



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Hematoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

17.11.2023

Araş.Gör.Dr.Hülya ACAR TÜRK



Olgu

1 Yaş 3 ay Kız Hasta

Yakınma: Polikliniğe başvurusu sırasında yakınması yok. Ancak 20 gün önce yarık damak nedeniyle opere edilmiş ve postop kanaması beklenen süreden uzun sürmesi üzerine tarafımıza yönlendirilmiş.

Öykü

- Travma öyküsü yok .
- Yenidoğan döneminde göbekten kanama olmamış, göbek bağı düşme zamanı hakkında anne ve baba ayrıntılı bilgi veremedi.
- Yenidoğan döneminde ağız içinde kanamaları olduğu belirtildi.
- Sürekli ve/veya yakın zamanda ilaç kullanım öyküsü yok.

Öz Geçmiş

- 39 gestasyon haftasında C/S doğum
- Doğum ağırlığı/boyu : 3000 gr (AGA) / ?
- Gebelik izleminde USG de patoloji saptanmamış.
- Bilinen başka bir hastalığı yok. Düzenli ilaç kullanımı yok.
- YDYBÜ yatışı yok. Uzamış sarılığı yok.
Kalça USG ve işitme testi taramalarından geçmiş.
TFUS görüntüleme yapılmamış.

Soy Geçmiş

- Anne; 30 yaş , sağ , (G5P2Y2D3K0)
- Baba; 33 yaş , sağ sağlıklı
- Anne baba arasında akrabalık var.

(Hala- Dayı çocukları)

- 1. çocuk: 4 yaş , erkek , tanı almış başka hastalık yok.
(Yarık damak opere öyküsü + Postop kanama uzun sürmüş.)
- 2.çocuk: Hastamız

Aile öyküsünde başka bilinen kanama bozukluğu , pıhtılaşma bozukluğu yapabilecek bir hastalık öyküsü yok.

Annede mukozal kanama, menoraji öyküsü yok. Gebelikte kanama öyküsü yok.

Fizik Bakı

- Ateş: 36.7 C
- Nabız: 99 atım/dk
- Solunum sayısı: 21 /dk
- SPO2: 99 %
- Kan Basıncı : 100/60 mmHg
- Boy: 93 cm (50 p)
- Kilo: 14 kg (50 p)

Fizik Bakı

- Genel durum : İyi, aktif hareketli.
- Cilt : Doğal, döküntü yok.Mukozalar nemli.
- Baş-boyun: Doğal. Kafa yapısı simetrik. Boyunda kitle yok.
- Solunum sistemi: Her iki akciğer solunuma eşit katılıyor. Göğüs deformitesi yok. Oskültasyonda solunum sesleri doğal
- KVS: S1 +, S2 + Ek ses, üfürüm yok. Femoral arter nabızları +/+
- GİS: Doğal. Hepatosplenomegali yok.
- GÜS: Haricen kız, anomali yok.
- MSS: Patoloji saptanmadı.
- Ekstremiteler: Doğal.

Laboratuvar

WBC: 7570 /mm³

NEU: 2120 /mm³

LYM: 4610 /mm³

Hb: 9,13 g/dl (N:11-13) ↓

RBC: 3.49 x 10⁶ /uL ↓

Htc: 29,4 % (N: 31-42) ↓

MCV : 84,3 fL

RDW: 21,6 % (12.3-15.6) ↑

PLT : 441000/ mm³

CRP: 8,34 mg / L

SEDİMENTASYON: 11 mm/h

PTZ - 12,9 sn (11-15 sn)

INR - 1,05

APTT - 24,2 sn (21-35 sn)

