dalı

Giriş: Süpervarfarinler (uzun etkili antikoagülan rodentisitler), vitamin K epoksid redüktaz inhibisyonu yoluyla vitamin K bağımlı pıhtılaşma faktörlerinde ciddi ve uzun süreli azalmaya neden olur. Yüksek lipofilik özellikleri nedeniyle karaciğer ve yağ dokusunda birikerek aylar sürebilen dirençli koagülopatiler oluşturabilirler. Klinik tablo sıklıkla mukozal veya gastrointestinal kanamalarla ortaya çıkmakla birlikte, nadiren geçirilmiş cerrahi girişim alanlarında ciddi komplikasyonlara yol açabilir. Bu yazıda, süpervarfarin ilişkili koagülopati zemininde abdominal kemik flebi lojunda enfekte hematoma gelişen ve 4-faktörlü protrombin kompleks konsantresi (PCC) ile başarıyla yönetilen nadir bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: Elli beş yaşında kadın hasta epistaksis ve batin ön duvarında ağrı, kızarıklık ve giderek artan şişlik şikayetleriyle başvurdu. Özgeçmişinde, süpervarfarin alımına bağlı intrakraniyal kanama nedeniyle dekompresif kraniyotomi uygulanmış ve çıkarılan kemik flebi batin ön duvarına cilt altı yerleştirilmişti. Son başvurudan haftalar önce tekrar süpervarfarin alımı öyküsü mevcuttu. Fizik muayenede eski insizyon hattında fluktuasyon veren kitle saptandı. Laboratuvar incelemesinde protrombin zamanı 59.9 sn ve INR 6.2 idi. Batin bilgisayarlı tomografisinde kemik flebi çevresinde loküle sıvı koleksiyonu izlendi. K vitamini ve taze donmuş plazma tedavilerine rağmen koagülasyon parametreleri yeterince düzelmedi. Cerrahi eksplorasyonda enfekte hematoma saptanarak kemik flebi eksize edildi; kültürde metisiline duyarlı *Staphylococcus aureus* üredi. Persistan koagülopati nedeniyle 4-faktörlü PCC başlandı ve INR kısa sürede 1.4'e geriledi.

Tartışma: Süpervarfarin zehirlenmeleri, uzun yarı ömürleri nedeniyle standart K vitamini ve plazma tedavilerine direnç gösterebilir. Antikoagülasyon zemininde gelişen hematomlar, bakteriyel kolonizasyon için uygun ortam oluşturarak enfeksiyon riskini artırır. Bu olgu, açıklanamayan ve dirençli kanama tablolarında süpervarfarin maruziyetinin akılda tutulması gerektiğini ve cerrahi gerektiren olgularda 4-faktörlü PCC'nin hızlı ve etkili bir tedavi seçeneği olduğunu göstermektedir.

REFERANS

1. Chong YK, Mak TW-L, et al. süpervarfarin (Long-Acting Anticoagulant Rodenticides) Poisoning: from Pathophysiology to Laboratory-Guided Clinical Management. Clin Biochem Rev. 2019;40(4):175-185. doi:10.33176/AACB-19-00029.
2. Peettakkandy V, et al. Complications of Abdominal Subcutaneous Bone Flap Preservation following Decompressive Craniectomy. Indian J Neurotrauma. 2025. doi:10.1055/s-0045-1806942.
3. Doyle RJ, Elfessi Z, Kolman K. Fixed dose 4-factor prothrombin complex concentrate for bleeding caused by long acting anticoagulant rodenticides. Am J Emerg Med. 2018;36(10):1922.e3-1922.e4. doi:10.1016/j.ajem.2018.06.040.

P64- YAŞLI HEMOFİLİK BİREYDE İNHİBİTÖR GELİŞİMİ: VAKA SUNUMU

Ozan Duman¹,Selin Kır¹,Zuhal Demirci¹,Ajda Güneş¹,Güray Saydam¹,Fahri Şahin¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları A.D, Hematoloji B.D.

