

Congress
Book



TRHD
TÜRKİYE HEMOFİLİ DERNEĞİ
THE HEMOPHILIA SOCIETY OF TÜRKİYE



2005
FEDERATION OF HEMOPHILIA

ISBN 978-605-70919-6-3

23RD

HEMOPHILIA

CONGRESS OF TÜRKİYE

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL
CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE



www.turkiyehemofilikongresi.com



APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

CONTENTS

Invitation

Boards

Scientific Program

Speech Summaries

Full Text Abstracts

Oral Abstracts

Poster Abstracts

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

INVITATION

Dear Colleagues and Friends,

The outstanding international level, that our country has reached in the field of hemophilia has been achieved as a result of the efforts of the Hemophilia Association of Turkey and the Hemophilia Federation as well as the health and social security authorities, and the contributions of the industry organizations. The hemophilia community always remembers with appreciation and gratitude the efforts that have made them healthier and improved their quality of life.

We are organizing our congress in Antalya on 15-17 April 2026, with the participation of academics from home and abroad, association members, hemophiliacs, their relatives and officials working in public institutions.

Our congress venue is the Antalya Pine Beach Belek Hotel.

We invite all physicians and healthcare personnel related to hemophilia to our congress.

As always, Hemophilia and their relatives will be among us in different halls of the Hemophilia congress to benefit from up-to-date information.

We hope to see you at the 23rd International Turkish Hemophilia Congress.

Prof. Dr. Bülent ZÜLFİKAR
Congress Co-President

Prof. Dr. Kaan KAVAKLI
Congress Co-President

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

BOARDS

Congress Co-Presidents

Bülent Zülfikar, Kaan Kavaklı

Scientific Committee

Canan Albayrak
Yılmaz Ay
Fatih Aydın
Ergül Berber
Pratima Chowdary
Yeşim Dargaud
Kaan Kavaklı
Başak Koç Şenol
Vahap Okan
Fahri Ovalı
Flora Peyvandi
Gökhan Polat
Robert Sidonio
Emine Zengin
Bülent Zülfikar

Congress Secretaries

Yusuf Can Danga
Hülya Yetişener

Organising Committee

Medical

Güneş Ak
Semih Aydoğdu
Fatih Aydın
Ece Çınar
Caner Dadak
Hülya Dalkılıç Bingöl
Başak Koç Şenol
Gökhan Polat
Mehmet Can Uğur
Selmin Şenol

Multidisciplinary

Mustafa Akyol
Aylin Arık
Fatma Bali
Ali Ekber Dağhan
Irmak Gümüştaş
Ahmet Kılıç
Levent Polat
Melike Tekinel
Haluk Zülfikar
Sare Bahar Zülfikar

**It's sorted by last name.*



APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

SCIENTIFIC PROGRAM

April 15, 2026 Wednesday

Medical Hall

14:00-15:30	Recent Developments in Clinical Research Chairs: Bülent Zülfikar, Kaan Kavaklı
	New Subcutaneous (SC) Product Candidates for Hemophilia Başak Koç Şenol
	Safety Considerations with Subcutaneous Products Canan Albayrak
	Subcutaneous Treatment Options in von Willebrand Disease Bülent Antmen
	Will Gene Therapy Research Continue? Vahap Okan
	Oral Factor VIII Clinical Trials İlgen Şaşmaz
15:30-16:15	 Satellite Symposium Chairs: Serap Kahraman, Zühre Kaya
	Standing by Hemophilia: From Past to Future Tekin Aksu, Ayşenur Bahadır
16:15-16:45	Coffee Break ☕
16:45-17:30	 Satellite Symposium Chairs: Bülent Zülfikar, Kaan Kavaklı
	Prolonged Efficacy with Established Safety — Adynovate & the Safe Use of Feiba Robert Sidonio, Canan Albayrak
17:30-18.15	Laboratory Monitoring of Non-Factor Therapies Chairs: Fatih Aydın, Güneş Ak Speaker: Yeşim Dargaud
18:15-19:00	Opening Ceremony

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

SCIENTIFIC PROGRAM

April 15, 2026 Wednesday

Multidisciplinary Hall

	Hemophilia in Everyday Life
15:00-16:00	Hydrotherapy Session Aylin Arık, Yusuf Ziya Aral, Muhammed Halil Onat, Batuhan Aslan
16:00-16:30	Coffee Break ☕
16:30-17:30	Physiotherapy Training Session (in the Main Hall) Ece Çınar, Tuğçe Poyraz İşleyen, Levent Polat, Selin Topçu
17:30-18:00	Coffee Break ☕
18:00-19:00	Opening Ceremony (to be held in the Medical Hall)


APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

SCIENTIFIC PROGRAM

April 16, 2026 Thursday

Medical Hall

08:00-09:00	Panel: Medical Oral Presentations Chairs: Murat Söker, Erol Erduran
	S-1 - İstanbul İlinde Bulunan Aile Hekimliği Uzmanlık Öğrencilerinin Hemofili Hastalığı Hakkında Bilgi Düzeyi ve Tutumlarının Değerlendirilmesi Arif Eker
	S-2 - Nadir Görülen Faktör Eksikliği Hastalarının Klinik İzlemi Abdullah Karakuş, Şeyma Akba
	S-3 - Hemofili Bireylerde 30 Saniye Otur-Kalk Testi Performansının Sağlıklı Akranlarla Karşılaştırılması Tuğçe Poyraz İşleyen, Selin Topçu
	S-4 - Hemofili Tanılı Gençlerde Anksiyete ve Depresyonun Psikolojik Belirleyicileri: Kendini Damgalama, Sosyal Kaygı ve Ruminasyonun Rolü Dilek Anuk, Başak Koç Şenol, Haluk Zülfikar, Melike Tekinel, Osman Bülent Zülfikar
	S-5 - Glanzmann Trombastenisi Hastalarımızda Genotip ile Klinik ve Laboratuvar Testlerin Korelasyonu Canan Albayrak, Davut Albayrak
09:00-09:45	Future of Therapy in Hemophilia Chairs: Hale Ören, Gül Nihal Özdemir Speaker: Flora Peyvandi
	Multidisciplinary Approach in Hemophilia: The Role of Each Discipline in the Patient Journey Chairs: Irmak Gümüştaş, Emine Türkkar
	Psychosocial Support in Patients with Hemophilia Melike Aktaç
	Preservation of Joint Health and Surgical Approaches Elcil Kaya Biçer
	Rehabilitation and Restoration of Function Ela Tarakçı
	Daily Management and Patient Education Elif Şenol
	Patient Rights and Health Law Berşan Kayıkcı
11:00-11:30	Coffee Break ☕
11:30-12:15	 Satellite Symposium Chairs: Bülent Zülfikar
	A New Era in Hemophilia Treatment: Marstacimab Kaan Kavaklı, Başak Koç Şenol



APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

SCIENTIFIC PROGRAM

April 16, 2026 Thursday

Medical Hall

12:15-13:00	Clinical Trials and Real-life Experiences Chairs: Ayşegül Ünüvar, Davut Albayrak Speaker: Pratima Chowdary
13:00-14:15	Lunch // Poster Evaluation Poster Session Chairs: Ali Fettah, Yasemin Işık Balcı, Nihal Karadaş
14:15 - 15:00	 Satellite Symposium Surgical and Prophylaxis Experiences with Elocta Başak Koç Şenol, Elif Güler Kazancı
15:00-15.45	Von Willebrand Session Chairs: Namık Özбек, Asu Fergün Yılmaz Diagnostic Challenges in von Willebrand Disease Tekin Güney Prophylaxis in von Willebrand Disease Sibel Teggündüz
15.45-16:30	 Satellite Symposium A Next-Generation Approach in Hemophilia A Treatment: Transforming Clinical Practice with Hemlibra Bülent Antmen, Kamuran Karaman, Başak Koç Şenol
16.30-17:00	Coffee Break ☕
17.00-18.00	Rare Factor Deficiencies Session Chairs: Yılmaz Ay, Şeref Buğra Tunçer Management of Rare Factor Deficiencies Dilek Gürlek Gökçebay Glanzmann Thrombasthenia Sinan Akbayram Genetics of Rare Factor Deficiencies Tahir Atik

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

SCIENTIFIC PROGRAM

April 15, 2026 Wednesday

Multidisciplinary Hall

09:00-10:00	Social, Nursing, and Multidisciplinary Presentations Chairs: Veysel Gök, Özlem Şensoy
	S-6 - Çocuğu Hemofili Olan Annelerin Deneyimlerinin Belirlenmesi Hülya Dalkılıç Bingöl, Merve Ertunç Soycan, Başak Koç Şenol, Ayfer Aydın, Osman Bülent Zülfikar
	S-7 - Konjenital Afibrinojenemide Klinik Fenotip Spektrumu; Kanama mı ? Tromboz mu ? Tek Merkez Deneyimi Cansu Sert Jabarin, Veysel Gök, Narmin Mammadova, Merve Tellioglu Sarıaslan, Şuayip Keskin, Gökhan Kartal, Alper Özcan, Ebru Yılmaz, Musa Karakükçü
	S-8 Beyond Bleeding: Unmet Needs and Disease Awareness in von Willebrand Disease Sabina Guliyeva, Başak Koç, Bülent Zülfikar
	S-9 Kanama Bozukluğu Olan Kadınlarda Beden İmajı, Sosyal İzolasyon ve Depresif Belirtilerin Klinik Açından Değerlendirilmesi Irmak Erdoğmuş, Melike Aktaç, Başak Koç, Bülent Zülfikar
	S-10 Çoklu Koagülasyon Faktörü Eksikliği Vakalarımız Ve Aile İlişkisi Davut Albayrak, Canan Albayrak
10:00-11:00	Real-Life Experiences with a New Medication Chairs: Bülent Zülfikar, Kaan Kavaklı
	Recommendations for Patients and Families Enes Saraç, Mehmet Can Uğur
11:00-11:30	Coffee Break ☕
11:30-13:00	Nurse, Patient, and Family Session Chairs: Hülya Dalkılıç Bingöl, Selmin Şenol, Hakan Gürel, Samet Öner, Fadime Fişek
	İntravenöz and Subkutan Practical Trainings Hatice Kaltav, Hayriye Başer
	Home Therapy Gül Bezzal, Nuray Erdoğmuş
	Education in Clinical Trials Hilal Baştuğ, Funda Çığa
13:00-14:00	Lunch 🍴
14:00-15:00	Challenges in the Aging Hemophilia Population Chairs: Ahmet Kılıç, Fikret Bezzal, Mehmet Sönmez
	Hypertension and Nephrological Complications Salih Aksu
	Diabetes Kubilay Karşıdağ
	Cardiac Complications Veysel Oktay
15:00-15:30	Coffee Break ☕

