

Hemofili-A'ya Bağlı Atipik Lokalizasyonda Yumuşak Doku Kanaması Olan Bir Olgu

A case of soft tissue bleeding in atypical localization associated with Hemophilia

Kamuran Karaman*, Sinan Akbayram, Mesut Garipardıç, Ahmet Fayik Öner

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, Van

ÖZET

Hemofili A hastalarındaki temel kusur, X kromozomunda yerleşik olan faktör VIII genindeki spesifik mutasyon nedeniyle karaciğerin sinüzoidal hücrelerinden FVIII koagülasyon faktörünün salgılanmasının ve/veya aktivitesinin bozuk olmasıdır. Hemartroz ve hematoma hastalığın en tipik özelliğidir. Hafif, orta ve ağır olmak üzere üç farklı klinik tipi vardır. Sol koltuk altında, ağrı ve şişlik yakınması ile hastanemize başvuran 16 yaşındaki erkek hastanın öyküsünde, yaklaşık 1 gündür sol koltuk altında şişlik şikayetinin başladığı öğrenildi. Öyküsünde travma öyküsünün olmadığı ve şişliğin spontan olarak oluştuğu öğrenildi. Ağır 'Hemofili A' tanısı ile çocuk hematoloji polikliniğimizde takipli olan ve haftada iki gün sekonder profilaksi tedavisi alan hastanın ek bir şikayeti yoktu. Sol orta koltuk altı çizgisinde 6x4 cm ebadında yumuşak doku şişliği mevcuttu. Bakılan tetkiklerinde FVIII düzeyi %1 in altında olup inhibitör negatif olarak saptandı. Rekombinant faktör VIII ile 25 IU/kg 12 saatte bir toplam 2 gün faktör replasmanı yapıldı, immobilizasyon sağlandı. Bu tedaviyle 12 saat sonunda hastanın ağrısı azaldı. İkinci gün hematomda belirgin küçülme ve klinik bulgularda tamamen düzelme saptanması üzerine izometrik egzersizler önerildi. Hemartroz ve hematoma, özellikle ağır hemofili hastalarda spontan veya minör bir travmayı takiben sık görülür ve kas içine olan kanamalar, tüm kas, iskelet sistemi kanamalarının %30'unu oluşturur. Hemofili hastalarında kas içi hematoma spontan veya travmatik sebeplerle olabilir. Konservatif yaklaşım ve faktör replasmanı ile hematoma'nın çoğu geriler.

Anahtar Kelimeler: Faktör VIII, hemofili, hematoma

ABSTRACT

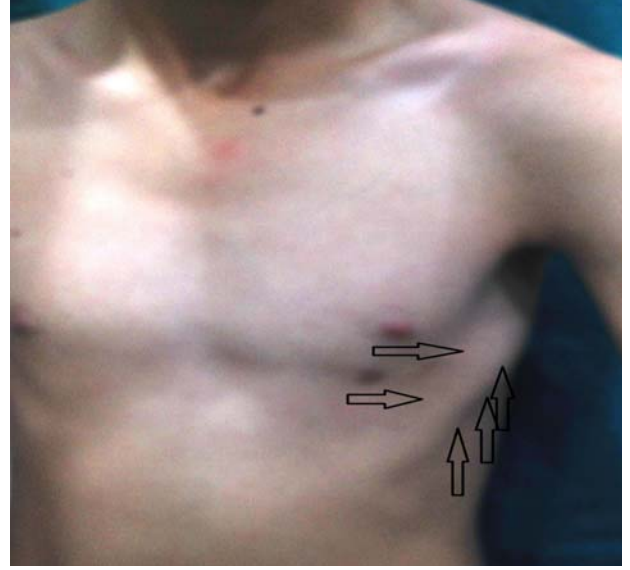
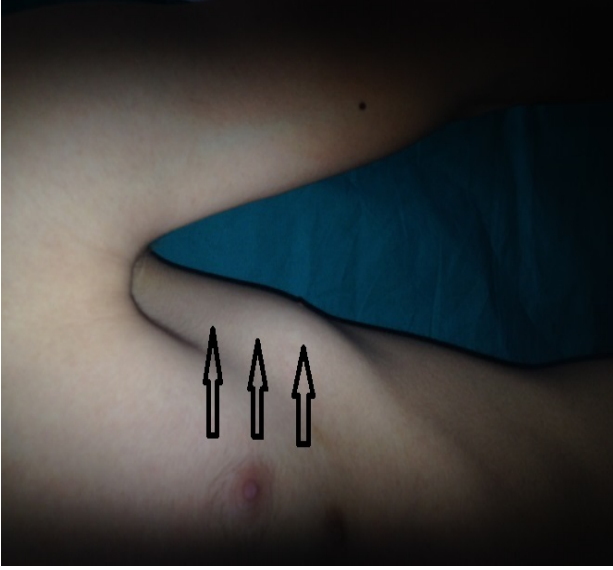
The basic defect in hemophilia-A patients is the disruption of secretion and/or activity of coagulation factor 8 from liver sinusoidal cells because of the mutation in factor 8 gene which is located in X chromosome. The typical features of disease are hematoma and hemarthrosis. There are three clinical types as mild, moderate and severe form. The hematomas occur traumatically especially in major muscle groups once children start crawling or walking. The incidence is 1/10.000. The diagnosis is made with appearance of swelling, heat, pain, redness in related muscle. The joint movements of involved muscle are restricted and painful. Here, we presented a case of Hemophilia-A patient with soft tissue bleeding in atypical localization which is rarely encountered.

