

## 36. SAYFADAKİ "TANINIZ NEDİR?" İN YANITI

**Tuba Çerçi TUNCEL**  
**Esra Arun ÖZER**  
**Meral TÜRKER**  
**Ali Rahmi BAKİLER**

### TANI: FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ olmalıdır.

Olgudan istenen Faktör VII:C düzeyi %1.6 (normal değeri %50-150) bulundu ve doğumsal Faktör VII eksikliği tanısı aldı. 4 saat ara ile DTP infüzyonu başlandı ve izleminde PZ'nin normale döndüğü saptandı. Klinik durumu düzelen, aktif kanaması olmayan olgu Çocuk Nöroloji ve Çocuk Hematoloji Birimine kontrole çağırılarak taburcu edildi. 3 aylıkken bölge hastanesinde gastrointestinal kanama nedeni ile izlendiği, 8 aylıkken kafa içi kanama nedeni ile bölgesindeki sağlık kuruluşu tarafından hastanemize sevki planlandığı sırada eksitus olduğu öğrenildi.

Faktör VII ya da diğer adıyla prokavertin, pıhtılaşma mekanizması içinde ekstremssek yolda yer alan bir proteindir. Ağır karaciğer yetmezliği, malabsorbsiyon ve warfarin gibi ilaçlara bağlı K vitamini eksiklikleri sonucu edinsel faktör VII eksikliği görülebilir. Otozomal resesif geçişli bir kanama bozukluğu olan doğumsal faktör VII eksikliği ise, son derece nadir olup, 500.000 kişide bir rastlanmaktadır. Bu hastalıkta heterozigot bireyler tamamen sağlıklı olup, tüm kanama testleri normaldir ve ancak spesifik

olarak faktör VII ölçümü ile tanınabilirler (1). İlk kez 1951 yılında Alexander ve ark. tarafından "serum Prothrombin Conversion Accelerator eksikliği" adı ile tanımlanmıştır (2). Faktör VII eksikliğinde klinik bulgular son derece değişkendir. Hafif burun kanamalarından, ağır kafa içi kanamalara kadar çok farklı şiddette kanama tabloları görülebilir. İlginç olarak, kanama bozukluğunun şiddeti ile faktör VII düzeyi arasında bir ilişki bulunmamaktadır. Genellikle faktör VII eksikliği olan yenidoğan bebekler, doğum sırasında travmaya bağlı ağır kafa içi kanama riski altındadırlar (1,3,4). Faktör VII'yi kodlayan genin, 13. kromozomun (13, 34) uzun kolunda bulunduğu bildirilmiştir (5). Bu gene yönelik moleküler testler ile prenatal tanı konabilir. Millar ve ark. (6) 10 haftalık bir gebeden elde edilen koryon villus örneğinde prenatal tanıyı gerçekleştirmişlerdir.

Olgumuzda, travmatik doğum sonrasında yaygın kafa içi kanama gelişmesi, izleminde tekrarlayan kafa içi ve gastrointestinal kanamalar ile ağır bir klinik seyir sonrası süt çocukluğu döneminde kaybedilmiş olması, literatürde bildirildiği gibi yenidoğan döneminde kafa içi kanama ile gelen olguların kötü prognozlu oluşu ile

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Klinikleri ( Uz.Dr.A R Bakiler, Uz.Dr.M Türker, Uz.Dr.E A Özer, Dr.T Ç Tuncel)

SSK Tepecik Eğitim Hastanesi 35120 Yenisehir - İZMİR

Yazışma Adresi: Uz.Dr. Esra Arun ÖZER

uyumluluk göstermektedir.

Faktör VII'nin vitamin K'ya bağımlı bir faktör olmasına karşın, doğumsal faktör VII eksikliğinde vitamin K verilmesinin herhangi bir yararı olmamaktadır. Ayrıca yarılanma ömrü çok kısa olduğu için (4-6 saat), büyük çocuklarda plazma infüzyonları da yeterli hemostazı sağlayamaz. Ticari protrombin kompleks preparatları, faktör VII içermekle birlikte, bu preparatlar içindeki miktarlar firmadan firmaya ve hatta aynı firmanın ürettiği ürünlerde de değişmektedir. Son yıllarda rekombinan faktör VII preparatları üretilmiştir. Ancak pahalı oluşları ve her merkezde kolaylıkla bulunmuyor olması önemli bir sorundur. Buna rağmen özellikle cerrahi girişim gerektiren olgular ile ağır kafa içi kanama

gibi ciddi kanama durumlarında kullanılmaktadır(1,7).

Sonuç olarak, yenidoğan döneminde ağır kafa içi kanamalarla gelen, APTZ ve diğer kanama testleri normal, sadece PZ uzunluğu saptanan bebeklerde, yenidoğanın hemorajik hastalığı ile karışabilecek nadir bir durum olan doğumsal faktör VII eksikliğinin de akla getirilmesi ve bu olguların ciddi kanamalara yol açarak ölümcül seyredebileceği hatırlanmalıdır. Bu hastaların ağır kanama durumları ve/veya cerrahi girişim gerektiğinde, rekombinant faktör VII preparatı bulunan büyük merkezlerde izlenmeleri önerilmektedir. Prenatal tanısı mümkün olan bu hastalıkta, aileye genetik danışma verilmesi de son derece önemlidir.

#### KAYNAKLAR

1. Bauner KA. Rare hereditary coagulation factor abnormalities. In: Nathan and Oski's Hematology of infancy and childhood. 5th ed. Nathan DG, Orkin SH. (eds). Philadelphia WB Saunders Co; 1998 ; 1660-75.
2. Alexander B, Goldstein R, Landwehr G, Cook CD. Congenital SPCA deficiency: A hitherto unrecognized coagulation defect with hemorrhage rectified by serum and serum fractions. *J Clin Invest* 1951 ; 30 : 596-608.
3. Uysel R, Savasan S, Coban A, Metin F, Can G. Fatal intracranial hemorrhage in a newborn with factor VII deficiency. *Turk J Pediatr* 1996 ; 38 : 257-60.
4. Erduran E, Mocan H, Aslan Y, Sari A. Multiple intracranial hemorrhages at the time of a transiently prolonged activated partial thromboplastin time in an infant with congenital factor VII deficiency. *Haemostasis* 1998 ; 28 : 14-6.
5. Ragni MV, Lewis JH, Spero JA, Hasiba U. Factor VII deficiency. *Am J Haematol* 1981 ; 10 : 79-88.
6. Millar DS, Cooper DN, Kakkar VV. Prenatal exclusion of severe factor VII deficiency by DNA sequencing. *Lancet* 1992 ; 339 : 1359
7. Wong WY, Huang WC, Miller R, McGinty K, Whisnant JK. Clinical efficacy and recovery levels of recombinant FVIIa (NovoSeven) in the treatment of intracranial haemorrhage in severe neonatal FVII deficiency. *Haemophilia* 2000 ; 6 : 50-4.