

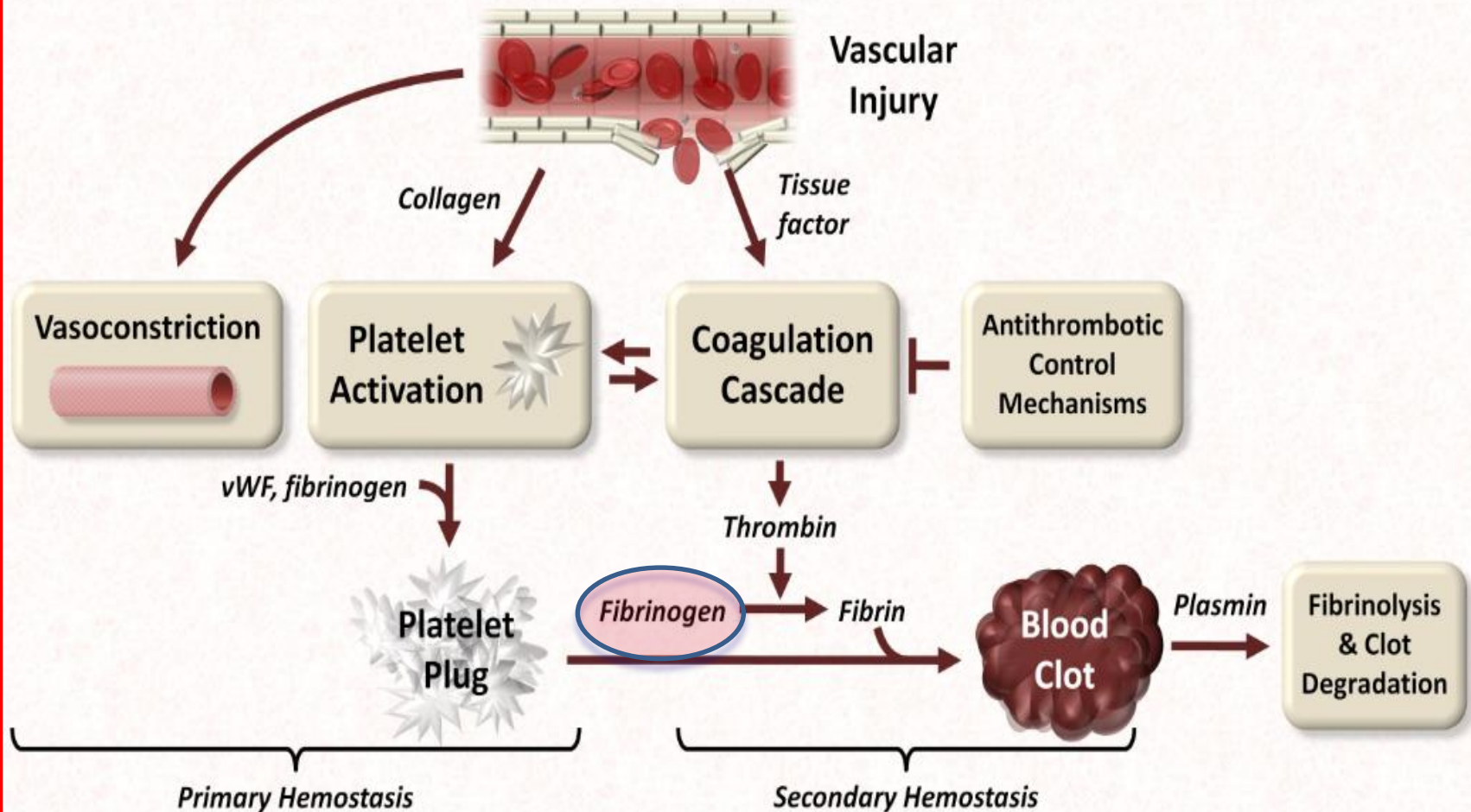
Afibrinojenemi Tanısıyla İzlenen Hastalar: Tek Merkez Deneyimi

Esra Pekpak, Ayşe Ceyda Ören, Sinan Akbayram

**Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı**

Fibrinogen

Major Components of Hemostasis



Fibrinojen Eksikliği

- Nadir kanama bozukluklarının % 7' si (DHF)
- Yapısal anormallikleri
 - Disfibrinojenemi
- Kalıtsal fibrinojen eksiklikleri
 - Afibrinojenemi
 - Hipofibrinojenemi
- Afibrinojeneminin toplumda sıklığı 1/1.000.000

Afibrinojenemi

Kanama Yeri

- Mukokütanöz
- Umblikal kord
- Kas iskelet kanamaları
- Ciddi kanamalar

Lak M, Keihani M, Elahi F, Peyvandi F, Mannucci PM. Bleeding and thrombosis in 55 patients with inherited afibrinogenaemia. Br J Haematol. 1999;107(1):204–206

Vakalopoulou S, Rizopoulou D, Zafiriadou E, et al. Management of acute bleeding in a patient with congenital afibrinogenaemia. Haemophilia. 2006;12(6):676–678.