Key Words: Factor VIII, haemophilia, hematoma

Giriş

Hemofili A hastalarındaki temel kusur, X kromozomunda yerleşik olan faktör VIII genindeki spesifik mutasyon nedeniyle karaciğerin sinüzoidal hücrelerinden FVIII koagülasyon faktörünün salgılanmasının ve/veya aktivitesinin bozuk olmasıdır (1,2). Hemofili A, faktör VIII proteini düzeyine göre klinikte ağır, orta ve hafif hemofili olarak sınıflandırılır. Faktör aktivitesi <%1 olan hastalar "ağır hemofili" kliniği gösterirken, %1-5 arasında olanlar

"orta hemofili" ve >%5 olanlar "hafif hemofili" kliniği gösterirler. Hemartroz ve hematoma hastalığın en tipik özelliğidir. Çocuk emekleme veya yürümeye başladıktan sonra travmatik olarak özellikle büyük kas gruplarında hematoma oluşmaktadır. Görülme sıklığı 1/10.000 dir. İlgili kasta şişlik, ısı artışı, ağrı, kızarıklık olması ile tanı konur. Kasın katıldığı eklem hareketleri sınırlanmış ve ağrılıdır. Burada, nadir olarak karşılaştığımız, atipik lokalizasyonda saptanan yumuşak doku içine kanama olan Hemofili A hastası sunulmuştur.



Resim 1 ve 2. Sol orta koltuk altında kanama alanı

Olgu Sunumu

Sol koltuk altında, ağrı ve şişlik yakınması ile hastanemize başvuran 16 yaşındaki erkek hastanın öyküsünde, yaklaşık 1 gündür sol koltuk altında şişlik şikayetinin başladığı öğrenildi. Öyküsünde travma öyküsünün olmadığı ve şişliğin spontan olarak oluştuğu öğrenildi. Ağır 'Hemofili A' tanısı ile çocuk hematoloji polikliniğimizde takipli olan ve haftada iki gün sekonder profilaksi tedavisi alan hastanın ek bir şikayeti yoktu. Fizik muayenesinde; genel durum orta-iyi, vital bulgular stabil olarak tespit edildi. Sol orta koltuk altı çizgisinde 6x4 cm ebadında yumuşak doku şişliği mevcuttu (Resim 1 ve 2). Bakılan tetkiklerinde FVIII düzeyi %1 in altında olup inhibitör negatif olarak saptandı. Yumuşak doku içine kanamadan şüphelenilen hastanın yapılan yüzeysel doku ultrasonografisinin (USG)'de, midaksiler hat inferiorunda immobil, kas planları içerisinde heterojen hipoekoik görünümde en geniş aksiyel boyutu 5x4 cm olan akut hematoma alanı izlendi. Rekombinant faktör VIII ile 25 IU/kg 12 saatte bir toplam 4 doz faktör replasmanı yapıldı, immobilizasyon sağlandı. Bu tedaviyle 12 saat sonunda hastanın ağrısı azaldı. İkinci gün hematoma belirgin küçülme ve klinik bulgularda tamamen düzelmeye saptanması üzerine izometrik egzersizler önerildi.

