

changing haemophilia®

~~kısa süreli~~ **uzun süreli** hemofili desteği



Hemofili değişiyor.
Yaşam kalitesi yükseliyor.

Faktör VII eksikliği
ile ilgili en önemli sorular
Hasta broşürü

changing
haemophilia®


novo nordisk®

İçerik

Faktör VII eksikliği tanımı	4	Tedavi	11
Faktör VII yetersizliği/Faktör VII eksikliği nedir?	4	Bendeki FVII eksikliğinin tedavisi var mı?	11
FVII eksikliği tehlikeli midir?	4	Kanama olursa ne yapılmalıdır?	11
Pıhtılaşma faktörü nedir?	4	FVII eksikliği, hangi maddelerle tedavi edilebilir?	11
		Koagülant (pıhtılaştırıcı madde) verilmesi tehlikeli midir?	11
Ağırılık dereceleri ve irsiyet	5	Günlük aktiviteler	12
FVII eksikliğinin farklı tipleri veya ağırılık dereceleri mevcut mu?	5	FVII eksikliği olan bir çocuk, çocuk yuvası veya okuldaki günlük	
İnsanlarda FVII eksikliği nereden kaynaklanır?	5	aktivitelere katılabilir mi?	12
		Dişler yaptırılırken veya diş çektirirken nelere dikkat edilmelidir?	12
Kanamaya yatkınlık	6	İlacımı seyahatlere yanımda götürebilir miyim?	12
Kanama eğilimim ne zaman daha yüksektir?	6		
Kadınların kanama eğilimi daha mı yüksektir?	6		
En sık ne tür kanamalar gelişir?	6		
Hamilelikte nelere dikkat edilmelidir?	6		
Acil durumlar	7		
FVII eksikliği olan hastaların hepsine bir			
acil durum kimliği verilir mi?	7		
Teşhis	8		
FVII eksikliği teşhisi nasıl konur?	8		
FVII eksikliği, hangi kan tahlili ile saptanır?	8		
FVII'ye ait kalıtsal maddelerin incelenmesinin faydaları nelerdir?	10		
		Referanslar	14

Sayın hasta, sevgili ebeveynler,

Sizde veya çocuğunuzda, Faktör VII (Faktör 7, [VII] Roma rakamlarıyla 7 rakamının karşılığıdır) yetersizliği tespit edildi. Bu sonuç, sizde belki de kaygı ve kafanızda çok sayıda sorunun ortaya çıkmasına neden oldu. Bu broşürle sizi, Faktör VII yetersizliği (veya Faktör VII eksikliği) ile ilgili bilgilendirmek ve kafanızdaki en önemli soruları yanıtlamayı amaçlıyoruz. Ayrıca, bu konuyla ilgili olarak, doktorunuzdan da bilgi alabilirsiniz.



Doktorun adı

Hastane

Telefon numarası

Kaşe

Faktör VII eksikliği tanısı

Faktör VII yetersizliği/Faktör VII eksikliği nedir?

Faktör VII eksikliği, nadir görülen doğuştan kan pıhtılaşması bozukluğu olup, kandaki bir pıhtılaşma faktörünün azlığından kaynaklanır. Faktör VII (FVII) eksikliği, nadir görülen doğuştan pıhtılaşma bozuklukları arasında en sık rastlanan türdür. Hastalığın ağır şekli, yaklaşık 300.000-500.000 kişiden birinde görülmektedir.¹⁻⁵ FVII eksikliği, ilk kez, Amerika Boston'lu doktor Benjamin Alexander tarafından tanımlanmıştır.⁶

FVII eksikliği tehlikeli midir?

Hastaların çoğunun, yaşamları boyunca bu konuda çok az sorunları olur. Doğuştan FVII eksikliği, kendini, ağır kanama eğilimi ile gösterebileceği gibi, hiçbir belirti de göstermeyebilir. Örneğin, kazalarda veya cerrahi girişimler sırasında ciddi kanamalar olabileceğinden, hastalığınız hakkında iyi bir bilgiye

sahip olmanız ve doktorunuzu FVII eksikliğiniz hakkında hemen bilgilendirmeniz çok önemlidir. Size, sürekli üzerinizde taşımanız gereken bir acil durum kimliğinin verilmesi de bu yüzdendir.

Pıhtılaşma faktörü nedir?