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

SCIENTIFIC PROGRAM

April 15, 2026 Wednesday

Multidisciplinary Hall

09:00-10:00	Social, Nursing, and Multidisciplinary Presentations Chairs: Veysel Gök, Özlem Şensoy
	S-6 - Çocuğu Hemofili Olan Annelerin Deneyimlerinin Belirlenmesi Hülya Dalkılıç Bingöl, Merve Ertunç Soycan, Başak Koç Şenol, Ayfer Aydın, Osman Bülent Zülfişkar
	S-7 - Konjenital Afibrinojenemide Klinik Fenotip Spektrumu; Kanama mı ? Tromboz mu ? Tek Merkez Deneyimi Cansu Sert Jabarin, Veysel Gök, Narmin Mammadova, Merve Tellioglu Sarıaslan, Şuayip Keskin, Gökhan Kartal, Alper Özcan, Ebru Yılmaz, Musa Karakükçü
	S-8 Beyond Bleeding: Unmet Needs and Disease Awareness in von Willebrand Disease Sabina Guliyeva, Başak Koç, Bülent Zülfişkar
	S-9 Kanama Bozukluđu Olan Kadınlarda Beden İmajı, Sosyal İzolasyon ve Depresif Belirtilerin Klinik Açıdan Deđerlendirilmesi Irmak Erdođmuş, Melike Aktaç, Başak Koç, Bülent Zülfişkar
	S-10 Çoklu Koagülasyon Faktörü Eksikliđi Vakalarımız Ve Aile İlişkisi Davut Albayrak, Canan Albayrak
10:00-11:00	Real-Life Experiences with a New Medication Chairs: Bülent Zülfişkar, Kaan Kavaklı
	Recommendations for Patients and Families Enes Saraç, Mehmet Can Uđur
11:00-11:30	Coffee Break ☕
15:30- 16:30	Musculoskeletal Health in Hemophilia: A Multidisciplinary Management Approach Chairs: Yunus Çelik, Gökhan Tavukçu, Meryem Albayrak
	Joint-Preserving and Surgical Approaches Gökhan Polat
	Bleeding Control and Prophylaxis Strategies Defne Ay Tuncel
	Rehabilitation and Functional Recovery Elif Aydın

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

SCIENTIFIC PROGRAM

April 17, 2026 Friday

Medical Hall

08:00-09:00	Oral Presentation Chairs: Özcan Bör, Abdullah Karakuş
	S-11 Investigation of the Psychosocial Impact of Subcutaneous Therapy on Patients with Hemophilia and Their Families Eren Ürer, Kaan Kavaklı
	S-12 Usage of a New Mobile Phone Application for Children with Hemophilia During the Transition from Adolescence to Adulthood Ayşegül Ünüvar, Burcu Belen Apak, Pamir Işık, Melike Sezgin Evim, Serap Karaman, Dilek Çökeliler, Özlem Akbulut, Eylem Gül Ateş, Aydan Akdeniz, Hasan Mücahit Özbaş
	S-13 Higher Zero-Bleed Rates with Emicizumab Compared with Factor Prophylaxis in Hemophilia A: A Real-World Single-Center Experience Enes Taşdelen, Başak Koç, Bülent Zülfikar
	S-14 Surgery in Hemophilia A Receiving Emicizumab Prophylaxis: Real-World Single-Center Experience Başak Koç, Gökhan Polat, Bülent Zülfikar
	S-15 Clinical and Molecular Characterization of Three Novel Variants Identified in the F8 Gene in Patients Diagnosed with Hemophilia A Seda Kılıç Erciyas, Başak Koç Şenol, Ş. Buğra Tunçer, Osman Bülent Zülfikar
	Joint Medical and Multidisciplinary Session
	World Hemophilia Day – April 17 Celebrations
09:00 - 09:15	Opening Bülent Zülfikar, Kaan Kavaklı
09:15 - 09:30	
09:30 -10:30	Chairs: Muzaffer Demir, Adalet Meral Speakers: Sezar Garrido, Mehmet Ali Çoban, Gökhan Aktaş, Caner Dadak
10:30-11:45	Hemophilia Forum Chairs: Bülent Zülfikar, Kaan Kavaklı Speakers: Zeynep Aktuğlu, Yusuf Özdemir, İsmail Balmumcu
11:45-12:00	CLOSING

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Konuşma Metinleri
Medikal Salon



Speech Summaries
Medical Hall

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

KLİNİK ARAŞTIRMALARDA GÜNCELLEMELER- HEMOFİLİ İÇİN YENİ SUBKUTAN ÜRÜN ADAYLARI

Doç. Dr. Başak Koç Şenol

İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü, Kalıtsal Kanama Bozuklukları Birimi

Hemofili A ve B, sırasıyla faktör VIII (FVIII) ve faktör IX (FIX) eksikliklerine bağlı gelişen, yaşam boyu süren ve tekrarlayan kanamalarla karakterize kalıtsal kanama bozukluklarıdır. Profilaktik faktör replasman tedavilerinin yaygınlaşmasıyla kanama sıklığı ve hemofilik artropati belirgin ölçüde azalmış olsa da, intravenöz uygulama gereksinimi, sık infüzyon ihtiyacı ve venöz erişim güçlükleri klinik pratiğin önemli sınırlılıkları olmaya devam etmektedir (1–3). Bu zorluklar özellikle pediatrik hastalarda santral venöz kateter ihtiyacını, erişkinlerde ise tedaviye uyum sorunlarını beraberinde getirmektedir.

Son on yılda geliştirilen subkutan tedaviler, hem uygulama kolaylığı hem de farklı etki mekanizmaları ile hemofili yönetiminde belirgin bir paradigma değişimi yaratmıştır. Bu tedaviler, yalnızca eksik faktörün yerine konulmasını hedefleyen klasik yaklaşımın ötesine geçerek koagülasyon sisteminin yeniden dengelenmesini veya FVIII fonksiyonunun taklit edilmesini amaçlamaktadır. Günümüzde subkutan tedaviler üç ana başlık altında incelenmektedir: (i) FVIII-mimetik bispesifik antikolarlar, (ii) rebalancing ajanlar

Subkutan tedaviler, intravenöz faktör replasmanına kıyasla daha stabil farmakokinetik profil sunarak plazma düzeylerinde dalgalanmaları azaltır ve daha öngörülebilir bir hemostatik denge sağlar (4). Uzun yarı ömürleri sayesinde daha seyrek doz aralıkları ile etkili profilaksi mümkün olur. Bu durum yalnızca kanama kontrolünü iyileştirmekle kalmaz, aynı zamanda tedavi yükünü azaltarak hasta ve bakım veren açısından yaşam kalitesini artırır (5).

Bununla birlikte, bu ajanların çoğu standart koagülasyon testlerini etkileyebildiğinden laboratuvar izlemi açısından yeni yaklaşımlar gerektirmektedir (6).

(i) FVIII-mimetik bispesifik antikolarlar

Emicizumab

Emicizumab, aktive faktör IX (FIXa) ile faktör X (FX) arasında köprü kurarak FVIII'in kofaktör fonksiyonunu taklit eden bispesifik bir monoklonal antikordur (7). Subkutan uygulanabilirliği, uzun yarı ömrü (~4–5 hafta) ve inhibitör varlığından bağımsız etkinliği ile hemofili A tedavisinde önemli bir dönüm noktası olmuştur.

HAVEN 1–4 çalışmaları, emicizumab profilaksisinin hem inhibitörlü hem inhibitörsüz hastalarda yıllık kanama oranlarını (ABR) anlamlı şekilde azalttığını göstermiştir. Bu çalışmalarda ABR'de %80'in üzerinde azalma ve yüksek oranlarda zero-bleed elde edilmiştir (8–10). Gerçek yaşam verileri de bu bulguları desteklemekte, uzun dönem kullanımda etkinliğin sürdürüldüğünü ve tedaviye uyumun arttığını göstermektedir (11).

Güvenlik açısından en önemli konu, özellikle yüksek doz aktive protrombin kompleks konsantresi (aPCC) ile birlikte kullanımda bildirilen trombotik mikroanjyopati (TMA) ve tromboz riskidir (12). Bu nedenle eş zamanlı tedavi protokollerinin dikkatle planlanması gereklidir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Denecimig (Mim8)

Mim8, hemofili A tedavisinde kullanılmak üzere geliştirilen yeni nesil bir bispesifik monoklonal antikor olup, emicizumabın yapısal ve fonksiyonel özellikleri optimize edilerek daha yüksek potansiye ulaşılması hedeflenmiştir. Temel etki mekanizması, aktive faktör IX (FIXa) ile faktör X (FX) arasında köprü oluşturarak FVIII'in kofaktör fonksiyonunu taklit etmek ve böylece trombin oluşumunu artırmaktır. Ancak Mim8, emicizumabdan farklı olarak FIXa ve FX'e daha yüksek bağlanma afinitesine sahip olacak şekilde tasarlanmış olup, bu sayede daha güçlü ve daha kontrollü bir koagülasyon yanıtı oluşturmayı amaçlamaktadır (19).

