



Hemofili A Tedavisi

GÜVEN meselesidir

Hemofili A hastalığı olan yetişkin
erkekler için bir broşür

Erkeklerin Dünyası	3
Hemofiliyi anlamak	4
Pıhtılaşma faktörü VIII ne yapar?	5
Hemofili A ve kalıtım	5
Hemofili A da neler görülür?	7
Tedavi	8
Terapi	9
Rekombine Faktor VIII	10
Etkililik ve güvenlik	11
Boş zaman	12
Yolculukta	13
Önemli Adresler	16
Sözlük	18

Erkeklerin Dünyası

Sadece hastalığını tanıyanlar onunla başedebilirler. O nedenle size önümüzdeki sayfalarda Hemofili ile ilgili en önemli gerçekleri aktarmaya çalışacağız.

Okumaya devam ederseniz Hemofili hastalığı, tedavi imkanları ve günlük hayatınızı Hemofili hastalığınıza rağmen nasıl normal şekilde devam ettirebileceğiniz hakkında bilgi edineceksiniz. Size heyecanlı ve aynı zamanda bilgilendirici okumalar dileriz!

Bayer HealthCare - Bayer Vital



Hemofiliyi anlamak

Hemofili, pıhtılaşma faktörlerinden birinin olmadığı veya az olduğu irsi bir hastalıktır. Pıhtılaşma faktörü VIII bozukluğunda Hemofili A, Faktör IX bozukluğunda Hemofili B görülür. Genelde Kanama hastalığından bahsedildiği zaman kastedilen Hemofili A dır.

Önümüzdeki sayfalarda Hemofili ve sebepleri hakkında bilgi edineceksiniz.



Pıhtılaşma faktörü VIII ne yapar?

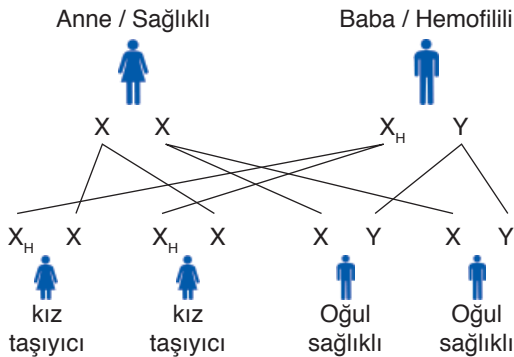
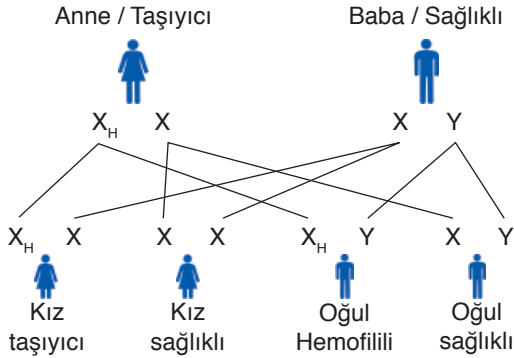
Bu faktör sağlıklı insanlarda kan dolaşımında bulunur ve von Willebrand-faktörü ile yakın bir ilişki içindedir. Von Willebrand-faktörü, Faktör VIII in parçalanmasını önler ve onu pıhtılaşmanın olduğu bölgeye taşır. Faktör VIII in pıhtılaşmadaki görevi, Faktör X un, Faktör IX tarafından parçalanmasını hızlandırmaktır. Bu süreç tamamlanmazsa, pıhtılaşma tam olarak oluşmaz ve ufak bir yara bile çok kan kaybına neden olabilir - buna hemofili veya kanama hastalığı adı verilir.

Hemofili A ve kalıtım

Hemofili A, kan pıhtılaşma sisteminin en yaygın irsi hastalığıdır. Faktör VIII in yapı planını içeren gen, X-kromozomu üzerindedir ve varlığı uzun zamandır bilinen genlerden biridir. Kadınlarda iki X-kromozomu bulunur. Bu nedenle X-kromozollarından birinde hata varsa, bu sağlam olan diğeri tarafından telafi edilir ve hastalık gelişmez. Ama böyle bir kromozom hatasına sahip olan bir kadın, hastalığı kendinden sonraki nesillere aktarabilir - bu kişi ,taşıyıcı' veya ,iletici' olarak adlandırılır.