İnsanlarda kanamalı yaralanma oluştuğunda, kanayan yerin kapatılması ve kan kaybının engellenmesi için, kanın pıhtılaşma sistemi çalışmaya başlar. Bunun için insan kanında, (proteinden oluşan) ve pıhtılaşma faktörleri denen çeşitli maddeler bulunur. Pıhtılaşma faktörleri, pıhtılaştırıcı veya pıhtılaşmayı engelleyici görevleri yerine getirebilir.

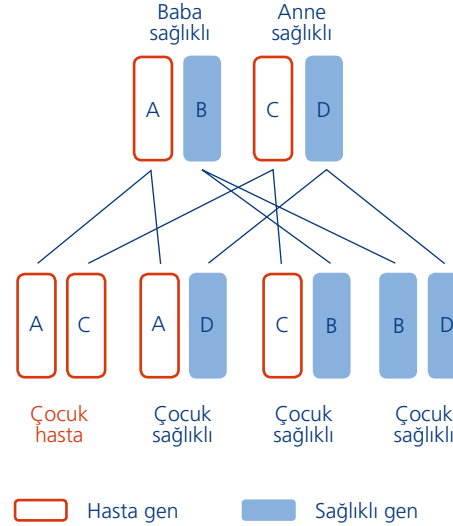
Ağırlık dereceleri ve irsiyet

FVII eksikliğinin farklı tipleri veya ağırlık dereceleri mevcut mu?

Evet. FVII eksikliği, kanda mevcut olan FVII miktarı ve rezidüel aktivitenin fonksiyonel etkililiğine göre hafif, orta dereceli ve ağır FVII eksikliği olmak üzere üçe ayrılır. Hafif ve orta dereceli vakalarda, hastaların hiçbir zaman kanama sorunları olmaması da mümkündür.

İnsanlarda FVII eksikliği nereden kaynaklanır?

FVII eksikliği, doğuştan mevcut olan ve çocuklara ana ve babalarından genetik olarak aktarılan bir hastalıktır. FVII eksikliği, kadın ve erkekleri aynı oranda etkileyebilir.⁷ Doğan bir çocukta FVII eksikliği olabilmesi için, ilgili genin her iki ebeveynde de olması gerekir. Şemada da görüldüğü gibi, bu tür vakalarda, çocuğun FVII eksikliğini kalıtsal yolla alma riski, yüzde 25'dir.⁸



Kanamaya yatkınlık

Kanama eğilimim ne zaman daha yüksektir?

Kanama eğilimi, “pıhtılaşma aktivitesi” yani, kanda pıhtılaşma sisteminin ne kadar etkili çalıştığına bağlıdır. “Pıhtılaşma Aktivitesi”nin düşük olması durumunda, ortada gözle görülebilen herhangi bir neden olmamasına rağmen, morarmalara yatkınlık olur (hematomlar) ve büyük oranda kan kaybına neden olan kanamalar ortaya çıkar. Ayrıca, şiddetli kanama eğilimi kazalar, ameliyatlarda, doğum sırasında annede ve adet sırasında da mevcuttur.^{1,9}

Kadınların kanama eğilimi daha mı yüksektir?

FVII eksikliği olan genç kızların ilk adet kanamaları, normalden daha uzun ve daha şiddetli geçebilir. Bu durum, adet dönemlerinde genel olarak da geçerlidir. Düzenli aralıklarla ve güçlü kan kayıpları sonucunda, yavaş yavaş demir eksikliği ve ardından da kansızlık (demir eksikliği anemisi) gelişebileceği dikkate alınmalıdır. Bu nedenle demir alınmasına, dolayısıyla demir ikamesine dikkat edilmelidir.¹

En sık ne tür kanamalar gelişir?

Daha şiddetli geçen adet dönemleri ve ameliyatlardaki kanamaların yanı sıra, mukoza kanamaları (burun kanaması, diş eti

kanaması), kas ve eklem içi kanamaları, mide barsak kanalı kanamaları, idrarda kan ve ağır FVII eksikliği olan kişilerin merkezi sinir sistemlerinde kanamalar ortaya çıkabilir.^{1,9}

Hamilelikte nelere dikkat edilmelidir?