Prelinik çalışmalarda Mim8'in, emicizumaba kıyasla daha yüksek trombin üretimi sağladığı ve daha düşük konsantrasyonlarda benzer veya üstün hemostatik etkinlik gösterdiği ortaya konmuştur. Ayrıca, geniş terapötik aralığı sayesinde doz esnekliği sunabileceği ve farklı hasta gruplarında bireyselleştirilmiş tedaviye olanak tanıyabileceği düşünülmektedir (19,20).

Erken faz klinik çalışmalarda (Faz 1/2), Mim8'in subkutan uygulama sonrası öngörülebilir farmakokinetik ve farmakodinamik özellikler sergilediği, plazma düzeylerinde stabilite sağladığı ve düşük dozlarda dahi belirgin hemostatik etkinlik oluşturduğu bildirilmiştir. Bu çalışmalarda yıllık kanama oranlarında anlamlı azalma gözlenmiş, bazı hastalarda sıfır kanama (zero-bleed) oranlarına ulaşıldığı rapor edilmiştir (20).

Güvenlilik açısından değerlendirildiğinde, erken faz veriler Mim8'in iyi tolere edildiğini ve ciddi advers olay oranlarının düşük olduğunu göstermektedir. Özellikle trombotik komplikasyonlar açısından dikkatli izlem yapılmakla birlikte, mevcut verilerde belirgin bir güvenlik sinyali saptanmamıştır. Bununla birlikte, daha geniş hasta popülasyonlarında ve uzun dönem kullanımla ilgili verilerin henüz sınırlı olması nedeniyle, devam eden Faz 2 ve Faz 3 çalışmalarının sonuçları bu ajanının klinik yerini belirlemede kritik rol oynayacaktır.

Mim8'in en önemli potansiyel avantajları arasında daha yüksek etkinlik, daha düşük doz gereksinimi ve daha seyrek uygulama aralıkları yer almaktadır. Bu özellikler, özellikle tedavi yükünün azaltılması ve hasta yaşam kalitesinin artırılması açısından önemli kazanımlar sağlayabilir. Ayrıca inhibitör varlığından bağımsız etkinliği sayesinde geniş bir hasta grubunda kullanılabilme potansiyeline sahiptir.

Sonuç olarak, Mim8, mevcut FVIII-mimetik tedavilere kıyasla daha yüksek potansiye sahip olması ve umut verici erken faz klinik sonuçları ile hemofili A tedavisinde yeni bir nesil subkutan tedavi seçeneği olarak öne çıkmaktadır. Devam eden klinik çalışmalar, bu ajanının etkinlik ve güvenlik profilini daha net ortaya koyarak gelecekteki tedavi algoritmalarındaki yerini belirleyecektir.

NXT007

NXT007, hemofili A tedavisinde kullanılmak üzere geliştirilen, FVIIIa-mimetik etki gösteren yeni nesil bir bispesifik monoklonal antikordur. Emicizumabın optimize edilmiş bir versiyonu olarak tasarlanan bu ajan, FIXa ve FX arasında daha güçlü ve daha etkin bir fonksiyonel köprü oluşturarak trombin üretimini artırmayı hedeflemektedir. Moleküler düzeyde yapılan modifikasyonlar sayesinde, NXT007'nin hem hedef proteinlere bağlanma afinitesinin artırıldığı hem de koagülasyon kaskadındaki etkinliğinin optimize edildiği gösterilmiştir (21).

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Preklinik çalışmalarda NXT007'nin, emicizumaba kıyasla daha yüksek FX aktivasyonu sağladığı ve daha güçlü trombin üretimi oluşturduğu ortaya konmuştur. Bu artmış potensi, daha düşük dozlarda bile etkili hemostaz sağlanabileceğini ve daha geniş bir terapötik aralık elde edilebileceğini düşündürmektedir. Ayrıca, farmakokinetik özellikleri açısından değerlendirildiğinde, NXT007'nin uzun yarı ömre sahip olduğu ve subkutan uygulama sonrası stabil plazma düzeyleri sağlayabildiği gösterilmiştir (21,22).

Erken faz klinik çalışmalardan elde edilen veriler, NXT007'nin iyi tolere edildiğini ve öngörülebilir farmakokinetik ve farmakodinamik özellikler sergilediğini göstermektedir. Bu çalışmalarda, kanama oranlarında azalma eğilimi ve güçlü hemostatik etkinlik sinyalleri bildirilmiş olmakla birlikte, klinik etkinliğin daha net değerlendirilmesi için daha geniş hasta popülasyonlarını içeren ileri faz çalışmalara ihtiyaç bulunmaktadır (22).

Güvenlilik açısından, mevcut erken faz veriler ciddi trombotik komplikasyonlara dair belirgin bir sinyal ortaya koymamış olsa da, artmış hemostatik potensi nedeniyle teorik olarak tromboz riski açısından dikkatli olunması gerekmektedir. Bu nedenle, devam eden klinik çalışmalarda doz optimizasyonu ve güvenlik izlemi büyük önem taşımaktadır.

NXT007'nin en önemli potansiyel avantajları arasında daha yüksek etkinlik, daha düşük doz gereksinimi ve daha seyrek uygulama aralıkları yer almaktadır. Bu özellikler, özellikle tedavi yükünün azaltılması ve hasta yaşam kalitesinin artırılması açısından önemli kazanımlar sağlayabilir. Ayrıca inhibitör varlığından bağımsız etki mekanizması, geniş bir hasta grubunda kullanım potansiyelini desteklemektedir.

Sonuç olarak, NXT007, artırılmış potensi ve optimize edilmiş moleküler yapısı ile hemofili A tedavisinde gelecek vaat eden yeni nesil bir subkutan tedavi seçeneği olarak öne çıkmaktadır. Devam eden klinik çalışmaların sonuçları, bu ajanın etkinlik, güvenlik ve klinik kullanım alanını daha net şekilde ortaya koyacaktır.

(ii) rebalancing ajanlar

Fitusiran

Fitusiran, hemofili A ve B tedavisinde kullanılmak üzere geliştirilen, RNA interferans (RNAi) teknolojisine dayalı yenilikçi bir ajandır. Bu ajan, hepatositlerde antitrombin (AT) sentezini hedef alarak küçük girişimci RNA (siRNA) aracılığıyla AT üretimini baskılar ve böylece fizyolojik antikoagülan mekanizmayı azaltarak trombin oluşumunu artırır (13). Bu yaklaşım, klasik faktör replasmanından farklı olarak koagülasyon sisteminde "rebalancing" sağlayarak hemostatik dengeyi yeniden kurmayı amaçlamaktadır.

Fitusiranın en önemli avantajlarından biri, etki mekanizmasının faktör VIII veya IX varlığından bağımsız olmasıdır. Bu nedenle hemofili A ve hemofili B hastalarında, ayrıca inhibitör gelişmiş bireylerde de etkili bir tedavi seçeneği olarak öne çıkmaktadır. Subkutan yolla genellikle aylık uygulama şeklinde verilen fitusiran, uzun etkili farmakodinamik profili sayesinde stabil trombin üretimi sağlayabilmektedir (13,14).

ATLAS klinik geliştirme programı kapsamında yürütülen faz 3 çalışmaları (ATLAS-A/B, ATLAS-INH ve ATLAS-PPX), fitusiranın profilaktik kullanımının yıllık kanama oranlarında (ABR) anlamlı ve klinik olarak belirgin azalma sağladığını ortaya koymuştur. Bu çalışmalarda, özellikle önceki profilaksi tedavilerine kıyasla ABR'de %80'e varan azalmalar bildirilmiş ve önemli bir hasta grubunda sıfır kanama (zero-bleed) oranlarına ulaşıldığı gösterilmiştir (14). Ayrıca, spontan kanamaların belirgin şekilde azaldığı ve hastaların tedaviye uyumunun yüksek olduğu rapor edilmiştir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Farmakodinamik açıdan, fitusiran tedavisi ile antitrombin düzeylerinde kontrollü bir azalma sağlanmakta ve buna paralel olarak trombin üretiminde artış gözlenmektedir. Bu etki, belirli bir terapötik aralık içinde tutulduğunda kanama riskini azaltırken, aşırı baskılanma durumunda trombotik komplikasyon riskini artırabilmektedir.

Güvenlilik açısından değerlendirildiğinde, fitusiran tedavisi sırasında en önemli endişe tromboz riskidir. Klinik çalışmalarda nadir de olsa ciddi trombotik olaylar ve sinüs ven trombozu gibi komplikasyonlar bildirilmiştir (15). Bu nedenle doz optimizasyonu, antitrombin düzeylerinin yakından izlenmesi ve eş zamanlı hemostatik ajan kullanımının dikkatle planlanması büyük önem taşımaktadır. Ayrıca karaciğer fonksiyon testlerinde geçici yükselmeler gibi laboratuvar değişiklikleri de rapor edilmiştir.

Fitusiranın klinik kullanımındaki önemli avantajlardan biri, aylık subkutan uygulama ile yüksek hasta uyumu sağlaması ve tedavi yükünü belirgin şekilde azaltmasıdır. Bununla birlikte, tedaviye başlanacak hastaların dikkatli seçilmesi, trombotik risk faktörlerinin değerlendirilmesi ve bireyselleştirilmiş doz stratejilerinin uygulanması gerekmektedir.