Amaç: Hemofilik bireylerde inhibitör gelişimi önemli bir sorun olup genellikle ilk kez yoğun faktör kullanımı sonrasında çocukluk çağında veya genç erişkinlerde görülmektedir. Bazı genetik mutasyonların inhibitör gelişimi açısından yatkınlık oluşturduğu ve ilk elli faktör uygulaması sonrası inhibitör gelişimin en yüksek riskli dönem olduğu bilinmektedir. Erişkin Hemofili A hastalarında inhibitör varlığı %10-30 arasında bildirilmiştir. Burada, daha önce faktör maruziyeti olduğu halde inhibitör gelişen 75 yaşındaki hemofili A hastasının klinik özelliklerinin ve yönetiminin vurgulanması amaçlanmıştır

Bulgu: Hafif hemofili A nedeni ile izlemde olan hasta kanadıkça faktör replasmanı almaktaydı. Diş girişimi nedeni ile 2018 yılında ve düşme sonrası sol uyluk lateralinde gelişen yaklaşık 3 cm'lik hematoma nedeniyle 2023 yılında rekombinant Faktör VIII (rFVIII) replasmanı uygulanmıştır. Bu dönemlerde faktör VIII düzeyleri %5,5–9,4 arasında saptanmış olup inhibitörü negatiftir. Hasta Mayıs 2025'te travma sonrası sağ baldırda yaklaşık 3 cm'lik hematoma gelişmesi üzerine rFVIII replasmanı almıştır. Ancak 3 hafta sonra vücudundaki ekimozlarda artış ve sağ bacakta ağrı şikâyetiyle acil servise başvurmuştur. Yapılan abdominopelvik BT'de sağ uyluk proksimali ve gluteal bölge kas planlarında hematoma ve eşlik eden yaklaşık 9 cm'lik aktif ekstremitasyon alanı izlenmiştir. Bunun üzerine hedef faktör düzeyi %100 olacak şekilde rFVIII replasmanına başlanmıştır. Faktör tedavisinin ilk haftasında yeni gelişen bilateral alt ekstremitelerinde yaygın ekimotik alanlar, sağ gluteal bölgede 4x2 cm boyutunda hematoma, sağ arka uylukta yaygın ekimoz ve sol dizde hematoma saptanmıştır. Tekrar bakılan Faktör VIII inhibitör düzeyi 1,28 BU/mL olarak ölçülmüştür. Bunu üzerine hastaya, inhibitör gelişimi göz önünde bulundurularak ilk kez aktive protrombin kompleks konsantresi (aPCC) başlanmış ve ultrasonografi ile yakın takip planlanmıştır. İzleminde akut faz reaktanlarında artış ve sağ uyluk ve gluteal bölgede yaygın enfekte hematoma gelişmesi üzerine hastaya intravenöz antibiyotik başlanarak aPCC tedavisine devam edildi. Kanama kontrolü sağlanmış olan hastanın aPCC dozları kademeli olarak azaltılmış, sonrasında ise haftada 3 kez günde 1500 IU olmak üzere profilaksi tedavisine geçilmiştir. Tedavinin 6. Ayında inhibitörü negatifleşmiş ve aPCC profilaksi tedavisi kesilmiştir. Herhangi bir replasman tedavisi almayan hasta halen inhibitörsüz olarak poliklinik takibindedir.

Sonuç: Bu olgu, uzun yıllar stabil seyreden hafif Hemofili A hastasında ileri yaşta ve yoğun FVIII maruziyeti sonrası inhibitör gelişiminin mümkün olduğunu göstermektedir. FVIII replasmanına rağmen kontrol altına alınamayan kanamalar, inhibitör varlığını akla getirmeli ve erken dönemde uygun laboratuvar değerlendirme yapılmalıdır. İnhibitör gelişimi saptanan hastalarda bypass edici ajanlar etkili ve güvenli bir tedavi seçeneği sunmaktadır. Hafif hemofili A hastalarının ileri yaş döneminde de inhibitör gelişimi açısından dikkatle izlenmesi, morbiditenin azaltılması açısından önemlidir.