Glukoz: 94 mg /dl

Üre: 23,54 mg/dl

Kre: 0,48 mg/dl

AST: 26 U/L

ALT: 10 U/L

Total bilirubin: 0,6 mg/dl

Direkt bilirubin: 0,3 mg/dl

LDH: 239 U/L **CPK:** 32 U/L

Albumin : 44,6 g/L

Na: 137 mEq/L **K :** 3,72 mEq/L

Cl : 101,4mEq/L **Ca :** 9,98 mg/dL

Mg: 2,6 mg/dL **P :** 6,02 mg/dL

Ürik asit : 4,1 mg/dL

pH: 6,9

Dansite: 1011

Kan : NEGATİF

Protein: NEGATİF

Lökosit: NEGATİF

Nitrit: NEGATİF

pH - 7,34

PCO2 - 46,5mmHg

PO2 - 30 mmHg

Na+ - 137 mmol/L

K+ - 4,8mmol/L

iCa+ - 1,18 mmol/L

Laktat - 4 mg/dL

cHCO3st - 23,3

Patolojik Bulgular

- Kuzen evliliđi
- Cerrahi sonrası uzun süren kanama öyküsü
- Kardeşte benzer öykü
- Hemoglobin(hbg) , hematokrit (Htc) ve kırmızı kan hücre sayısında (RBC) azalma ; kırmızı kan hücresi dağılım ağırlığında (RDW) artış.

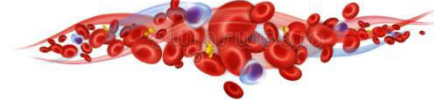
**Ön tanılarınız nelerdir?
Hangi incelemeleri isteyelim?**

AYIRICI TANI



- Koagölasyon Faktör Eksiklikleri (PT, APTT normal, kas içi kanamalar yok, FXIII ve vWH dışındaki koagölasyon proteini eksiklikleri ekarte edildi, hemofili kız çocukta çok nadir)
- Von Willebrand Faktör (kardeş dışında ailede kanama öyküsü olmasa da APTT normal olabilir)
- Bernard-Soulier sendromu (trombosit fonksiyonu bozuk ancak trombositopeni-değ trombositler ile seyrederek)
- Glanzman Trombastenisi (Trombosit sayısı morfolojisi normal, fonksiyon kusuru ve mukoza kanaması beklenir, OR geçiş)

EK TETKİKLER



Periferik Yayma ;

%33 nötrofil , %54 lenfosit , %3 bant, %6 monosit görüldü. Atipik hücre görülmedi.

Sedece bir adet 5-6 trombositten oluşan küme görüldü, trombosit büyüklüğü ve yapısı normaldi. Trombosit kümeleşmesi azalmış.

PTZ - 12,9 san , INR - 1,05, APTT - 24,2 san (Normal)

Trombin Zamanı: 17,3 sn (N)

Fibrinojen : 3,11 g/L

Von Willebrand Faktör: %171 (N)

İnvitro Kanama Zamanı (PFA-100 testi)

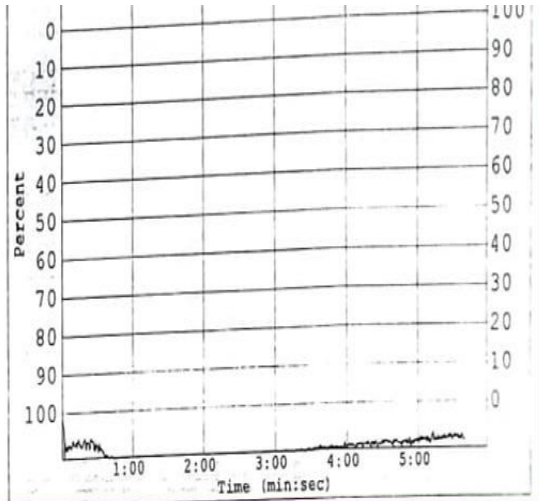
Kollajen ADP agregasyonu : >260 san (uzamış)

Kollajen Epinefrin agregasyonu : >300 san (uzamış)

Trombosit Agregasyon testi

ID : 64972020	Lab :
Blood Draw Time :	
Trace	1
Instrument	OPT
Reagent	Collagen
Stirrer	0,5 mg/mL
Gain	1200
Amplitude	0%
Slope	17

Comments
PRP'DEKI BAZAL TROMBOSIT SAYISI
229,000/MM3'TUR.

