



Faktör VII eksikliği

Hasta broşürü

changing
haemophilia®


novo nordisk®

Konulara Genel Bakış

Faktör VII eksikliği açıklaması

- Faktör VII eksikliği aslında nedir? 4
- FVII eksikliği tehlikeli mi? 4
- Pıhtılaşma faktörü nedir? 4

Düzyey ve kalıtsallık

- FVII eksikliđinin farklı şekilleri veya düzeyleri var mı? 5
- İnsanlarda FVII eksikliği nasıl oluşur? 5

Acil Durumlar

- FVII eksikliği olan her hastaya bir acil durum kimliği veriliyor mu? 6

Kanama eğilimi

- Kanama eğilimi ne zaman daha yüksektir? 6
- Kadınlarda kanama eğilimi daha mı yüksektir? 6
- Hangi kanamalar sıklıkla görülür? 6
- Hamilelik durumunda nelere dikkat edilmelidir? 7

Tanı

- FVII eksikliği nasıl saptanabilir? 8
- FVII eksikliği hangi kan testiyle belirlenebilir? 8
- FVII genetik materyalinin incelenmesi ne sağlar? 10

Tedavi

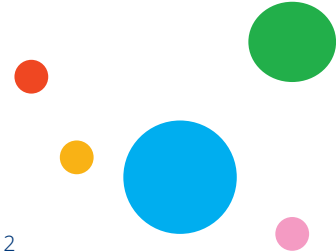
- FVII eksikliđim için bir tedavi var mı? 11
- Kanama olması durumunda ne yapılmalıdır? 11
- FVII eksikliği ne tür maddeler ile tedavi edilebilir? 11
- Pıhtılaşma faktörleri verilirken herhangi bir tehlike var mı? 11

Günlük yaşamda yapılacaklar

- FVII eksikliği olan bir çocuk anaokulu ve okul etkinliklerine katılabilir mi? 12
- Dış deđişiminde veya dış çektirirken nelere dikkat edilmelidir? 12
- İlacımı yolculuklarda yanıma alabilir miyim? 12

Referanslar

8
8
10
11
11
11
12
12
14



Sevgili hasta, sevgili ebeveynler,

sizde veya çocuğunuzda Faktör VII eksikliği (faktör 7, VII ibaresi 7 sayısının Roma rakamı olarak yazılıdır) tespit edilmiştir. Bu sonuç tahminen endişe duygularınızı ve birçok soruyu tetikledi. Bu broşür, Faktör VII eksikliği hakkında bilgi edinmenize ve önemli sorularınızın yanıtlanmasına yardımcı olmak için tasarlanmıştır. Ayrıca doktorunuz sorularınızı yanıtlamaktan mutluluk duyacaktır.



Faktör VII eksikliği açıklaması

Faktör VII eksikliği aslında nedir?

Faktör VII eksikliği, pıhtılaşmayı sağlayan faktörün kanda azaldığı doğuştan gelen nadir bir kan pıhtılaşma bozukluğudur. Faktör VII (FVII) eksikliği, doğuştan gelen nadir pıhtılaşma bozukluklarının en sık görülen türüdür. Hastalığın ağır düzeyi, yaklaşık 300.000–500.000'de bir kişide görülüyor.¹⁻⁵ FVII eksikliği ilk olarak 1951 yılında Amerika Boston'dan doktor Benjamin Alexander tarafından tanımlandı.⁶

FVII eksikliği tehlikeli mi?

Birçok hasta hayatları boyunca bu konuda çok az sorun yaşar. Doğuştan gelen FVII eksikliği farklı şekillerde ortaya çıkar: Hiç bir belirti olmamasından şiddetli kanama eğilimine kadar. Kazalar veya cerrahi müdahaleler gibi bazı durumlar kanamanın artmasına neden olabileceğinden, hastalığınız hakkında bilgi sahibi olmanız ve doktorunuza

FVII eksikliğiniz konusunda derhal bilgi vermeniz önemlidir. Bu, size her zaman yanınızda bulundurmanız gereken bir acil durum kimliği verilmesinin de nedenidir.