P65- EMİCİZUMAB PROFİLAKSİ TEDAVİSİ ALTINDA HASTALARIN KANAMA SIKLIĞININ GERÇEK YAŞAM VERİLERİ İLE DEĞERLENDİRİLMESİ

Şevki Erdem Varol¹, Aynur İnan Yüksel¹, Hayriye Başer¹, Funda Tayfun Küpesiz¹, Alphan Küpesiz¹

¹Akdeniz Üniversitesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı

Amaç: Hemofili A, faktör VIII (FVIII) eksikliği ile karakterize, tekrarlayan kanamalar ve buna bağlı morbidite ve mortalite ile seyreden kalıtsal bir kanama bozukluğudur. Profilaktik FVIII replasman tedavileri, kanama sıklığını azaltmada etkili olmakla birlikte, özellikle inhibitör gelişimi, intravenöz uygulama gereksinimi ve tedaviye uyum sorunları gibi önemli kısıtlılıklara sahiptir. Emicizumab, aktive faktör IX ve faktör X arasında köprü görevi görerek FVIII'in fonksiyonunu taklit eden, subkutan uygulanan, bispesifik bir monoklonal antikordur. Klinik çalışmalarda hem inhibitörlü hem de inhibitörsüz hemofili A hastalarında kanama sıklığını belirgin olarak azalttığı gösterilmiştir. Gerçek yaşam verileri, klinik araştırmaların dışında kalan hasta gruplarında tedavi etkinliği, güvenliliği ve klinik uygulanabilirliği hakkında tamamlayıcı ve değerli bilgiler sunmaktadır. Özellikle emicizumab gibi uzun dönem kullanılan profilaktik tedavilerde, kanama sıklığındaki değişimlerin ve klinik sonuçların gerçek yaşam koşullarında değerlendirilmesi önem taşımaktadır. Bu çalışmada, merkezimizde emicizumab profilaksisi alan hemofili A hastalarının gerçek yaşam verileri retrospektif olarak incelenmiş; emicizumab profilaksisi öncesi ve sonrası kanama sıklıkları karşılaştırılarak emicizumabın klinik etkinliği değerlendirilmiştir.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, merkezimizde emicizumab profilaksisi alan hemofili A hastalarının gerçek yaşam verileri değerlendirildi. Tedavi öncesi ve sonrası yıllık kanama oranı (ABR) değerleri hesaplanarak karşılaştırıldı. Emicizumab tedavisinin ülkemizde bir yıldan kısa süredir kullanımda olması nedeniyle, tedavi sonrası ABR hesaplamasında son 6 aylık izlem süresinde kaydedilen kanama sayıları temel alındı. Bu dönemde saptanan kanama sayısı, yıllıklaştırılarak ABR değeri hesaplandı. İstatistiksel analizde Wilcoxon işaretli sıralar testi kullanıldı ve $p < 0.05$ anlamlı kabul edildi.

Bulgu: Çalışmaya 2-16 yaş aralığında 17 ağır hemofili A hastası dahil edildi. 12 yaş altında olan 14 hastamız vardı. Hastaların ortalama yaşı 8,11 yıl olarak saptandı. Hastaların 3'ü (%17,6) inhibitör pozitif, 14'ü (%82,4) inhibitör negatifti. Emicizumab profilaksisine geçmeden önce inhibitör negatif hastaların 2'si (%14,3) standart yarı ömürlü faktör, 11'i (%78,5) uzatılmış yarı ömürlü faktör kullanıyordu. Bir hastamıza tanı aldıktan sonra emicizumab profilaksisi başlanmış olup daha önce hiç faktör ürünü kullanmamıştı. Bu hasta istatistiksel analizlerden hariç tutuldu. Tüm hastalara yükleme döneminin ardından 4 haftada bir emicizumab profilaksi ile devam edildi. Faktör replasman ürünleri ile profilaksi döneminde hastaların ABR medyan değeri 2 (min-max:0-28) iken emicizumab profilaksisine geçilmesi ile bu oranın medyan değeri 1'e (min-max:0-12) geriledi. Emicizumab profilaksisi tedavisi sonrası ABR' de istatistiksel olarak anlamlı bir azalma saptandı ($p=0,012$).

