

# Aile Öyküsü Olmadan da Hemofili Ortaya Çıkabiliyor



thi – Kalıtsal bir hastalık olan Hemofili'nin 1/3'ü aile öyküsü olmaksızın yeni gelişen kromozom değişimleriyle gelişebilmektedir. Çocukluk çağında kolay morarma, eklem, kasiçi kanamaları, sünnet ve diş çekimi sonrası aşırı kanama

hemofili habercisi olabilir.

Hemofili ile ilgili toplumsal farkındalığı artırmak üzere 17 Nisan Dünya Hemofili Günü'nde KTÜ Farabi Hastanesi Hematoloji Uzmanı Prof. Dr. Mehmet SÖNMEZ şu bilgileri verdi:

Hemofili, pıhtılaşma faktörlerinden VIII veya IX'un eksikliği sonucunda gelişen nadir bir kalıtsal pıhtılaşma bozukluğudur. Faktör VIII eksikliği Hemofili A, Faktör IX eksikliği ise Hemofili B olarak adlandırılır. Her iki faktörün geni cinsiyeti belirleyen kromozomlardan X kromozomunda bulunduğundan, hastalık X kromozoma bağlı geçiş göstermekte ve çoğunlukla taşıyıcı kadınlardan, erkek çocuklarına geçmektedir.

Çok nadir olmakla taşıyıcı bir kadın ile hasta bir erkeğin birlikteliğinde veya Turner sendromu gibi tek X kromozomu varlığında kız çocuklarda da görülebilir. Aynı zamanda olguların yaklaşık 1/3 kadarında aile öyküsü olmaksızın yeni gelişen kromozom değişimleri ile hemofili gelişebilmektedir. Hemofili A 5.000 erkek doğumunda bir, Hemofili B ise 30-35.000 erkek doğumda bir izlenmektedir. Tüm dünyada 400000 civarında hemofili hastası, ülkemizde ise yaklaşık 6000 hemofili hastası (5000 Hemofili A, 1000 Hemofili B) olduğu tahmin edilmektedir. Aynı zamanda hastaların

yaklaşık yarısının 20-45 yaş aralığında olduğu izlenmektedir. Çocukluk döneminde kolay morarma, eklem ve kas içine kanamalar, sünnet veya diş çekimi gibi işlemlerden sonra beklenenden uzun süren kanama varlığında hemofili aklımıza gelmelidir. Hemofili hastalığının faktör düzeylerine göre hafif, orta ve ağır formları mevcuttur. Ağır hemofili hastaları herhangi bir darbe olmaksızın kanayabilirken, orta ve hafif hemofili hastalarında genellikle travma veya cerrahi uygulamalar sonrasında kanama gelişebilmektedir. 1970 yılı sonrası faktör VIII ve IX içeren ürünlerin kullanıma girmesi ile hastaların durdurulamayan kanamaya bağlı ölümleri azalmış ve yaşam süreleri belirgin olarak artmıştır. Bu ürünlerin kanamayı önlemek amaçlı kullanımı aynı zamanda hastalarda kanamaya bağlı gelişebilen sakatlıkların gelişimini belirgin olarak azaltmıştır. Ülkemizde hemofili hastaların tüm tedavisi sosyal güvenlik kurumunca karşılanmaktadır.