Afibrinojenemi

Laboratuvar

- PT, PTT uzun
- Fibrinojen ölçülemeyecek kadar düşük
- Trombin zamanı uzun
- Genetik
 - Otozomal resessif
 - 4q 31.3 (FGA, FGB, FGG)

Afibrinojenemi

Tedavi

- Traneksamik asit
- Fibrin yapıştırıcılar
- Faktör (Haemocompletan)
- Kriyopresipitat
- TDP

Acharya SS, Dimichele DM. Rare inherited disorders of fibrinogen. Haemophilia. 2008;14(6):1151–1158.

Keeling D, Tait C, Makris M. Guideline on the selection and use of therapeutic products to treat haemophilia and other hereditary bleeding disorders. A United Kingdom Haemophilia Center Doctors' Organisation (UKHCDO) guideline approved by the British Committee for Standards in Haematology. Haemophilia. 2008;14(4):671–684.

Rare Coagulation Disorders: A Retrospective Analysis of 156 Patients in Turkey

Nadir Koagülasyon Bozuklukları: Türkiye'deki 156 Olgunun Retrospektif İncelenmesi

Tunç Fışgın¹, Can Balkan², Tiraje Celkan³, Yurdanur Kılınç⁴, Meral Türker⁵, Çetin Timur⁶, Türkiz Gürsel⁷, Emin Kürekçi⁸, Feride Duru¹, Alphan Küpesiz⁹, Lale Olcay¹⁰, Şebnem Yılmaz¹¹, Ünsal Özgen¹², Ayşegül Ünüvar¹³, Hale Ören¹¹, Kaan Kavaklı²

- 12 merkez
- Ocak 1999-Haziran 2009
- 156 hasta
- En sık FVII eksikliği
 - 53 hasta (% 34)
- FI (Fibrinojen) eksikliği
 - 15 hasta (% 9.6)
 - 4 hastada İKK (% 26)

Congenital Factor Deficiencies in Children: A Report of a Single-Center Experience

**Zafer Şalcıoğlu, MD¹, Cengiz Bayram, MD¹, Hülya Şen, MD¹,
Gizem Ersoy, MD¹, Gönül Aydoğan, MD¹, Arzu Akçay, MD¹,
Deniz Tuğcu, MD¹, Ferhan Akıcı, MD¹, Müge Gökçe, MD¹,
Metin Demirkaya, MD¹, Ali Ayçiçek, MD¹, and Zafer Başlar, MD²**

- Tek merkez
- 1990 – 2015
- 481 hasta konjenital faktör eksikliği
- 252 (% 52.3) hasta nadir kanama bozukluğu
 - En sık FVII eksikliği 185 hasta (% 73.4)
 - Fibrinojen eksikliği 14 hasta (% 5.5)

Rare clotting factor deficiency among Sudanese children

Ibrahim Elhadi^a, Elamin Saed^b, Omer Elhory^a,
Salma Abdallah^a and Ishag Adam^c

- 2003-2017
- 1448 kanama bozukluğu olan hasta
- 47 (% 3.24) hasta nadir kanama bozukluğu
- En sık FV eksikliği (% 36.2)
- İkinci sıklıkta **Fibrinojen eksikliği (% 23.4)**
 - **Umbral kord kanaması..... (% 45.5)**
 - Ciltte ekimoz..... (% 36.4)
 - Epistaksis.....(% 27.3)
 - Diş eti kanaması.....(% 27.3)
 - Kas içi kanama.....(% 18.2)
 - Menoraji.....(% 18.2)

Afibrinojenemi Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi

Gaziantep Üniversitesi Çocuk Hematoloji

- Cinsiyet,
- Tanı yaşı,
- Tanıda kanama yeri,
- Tanı laboratuvarı,
- Kanama öyküsü,
- Profilaksi kullanımı

Kanama Bozukluğu Verileri

- FVIII.....77
- F IX.....21
- VWF.....20



118 hasta

- Fibrinojen % 24,4 12
- F V.....1
- F VII.....19
- F X.....10
- F XI.....2
- F XII.....1
- F XIII.....3
- F IX-XI.....1

% 29.3



Toplam 167 hasta

49 hasta

Afibrinojenemi Veri

- 12 hasta
- E/K: 1/1
- Ortanca tanı yaşı 6.5 ay (0 gün-13 ay)
- Ortanca yaşları 131 ay (70-232 ay)

Afibrinojenemi Veri

Tanı

- Diş eti kanaması.....4 (%33.3)
- Epistaksis2
- Göbek kanaması..... 2
- İntrakraniyal kanama..... 2 (% 16.6)
- Topuk kanı sonrası.....1
- Hematom.....1

Afibrinojenemi Veri

Tanı Laboratuvar

- PT > 200 sn
- PTT > 500 sn
- Fibrinojen < 10 mg/dl

Afibrinojenemi Veri

İzlemde görülen kanamaların yeri (7 hasta)

- Epistaksis
- Diş eti kanaması
- Menoraji
- İntrakraniyal kanama

Afibrinojenemi Veri

İntrakraniyal kanaması olan 3 hasta

- İkisi tanı anında

- PN 10. gün
- 4.5 aylıkken



Profilaksi

- Biri izlemde

- 15 yaşında



Profilaksi

Sonuç

- Nadir ancak akraba evliliği ile oran yüksek
- Ciddi kanamalar görülebilir
- Hayati kanamalarda sekonder profilaksi
- Genetik tanı