Sonuç: Bu retrospektif gerçek yaşam çalışmasında, emicizumab profilaksisi alan ağır hemofili A hastalarında ABR 'da anlamlı bir azalma saptanmıştır. Elde edilen bulgular, emicizumabın hem inhibitörlü hem de inhibitörsüz hastalarda gerçek yaşam koşullarında etkili bir profilaktik tedavi seçeneği olduğunu göstermektedir. Daha uzun izlem süreleri ve daha geniş hasta serileri ile yapılacak çalışmalar, emicizumabın uzun dönem etkinlik ve güvenliliğini ortaya koymada faydalı olacaktır.

P66- ÇOCUK HASTALARDA VON WILLEBRAND HASTALIĞI: TEK MERKEZ DENEYİMİMİZ

Aynur İnan Yüksel¹, Şevki Erdem Varol¹, Hayriye Başer¹, Funda Tayfun Küpesiz¹, Alphan Küpesiz¹

¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Von Willebrand hastalığı (vWH), von Willebrand faktörünün kantitatif veya kalitatif bozukluğu sonucu gelişen ve çocukluk çağında en sık görülen kalıtsal kanama bozukluğudur. Primer hemostazda trombosit adezyonunu ve faktör VIII stabilitesini sağlamadaki kritik rolü nedeniyle vWH, özellikle mukokütanöz kanamalarla karakterizedir. Klinik bulgular hafif epistaksisten ciddi cerrahi ve posttravmatik kanamalara kadar geniş bir spektrumda seyredebilir ve bu değişkenlik tanıda gecikmelere yol açabilir. Çocukluk çağında vWH'nin erken tanınması, uygun izlem ve tedavi stratejilerinin belirlenmesi açısından büyük önem taşımaktadır.

Yöntem: Bizim çalışmamızda Akdeniz Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalında düzenli takibi olan 31 VWH tanılı hasta incelendi.

Bulgu: Hastaların tanı anındaki median yaşı 5,83 yıl (ort. 7,41±4,91) olup 16'sı (%51,6) erkekti. Tip 1 VWH tanılı 22 (%71) hasta, tip 2 VWH tanılı altı (%19,4) hasta, tip 3 VWH tanılı ise üç (%9,6) hasta vardı. Sadece bir hastamızın genetik mutasyonu (heterozigot c.4889T>A (p.Val1630Glu)) bakılabildi. Beş (%16) hastanın aile öyküsü mevcuttu. Hastaların en sık tanılal semptomu burun kanamasıydı. Bir hastada motor kazası nedeniyle hayatı tehdit edecek seviyede intrakraniyal kanama görüldü. Hastaların izlemlerinde iki (%6) hastada herhangi bir kanama görölmedi, sadece operasyon nedeniyle faktör kullanım ihtiyacı oldu. Bir hastamız menstürel kanaması için desmopressin tedavisi kullanmaktayken, 18 (%58,1) hasta mukozal kanamalar nedeniyle ihtiyaç halinde traneksamik asit + von willebrand faktör kullandı.

Sonuç: Tartışma: Bu çalışmada VWH tanısı alan çocuk hastaların klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi ve literatürle uyumlu olarak en sık alt tipin Tip 1 VWH olduğu gösterildi. Hastaların büyük bölümünün mukokütanöz kanamalarla başvurusu, VWF'nin primer hemostazdaki rolünü desteklemektedir. Çocukluk çağında kanama semptomlarının sıklıkla benign nedenlere atfedilmesi tanı gecikmesine yol açabilmekte olup, özellikle tekrarlayan mukokütanöz kanaması olan hastalarda VWH açısından sistematik değerlendirme gereklidir. Sonuç: Von Willebrand Hastalığı çocukluk çağında heterojen klinik ve laboratuvar özellikler göstermektedir. Mukokütanöz kanamalarla başvuran çocuklarda VWH akılda tutulmalı, uygun laboratuvar değerlendirme ile erken tanı konulması morbiditeyi azaltmada önemlidir. Alt tiplerin doğru sınıflandırılması, izlem ve tedavi stratejilerinin belirlenmesinde kritik rol oynamaktadır.