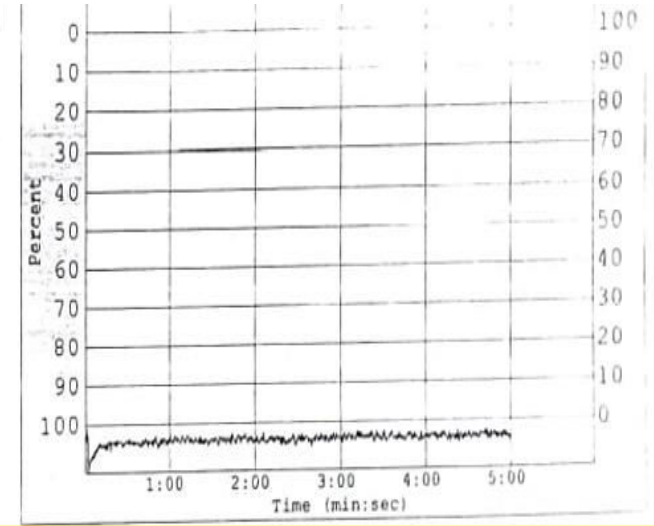


Kollagen



Blood Draw Time :	
Trace	1
Instrument	OPT
Reagent	Epinefrin
Stirrer	1,0 uM /mL
Gain	1200
Amplitude	2%
Slope	20

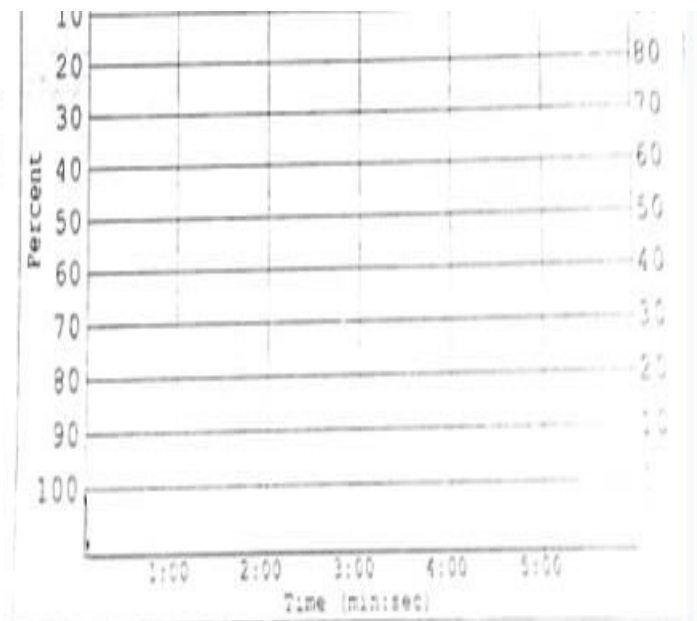
Comments
PRP'DEKI BAZAL TROMBOSIT SAYISI
229,000/MM3'TUR.