Hamilelik, FVII eksikliği olan kadınlarda, genellikle sorunsuz seyreder. Ancak, ağır bir FVII eksikliği olması durumunda, doğum esnasında, anne ve çocuk için tehlikeli olabilecek şiddetli kanamalar gelişebilir. Hastalığın ağırlık derecesine göre, doğum öncesi ve doğum sırasında, FVII içeren bir preparatın verilmesi gerekebilir. Hamilelik sırasında ortaya çıkan kanamalarda, ayrıca, pıhtılaşma faktörü verilerek, kanama eğilimi azaltılabilir.

FVII eksikliği olan bir hastada, hamilelik döneminde FVII içeren bir ürünün kullanılıp kullanılmayacağına, her halükarda, deneyimli bir hekim (Kan Hastalıkları Uzmanı) tarafından karar verilmelidir.

Tedavinin daha düşük bir kanama eğilimi ile ilgili faydasının karşısında, hamilelik sırasında trombozlara muhtemelen daha yüksek bir eğilimin gelişebileceği, çok iyi düşünülmelidir.



Acil durumlar

FVII eksikliği olan hastaların hepsine bir acil durum kimliği verilir mi?

Evet. Hafif FVII eksikliğiniz olsa dahi, size bir acil durum kimliği verilir. Kanama eğilimi, çoğu zaman net bir biçimde önceden belli olmayabilir. Şiddetli kanamaların gelişip gelişmeyeceğini tahmin edebilmek, planlanan müdahalenin türü ve ağırlığı, FVII'nin rezidüel aktivitesi, kalıtsal yolla geçen FVII gen değişiklikleri gibi kişisel özelliklere ve hastanın anamnezine bağlıdır. Bu nedenle, acil durum kimliğinizi üzerinizde taşımanız ve sizi tedavi eden doktoru FVII eksikliğiniz hakkında bilgilendirmeniz çok önemlidir.

Avrupa Acil Durum Kimliği ►



Teşhis



FVII eksikliği teşhisi nasıl konur?

Doğuştan FVII eksikliğinin teşhisi, çoğu zaman tesadüfen konur. Şöyle ki, teşhis, sizde herhangi bir kanama olmamasına rağmen, genel bir ihtiyati kontrol kapsamında veya bir ameliyattan önce yapılan bir kan tahlili sırasında dikkat çekici bir kan değerine rastlanmasıyla konabilir. Bazı hastalarda ise, ilk önce bir kanama veya morarma eğilimi görülür ve doktor bunun üzerine bir FVII eksikliği tespit edebilir.⁴

FVII eksikliği, hangi kan tahlili ile saptanır?

FVII eksikliği, bir laboratuvar değerinin (Quick değeri) düşmesiyle fark edilir. FVII'ye ait genetik materyalin incelendiği bir gen testi ile, temelde yatan genetik değişiklik tespit edilebilir.^{10,11}



FVII'ye ait kalıtsal maddelerin incelenmesinin faydaları nelerdir?

FVII eksikliği olan hastaların, kanama eğilimleri, çok çeşitlidir. Genlerin incelenmesi, bir taraftan FVII eksikliğine neden olan gen değişikliğinin tespit edilmesine yarar. Diğer taraftan, çok sayıda hastanın genlerinin incelenmesi ve buna paralel olarak hastaların geçirdiği kanamaların kayıt edilmesi sayesinde, hastalığın daha iyi anlaşılması ve günün birinde, belli başlı gen değişikliklerine dayanan kanama eğilimlerinin öngörülebilmesine katkı sağlar.¹⁰⁻¹²



Tedavi

Bendeki FVII eksikliğinin tedavisi var mı?

Evet. Tedavi, ikmal tedavisi denen ve eksik pıhtılaşırma maddesinin yerine koyulmasını sağılayan tedaviyle mümkündür.⁴ Pıhtılaşırma maddelerinin toplardamara enjekte edilmesi gerekmekte olup, tablet olarak verilmeleri mümkün değildir. Kalan düzey oranına göre veya beklenen kanamalara (ameliyatlarda) ihtiyati tedbir olarak faktör verilmesi gerekebilir. FVII eksikliği olan bazı hastalara, pıhtılaşırma faktörü VII'in hayatları boyunca verilmesi gerekmemektedir.

Kanama olursa ne yapılmalıdır?

Mutlaka bir hastaneye gidilmelidir.

FVII eksikliği, hangi maddelerle tedavi edilebilir?