Pıhtılaşma faktörü nedir?

İnsanda kanama olması durumunda, pıhtılaşma sistemi kanama yerini kapatmak ve daha fazla kan kaybını önlemek için kanda çalışmaya başlar. İnsan kanında, pıhtılaşma faktörleri adı verilen çeşitli maddeler (proteinlerden oluşan) bulunur. Pıhtılaşma faktörleri, pıhtılaşmayı destekleyen veya pıhtılaşmayı önleyen işlevler gerçekleştirebilir.

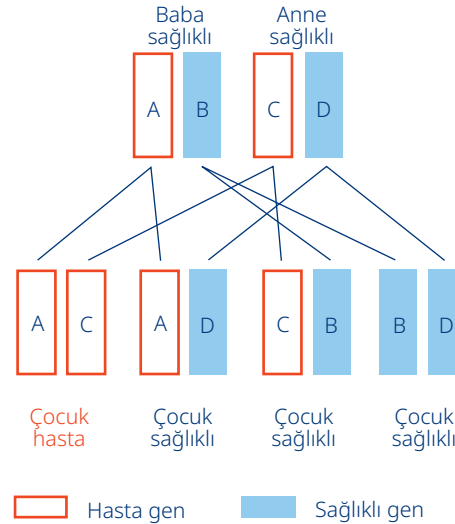
Düzyey ve kalıtsallık

FVII eksikliđinin farklı Őekilleri veya ađırlık düzeyleri var mı?

Evet. Kandaki FVII miktarına ve FVII rezidüel etkinliđi olarak adlandırılan fonksiyonelliđe bađlı olarak, hafif, orta veya ađır FVII eksikliđine sahip olan durumlar ayırt edilir. Hafif ve orta düzeyli durumlarda, ilgili kiŐinin hiŐbir zaman kanama sorunları yaŐamaması son derece olasıdır.

İnsanlarda FVII eksikliđi nasıl oluşur?

Ebeveynler tarafından çocuklara kalıtsal yollarla devredilen dođuŐtan gelen bir hastalıktır. FVII eksikliđi erkek ve kadınlarda aynı oranlarda görülür.⁷ FVII eksikliđi olan bir çocuđun dünyaya gelmesi için ebeveynlerin her ikisinin de ilgili gene sahip olması gerekiyor. Resimde görüldüđu gibi, bir çocuđun FVII eksikliđini kalıtsal olarak edinme riski %25'tir.⁸

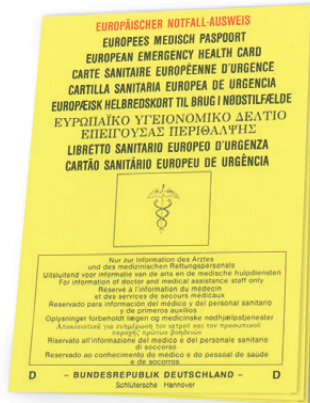


Acil Durumlar

FVII eksikliği olan her hastaya bir acil durum kimliği veriliyor mu?

Evet. Hafif bir FVII eksikliğiniz olsa bile, size bir acil durum kimliği verilir. Kanama eğilimi genellikle net olarak öngörülemez. Artan bir kanama beklenip beklenmeyeceği, planlanan müdahalenin türüne ve ciddiyetine, FVII rezidüel aktivitesine ve ayrıca örneğin kalıtsal olarak edinilen FVII gen değişimi türüne ve hastanın geçmişi gibi kişisel özelliklere bağlıdır. Bu nedenle, acil durum kimliğinizin yanınızda taşımanız ve doktorunuza FVII eksikliğiniz hakkında bilgi vermeniz önemlidir.

Avrupa acil durum kimliği ▶



Kanama eğilimi

Kanama eğilimi ne zaman daha yüksektir?