Tartışma

Hemartroz ve hematoma, özellikle ağır hemofilili hastalarda spontan veya minör bir travmayı takiben sık görülür ve kas içine olan kanamalar, tüm kas, iskelet sistemi kanamalarının %30'unu oluşturur (3). Hemofilili hastalarında görülen kas ve

yumuşak doku kanamaları uyarıcı semptomların yokluğu nedeni ile hemartroza göre daha sinsi seyrederler ve hemartroza göre daha ikinci sıklıkta görülürler. Tekrarlayan eklem ve kas içi kanamalar kontraktürlere ve deformitelere neden olmakta ve bu da hastanın normal fiziksel ve fonksiyonel işlevlerini bozmaktadır (4). Bu yüzden erken tanı ve tedavi hastaların ileriki yaşam kalitesi içinde büyük önem taşımaktadır. Akut kas içi kanamayı takiben fizyoterapinin amacı ağrıyı ortadan kaldırmak, ilişkili olduğu eklem hareketini tam açıklığa (%100) çıkararak maksimal fonksiyona ulaşmak, kası normal güç ve uzunluğuna geri döndürmek ve kanamanın tekrarlamasını önlemektir (3). Hemofilili hastalarında atipik lokalizasyon olarak karşılaşılan bir diğer bölge olan iliopsoas hematomunun insidansı ile ilgili net bir bilgi literatürde bulunmamaktadır (5-7). Çeşitli çalışmalarda insidans %0,29 ile %21 arasında bildirilmiştir (5). Balkan ve ark.'nın (6) 7 yıl süreyle izledikleri 146 hemofilili hastasının 8'inde iliopsoas kanaması, Dauty ve ark. (5) 5 yıl süreyle izledikleri 410 hemofilili hastasının 5'inde (%0,29), Ashrani ve ark. (7) retrospektif olarak inceledikleri 297 hemofilili hastasının 31'inde iliopsoas kanaması tespit etmişlerdir. Konservatif yaklaşım ve faktör replasmanı ile hematoma çoğu geriler.

Sonuç olarak, hemofilili hastalarda sık görülen kas içine olan kanamalar alışlageldik lokalizasyonlar dışında nadir olarak atipik lokalizasyonlar da olabileceği göz önüne alınarak, tedavinin gecikmemesi ve olası komplikasyonların önüne geçilmesi yönünden uyarıcı olmalıdır.

Çıkar ilişkisi: Yazarlar çıkar ilişkilerinin olmadığını beyan eder.

Kaynaklar

1. DiMichele D, Neufeld EJ. Hemophilia. A new approach to an old disease. *Hematol Oncol Clin North Am* 1998; 12(6): 1315-1344.
2. Gursel T, Kavakli K, Aktuglu G. Hemofili ve von willebrand hastalığında tanı ve tedavi. *Türk hematoloji derneği-hemofili alt komitesi (1997-1999 dönemi sirküleri)*,2. baskı, İstanbul. 2001.
3. Beeton K, Cornwell J, Alltree J. Muscle rehabilitation in haemophilia. *Haemophilia* 1998; 4(4): 532-537.
4. Lancourt JE, Gilbert MS, Posner MA. Management of bleeding and associated complications of hemophilia in the hand and forearm. *J Bone Joint Surg Am* 1977; 59(4): 451-460.
5. Dauty M, Sigaud M, Trossaert M, Fressinaud E, Letenneur J, Dubois C. Iliopsoas hematoma in patients with hemophilia: a single-center study. *Joint Bone Spine* 2007; 74(2): 179-183.
6. Balkan C, Kavakli K, Karapinar D. Iliopsoas haemorrhage in patients with haemophilia: results from one centre. *Haemophilia* 2005; 11(5): 463-467.
7. Ashrani AA, Osip J, Christie B, Key NS. Iliopsoas haemorrhage in patients with bleeding disorders experience from one center. *Haemophilia* 2003; 9(6): 721-726.