

17 Nisan Dünya Hemofili Günü

Hemofili nedir?

Kanın pıhtılaşması için gerekli, faktör 8 (VIII) ve 9 (IX)'un hayat boyu eksik veya yetersiz olmasıdır. Faktörlerinin eksikliğinin nedeni kalıtsal olarak bozuk genlerin nesilden nesile geçmesidir. Hemofili bulaşıcı bir hastalık değildir. Ancak X kromozomuna bağlı genetik bir hastalık olduğundan ailenin erkek bireylerinde ortaya çıkar, kadınlar ise taşıyıcıdır.

Hemofili hastalığı hangi şikâyetlere neden olur?

Hemofili hastalarında vücudun değişik kısımlarında aşırı kanamalar olur ve bu faktör 8 ve 9'un kan seviyesine bağlı olarak değişir. Erkek çocuklarda genellikle 1-2 yaşlarında çarpmalar ve düşmeler sonrası kol ve bacak derilerinde morarmalar ile diz ve dirsek gibi eklemlerde ağrılı şişlikler ortaya çıkar. Bu şikâyetlerin nedeni deri altına ve eklem içine olan ve durmayan kanamalardır. Bir türlü durdurulamayan burun kanamaları, dişeti kanamaları, sünnet sonrası kanamalar ve kesilen yerin geç iyileşmesi dikkati çeken diğer şikâyetlerdir. Hemofili hastalarında kanama, hastalığın şiddetine bağlı olarak hayat boyu devam eder.

Hemofili hastalığı genetik olarak nasıl geçer?

İnsanlarda 46 kromozom vardır. Bu kromozomların iki tanesi seks kromozomudur (X ve Y). Erkeklerde XY, kadınlarda ise XX kromozomu vardır. Hemofili hastalığının kuşaktan kuşağa aktarıldığı yani kalıtsal bir hastalık olduğu yüzlerce yıldır bilinmektedir. Hemofili hastalığından sorumlu kromozom seks kromozomunda (X kromozomu) bulunur. Hastalıklı bir kromozom taşıyan tüm erkekler hasta olurken kadınların hasta olması için her iki seks kromozomunun hastalıklı olması gerekmektedir. Çünkü kadınlarda iki tane XX kromozomu vardır. Bu nedenle hemofili hemen her zaman erkeklerde oluşmaktadır. Ailede anne tarafının erkek bireylerinden birinde (örneğin çocuğun dayısında veya teyzesinin erkek çocuğunda) hemofili hastalığının olmasına sık rastlanır. Ancak her ailede hemofili hastası olması şart değildir.

Hemofili tanısı nasıl konur?

Şikâyetleri hemofili ile uyumlu olan hastalarda kan sayımı, pıhtılaşma testleri parsiyel tromboplastin zamanı (PTT) ve protrombin zamanı (PT) yapılır. Kanama zamanı ve PT normal ancak PTT uzamış ise faktör düzeylerine bakılır. Faktör 8 düzeyi düşük ise hemofili A, faktör 9 düzeyi düşük ise hemofili B tanısı konur.

Hemofilik hastalar kaç gruba ayrılır?

Hemofili hastaları eksik faktörün kan düzeyine göre hafif, orta ve şiddetli olmak üzere 3 gruba ayrılırlar. Normal bir insanda faktör 8'in kan düzeyi % 50-150 arasındadır. Hemofili taşıyıcısı kadınlarda bu oran %30-50 arasındadır. Hemofili hastalarında bu oran %0-30 arasındadır. Faktör 8 düzeyi %1'nin altında olanlar ağır, %1-5 arasında olanlar orta ve %5'in üstünde olanlar ise hafif hemofilik olarak değerlendirilir. Ağır hemofiliklerde kanama genellikle kendiliğinden veya çok hafif bir travma sonrası gelişir. Kanama hayatı tehdit edici

boyutlarda olabildiğinden faktör bu hastalar için hayat demektir. Sık eklem içi kanamalara bağlı olarak bu grup hastalarda kalıcı eklem sakatlıkları görülebilir. Hafif hemofiliklerde faktör düzeyi nispeten makul bir seviyede olduğundan sünnet, diş çekimi, ameliyat veya ciddi travmaları takiben kanama problemi ortaya çıkar. Kanamayı durdurmak için faktör dışı diğer ilaçlar kullanılabilir. Bu hastaların yaşamlarında önemli bir kısıtlama yapmalarına gerek yoktur. Orta tip hemofili hastalarında travma sonrası ciddi kanamalar ortaya çıkar.

Tedavi seçenekleri nelerdir?

Hemofili genetik bir hastalık olduğundan günümüzde kesin bir tedavisi yoktur. Ancak kanama durumunda faktör 8 veya 9 dışarıdan verilerek kanama durdurulur. Çeşitli faktör 8 ve 9 ilaçları (Factor VIII®, Fanhdi®, Hemofil M®, Haemate-P®..) vardır, bunlar damar yoluyla verilir. Kullanılan faktör preparatları, ya toplanan insan plazmalarından elde edilir ya da çok gelişmiş teknolojiler kullanılarak plazma dışı kaynaklardan üretilir. İnsan plazmasından elde edilen faktör kullanımı ile geçmiş yıllarda rastlanan mikrop bulaşma riski, günümüzde daha titiz yöntemlerin kullanılmasıyla oldukça azalmıştır. Hafif vakalarda Desmopressin (Octostim®) adlı ilaç kullanılabilir. Hemofili hastalarının diş çekimleri ve sünnetlerinde fibrin yapıştırıcı kullanılan diğer bir ilaçtır. Faktör 8 ve 9 konsantreleri kullanıma girmeden önce insan plazması tedavi amaçlı kullanılırdı ancak son yıllarda kullanımı giderek azaldı.

Önleyici tedavi nedir?

Ciddi hemofili hastalarında kanama oluşmasını engellemek için düzenli olarak faktör verilerek, kan faktör düzeyi belli bir seviyede tutulmasıdır. Faktör kullanan hemofili hastalarının bazılarında zamanla faktör etkisiz hale gelir, bu hastalara 'inhibitörlü hasta' denir. İnhibitörlü hastalarda verilen faktörle kanamanın durdurulması çok zordur. Bu nedenle bu hastalarda son yıllarda kullanıma giren faktör 7 veya daha farklı tedaviler kullanılır. Faktör 7, faktör 8 yolağını by-pass ederek pıhtı oluşumunu sağlar. Son yıllarda genetik tedavi ile faktör yapımını sağlayan genin hastalara verilmesini sağlayan tedavi yöntemleri üzerinde yoğun çalışmalar yapılmaktadır.