Erkeklerde ise bir X- ve bir Y-kromozomu bulunur. X-kromozomundaki bir hatayı Y-kromozomu telafi edemez, çünkü bu özelliğe sahip olan bir geni yoktur. Sonuç olarak, Faktör VIII eksikliğine bağlı bir hemofili gelişir.

Hemofili hastalığı olan erkekler, hastalığı oğullarına iletemezler (çünkü erkek çocuklara babadan sadece Y-kromozomu iletilir) ama kızlarının hepsi taşıyıcıdır (çünkü kızlar babalarından hatalı olan X-kromozomunu alırlar).



Hastaların %33 ünün ailesinde bilinen bir Hemofili vakası yoktur. Bu hastalarda, hastalığın sebebinin, kendiliğinden oluşan mutasyonlar(gen değişiklikleri) olduğu sanılmaktadır. Erkeklerde Hemofili hastalığı yaklaşık 5000'de 1 oranında görülür.

Hemofili A da neler görülür?

Hemofili A, kandaki Faktör VIII oranına, daha doğrusu kalan aktivitesine göre değişik derecelere ayrılır:

■ Hafif tip Hemofili

%5-25 Faktör VIII aktivitesi

■ Orta tip Hemofili

%1-5 Faktör VIII aktivitesi

■ Ağır tip Hemofili

%1den az Faktör VIII aktivitesi

Hemofili hastalarının %70inde ağır seyreden şekil görülür.

Hemofili A şu semptomlarla kendini gösterir

■ **Hemartroz;** ağır hemofilide, eklem içine, tekrarlayan kanamalarıdır. Eklem kanamaları özellikle dolaylı yoldan hasarlara sebep olur. Bu kanamalar genellikle çocuğun yürümeyi öğrendiği ve bu nedenle sıkça düştüğü 1-2 yaşlarında görülür.

■ **Hematom;** yaralanmalar sonucu oluşan kas içi kanamaları.

■ **Beysin kanamaları;** çok seyrek görülür ama tedavi edilmezse ölümlü sonuçlanabilir.

■ **Hematüri;** idrarda kan olması

Tedavi

Hemofilili kişiler günümüzde normale yakın bir hayat sürdürebilirler. Bunun için tabii ki iyi bir tedavi şarttır. Önümüzdeki sayfalarda tedavi olanakları ve dikkat etmeniz gereken şeyler hakkında bilgi edinebilirsiniz.



Terapi

İnsanlarda Hemofili A adı verilen pıhtılaşma hastalığının sorumlusu, Pıhtılaşma Faktörü VIII'in yokluğu veya eksikliğidir. Hemofili A'nın tedavisinin temeli, eksik olan Faktör VIII'i tamamlamaya yöneliktir.

Substitüsyon (yerini alma) tedavisi adı verilen bu tedavi için, ilk zamanlar kan, daha sonraları insan kanı plazmasından elde edilen Pıhtılaşma Faktörü VIII kullanılmaya başlanmıştır. Yabancı maddelerden yüksek derecede arındırılmış bu Faktör VIII ürünleri sayesinde hastalara verilmesi gereken miktarlar hacim olarak azalmış ve bu sayede yaşam kaliteleri artmıştır.

Ancak bu yöntemle tüm Hemofili A hastalarına yeterli miktarda Faktör VIII üretmek mümkün olmamıştı. Ayrıca kan plazmasından üretim yönteminde, uygulanan tüm virüs etkisizleştirme işlemlerine rağmen, bilinmeyen veya yeni virüslere karşı bir risk kalmıştı.

Rekombine Faktör VIII

Günümüzde Faktör VIII üretimindeki bu zorlukların bir kısmı, gen teknolojisi yöntemleri kullanılması yoluyla aşılmıştır. Faktör VIII geni, insan organizmasındaki en büyük ve kompleks genlerden biridir. Bu gen, karaciğerde üretilip kana salıverilen bir proteinin yapı planını taşır.

Hamsterlerden alınıp laboratuarda yetiştirilen hücrelerin içine insan geni aktarılır. Değişime uğrayan hamster hücreleri, insan Faktör VIII'i üretir ve bunu üretim ortamına salarlar. Üreme şartlarının iyileştirilmesi ve Fermenter sistemlerin kullanımı sayesinde, Rekombinant Faktör VIII endüstriyel miktarlarda üretilebilmiştir. Günümüzde, gen teknolojisi yoluyla üretilen pıhtılaşma Faktörü VIII, yüksek kalite ve güvenlikte, bol miktarda kullanıma hazır bulunur.