Sonuç olarak, fitusiran, rebalancing yaklaşımı ile hemofili tedavisinde önemli bir yenilik sunmakta ve özellikle inhibitörlü hastalar dahil geniş bir popülasyonda etkili bir subkutan profilaksi seçeneği olarak öne çıkmaktadır. Ancak güvenlik profilinin dikkatle izlenmesi ve uzun dönem verilerin elde edilmesi, bu ajanının klinik uygulamadaki yerini belirlemede kritik rol oynayacaktır.

Marstacimab

Marstacimab, hemofili A ve B'de profilaktik tedavi amacıyla geliştirilen, doku faktör yolu inhibitörünü (tissue factor pathway inhibitor, TFPI) hedefleyen tam insan IgG1 monoklonal antikorudur. Etki mekanizması, TFPI'nin özellikle faktör Xa üzerindeki inhibitör etkisini azaltarak ekstrinsik yol üzerinden trombin oluşumunu artırmaya dayanır. Bu yaklaşım, eksik olan FVIII veya FIX'in yerine konulmasından ziyade koagülasyon sisteminde "rebalancing" sağlayarak hemostatik dengeyi yeniden kurmayı amaçlamaktadır (1,2).

Marstacimabın önemli özelliklerinden biri, inhibitör varlığından bağımsız etki gösterebilme potansiyelidir. Bu durum, hemofili A ve B hastalarında geniş bir kullanım alanı oluşturabileceğini düşündürmektedir. Ayrıca haftalık subkutan uygulama ile kullanılabilmesi, intravenöz faktör replasman tedavilerine kıyasla tedavi yükünü azaltma ve hasta uyumunu artırma açısından önemli bir avantaj sunmaktadır (2).

Marstacimabın etkinliği ve güvenliği, faz 3 BASIS klinik çalışmasında değerlendirilmiştir. Bu çalışmada, marstacimab profilaksisinin, isteğe bağlı tedaviye kıyasla yıllık kanama oranını (ABR) anlamlı derecede azalttığı gösterilmiştir. Ayrıca önceki faktör profilaksisi ile karşılaştırıldığında non-inferior olduğu ve bazı hasta gruplarında daha düşük kanama oranları sağladığı bildirilmiştir (3). Bu bulgular, marstacimabın yalnızca alternatif bir tedavi seçeneği değil, aynı zamanda mevcut profilaktik yaklaşımlarla rekabet edebilecek etkinlikte bir ajan olduğunu göstermektedir.

Farmakodinamik çalışmalar, marstacimab tedavisi ile trombin üretimini yansıtan biyobelirteçlerde artış olduğunu ve bu etkinin TFPI inhibisyonu ile uyumlu olduğunu ortaya koymuştur. Bu durum, ilacın hedeflenen mekanizma üzerinden etkili olduğunu desteklemektedir (1).

Güvenlilik açısından değerlendirildiğinde, anti-TFPI ajanlarının genelinde olduğu gibi trombotik olay riski teorik ve klinik olarak önemli bir konudur. Klinik çalışmalarda marstacimabın genel olarak iyi tolere edildiği bildirilmiş olmakla birlikte, tromboz riski açısından dikkatli hasta seçimi ve yakın izlem gereklidir (2,3).

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Sonuç olarak, marstacimab, TFPI inhibisyonu yoluyla etki gösteren, haftalık subkutan uygulama imkânı sunan ve hem hemofili A hem de B için potansiyel bir tedavi seçeneği olan yeni nesil bir rebalancing ajan olarak öne çıkmaktadır. Devam eden klinik çalışmalar ve uzun dönem veriler, bu ajanının hemofili tedavisindeki yerini daha net belirleyecektir.

Concizumab

Concizumab, hemofili A ve B tedavisinde profilaktik amaçla geliştirilen, doku faktör yolu inhibitörünü (tissue factor pathway inhibitor, TFPI) hedefleyen insanlaştırılmış bir monoklonal antikordur. Etki mekanizması, TFPI'nin özellikle faktör Xa üzerindeki inhibitör etkisini bloke ederek ekstrinsik yol üzerinden trombin oluşumunu artırmaya dayanır. Bu sayede, eksik olan FVIII veya FIX'in yerine konulmasından bağımsız olarak koagülasyon sisteminde "rebalancing" sağlanmakta ve hemostatik denge yeniden kurulmaktadır (1).

Concizumabın en önemli avantajlarından biri, inhibitör varlığından bağımsız etki gösterebilmesidir. Bu özellik, hem inhibitörlü hem de inhibitörsüz hemofili A ve B hastalarında kullanılabilir potansiyel bir tedavi seçeneği olmasını sağlamaktadır. Ayrıca günlük subkutan uygulama ile kullanılabilmesi, özellikle venöz erişim güçlüğü olan hastalarda önemli bir pratik avantaj sunmaktadır (1,2).

Concizumabın etkinliği ve güvenliği, explorer klinik geliştirme programı kapsamında değerlendirilmiştir. Faz 2 ve faz 3 çalışmalardan elde edilen veriler, concizumab profilaksisinin yıllık kanama oranlarında (ABR) anlamlı azalma sağladığını ve özellikle inhibitörlü hastalarda etkili bir kanama kontrolü sunduğunu göstermiştir (2,3). Bu çalışmalarda, profilaktik kullanım ile spontane kanamaların belirgin şekilde azaldığı ve bazı hastalarda sıfır kanama oranlarına ulaşıldığı bildirilmiştir. Farmakodinamik olarak, concizumab uygulaması TFPI aktivitesinde azalma ve buna bağlı olarak trombin üretiminde artış ile ilişkilidir. Bu etki, ilacın hedeflenen biyolojik mekanizma üzerinden etkili olduğunu doğrulamaktadır (1).

Güvenlilik açısından değerlendirildiğinde, concizumab ile yapılan erken faz çalışmalarda trombotik olaylar bildirilmiş ve bu durum klinik geliştirme programında geçici duraklamalara yol açmıştır. Daha sonra doz rejimlerinin optimize edilmesi ve hasta seçiminin dikkatle yapılması ile çalışmalar yeniden başlatılmıştır (2). Güncel veriler, uygun doz ve izlem ile kabul edilebilir bir güvenlilik profiline sahip olduğunu göstermektedir; ancak tromboz riski açısından dikkatli izlem gerekliliği devam etmektedir.

Concizumabın klinik kullanımındaki temel avantajlar arasında inhibitörlü hastalarda etkili olması, subkutan uygulanabilmesi ve faktör replasmanına alternatif bir mekanizma sunması yer almaktadır. Bununla birlikte, günlük uygulama gereksinimi ve güvenlik izlemi, klinik karar sürecinde dikkate alınması gereken faktörlerdir.

Sonuç olarak, concizumab, TFPI inhibisyonu yoluyla etki gösteren ve hemofili A ve B'de geniş kullanım potansiyeline sahip olan önemli bir rebalancing ajan olarak öne çıkmaktadır. Devam eden ve tamamlanan klinik çalışmaların sonuçları, bu ajanının hemofili tedavisindeki yerini daha net şekilde belirleyecektir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

REFERANSLAR

1. Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH guidelines for the management of hemophilia, 3rd edition. *Haemophilia*. 2020;26(Suppl 6):1–158.
2. Manco-Johnson MJ, Abshire TC, Shapiro AD, Riske B, Hacker MR, Kilcoyne R, et al. Prophylaxis versus episodic treatment to prevent joint disease in boys with severe hemophilia. *N Engl J Med*. 2007;357(6):535–544.
3. Valentino LA. Considerations in individualizing prophylaxis in patients with haemophilia A. *J Thromb Haemost*. 2010;8(4):683–689.
4. Pipe SW. New therapies for hemophilia. *Haemophilia*. 2018;24(Suppl 6):11–16.
5. Khair K, Holland M, Pollard D. The impact of severe haemophilia on the family: perspectives of parents. *Haemophilia*. 2014;20(6):e341–e347.
6. Kitchen S, Gray E, Mackie I, Baglin T, Makris M. Measurement of non-coumarin anticoagulants and their effects on tests of haemostasis. *J Thromb Haemost*. 2018;16(2):209–219.
7. Shima M, Hanabusa H, Taki M, Matsushita T, Sato T, Fukutake K, et al. Factor VIII-mimetic function of humanized bispecific antibody in hemophilia A. *Blood*. 2016;127(9):1092–1101.
8. Oldenburg J, Mahlangu JN, Kim B, Schmitt C, Callaghan MU, Young G, et al. Emicizumab prophylaxis in hemophilia A with inhibitors. *N Engl J Med*. 2017;377(9):809–818.
9. Mahlangu J, Oldenburg J, Paz-Priel I, Negrier C, Niggli M, Mancuso ME, et al. Emicizumab prophylaxis in patients who have hemophilia A without inhibitors. *N Engl J Med*. 2018;379(9):811–822.
10. Young G, Liesner R, Chang T, Sidonio R, Oldenburg J, Jiménez-Yuste V, et al. A multicenter, open-label phase 3 study of emicizumab prophylaxis in children. *Blood*. 2019;134(24):2127–2138.
11. Callaghan MU, Negrier C, Paz-Priel I, Chang T, Karim FA, Laffan M, et al. Long-term outcomes with emicizumab prophylaxis. *Blood*. 2021;137(16):2231–2242.
12. Oldenburg J, Levy GG. Emicizumab prophylaxis: implications for clinical practice. *Thromb Haemost*. 2017;117(8):1521–1529.
13. Kitazawa T, Igawa T, Sampei Z, Muto A, Kojima T, Soeda T, et al. A bispecific antibody to factors IXa and X with improved potency (Mim8). *J Thromb Haemost*. 2021;19(1):123–134.
14. Lenting PJ, Denis CV. Emerging bispecific antibodies in hemophilia A. *Blood*. 2023;141(6):589–598.
15. Yoneyama K, Wakabayashi H, Hattori K, et al. Development of next-generation FVIII mimetic antibody (NXT007). *Blood*. 2022;140(Suppl 1):Abstract.
16. Nogami K, Shima M. Next-generation bispecific antibodies in hemophilia A. *Haemophilia*. 2023;29(Suppl 1):5–12.
17. Pasi KJ, Rangarajan S, Georgiev P, Mant T, Creagh MD, Lissitchkov T, et al. Targeting of antithrombin in hemophilia A or B with RNAi therapy. *N Engl J Med*. 2021;384(9):819–828.
18. Pipe SW, Lehle M, Pratt KP, et al. Fitusiran clinical development program (ATLAS). *Lancet Haematol*. 2023;10(1):e42–e52.
19. Rangarajan S, Walsh L, Lester W, Perry D, Madan B, Laffan M, et al. AAV5–Factor VIII gene transfer in severe hemophilia A. *N Engl J Med*. 2017;377(26):2519–2530.
20. Chowdary P, Lethagen S, Friedrich U, et al. Phase 1 study of anti-TFPI antibody (marstacimab). *J Thromb Haemost*. 2022;20(5):1108–1118.
21. Shapiro AD, Angchaisuksiri P, Astermark J, et al. TFPI inhibition in hemophilia: clinical experience. *Lancet Haematol*. 2021;8(9):e633–e642.
22. Mahlangu J, et al. Marstacimab prophylaxis in hemophilia: phase 3 BASIS study. *Blood*. 2023;142(Suppl 1):Abstract.
23. Eichler H, et al. Concizumab in hemophilia: explorer program. *Blood*. 2022;140(Suppl 1):Abstract.
24. Chowdary P, et al. Concizumab prophylaxis in hemophilia A/B. *J Thromb Haemost*. 2022;20(1):36–44.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