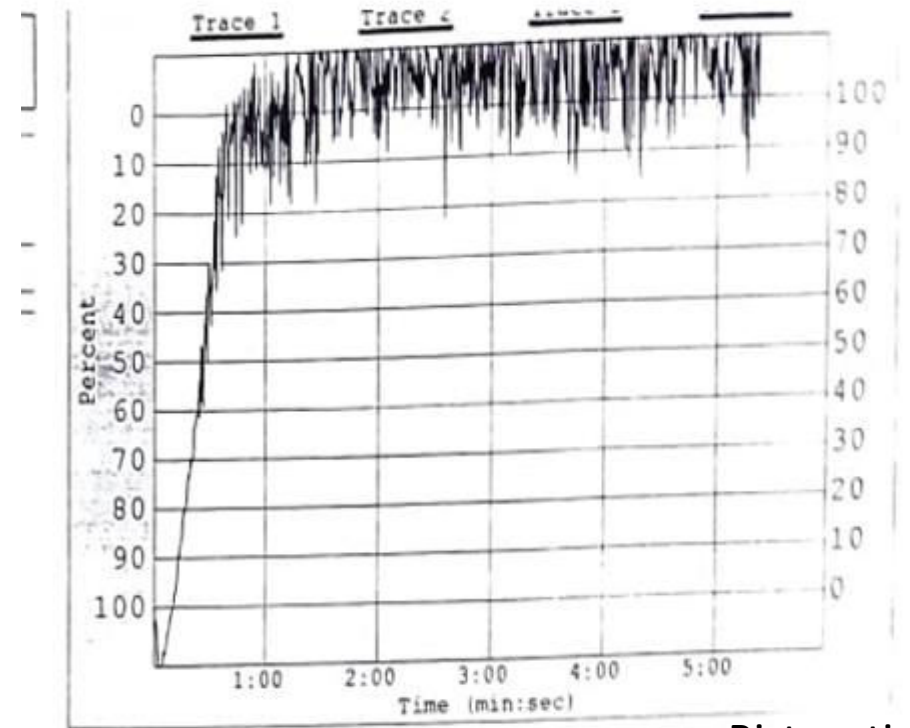
Epinefrin

Instrument	OPT
Reagent	ADP
Stirrer	1,0 ug /mL
Gain	1200
Amplitude	0%
Slope	0

Comments
PRP'DEKI BAZAL TROMBOSIT SAYISI
229,000/MM3'TUR.

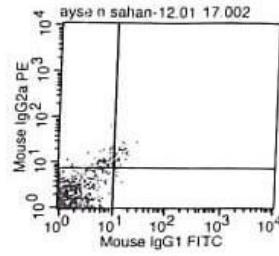
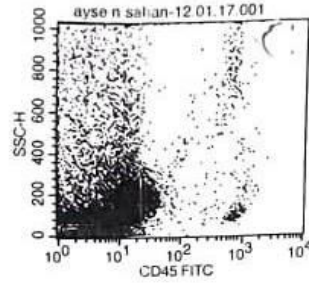
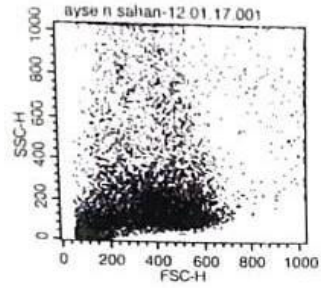


ADP



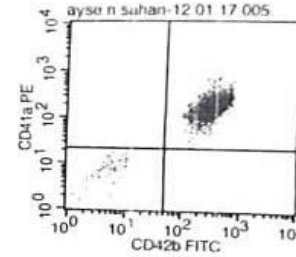
Ristocetin

Akım sitometri ile trombosit yüzey antijenleri



Tube: Mouse IgG1/Mouse IgG2a/Mo
 Panel: TROMBOSIT PANELI
 Acquisition Date: 12-Jan-17
 Gate: G2

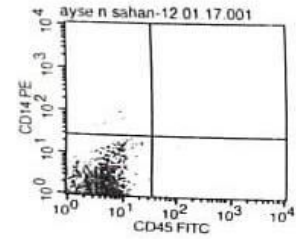
Quad	Events	% Gated	% Total
UL	65	4.42	0.65
UR	38	2.59	0.38
LL	1361	92.65	13.61
LR	5	0.34	0.05



Tube: CD42b/CD41a
 Panel: TROMBOSIT PANELI
 Acquisition Date: 12-Jan-17
 Gate: G2

Quad	Events	% Gated	% Total
UL	3	0.16	0.03
UR	1813	94.38	18.13
LL	105	5.47	1.05
LR	0	0.00	0.00