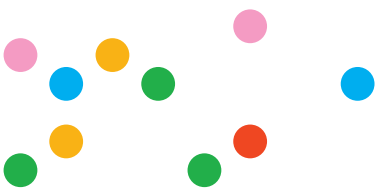
Kanama eğilimi “pıhtılaşma aktivitesine”, yani kan pıhtılaşmasının ne kadar etkili çalıştığına bağlıdır. “Pıhtılaşma aktivitesi” düşük olduğunda, nedeni belli olmayan mavi lekelere (hematomlar) eğilim söz konusudur ve kanamanın yüksek oranda kan kaybı ile birlikte oluşma riski artar. Kazalarda ve ameliyatlarda, doğum sırasında anne için ve regl dönemlerinde yüksek kanama eğilimi oluşur.^{1,9}

Kadınlarda kanama eğilimi daha mı yüksektir?

FVII eksikliği olan genç kızlarda ilk kanama normalden daha uzun ve daha ağır olabilir. Bu, genel olarak regl dönemi için de geçerlidir. Düzenli ve aşırı kan kaybının, kansızlık (demir eksikliği anemi) sonuçlanabilecek bir demir eksikliğini yavaş yavaş oluşturabileceğini unutmayın. Bu nedenle bazen demir takviyesine ve/veya demir ikamesine dikkat edilmelidir.¹

Hangi kanamalar sıklıkla görülür?

Yukarıda belirtilen ameliyat dönemlerinin ve kanamaların yanı sıra, özellikle mukozaya kanaması (burun kanaması, diş eti kanaması), kaslarda ve eklemlerde kanama, mide



bağırsak kanalında kanama, idrarda kan ve şiddetli FVII eksikliği olan kişilerde merkezi sinir sistemindeki kanama görülür.^{1,9}

Hamilelik durumunda nelere dikkat edilmelidir?

Genellikle FVII eksikliği olan kadınlarda hamilelik sorunsuz olarak geçer. Ancak, doğum sürecinde ağır FVII eksikliği durumunda, çocuk ve anne için tehlikeli olabilecek şekilde aşırı kanamalara yol açabilir. Hastalığın ağırlık düzeyine bağlı olarak doğumdan önce veya doğum sırasında FVII içeren bir preparat verilmesi gerekebilir. Hamilelik sırasında kanama olması durumunda, pıhtılaşma faktörünün önleyici olarak uygulanması ile kanama eğilimi azaltılabilir.

FVII eksikliği olan bir hastada FVII içeren bir cihazın kullanılıp kullanılmayacağına ilişkin karar, mutlaka deneyimli bir* doktortarafından (*Pıhtılaşma Uzmanı) verilmelidir. Tedavinin, kanama eğiliminin azalması açısından faydası, hamilelikte kan pıhtılaşması durumunun (tromboz) olası artış eğilimi karşısında dikkatli bir şekilde değerlendirilmelidir.



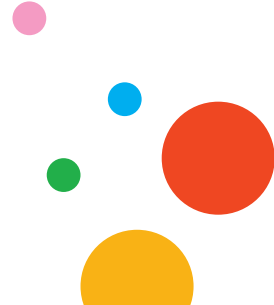
Tanı

FVII eksikliği nasıl saptanabilir?

Çoğu zaman doğuştan gelen FVII eksikliğine tesadüfen tanı konur. Bu, genel sağlık kontrolünde veya bir ameliyat öncesinde ve herhangi bir kanama olmadan gerçekleştirilen bir kan tahlilinde göze çarpan bir kan değerinin bulunması anlamına gelir. Bazı hastalarda önce kanama eğilimi veya mavi leke oluşumuna bir eğilim görülür ve daha sonra doktor muayenesi ile FVII eksikliği belirlenir.⁴

FVII eksikliği hangi kan testiyle belirlenebilir?

FVII eksikliği, bir laboratuvar değerinin (hızlı değer) düşüklüğü ile göze çarpar. Daha sonra, Faktör VII gibi pıhtılaşma faktörlerinin etkinliği daha ileri bir laboratuvar testiyle belirlenebilir. FVII'nin genetik materyalini araştırmak için kullanılan genetik test yöntemi ile, hastalığa neden olan genetik değişiklik belirlenebilir.^{10,11}





FVII genetik materyalinin incelenmesi ne sağlar?

