

Hemofili hakkında

Kanama hastalığı olarak da bilinen hemofili hastalığında, kandaki pıhtılaşma faktörlerinden biri eksik miktarda bulunur veya hiç yoktur. Bu da kanın pıhtılaşmasının eksik gerçekleşmesine neden olur. Bunun sonucu olarak hemofili hastalarında özellikle eklemelerde kanamalar oluşabilir. Kanamaların sıklaşması ise kalıcı eklem hasarlarından bedensel engellere kadar çeşitli durumlara yol açabilir ve yaşam kalitesinin önemli ölçüde azalmasına neden olur.

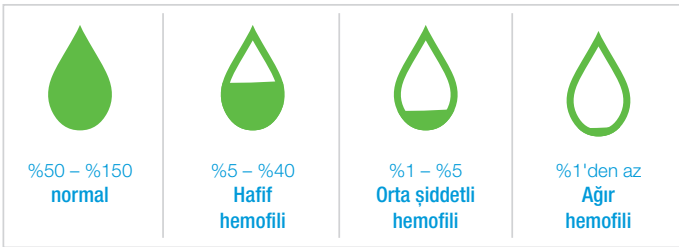
Hemofili değişik tiplerde görülebilir. Kandaki pıhtılaşma faktörü VIII (FVIII) düzeyinin düşük olmasını beraberinde getiren hemo-

filii A en sık görülen tiptir. Daha nadir görülen hemofili B'de ise pıhtılaşma faktörü IX eksikliği bulunur. Ancak her ikisi de aynı sonuçlara yol açar.

Hemofili kalıtsal bir hastalıktır ve X kromozomu üzerinden taşındığından daha çok erkeklerde görülür. Kadınlar iki tane X kromozomuna ve böylece iki FVIII veya IX genine sahip olduklarından, tek FVIII veya IX geni bozuk olan kadınlarda tipik kanamalar, bu hastalıktan mustarip erkeklerde olduğu gibi değildir. Bozuk bir FVIII veya IX geni taşıyan kadınlar hastalığı çocuklarına geçirebilirler. Bu kişilere taşıyıcı (kondüktör) denir.

Taşıyıcı anneden ve sağlıklı babadan doğan her erkek çocuğu %50 olasılıkla hemofili hastası, kız çocuğu ise %50 olasılıkla taşıyıcı olur.¹

Yüdesel olarak kandaki faktör VIII veya IX'in aktivitesi²



Hemofili hastalığının görülme sıklığı



Hemofili hastalığının görülme sıklığı, tüm canlı doğumlar arasında 10.000'de 1'dir.² Ağır hemofili tanısı ise genellikle bu hastaların yaşamının ilk yılında konur.

Dünya genelinde hemofili²

Dünya genelinde hemofili tanısı konmuş insanların yaklaşık sayısı:

400.000

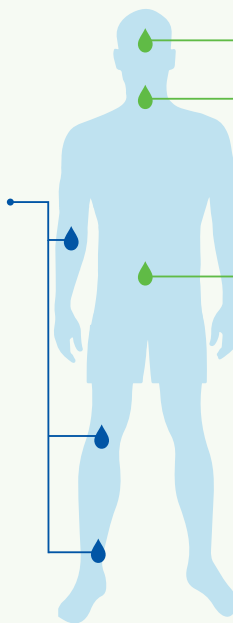


En sık görülen kanama yerleri²

Siddetli kanamalar

Kasta
%10–20

Eklemelerde (ayak bileği, diz ve dirseklerde)
%70–80



Hayati tehlike oluşturan kanamalar

Intrakraniyal
Bogaz/farenks
Gastrointestinal
%5–10

6 aylık bir dönem içinde 3 veya daha fazla ani kanama meydana gelen eklemeye **hedef eklem** denir.

Tedavi seçenekleri

Hemofili tedavisinde „replasman tedavisi“ (yerine koyma tedavisi) uygundur. Replasman tedavisinde eksik pıhtılaşma faktörü kana verilir. Pıhtılaşma faktörü insan plazması kaynaklıdır veya rekombinant teknolojilerle elde edilir.³



Profilaktik (önleyici) tedavi

Kanamaların önlenmesi amacıyla pıhtılaşma faktörü VIII veya IX düzenli aralıklarla enjekte edilir.



Epizodik (kanadıkça yapılan) tedavi

O anda yaşanmakta olan akut kanamayı mümkün olduğunca çabuk durdurmak amacıyla uygulanan tedavi şekli.

Hemofili A hastalığında erken ve düzenli aralıklarla uygulanan profilaktik rekombinant faktör VIII tedavisi ile 6 yaş altındaki çocuklarda, epizodik tedaviye⁴ kıyasla, eklem hasarı oluşma riski %84 oranında düşürülür.



Muayenehane/Hastane kaşesi



Acil telefon



Hemofili hakkında daha fazla faydalı bilgi için Dünya Hemofili Federasyonunun (World Federation of Hemophilia/WFH) internet sitesini ziyaret edebilirsiniz.

<http://www.wfh.org>

¹ „What Causes Hemophilia?“ NIH, National Heart, Lung, and Blood Institute. July 2013. Accessed October 24, 2014 from <http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/hemophilia/causes.html>.

² Srivastava, Dr. Alok, et al. *Guidelines for the Management of Hemophilia*. 2nd ed. Montreal: Blackwell, 2012.

³ Lee, Christine A., Erik E. Bertorp, and W. Keith Hoots, eds. *Textbook of Hemophilia*. 2nd ed. Blackwell, 2010.

⁴ Manco-Johnson, Marilyn J., et al. „Prophylaxis versus Episodic Treatment to Prevent Joint Disease in Boys with Severe Hemophilia.“ *The New England Journal of Medicine* (2007). Accessed October 24, 2014 from <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa067659>.