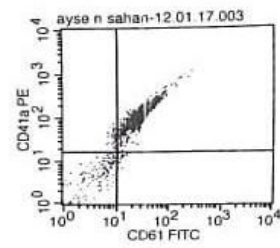
CD 42b : % 0.00
 CD 42b +41a : % 94.38



Sample ID: ayse n sahan-12.01.17
 Tube: 45/14
 Panel: TROMBOSIT PANELI
 Acquisition Date: 12-Jan-17
 Gate: G2

Quad	Events	% Gated	% Total
UL	7	0.58	0.07
UR	0	0.00	0.00
LL	1199	99.01	11.99
LR	5	0.41	0.05

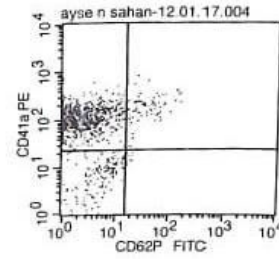
CD 45 : %0.41
 CD 14 : % 0.58



Tube: CD61/CD41a
 Panel: TROMBOSIT PANELI
 Acquisition Date: 12-Jan-17
 Gate: G2

Quad	Events	% Gated	% Total
UL	43	3.15	0.43
UR	1160	84.98	11.60
LL	145	10.62	1.45
LR	17	1.25	0.17

CD 61 : % 1.25
 CD 61+41a : % 84.98

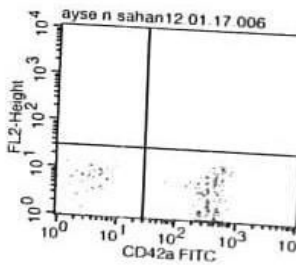


Tube: CD62 P/CD41a
 Panel: TROMBOSIT PANELI
 Acquisition Date: 12-Jan-17
 Gate: G2

Quad	Events	% Gated	% Total
UL	989	79.69	9.89
UR	85	6.85	0.85
LL	159	12.81	1.59
LR	8	0.64	0.08

CD 62 P : % 0.64
 CD 41 a : % 79.69
 CD 62 P+41 a : % 6.85

CD41 %: 79
 CD 61 %: 1.25
 (CD41/61 => %50)



Tube: CD42a FITC
 Panel: TROMBOSIT PANELI
 Acquisition Date: 12-Jan-17
 Gate: G2

Quad	Events	% Gated	% Total
UL	0	0.00	0.00
UR	0	0.00	0.00
LL	72	24.66	0.72
LR	220	75.34	2.20