FVII eksikliği olan kişilerde kanama eğilimi çok farklıdır. Genlerin incelenmesi bir yandan FVII eksikliğinden sorumlu olan genetik değişimi bulmak için kullanılır. Diğer yandan, birçok hastanın genetik muayenesi ve buna ek olarak kanamaların kaydı, hastalığın daha iyi anlaşılmasına ve nihayetinde ileride belirli gen değişiklikleri nedeniyle kanama eğiliminin tahmin edilebilirliğine katkıda bulunabilir.¹⁰⁻¹²



Tedavi

FVII eksikliğim için bir tedavi var mı?

Evet. Tedavi, replasman tedavisi adı verilen eksik pıhtılaşma faktörünün yerine konması şeklindedir.⁴ Pıhtılaşma faktörleri bir damara enjekte edilmelidir, tablet olarak kullanılamaz. Rezidüel seviyeye bağlı olarak, beklenen kanamalarda (ameliyatlarda) önlem amaçlı faktör verilmesi gerekebilir. FVII eksikliğindeki kanama eğilimi çok farklı olduğundan, bazı FVII eksikliği olan kişilerde pıhtılaşma faktörünün verilmesine gerek yoktur.

Kanama olması durumunda ne yapılmalıdır?

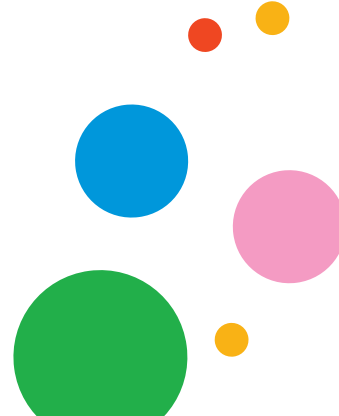
Her durumda bir hastaneye gitmeniz gerekir.

FVII eksikliği ne tür maddeler ile tedavi edilebilir?

Eksik olan FVII'yi takviye etmenin iki yolu vardır. Bir seçenek, gen teknolojisiyle üretilmiş bir üründür (rekombinant adı verilir). İnsanların bağışladığı kanlardaki bileşenleri içermez ve böylece yabancı virüsler veya bakteriler kaynaklı bulaşıcı hastalıklara karşı güvenlidir. İkinci seçenek, insan kan bağışlarından elde edilir; ürün plazma kökenlidir.^{4,13}

Pıhtılaşma faktörleri verilirken herhangi bir tehlike var mı?

İki önemli tehlike dikkate alınmalıdır: Bir yanda tromboz olarak adlandırılan istenmeyen bir kan pıhtısı ile sonuçlanabilecek yüksek pıhtılaşma tehlikesi, diğer yanda ise verilen pıhtılaşma faktörüne karşı inhibitör olarak adlandırılan antikorların gelişme tehlikesi vardır. Hem tromboz hem de inhibitör oluşumu olasılığı FVII eksikliğinde düşüktür.^{2,4,13,14}



Günlük yaşamda yapılacaklar



FVII eksikliği olan bir çocuk anaokulu ve okul etkinliklerine katılabilir mi?

Evet. FVII eksikliği genellikle günlük yaşamı etkilemez. Ancak eğitimci ve öğretmenler, acil durumlarda doğru şekilde müdahale edebilmeleri için, çocuğunuzun FVII eksikliği olduğu konusunda bilgilendirilmelidir. Çocuk okul sporlarına da normal şekilde katılabilir veya spor yapabilir.

Diş değişiminde veya diş çektirirken nelere dikkat edilmelidir?

Yaralanmalarda yüksek kanama eğilimi olduğu biliniyorsa, FVII içeren bir preparat için koruyucu uygulama, dişçinin yapacağı işlemlerden önce düşünülmelidir. FVII eksikliği olan çocuklarda diş değişimi sırasında sık sık ciddi kanama olayları yaşanıyorsa, pıhtılaşma uzmanıyla pıhtılaşma tedavisi hakkında görüşme yapılmalıdır.