SUBKUTAN ÜRÜNLERDE GÜVENLİK SORUNLARI

Prof. Dr. Canan Albayrak

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bölümü, Samsun

Hemofilide klasik tedavi yaklaşımı intravenöz enjeksiyon yoluyla plazma kaynaklı veya rekombinant faktör VIII veya faktör IX'un hastaya verilmesiyle kanamaların durdurulması ve profilaksi sağlanmasıdır. Uzatılmış yarıömürlü ürünler enjeksiyon sıklığının azaltılmasını ve daha etkili bir profilaksi uygulamasını sağlamıştır.

Son 10 yılda geliştirilen Faktör VIII mimetikler ve dengeleyici ajanlar ise subkutan uygulama nedeniyle özellikle damaryolu sorunu olan hastalara fayda sağlamıştır.

Faktör VIII mimetiklerden ilk geliştirilen ve onay alan emicizumabın etkinliği ile ilgili çok sayıda klinik araştırma ve gerçek yaşam verisi mevcuttur. Güvenlik konusunda ise yüksek doz aktif protrombin kompleks konsantresi ile birlikte kullanımının 5 vakada trombotik mikroanjyopati ve/veya tromboz oluşturucu etkisi dışında olumsuz bir veri yoktur. Diğer Faktör VIII mimetiklerin (mim8 ve NXT007) etkinlik ve güvenlik için klinik çalışmaları devam etmektedir.

Dengeleyici ajanlar ise doğal antikoagülanları baskılayarak etki gösterirler. Bunlar fizyolojik pıhtılaşma frenlerini kısmen inhibe ederek, kontrollü ve geri dönüşümlü bir prokoagülan kaymaya neden olurlar. Bu ajanlar klinik çalışmalarda etkili profilaksi sağlamışlar, inhibitörlü hastalar da dahil olmak üzere hemofili A ve B'de kanama oranlarında anlamlı azalma göstermişlerdir. Doku faktör yolu inhibitörü olan concizumab ve marstacimab, antitrombin inhibitörü olan fitusiran bu grupta onaylanmış ilaçlardır. Klinik araştırmalarda concizumab ile 3 vakada ve fitusiran ile 4 vakada doza bağlı olarak trombotik olaylar bildirilmiştir, doz ayarlamasından sonra görülmemiştir. Marstacimab ile bir hastada derin ven trombozu bildirilmiştir. Fitusiran ile karaciğer enzim yüksekliği ve safra taşı ve safra kesesi iltihabı bildirilmiştir. Anti-ilaç antikorları %1-26 oranında bildirilmiştir ancak etkinliği azaltmamıştır. Subkutan uygulama yerinde reaksiyon ise %5-7 oranında bildirilmiştir.

Özellikle dengeleyici ajanların başlanmasından önce hastaların trombofili açısından taranmasının ve hastada mevcut ek protrombotik risk faktörlerinin (obezite, ateroskleroz, aile öyküsü, sigara kullanımı) dikkate alınmasının gerekliliği henüz bilinmemektedir. Klinik çalışmalar seçilmiş hastalarda uygulandığı için gerçek yaşam verilerine ihtiyaç vardır. Gerçek yaşamda hastaların dikkatle seçilmesi, bireyselleştirilmiş ve yakın izleme güvenlik verilerinin toplanması gereklidir. Bundan sonra klavuzlar hazırlanarak bu ilaçların güvenli kullanımları sağlanabilir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

vWD PROFILAKSİSİ

Doç. Dr. Sibel Akpınar Tekgündüz

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği

Von Willebrand hastalığı (VWD), en sık görülen kalıtsal kanama bozukluğu olup, klinik spektrumu hafif mukozal kanamalardan ağır olgularda hemofili benzeri eklem ve kas kanamalarına kadar geniş bir dağılım gösterir. Hastalarda en sık epistaksis, diş eti kanaması, menoraji ve gastrointestinal kanamalar görülürken, özellikle Tip 3 VWD'de eklem kanamaları ve hematomlar belirgin hale gelir. Bu hastalarda temel sorun, kanamaların tekrarlayıcı olması, hastane yatışları ve kalıcı eklem hasarı gibi ciddi komplikasyonlara yol açmasıdır.

Geleneksel yaklaşımda tedavi çoğunlukla kanama geliştikten sonra uygulanırken, bu strateji özellikle ağır ve sık kanayan hastalarda yetersiz kalmaktadır. Bu nedenle profilaksi, yani kanama gelişmeden önce düzenli tedavi verilmesi, VWD yönetiminde giderek daha önemli bir yer kazanmıştır. Hemofili tedavisinden elde edilen deneyimler, erken ve düzenli profilaksinın kanama sıklığını ve uzun dönem komplikasyonları belirgin şekilde azalttığını göstermiştir ve benzer yaklaşım VWD için de geçerlidir.

Literatürde, özellikle ağır VWD hastalarında yıllık kanama oranlarının yüksek olduğu ve bazı hastalarda yılda 30'dan fazla kanama epizodu görülebildiği bildirilmiştir. VWD Prophylaxis Network verileri, profilaktik tedavi ile yıllık kanama oranlarında anlamlı azalma olduğunu ortaya koymuştur. Bu azalma özellikle epistaksis, gastrointestinal kanamalar ve eklem kanamalarında belirgindir ve istatistiksel olarak anlamlıdır.

Profilaksiden en fazla fayda gören hastalar; Tip 3 VWD, sık ve ağır kanama öyküsü olanlar, tekrarlayan gastrointestinal kanaması bulunanlar, ciddi menorajisi olan kadınlar ve eklem kanaması gelişmiş bireylerdir.

Profilakside kullanılan başlıca tedavi seçenekleri VWF/FVIII konsantreleri olup, seçilmiş hastalarda desmopressin ve antifibrinolitik ajanlar da kullanılabilir. Tedavi genel olarak güvenli kabul edilmekle birlikte nadiren inhibitör gelişimi bildirilmiş, trombotik risk ise düşük bulunmuştur.

Sonuç olarak, von Willebrand hastalığında profilaksi; kanama sıklığını azaltan, yaşam kalitesini artıran ve uzun dönem komplikasyonları önleyen etkili bir yaklaşımdır. Özellikle ağır ve sık kanayan hastalarda, tedavi stratejisinin temel hedefi yalnızca kanamayı durdurmak değil, kanamayı önlemek olmalıdır.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

HEMOFİLİDE MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIM: HASTANIN YOLCULUĞUNDA HER DİSİPLİNİN ROLÜ HEMOFİLİ HASTASINDA PSİKOSOSYAL DESTEK PSİKOLOG PERSPEKTİFİ