CD 42a : % 75.34



58

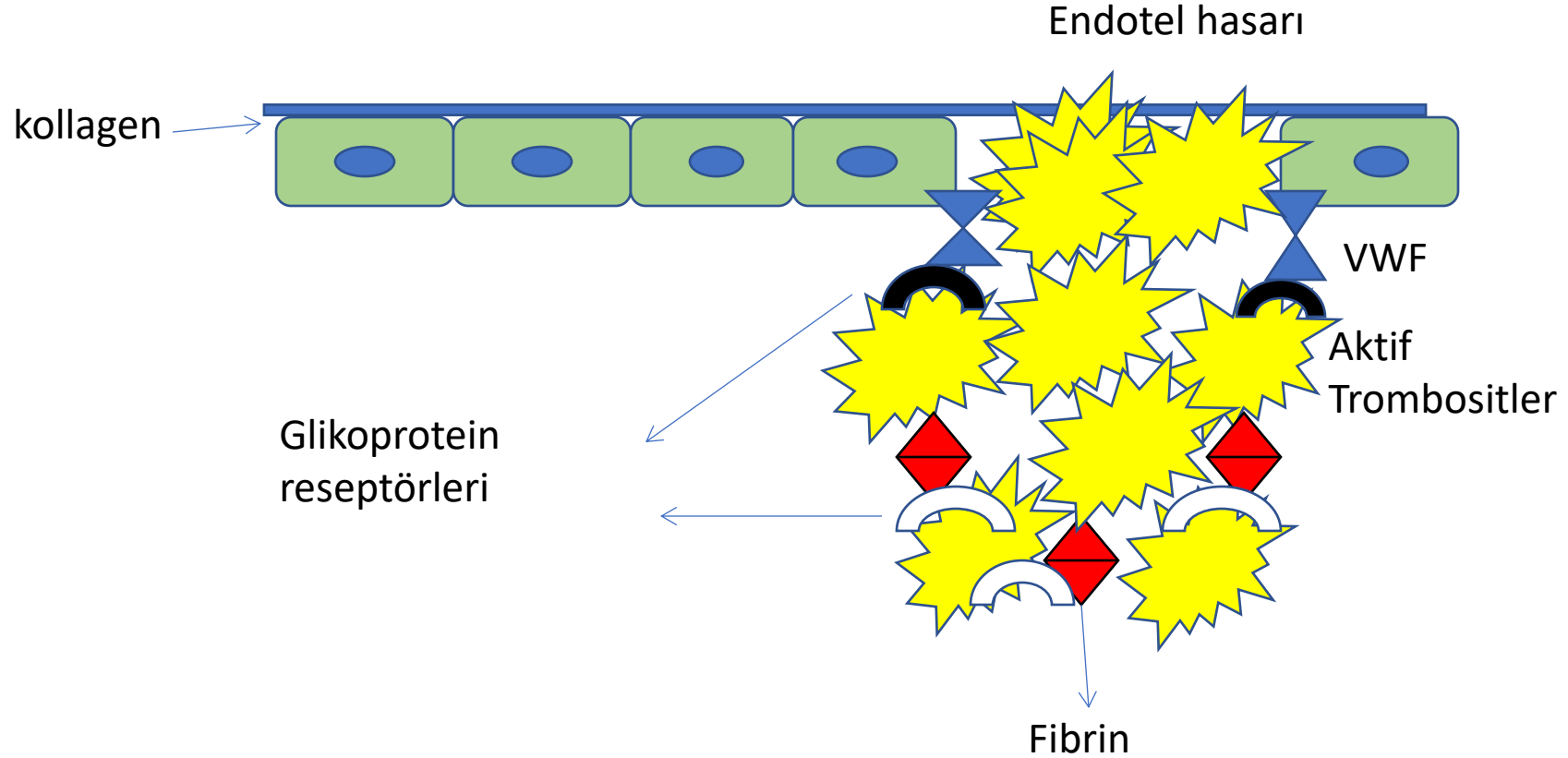
TANI: GLANZMAN TROMBASTENİSİ



- Otozomal resesif kalıtmımlı bir konjenital trombosit fonksiyon bozukluğudur.
- Trombositlerin yüzeyinde GpIIb/IIIa reseptörünün yokluğu veya disfonksiyonundan kaynaklanır.

Genellikle erken yaşta belirti verir.

Primer Pıhtılaşma



Adezyon, Agregasyon

KLİNİK



! Cilt ve mukoza kanamaları, başlıca hastaneye başvuru sebebidir.