P67- HEMOFİLİDE MAJOR CERRAHİLER: TÜRKİYE’DE TEK MERKEZ DENEYİMİ

Ali Bülent Antmen¹, Hatice İlgen Şaşmaz², Yaman Sarpel³, Cenk Ozkan⁴, Emre Togrul³, Utku Aygunes⁵, Defne A. Tuncel⁶, Emel C. Aksoy⁷

¹Acıbadem Adana Hastanesi, Pediatrik Hematoloji, ²Çukurova Üniversitesi, Pediatrik Hematoloji, ³Ortopedi ve Travmatoloji, Acıbadem Adana Hastanesi, ⁴Ortopedi ve Travmatoloji, Çukurova Üniversitesi, ⁵Pediatrik Hematoloji, Acıbadem Adana Hastanesi, ⁶Pediatrik Hematoloji, Adana Şehir Hastanesi, ⁷Pediatrik Hematoloji, Çukurova Üniversitesi

Amaç: Hemofili hastaları, hem hemofili ile ilişkili (örn. eklem hasarının tedavisi için ortopedik cerrahi) hem de sağlıklı bireylerde olduğu gibi hemofili ile ilişkili olmayan durumların tedavisi için cerrahi girişimlere ihtiyaç duyabilir. Bu retrospektif çalışmada, majör ortopedik ve non-ortopedik cerrahiler dâhil olmak üzere majör cerrahi gereksinimi olan hemofili hastalarımızı değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Bu çalışmada Türkiye’nin güneyindeki Çukurova bölgesinde, yaşları 3 ile 38 arasında değişen (ortalama yaş 21) 19 Hemofili A ve 9 Hemofili B hastasında gerçekleştirilen majör cerrahi girişimler serisi retrospektif olarak sunulmuştur.

Bulgu: Elektif ortopedik cerrahi girişimler kapsamında; 15 total diz artroplastisi, 3 kalça artroplastisi, 3 artrodez (2’si diz, 1’i ayak bileği), dizde 2 düzeltici osteotomi, 1 diz altı amputasyon, 1 tendon kılıfı dev hücreli tümör eksizyonu ve 1 çekiç parmak için açık fleksör tenotomi uygulandı. Acil fasiyotomi, kompartman sendromu gelişen 4 hemofili hastasında gerçekleştirildi. İki hastada internal fiksasyon uygulandı. Bileğin patolojik çıkığı nedeniyle bir hastada kademeli redüksiyon ve eksternal fiksasyon yapıldı. Sağ femurda patolojik kırıkla birlikte büyük hemofilik psödotümör olan hastada psödotümör rezeksiyonu ve kırığın cerrahi tedavisi uygulandı. Non-ortopedik cerrahiler; 1 rinoplasti, 1 inguinal herni onarımı, 1 üreteroskopik taş çıkarılması, 1 adenoidektomi, 1 apendektomi ve apse drenajından oluşmaktaydı. Diz artroplastisi uygulanan tüm hastalara kan transfüzyonu verildi. Tromboembolik komplikasyon izlenmedi. Diğer majör cerrahilerde hiçbir hastada transfüzyon gereksinimi olmadı.

Sonuç: Bu retrospektif çalışma, ortopedik cerrahiler dâhil olmak üzere her türlü cerrahiye ihtiyaç duyan hemofili hastalarında, kapsamlı hemofili merkezlerinde hematologlar, cerrahlar ve fizyoterapistlerden oluşan multidisipliner bir yaklaşımın gerekli olduğunu göstermiştir. Ortopedik cerrahiler ve diğer majör cerrahi girişimler, merkezimizde olduğu gibi deneyimli multidisipliner hemofili ekibi tarafından güvenli ve etkili şekilde uygulanabilir.