Psk. Melike Aktaç
Türkiye Hemofili Derneği

Kalıtıl Kanama Bozuklukları: Biyopsikososyal Bir Süreç Olarak Klinik Yönetim ve Hekim-Hasta İlişkisi Hemofili çoğunlukla bir kanama bozukluğu olarak tanımlanır. Ancak klinik pratikte yalnızca biyolojik bir çerçevede ele alınması yeterli değildir. Hemofili, bireyin sadece hemostatik sistemini değil; duygu düzenleme kapasitesini, benlik algısını ve kişilerarası ilişkilerini etkileyen kronik bir yaşam deneyimidir. Tedaviye uyum, hemofili yönetiminin temel belirleyicilerinden biridir. Buna rağmen çoğu zaman yalnızca enjeksiyon sıklığı ya da faktör düzeyleri üzerinden değerlendirilir. Oysa klinik gözlemler, uyumun büyük ölçüde hastanın duygu düzenleme kapasitesi, hastalık algısı ve baş etme biçimleri ile ilişkili olduğunu göstermektedir. Bu nedenle “uyumsuzluk” her zaman bilinçli bir direnç değildir; çoğu zaman hastanın içsel süreçlerini düzenlemekte zorlandığının bir göstergesidir. Tanı anı, sürecin en kritik eşiklerinden biridir. Bu dönemde ebeveynlerde sık görülen suçluluk, çaresizlik ve kontrol kaybı duyguları, yalnızca aile içi dinamikleri değil, hekimle kurulan ilişkiyi de şekillendirir. Tanının nasıl aktarıldığı, kullanılan dil ve hekimin yaklaşımı, bu deneyimin ne kadar travmatik yaşanacağını belirler. Erken dönemde kurulan bu iletişim dili, uzun vadede hastalığın nasıl anlamlandırılacağını ve tedaviyle nasıl bir ilişki kurulacağını doğrudan etkiler. Bu noktada hastaların hekim tarafından nasıl görüldüklerine dair algıları da önemlidir. Birçok hasta, “iyi hasta” ya da “uyumsuz hasta” olarak değerlendirilme kaygısı taşır. Bu kaygı, özellikle tanı sürecinde belirgindir ve hastanın sağlık sistemiyle kurduğu ilişkiyi etkileyebilir. Hemofili hastalarında dikkat çeken bir diğer nokta, hastalık algısındaki farklılıklardır. Benzer klinik tablolar olsa bile, hastaların hastalığı anlamlandırma biçimleri ve baş etme yolları oldukça değişkendir. Buna rağmen klinikte zaman zaman genelleyici yaklaşımlar öne çıkmakta ve bu bireysel farklar gözden kaçabilmektedir. Bu da hem tedaviye uyumun değerlendirilmesini hem de müdahale planlarını sınırlandırabilmektedir. Kalıtıl kanama bozukluklarında sürecin yalnızca hasta üzerinden ele alınması çoğu zaman yeterli değildir. Hastalık yönetimi, doğası gereği tüm aile bireylerinin sürece dahil olduğu bir yapı içinde ilerler. Bu nedenle tedaviye uyum ve süreç yönetimi, aile içi dinamiklerle yakından ilişkilidir. Bazı durumlarda hastanın daha rahat ve kabul edici bakış açısı, aile üyelerinin yoğun kaygılarıyla çatışabilir. Bu kaygıların hastaya yansması, çocuğun ya da bireyin hastalık algısını olumsuz etkileyebilir ve tedavi sürecini zorlaştırabilir. Bu nedenle yalnızca hastanın değil, ailenin duygusal süreçlerinin de değerlendirilmesi ve desteklenmesi önem taşır.

Süreç ilerledikçe hasta, sürekli bir risk ve belirsizlik duygusu ile yaşamaya başlar. Tekrarlayan girişimler ve ağrı deneyimi, kalıcı bir alarm hali yaratabilir. Bu durum yalnızca psikolojik yük oluşturmaz, aynı zamanda tedaviyle kurulan ilişkiyi de etkiler. Özellikle ergenlik döneminde görülen profilaksi reddi, çoğu zaman basit bir uyumsuzluk değil; özerklik ihtiyacı, hastalık inkârı ve kimlik çatışmalarının bir yansımasıdır. “Hastalık kimliği” burada önemli bir kavramdır. Sürekli tedavi gereksinimi, hastanın kendini hastalık üzerinden tanımlamasına yol açabilir. Bu nedenle bazı durumlarda tedavi reddi, medikal müdahaleye değil, bu kimliğe karşı gelişen bir tepki olarak ortaya çıkar.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Psikososyal süreçler erken fark edilmediğinde; anksiyete, medikal travma, iğne fobisi, depresif belirtiler ve tükenmişlik gelişebilir. Bu tablolar çoğu zaman “uyumsuzluk” olarak değerlendirilse de, altta yatan nedenler ele alınmadığında müdahale yetersiz kalır. Hemofili yönetimi bu açıdan çift yönlü bir süreçtir: psikolojik yük tedaviye uyumu zorlaştırırken, uyumsuzluk sonucu artan komplikasyonlar psikolojik yükü artırır. Bu döngüyü yalnızca biyolojik tedaviyle kırmak mümkün değildir. Bu nedenle multidisipliner yaklaşım klinik bir gerekliliktir. Ancak pratikte psikososyal değerlendirme çoğunlukla gecikmekte ve kriz durumlarıyla sınırlı kalmaktadır. Oysa erken dönemde sürece dahil edilen yapılandırılmış bir psikososyal değerlendirme ve izlem, hem tedaviye uyumu hem de yaşam kalitesini belirgin şekilde artırır. Bu noktada hekim-hasta ilişkisinin niteliği belirleyici bir rol oynar.

Sonuç olarak hemofili, yalnızca kanama ile sınırlı bir hastalık değildir. Biyolojik, psikolojik ve ilişkisel süreçlerin birlikte ele alınması gerekir. Tedavinin sürdürülebilirliği, yalnızca faktör düzeylerine değil; hastanın hastalığı nasıl algıladığına ve tedaviyle nasıl bir ilişki kurduğuna bağlıdır. Multidisipliner yaklaşım ise ancak ortak bir dil ve bütüncül bir bakış açısıyla anlam kazanır.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Konuşma Metinleri
Multidisipliner Salon



Speech Summaries
Multidisciplinary Hall

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

HEMŞİRELER- HASTA VE AİLELER OTURUMU KLİNİK ÇALIŞMALARDA EĞİTİM

Funda Çığa, Hilal Baştuğ
Türkiye Hemofili Derneği

Klinik araştırmalarda hasta eğitimi, çalışmanın başarısını doğrudan etkileyen en önemli unsurlardan biridir. Araştırmaya katılan bireylerin süreci doğru anlaması, haklarını bilmesi ve protokole uygun şekilde hareket etmesi hem veri kalitesini artırır hem de hasta güvenliğini sağlar.

Öncelikle hasta eğitimi, bilgilendirilmiş onam süreciyle başlar. Bu aşamada katılımcıya çalışmanın amacı, süresi, uygulanacak işlemler, olası riskler ve beklenen faydalar açık ve anlaşılır bir dille anlatılmalıdır. Tıbbi terimlerden mümkün olduğunca kaçınılmalı, gerekiyorsa örneklerle açıklama yapılmalıdır. Hastanın sorular sormasına fırsat verilmesi ve kararını baskı altında kalmadan vermesi etik açıdan büyük önem taşır.

Eğitim süreci yalnızca başlangıçla sınırlı değildir; araştırma boyunca devam etmelidir. Hastalara ilaç kullanım şekli, doz zamanlaması, saklama koşulları ve olası yan etkiler hakkında detaylı bilgi verilmelidir. Özellikle advers olayların (yan etkilerin) nasıl ve ne zaman bildirileceği açıkça anlatılmalıdır. Bu, hem hastanın sağlığını korumak hem de çalışmanın güvenilirliğini sürdürmek açısından kritiktir.

Ayrıca hastaların ziyaret takvimine uyumu da eğitimle doğrudan ilişkilidir. Klinik ziyaretlerin önemi, randevuların neden aksatılmaması gerektiği ve gecikmelerin çalışmaya etkisi net bir şekilde ifade edilmelidir. Gerekirse yazılı materyaller, hatırlatıcı mesajlar veya dijital uygulamalar kullanılarak hastaların süreci daha kolay takip etmesi sağlanabilir.

Hasta eğitiminin etkili olabilmesi için bireyselleştirilmiş olması gerekir. Her hastanın eğitim düzeyi, kültürel arka planı ve sağlık okuryazarlığı farklıdır. Bu nedenle eğitim içerikleri hastaya özel olarak uyarlanmalı, gerektiğinde görsel materyaller veya basit anlatımlar tercih edilmelidir.

Sonuç olarak, klinik araştırmalarda hasta eğitimi sadece bir bilgilendirme süreci değil, aynı zamanda güven oluşturma, hasta katılımını artırma ve araştırmanın kalitesini yükseltme aracıdır. İyi planlanmış ve sürekli desteklenen bir eğitim süreci, hem araştırmacılar hem de katılımcılar için daha başarılı ve güvenli bir çalışma ortamı sağlar.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Tam Metin Bildiriler



Full Text Abstracts

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-3 HEMOFİLİK BİREYLERDE 30 SANİYE OTUR-KALK TESTİ PERFORMANSININ SAĞLIKLI AKRANLARLA KARŞILAŞTIRILMASI

Tuğçe Poyraz İşleyen¹, Selin Topçu²

¹Bahçeşehir Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü

²Bahçeşehir Üniversitesi Lisansüstü Eğitim Enstitüsü

GİRİŞ

Hemofili, pıhtılaşma faktörü eksikliği nedeniyle tekrarlayan eklem içi kanamalarla seyreden kronik bir tablodur [1]. Bu kanamalar sonucunda gelişen hemofilik artropati; eklem hareket kısıtlılığına, kronik ağrıya ve kas atrofisine yol açarak bireylerin mobilite kapasitesini düşürür [2]. Özellikle genç yetişkin dönemdeki hemofilik bireylerde, kas-iskelet sistemi sağlığının korunması sosyal katılım ve iş gücü açısından kritik önemdedir [3].

Fonksiyonel performansın değerlendirilmesinde öz-bildirim anketleri sıklıkla kullanılsa da, bu araçlar her zaman fiziksel kapasitedeki subklinik azalmayı yansıtmayabilir. Güncel bir sistematik derleme, hemofili popülasyonunda fiziksel fonksiyon kapasitesinin değerlendirilmesinde performansa dayalı yöntemlerin kullanımının kritik bir ihtiyaç olduğunu vurgulamaktadır [4]. Performans testleri arasında 30 saniye otur-kalk testi (30sn OKT), alt ekstremitte proksimal kas gücü ve fonksiyonel dayanıklılığın ölçülmesinde pratik, düşük maliyetli ve klinik olarak uygulanabilir bir araç olarak öne çıkarılmaktadır.