Etkililik ve güvenilirlik

Gen teknolojisi yöntemiyle üretilen Faktör VIII'in etki gücü ve güvenilirliğinin bir çok aşamada kontrol edilmesi gerekmektedir.

- Üretici hücrelerin bulaşıcı maddelere karşı yoğun bir şekilde kontrol edilmesi gerekmektedir.
- Faktör VIII'in üretim ortamındaki diğer maddelerden temizlenmesinde standardlaştırılmış üretim aşamaları gerekir.
- Elde edilen Faktör, kullanıma sunulmadan önce yoğun bir karakterizasyona tabi tutulur.

Bunların tümü, üreticiler tarafından tabii ki sağlanır. Üretim sürecinin her aşamasında yapılan testler sayesinde, tıbbi amaçlı kullanılan Faktör VIII'in her imalat serisinde yüksek kalitenin devamlılığı sağlanmıştır.

Boş zamanlarda

Hemofili hastası olarak, yaşam kalitesinden ödün vermeden, hayattan zevk alınabilir. Birkaç kural ve tavsiyeye uyarsanız, sevdiğiniz işlerle uğraşip, iyi zaman geçirebilirsiniz.



Yolculukta

Seyahat edin!

Seyahat etmek, izine çıkmak ve serbest hareket etmek, yaşam kalitenizin önemli bir parçasıdır. Yurtdışında da yalnız değilsiniz – çünkü dünyanın her yerinde hemofili hastaları vardır. Gittiğiniz ülkede Hemofili hakkında konuşmak veya soru sormak için, oranın dilinde Hemofili ile ilgili bir kaç kelime ve tanım bilmeniz faydalı olabilir.



Formda kalın!

Düzenli antrenmanlarla kendinizi seyahate hazırlayın. Bunun için en uygunları jimnastik, yüzme ve bisiklet gibi hafif çalışmalardır.



Bedensel zindelik şunun için

önemlidir:

- seyahatin oluşturacağı bedensel yorgunlukla başedebilmek için,
- eklemlerinizi korumak için -çünkü yorgunluk ve formda olmamak, dokuda incinme ve kanama olasılığını artırır.

Seyahat ecza çantanız

İlk olarak gideceğiniz yerdeki ve yol güzergahındaki tıbbi olanaklar hakkında bilgi edinin.



Size verilmesi gereken Faktör VIII dozunu mutlaka bilmeniz gerekir. Bu sayede,

- kanamaları önleyebilir,
- başlamış kanamaları durdurabilirsiniz.

Ecza çantanızda başka ilaçlara ihtiyacınızın olup olmadığını öğrenmek için doktorunuza danışın.

Seyahat evraklarınızı unutmayınız!

Doktorunuzdan, hastalığınızın gidişatı ve şu anki durumunu belirten bir Rapor alınız.

Yurtdışında da bulunsanız bir karışıklık olması mümkün değildir, çünkü Tıbbi terimler bütün dünyada birbirine benzer ve size verilmesi gereken Faktör VIII dozu da raporunuzda belirtilmiştir.

Avrupa Topluluğu ülkelerine seyahat etmeden önce E111 belgesini temin edin. Bu size devlet Hastanelerinde ücretsiz tıbbi tedavi imkanı sağlayacaktır.



Acil durumlarda?

Eğer seyahate çıkmadan önce gideceğiniz yerdeki tıbbi kurumlar hakkında bilgi edindiyseniz, gerektiğinde yardım bulmakta zorlanmazsınız.



Önemli adresler

Alman Hemofili kurumu – Deutsche Haemophilie Gesellschaft (DHG)

Doğuştan var olan veya doğumdan sonra gelişen kanama hastalığı olanların, hasta yakınlarının ve bakıcılarının dayanışma birliği.

Merkez:

Neumann-Richardt-Str. 34
22041 Hamburg
Tel: 0 40-67 22 970
Fax: 0 40-67 24 944
İnternet: www.dhg.de

Hemofilililer Dayanışma Derneği – Interessengemeinschaft Haemophilie e.V. (IGH e.V)

İrsi kanama hastalığı olan hastaların ve yakınlarının menfaatlerini Almanya'da temsil eden birlik. IGH e.V. üyeleri, hastaların yanı sıra, hasta yakınları, arkadaşları, destek verenler, bilim adamları ve doktorlardır. Burada, tartışma forumları, konu ile ilgili bilgiler, haberler, hemofili merkezleri bulunur.