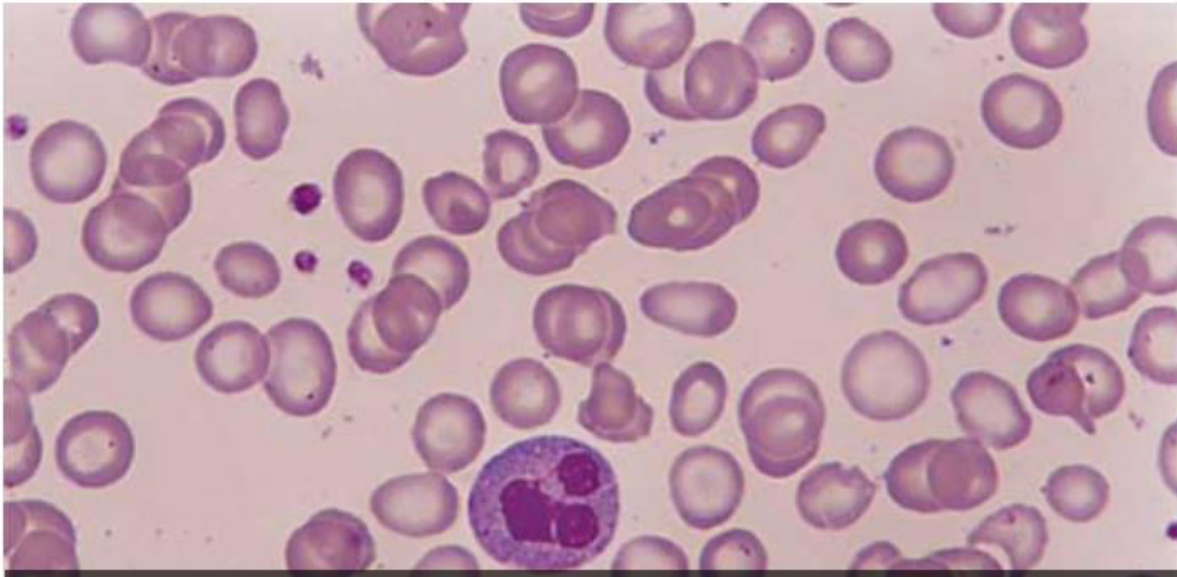
- Güç durdurulan, durdurulamayan burun kanamaları
- Sık ekimoz
- Diş eti kanaması
- Menometroraji
- Cerrahi sırasında veya sonrasında uzayan kanama öyküsü
- GİS kanaması, hematüri , eklem içi kanama nadir.

LABORATUVAR



Trombosit sayısı normal , kanama zamanı uzamış.

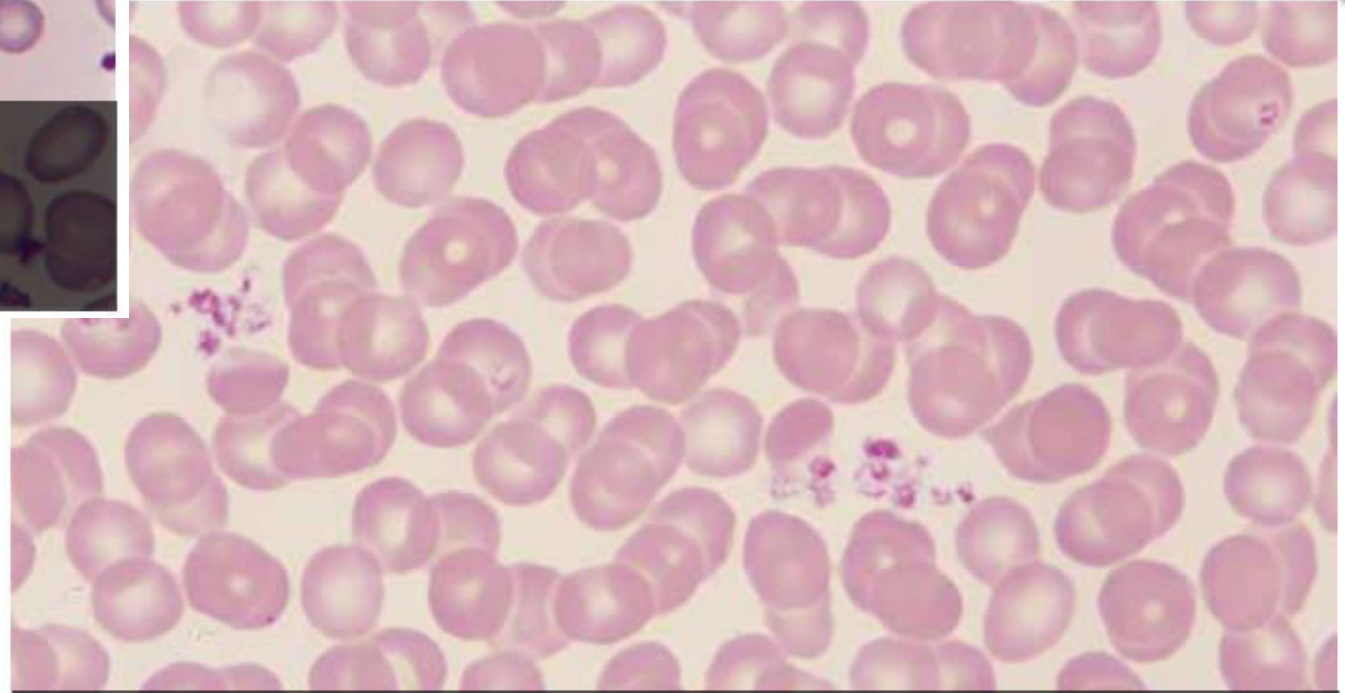
- Hemogram , periferik yayma
- Koagülasyon testleri (PTT , PT normal ; Kanama Zamanı uzamış.)
- Flowsitometri , monoklonal antikörler
- Primer agregasyon testleri (ADP, epinefrin, kollagen, ristosetin)
- Sekonder agregasyon testleri