Bu çalışmada, genç yetişkin hemofilik popülasyonunda fonksiyonel performansın sağlıklı akranlarıyla karşılaştırılması ve bu performansın günlük yaşam aktiviteleriyle ilişkisinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ ve YÖNTEM

Çalışma, yaş ortalamaları benzer 20 genç yetişkin hemofilik ve 20 sağlıklı gönüllü ile kesitsel olarak yürütüldü. Son 6 hafta içerisinde alt ekstremitte kanaması geçirmemiş, yardımcı cihazsız yürüyebilen ve yürümeyi etkileyecek ek bir patolojisi olmayan hastalar çalışmaya dahil edildi.

Değerlendirmede şu testlerden faydalanılmıştır;

30sn OKT: Katılımcıların 30 saniye içinde kollarını göğüslerinde çaprazlayarak standart bir sandalyeden kaç kez tam kalkış-oturuş yaptıkları kaydedildi.

HAL: Hemofili grubunun fonksiyonel durumu, hemofiliye özgü bir öz-bildirim ölçeği olan Hemofili Aktivite Listesi (HAL) ile değerlendirildi. Toplam skorun yanı sıra bacak fonksiyonları ve alt ekstremitte basit hareketler (LOWBAS) alt skorları analiz edildi [4].

İstatistiksel Analiz: Gruplar arası farklar Mann-Whitney U testi, değişkenler arası ilişkiler ise Spearman Korelasyon Analizi ile incelendi ($p < 0,05$).

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

BULGULAR

Gruplar arasında yaş dağılımı açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır. Ancak, fonksiyonel performans verileri incelendiğinde; 30sn OKT sonuçları arasında sağlıklı akranlar lehine anlamlı fark gözlenmiştir ($p < 0,04$) (Tablo 1).

Tablo 1. Grupların yaş ve 30sn OKT sonuçları

Grup	Yaş(min-max)	30sn OKT	p
Hemofili(n=20)	23 (18-28)	16,15±3,11	0,16
Sağlıklı Akran(n=20)	23,1 (22-24)	17,75±1,48	0,04

30sn OKT: 30 saniye Otur Kalk Testi, n= kişi sayısı

Hemofili grubunda yapılan analizlerde, 30sn OKT performansı ile fonksiyonel durum skorları arasında orta düzeyde pozitif ve anlamlı korelasyonlar tespit edilmiştir (Tablo 2).

Tablo 2. Hemofilik Grubunun 30sn OKT Performansı ile HAL Skorları Arasındaki İlişki

	r	p
30sn OKT - Total HAL	0,492	0,028*
30sn OKT - Bacak Fonksiyonları	0,474	0,035*
30sn OKT - LOWBAS	0,490	0,028*

Hareketler Alt Skoru, r :Korelasyon Katsayısı.

Genç yetişkin hemofilik popülasyonunda, öz-bildirim ölçeklerine göre fonksiyonel bağımsızlık düzeylerinin oldukça yüksek olduğu görülmüştür (Tablo 3).

Tablo 3. Hemofilik grubun fonksiyonel bağımsızlık testi skorları

	Ortalama	Maksimum	Minimum
TOTALHAL	19,25	84,00	13,60
LEGS	22,85	80,00	17,65
LOWBAS	23,61	80,00	18,15

TOTALHAL: Hemofili Aktivite Listesi toplam skor, LEGS: Bacak Fonksiyonları Alt Skoru, LOWBAS: Alt ekstremite Basit Hareketleri Alt Skoru.

TARTIŞMA VE SONUÇ

Çalışmamızın sonuçları, genç yetişkin hemofilik bireylerin günlük yaşamda yüksek bağımsızlık seviyelerine sahip olduklarını belirtse de, objektif performans testlerinde sağlıklı akranlarına göre anlamlı bir gerilik yaşadıklarını ortaya koymuştur. Bu durum, literatürdeki hemofilik bireylerde kas kuvveti ve fonksiyonel kapasite kaybını vurgulayan çalışmalarla paralellik göstermektedir [5,6]. 30sn OKT'nin HAL toplam ve alt skorları ile gösterdiği anlamlı ilişki, bu testin hemofilik bireylerde alt ekstremite dayanıklılığını ve fonksiyonel kapasiteyi yansıtmada güvenilir bir yöntem olduğunu kanıtlamaktadır.

Özellikle genç yetişkin popülasyonda, bireylerin günlük yaşamdaki adaptasyon yetenekleri yüksek olduğu için fonksiyonel kayıplar maskelenebilmektedir. Ancak 30sn OKT, alt ekstremite proksimal kas gruplarının (özellikle m. quadriceps femoris) patlayıcı gücünü ve dayanıklılığını doğrudan test ettiği için bu maskelenmiş kayıpları görünür kılmaktadır. Söz

konusu sistematik derlemede belirtildiği üzere, 30sn OKT'nin klinik duyarlılığı, hemofilik artropatinin erken evrelerindeki fonksiyonel erozyonu saptamada HAL gibi genel ölçeklerden daha yüksek olabilir [4].

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Ayrıca, 30sn OKT ile HAL alt skorları (bacak fonksiyonları ve LOWBAS) arasında saptadığımız orta düzeydeki anlamlı korelasyon ($r = 0,474$ ve $r = 0,490$), bu performans testinin sadece fiziksel gücü değil, aynı zamanda hastanın günlük yaşamda deneyimlediği kısıtlılıkları da yansıtan bir gösterge olduğunu kanıtlamaktadır. Bu bulgular ışığında, klinik takip protokollerine 30sn OKT'nin dahil edilmesi, hemofili yönetiminde sadece kanama kontrolüne değil, fonksiyonel rezervin korunmasına yönelik daha efektif bir yaklaşım geliştirilmesine olanak sağlayacaktır.

Sonuç olarak; PwH'lerin klinik takibinde sadece hastanın beyanıyla yetinilmemeli, 30sn OKT gibi pratik ve objektif testler rutin değerlendirmeye eklenmelidir. Bu yaklaşım, rehabilitasyon programlarının daha spesifik planlanmasına olanak sağlayacaktır.

Kaynaklar

1. Ovilla MR, Pérez ZF AV. Hemophilia: review of the past and present. *Hematol Transfus IntJ* 2024; Volume 12: 56–62.
2. Salazar-Mendez J, et al. Functional capacity and muscular strength in patients with hemophilia: A systematic review. *Journal of Hemophilia Practice*. 2020.
3. Stephensen D, et al. Muscle strength and functional performance in men with haemophilia. *Haemophilia*. 2012;18(4):e264-71.
4. Holdsworth C, Bladen M, Harbidge H, et al. Measuring Physical Function Capacity in Persons With Haemophilia: A Systematic Review of Performance-Based Methods. *Haemophilia*. 2025;31(5):840-864. doi:10.1111/hae.70081
5. van Genderen FR, et al. Measuring activities in patients with haemophilia: development of the Haemophilia Activities List (HAL). *Haemophilia*. 2004;10(2):127-33.
6. Poonnoose PM, et al. Validation of the Haemophilia Activities List (HAL) in India. *Haemophilia*. 2016;22(2):e112-4.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-4 HEMOFİLİ TANILI GENÇLERDE ANKSİYETE VE DEPRESYONUN PSİKOLOJİK BELİRLEYİCİLERİ: KENDİNİ DAMGALAMA, SOSYAL KAYGI VE RUMİNASYONUN ROLÜ

¹Dilek Anuk, ²Başak Koç Şenol, ³Haluk Zülfikar, ⁴Melike Tekinel, ¹Osman Bülent Zülfikar

¹*İstanbul Üniversitesi Prevatif Onkoloji Anabilim Dalı*

²*İstanbul Üniversitesi Klinik Onkoloji Anabilim Dalı*

³*İstanbul Üniversitesi İktisat Politikası Anabilim Dalı*

⁴*İstanbul Üniversitesi İktisat Politikası Anabilim Dalı*

GİRİŞ

Hemofili, yaşam boyu tedavi gerektiren kalıtsal kanama bozuklukları arasında yer almakta olup özellikle ergenlik ve genç yetişkinlik döneminde bireylerin psikososyal uyum süreçlerini etkileyebilmektedir. Kronik hastalıkla yaşamak, fiziksel kısıtlılıklar, tedavi gereksinimleri ve akran ilişkilerinde yaşanan güçlükler nedeniyle bireylerde psikolojik sorun riskini artırabilmektedir (Cassidy et al., 2010; van Os et al., 2017). Kronik hastalığa sahip gençlerde benlik algısı ve sosyal kimlik süreçleri de önemli ölçüde etkilenebilmekte ve bireyler damgalanma algısı geliştirebilmektedir (Earnshaw & Quinn, 2012).

Algılanan damgalama, bireyin sosyal çevrede olumsuz değerlendirilme beklentisini artırarak sosyal kaygı düzeyini yükseltebilir ve bu durum psikolojik belirtilerin ortaya çıkmasında rol oynayabilir (Link & Phelan, 2001). Özellikle ergenlik ve genç yetişkinlik döneminde sosyal kabul ihtiyacının yüksek olması, kronik hastalığa sahip bireylerde sosyal kaygının psikolojik uyum üzerinde belirleyici bir faktör olmasına yol açabilmektedir (La Greca & Lopez, 1998).

Bilişsel duygu düzenleme süreçleri de kronik hastalığa uyumda önemli mekanizmalar arasında yer almaktadır. Uyumsuz bilişsel başa çıkma stratejilerinden biri olan ruminatif düşünme, bireyin olumsuz deneyimler üzerinde tekrarlayıcı biçimde düşünmesine neden olarak kaygı ve depresif belirtileri artırabilmektedir (Garnefski & Kraaij, 2007; Nolen-Hoeksema et al., 2008). Damgalama deneyimlerinin bireyin olumsuz bilişsel süreçlerini tetikleyerek psikolojik belirtilere katkıda bulunabileceği öne sürülmektedir (Major & O'Brien, 2005). Ancak hemofili tanılı gençlerde damgalama, sosyal kaygı ve bilişsel duygu düzenleme süreçlerinin psikolojik belirtilerle ilişkisini birlikte inceleyen çalışmalar sınırlıdır.