Eksik FVII'nin tekrar yerine koyulabilmesi açısından iki olanak bulunmaktadır. Olanaklardan biri gen teknolojisi ile üretilen bir üründür (rekombinant olarak adlandırılır). İnsan donör kanı kaynaklı bileşenler içermez, dolayısıyla yabancı virüs ve bakteri bulaşmasına karşı güvenlidir. İkinci olanak, gönüllü insanlar tarafından bağışlanan kanlardan elde edilen plazmatik FVII'den oluşmaktadır.^{4,13}

Koagülant (pıhtılaşırıcı madde) verilmesi tehlikeli midir?

Bu noktada iki önemli tehlike gözlemlenmektedir: bunlardan biri, güçlü bir pıhtılaşırma olması ve bunun sonucunda da istenmeyen bir kan pıhtısı yani, tromboz oluşması ve diğeri ise, verilen pıhtılaşırma faktörüne karşı, inhibitör veya engelleyici maddeler denen antikorların oluşması tehlikesidir. FVII yetersizliğinde, hem bir tromboz hem de bir inhibitörün oluşması riski, çok düşüktür.^{2,4,13,14}

Günlük aktiviteler



FVII eksikliği olan bir çocuk, çocuk yuvası veya okuldaki günlük aktivitelere katılabilir mi?

Evet. FVII eksikliği, genellikle günlük yaşamı etkilemez. Ancak, eğitimciler veya öğretmenler, acil bir durumda en doğru reaksiyonu gösterebilmeleri için, çocuğunuzda FVII eksikliği olduğu hakkında bilgilendirilmelidir. Çocuğunuz okuldaki beden eğitimi derslerine gayet normal bir şekilde katılabilir veya başka bir spor yapabilir.

Dişler yaptırılırken veya diş çekilirken nelere dikkat edilmelidir?

Eğer yaralanmalarda şiddetli bir kanama eğiliminin mevcut olduğu biliniyorsa, diş hekimliği müdahalelerinden önce, ihtiyaten FVII içeren bir preparatın verilmesi düşünülmelidir. FVII eksikliği olan çocukların dişleri değişirken, sıkça şiddetli kanamalar oluyorsa, bir kan hastalıkları uzmanı ile, pıhtılaştırma faktörü kullanılarak gerçekleştirilen ihtiyati tedavi hakkında görüşülmelidir.

İlacımı seyahatlere yanımda götürebilir miyim?

Doktorunuza, seyahatlerinizde yanınızda götüreceğiniz ilaçlarla ilgili olarak sorun yaşamamanız için gerekli olan gümrük belgesini nereden alabileceğinizi sorun.

GÜMRÜK BELGESİ

ilaçlar için

TR

Sayın Bayan ve Baylar!

aşağıda adı geçen, bir kan hastalığına (hemofili) yakalanmış olan hasta, kanamalarını sadece faktör konsantreleri yardımıyla kontrol edebilir.

Bay (Bayan)

Hastanın adı

şahsen

Örneğin Hemofili A veya B

hastalığına yakalanmıştır ve şu ülkeye seyahat edecektir

Yukarıda adı geçen kişi, bu seyahati faktör konsantreleri olmadan yapamaz. Bu şahsı yeterli derecede kendi yapabilceği infüzyon ve buna ek olarak acil durumlar için gerekli olan ilaçları yanında taşımaktadır.

Çalışmamızı desteklediğiniz için teşekkür ederim.
Samimi selamlarımla

Doktorun İmzası, adı ve unvanı

DOKTOR BELGESİ

Resmi makamlara sunulması için

TR

Bay (Bayan)

aşağıda adı verilen şu kan hastalığına yakalanmıştır:

bu pıhtılaşma faktörünün eksikliği anlamına gelir

Bu kişiyi şahsen tanıyorum. Hastanın kanamalarda erkenden faktör konsantreleri ile kendi yapmış olduğu infüzyonlar bafırları bir etki göstermektedir. Öncelikle şu konsantreler etkilidir:

Konsantrinin adı

Bay (Bayan) önerilerine göre

Hastanın adı

ne zaman ve hangi miktarda faktör konsantresi verileceğine itaat edilebilir.