Resim 1 / 2

GLANZMAN TROMBASTENİSİ

Periferik kan yaymasında iri ve kümeleşme yapmayan trombositler, eritrositlerde hipokromi görülmektedir.

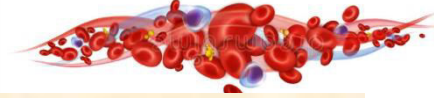


Resim 1 / 1

TROMBOSİT

Periferik yaymada küme yapmış trombositler görülmektedir.

Trombosit Agregasyon Testi



AGREGASYON				
REAKTİF	ASİRİN ETKİSİ	VON WILLEBRAND BERNARD SOULIER	SEKRESYON BOZUKLUĞU	GLANZMANN'S THROMBASTHENIA
ADP	İKİNCİL DALGA İZLENMEZ	NORMAL	İKİNCİL DALGA İZLENMEZ	İZLENMEZ
KOLLAJEN	NORMAL, AZALMIŞ	NORMAL	NORMAL AZALMIŞ	İZLENMEZ
EPINEFRİN	İKİNCİL DALGA İZLENMEZ	NORMAL	NORMAL İKİNCİL DALGA İZLENMEZ	İZLENMEZ
RİSTOSETİN	NORMAL AZALMIŞ	İZLENMEZ, AZALMIŞ, NORMAL HAFİF ARTMIŞ TİP2B PSEUDOVH	NORMAL	AZALMIŞ, NORMAL

Tedavi

1. Kanama olduđunda destek tedavisi yapılır.
2. Trombosit süspansiyonu
3. Kanama sırasında ciddi anemi oluřuyorsa eritrosit süspansiyonu
4. Trombosit refrakterliđi geliřmiřse rekombinan Faktör VII
5. Traneksamik asit Günde 3 doz, 10mg/kg/doz iv veya 20 mg/kg/doz ađızdan. Ađız içi kanamada gargara da yapılabilir. (menorajide de iře yarayabilir)
6. Menorajide oral kontraseptifler
7. Az sayıda ciddi kanayan hastalara kök hücre nakli yapılmıřtır. Ancak naklin erken ve uzun dönem komplikasyonları nedeniyle standart bir uygulama deđildir.



Türk
Neonatoloji
Derneği

17 Kasım

Dünya Prematüre Gününü kutlu olsun

Her Nefes Bir
iyi ki!

Onların aldığı her nefes için kocaman bir "iyi ki" diyoruz.
Bu "iyi ki" nin ardında emekleri olan değerli yenidoğan uzmanı
hekimlerimize ve hemşirelerimize sonsuz teşekkür ediyoruz.



Chiesi

© 2018 Chiesi

TEŞEKKÜRLER