İlacımı yolculuklarda yanıma alabilir miyim?

Doktorunuzdan, ilacınızı yolculukta yanınızda götürmenize yardımcı olacak gümrük belgesini isteyin.

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 seyahat'i faktör konsantreleri olmadan yapamaz. Bu şahsı yeterli derecede kendi yapabileceği 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 bafaralı bir etki göstermektedir. Öncelikle şu konsantreler etkilidir:

Konsantrinin adı

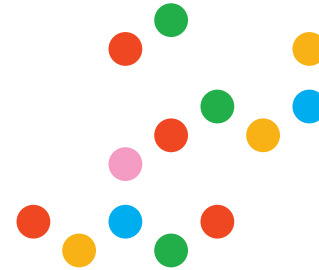
Bay (Bayan) önerilerine göre

Hastanın adı

ne zaman ve hangi miktarda faktör konsantrisi verileceğine ilaah edilebilir.

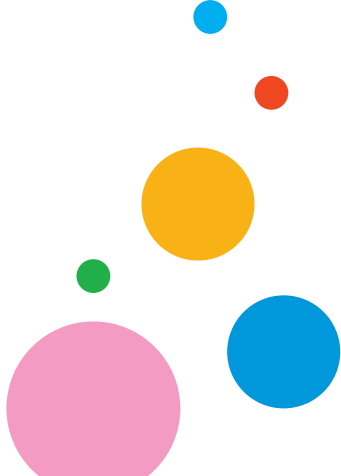
Samimi selamlarımla

Unterschrift, Name und Titel des Arztes



Referanslar

1. Triplett DA, Marka 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, in the treatment of congenital factor VII deficiencies. *Vox Sang* 1999; 77 (3): 131–136.
3. Ingerslev J, Knudsen L, Hvid I et al. Factor VII deficient patientler inde surgery'de recombinant factor VIIa. *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, Iranian Jews. *Ann Ital Med Int* 2000; 15 (4): 263–266.
6. Alexander BG, R, Landwehr G, Cook CD ve 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. Madlener K, Pötzsch B. Faktor-VII-Mangelkrankungen. In: Müller-Berghaus G, Pötzsch B (eds). *Hämostaseologie*. Springer, Berlin, Heidelberg 1999. https://doi.org/10.1007/978-3-662-07673-6_29
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-Mangelkrankungen. 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

- S. 01: Uçurtmalarla Aile – istockphoto.com #510040823 Telif Hakkı:
Monokeybusinessimages
- S. 03: Kış sahilinde aile – istockphoto.com #502055613 Telif Hakkı:
Monokeybusinessimages
- S. 07: Hamileler – istockphoto.com #517304020 Telif hakkı: pixelfit
- S. 09: Deney tüpleri – fotolia.com #1187370 Telif hakkı: Franz Pfluegl
- S. 10: Anne ve Kız Portresi – istockphoto.com #1128680593 Telif Hakkı:
MStudioImages
- S. 12: Çocuk – istockphoto.com #514311778 Telif hakkı:
Monokeybusinessimages

Ne yenilikler var?

haemcare.de, kan pıhtılaşması bozuklukları, spor, beslenme, seyahat gibi önemli her şeyi ve ne yenilikler olduğunu içeren portalınızdır.



haemcare.de

Novo Nordisk Pharma GmbH, Mainz

Tel.: 06131-9030, Faks: 06131-903 1370, novonordisk.de

Changing Haemophilia®, Novo Nordisk Health Care AG'nin tescilli ticari markasıdır ve Apis-Stier, Novo Nordisk A/S'nin tescilli ticari markasıdır.

© 2023 Novo Nordisk Health Care AG, Zürich, İsviçre.

Art.-Nr. 710544 (03/2022) DE22CH00031 Druck: 05/2023

**changing
haemophilia®**