Samimi selamlarımla

Doktorun İmzası, Adı ve Unvanı

Referanslar

1. Triplett DA, Brand JT, Batard MA et al. Hereditary factor VII deficiency: heterogeneity defined by combined functional and immunochemical analysis. *Blood* 1985; 66 (6): 1284–1287.
2. Mariani G, Testa MG, Di Paolantonio T et al. Use of recombinant, activated factor VII in the treatment of congenital factor VII deficiencies. *Vox Sang* 1999; 77 (3): 131–136.
3. Ingerslev J, Knudsen L, Hvid I et al. Use of recombinant factor VIIa in surgery in factor VII-deficient patients. *Haemophilia* 1997; 3 (3): 215–218.
4. Perry DJ. Factor VII Deficiency. *Br J Haematol* 2002; 118 (3): 689–700.
5. Tagliabue L, Duca F, Peyvandi F. Apparently dominant transmission of a recessive disease: deficiency of factor VII in Iranian Jews. *Ann Ital Med Int* 2000; 15 (4): 263–266.
6. Alexander BG, R, Landwehr G, Cook CD et al. Congenital SPCA deficiency: a hitherto unrecognised defect with hemorrhage rectified by serum and serum factors. *J Clin Invest* 1951; 30: 596.
7. Muleo G, Santoro R, Iannaccaro PG. The use of recombinant activated factor VII in congenital and acquired factor VII deficiencies. *Blood Coagul Fibrinolysis* 1998; 9 (4): 389–390.
8. Meine Moleküle – Deine Moleküle. <http://www.meine-molekuele.de/erkrankheiten>
9. Giansily-Blaizot M, Schved JF. Potential predictors of bleeding risk in inherited factor VII deficiency. *Clinical, biological and molecular criteria. Thromb Haemost* 2005; 94 (5): 901–906.
10. Weißbach G. Faktor VII-Mangel. In: Weißbach G (eds). *Blutgerinnungsdiagnostik in der Klinik*. Berlin Verlag Gesundheit, 1991: 113.
11. Madlener K, Pötzsch B. Faktor VII-Mangelerkrankungen. In: Müller Berghaus G, Pötzsch B (eds). *Haemostaseologie*. Springer Verlag Stuttgart, 1999: 263–265.
12. Giansily-Blaizot M, Verdier R, Biron-Adreani C et al. Analysis of biological phenotypes from 42 patients with inherited factor VII deficiency: can biological tests predict the bleeding risk? *Haematologica* 2004; 89 (6): 704–709.
13. Mariani G, Bernardi F. Factor VII deficiency. *Semin Thromb Hemost* 2009; 35 (4): 400–406.
14. Scharrer I. Recombinant factor VIIa for patients with inhibitors to factor VIII or IX or factor VII deficiency. *Haemophilia* 1999; 5 (4): 253–259.

Resim kaynakçası

- P. 01: Uçurtmalı Aile – istockphoto.com #510040823 Telif hakkı: monkeybusinessimages
- P. 03: Kışın Sahilde Gezinti Yapan Aile – istockphoto.com #502055613 Telif hakkı: monkeybusinessimages
- P. 07: Hamile Kadın – istockphoto.com #517304020 Telif hakkı: pixelfit
- P. 09: Deney Tüpleri – fotolia.com #1187370 Telif Hakkı: Franz Pfluegl
- P. 10: © Novo Nordisk
- P. 12: Çocuk – istockphoto.com #514311778 Telif hakkı: monkeybusinessimages

HaemCare™

Hemofili deęiřiyor. Yařam kalitesi ykseliyor.

Beslenme
Fizyoterapi
Egzersiz
Aęrı
Seyahatler

Novo Nordisk hemofili hastası insanları, onların yakınlarını ve tedavilerini stlenen hekim, bakıcı ve terapistleri desteklemek iin HaemCare™ giriřimini bařlattı.

HaemCare™ uluslararası Changing Haemophilia® (hemofili deęiřiyor) giriřiminin bir parasıdır.

Mit HaemCare™ aracılıęıyla sunduęumuz kapsamlı hizmetlerden yararlanabilir, soru ve önerilerinizi istedięiniz zaman bize yneltebilirsiniz.

www.novonordisk.de

Novo Nordisk Pharma GmbH, BrucknerstraÙe 1, 55127 Mainz, Germany

Tel.: +49 (0) 6131-9030, Fax: +49 (0) 6131-903 1370, www.novonordisk.de

Changing Haemophilia® is a trademark owned by Novo Nordisk Health Care AG and the Apis bull logo is a registered trademark of Novo Nordisk A/S.

© 2017 Novo Nordisk Healthcare AG, Zurich, Switzerland.

changing
haemophilia®