Merkez:

Johannesstr. 38
53225 Bonn
Tel.: 0228-4298955
Fax.: 0228-4298966
İnternet: www.igh.info

Dünya Hemofili Federasyonu – World Federation of Hemophilia (WFH)

Hemofili ve benzeri Kanama bozukluklarının tedavisi ile ilgili uluslararası kuruluş.

İnternet: www.wfh.org

Kontrol ve ruhsat

Robert-Koch-Enstitüsü ,Kan' çalışma gurubu

Kan ve kan ürünlerinin kazanılması ve güvenilirliği konusunda Alman hükümetine danışmanlık yapan bilirkişi heyeti.

İnternet: www.rki.de

Paul-Ehrlich-Enstitüsü (PEI)

Serum ve Aşı devlet dairesi - Kan ve kan ürünleri bölümü

Paul-Ehrlich-Str. 51-59
63225 Langen
Tel.: 06103-77 0
Fax.: 06103-77 12 34
İnternet: www.pei.de

Pıhtılaşma faktörleri:

Yaralanma halinde aktiveşerek pıhtılaşmayı başlatan kan unsurları.

Pıhtılaşma faktörü VIII:

Pıhtılaşma sisteminin ana undurlarından biridir. Pıhtılaşma faktörü X'un, Faktör IX tarafından parçalanmasını hızlandırır.

Kromozom:

Her hücre çekirdeğinde, proteinleri yoğun bir şekilde sıkıştırılmış olarak bulunan DNA molekülü. Her canlının değişik sayıda kromozomu bulunur. İnsanların 23 kromozom çifti, yani toplam 46 kromozomu vardır. Çocuklar kromozomların yarısını anneden, diğer yarısını babadan alırlar. Kromozom çiftlerinin içinde, diğerlerine kıyasla farklı olan tek kromozom çifti, X- ve Y-kromozomu olarak adlandırılan cinsiyet kromozomlarıdır.

Fermenter:

Mikroorganizma ve hücrelerin büyümelerini sağlayan kap.

Gen:

Kalıtım birimi: Proteinlerin üretimi için gerekli olan bilgiyi taşıyan DNA'nın belli bir bölümü.

Hemartroz:

Tekrarlayan kanamalar sonucunda oluşan eklem hasarı.

Hematom:

Yaralanmalar sonucunda gelişen kas içi kanamaları.

Hemofili A:

Pıhtılaşma faktörü VIII in aktivitesinin azalması.

Hemofili B:

Pıhtılaşma faktörü IX un aktivitesinin azalması.

Hematüri:

İdrarda kan bulunması.

Sıklık:

Erkek toplumda Hemofili A sıklığı 1:5000, Hemofili B sıklığı 1:20000 dir.

İletici:

Kanama hastalığı olan bir kişinin bütün kızları ileticidir. Yani kendileri hastalanmazlar, ama babalarından aldıkları hasta X-kromozomunu çocuklarına iletebilirler. Sıkça annelerde etkilenir.

Üreme ortamı:

Hücre ve mikroorganizmaların büyümesini sağlayan, besleyici sıvılı ortam.

Mutasyon:

DNA da, yani genetik materyalde oluşan her değişiklik.

Protein:

Birbirlerine belli bir sıra ile kenetlenmiş aminoasitler zinciri. Bu sıra, aminoasitin kendisine has olan katlanma şeklini, dolayısı ile proteinin yapı ve işlevini belirler. Proteinlere örnek, insülin hormonu, pıhtılaşma faktörü VIII, derinin yapıtaşı proteini olan kollajen ve Alfa-1-Proteinaz gibi enzimlerdir.

Kalıtım:

Pıhtılaşma faktörü VIII in geni, kadın cinsiyet kromozomunun yani X-kromozomunun üzerindedir. Kadınlarda iki X-kromozomu bulunduğundan dolayı, bunların birinde Faktör VIII geni hatalı olsa bile hastalık gelişmez. Ama hastalığı çocuklarına kalıtım yolu ile iletebilirler. Erkeklerde ise bir X- birde Y-kromozomu bulunur. Eğer hasarlı bir Faktör VIII genine sahiplerse, hemofili A hastalığı gelişir.

Von Willebrand Faktörü:

Faktör VIII gibi bir pıhtılaşma faktörüdür. Von Willebrand faktörü eksikliği irsidi ve Faktör VIII eksikliğinden daha sık görülür.

Ein Service von:



Bayer HealthCare
Bayer Vital