Bu çalışmada hemofili tanılı gençlerde kendini damgalama, sosyal kaygı ve ruminatif anksiyete ve depresyon düzeyleri ile ilişkilerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

YÖNTEM

Katılımcılar: Araştırma, İÜ Onkoloji Enstitüsü Kalıtsal Kanama Bozuklukları Biriminde izlenen 15–25 yaş aralığında hemofili tanılı 81 genç ile yürütülmüştür. Katılımcıların yaş ortalaması 20.62±2.88 yıl olup örneklemin cinsiyet dağılımı %93.8 erkek (n=76) ve %6.2 kadın (n=5) şeklindedir. Araştırma için etik kurul onayı alınmıştır.

Veri Toplama Araçları: Hastane Anksiyete ve Depresyon Ölçeği (Zigmond & Snaith, 1983), Sosyal Kaygı Ölçeği Kısa Formu (La Greca ve ark, 2015), Kronik Hastalık Öz-Yönetim Ölçeği (Ngai et al., 2020) ve Bilişsel Duygu Düzenleme Ölçeği – Kısa Form (Garnefski & Kraaij, 2006) kullanılmıştır.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

İstatistiksel Analiz: Veriler tanımlayıcı istatistikler, Pearson korelasyon analizi ve çoklu doğrusal regresyon analizleri kullanılarak incelenmiştir. Regresyon modellerinde yaş ve cinsiyet kontrol değişkenleri olarak analize dahil edilmiştir. Ayrıca kendini damgalama ile anksiyete arasındaki ilişkide ruminasyonun dolaylı rolü aracılık analizi yapılmıştır. Aracılık analizi Hayes'in PROCESS makrosuna dayalı bootstrap yöntemi kullanılarak değerlendirilmiştir (Model 4). Dolaylı etkilerin anlamlılığı 5.000 bootstrap örnekleme ile elde edilen %95 güven aralıkları kullanılarak test edilmiştir.

BULGULAR

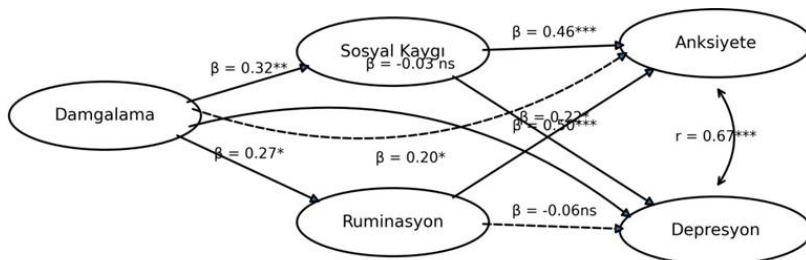
Katılımcıların anksiyete puan ortalaması 7.51 ± 4.28 , depresyon puan ortalaması 6.02 ± 3.91 olarak bulunmuştur. Korelasyon analizleri sonucunda sosyal kaygının hem anksiyete ($r=.495$, $p<.001$) hem depresyon ($r=.503$, $p<.001$) ile güçlü düzeyde ilişkili olduğu görülmüştür. Kendini damgalama depresyon ile anlamlı düzeyde ilişkili bulunurken ($r=.351$, $p=.001$), ruminasyon anksiyete ile anlamlı ilişki göstermiştir ($r=.342$, $p=.002$). Değişkenlere ilişkin tanımlayıcı istatistikler ve korelasyon katsayıları Tablo 1'de sunulmuştur.

Tablo 1. Değişkenler Arası Korelasyonlar ve Tanımlayıcı İstatistikler

Değişken	Ort.	SS	1	2	3	4	5
1. Kendini Damgalama	18.05	8.45	—	.31**	.32**	.17	.35**
2. Sosyal Kaygı	23.95	10.31	.31**	—	.33**	.50***	.50***
3. Ruminasyon	27.19	6.68	.32**	.33**	—	.34**	.18
4. Anksiyete	7.51	4.28	.17	.50***	.34**	—	.67***
5. Depresyon	6.02	3.91	.35**	.50***	.18	.67***	—

* $p < .05$, ** $p < .01$, *** $p < .001$

Yaş ve cinsiyet kontrol edilerek yapılan çoklu regresyon analizinde anksiyete düzeylerini sosyal kaygının anlamlı biçimde yordadığı belirlenmiştir ($\beta=.457$, $p<.001$; model $R^2=.323$). Depresyon düzeylerini ise sosyal kaygı ($\beta=.501$, $p<.001$) ve kendini damgalama ($\beta=.202$, $p=.038$) anlamlı biçimde yordayan değişkenler olarak bulunmuştur (model $R^2=.366$). Yapılan aracılık analizinde kendini damgalamanın anksiyete üzerindeki etkisinde ruminasyonun anlamlı dolaylı rol oynadığı bulunmuştur (dolaylı etki = 0.053, %95 GA [0.000–0.130]). Güven aralığının sıfırı içermemesi dolaylı etkinin istatistiksel olarak anlamlı olduğunu göstermektedir. (Şekil 1)



Şekil 1. Kendini damgalama, ruminasyon ve anksiyete arasındaki aracılık modeli. Standartlaştırılmış katsayılar gösterilmiştir. Kesikli çizgiler anlamlı olmayan yolları temsil etmektedir

* $p < .05$, ** $p < .01$, *** $p < .001$; ns=anlamsız.
β: standartlaştırılmış katsayılar (yaş ve cinsiyet kontrol).

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

TARTIŞMA

Bu çalışmanın bulguları hemofili tanılı gençlerde psikolojik belirtilerin özellikle sosyal ve bilişsel süreçlerle ilişkili olduğunu göstermektedir. Sosyal kaygının hem anksiyete hem depresyon için güçlü bir yordayıcı olması, kronik hastalık yaşayan gençlerde sosyal değerlendirilme süreçlerinin psikolojik uyum açısından kritik bir rol oynadığını düşündürmektedir. Bu bulgu kronik hastalıklarda sosyal işlevselliğin psikolojik iyilik hali ile ilişkili olduğunu gösteren çalışmalarla uyumludur (Pinquart & Shen, 2011).

Kendini damgalamanın depresyon ile ilişkili bulunması, bireyin hastalığa yönelik olumsuz benlik algısının duygusal iyilik hali üzerinde etkili olabileceğini göstermektedir.

Damgalamanın psikolojik sonuçları üzerine geliştirilen modeller de bu ilişkiyi desteklemektedir (Major & O'Brien, 2005).

Ruminasyonun kendini damgalama ile anksiyete arasındaki ilişkide aracı rol göstermesi, damgalama deneyimlerinin tekrarlayıcı olumsuz düşünme süreçlerini tetikleyerek kaygı düzeylerini artırabileceğine işaret etmektedir. Bu bulgu bilişsel modellerle uyumlu olup duygu düzenleme süreçlerinin psikolojik müdahalelerde hedeflenmesinin önemini desteklemektedir (Nolen-Hoeksema et al., 2008).

Sonuç

Hemofili tanılı gençlerde kendini damgalama ve sosyal kaygı psikolojik belirtilerle ilişkili önemli faktörlerdir. Ruminatif düşünme süreçleri ise özellikle anksiyete açısından olası bir mekanizma olarak görünmektedir. Klinik uygulamalarda damgalama ile baş etme, sosyal kaygıyı azaltma ve uyumsuz bilişsel süreçleri hedefleyen psikososyal müdahalelerin geliştirilmesi yararlı olabilir.

Referanslar

- Cassidy, J. T., et al. (2010). Psychosocial aspects of hemophilia. *Haemophilia*, 16(Suppl 5), 43–48.
- Earnshaw, V. A., & Quinn, D. M. (2012). The impact of stigma in healthcare. *Psychological Science*, 21(11), 1570–1577.
- Garnefski, N., & Kraaij, V. (2007). The Cognitive Emotion Regulation Questionnaire. *European Journal of Psychological Assessment*, 23, 141–149.
- La Greca, A. M., & Lopez, N. (1998). Social anxiety among adolescents. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 26, 83–94.
- Link, B. G., & Phelan, J. C. (2001). Conceptualizing stigma. *Annual Review of Sociology*, 27, 363–385.
- Major, B., & O'Brien, L. T. (2005). The social psychology of stigma. *Annual Review of Psychology*, 56, 393–421.
- Ngai, F. W., et al. (2020). Chronic illness self-management scale development. *Journal of Nursing Measurement*, 28, 1–15.
- Nolen-Hoeksema, S., et al. (2008). Rethinking rumination. *Perspectives on Psychological Science*, 3, 400–424.
- Pinquart, M., & Shen, Y. (2011). Anxiety in children with chronic illness. *Journal of Pediatric Psychology*, 36, 1068–1078.
- Zigmond, A. S., & Snaith, R. P. (1983). The Hospital Anxiety and Depression Scale. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 67, 361–370.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-6 ÇOCUĞU HEMOFİLİ OLAN ANNELERİN DENEYİMLERİNİN BELİRLENMESİ

¹Hülya Dalkılıç Bingöl, ²Merve Ertunç Soyca, ¹Başak Koç Şenol, ³Ayfer Aydın, ¹Osman Bülent Zülfikar

¹*İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü, Kalıtsal Kanama Bozuklukları Birimi*

²*İstanbul Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi*

³*İstanbul Atlas Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Hemşirelik Bölümü*

AMAÇ

Hemofili, genetik geçişli ve yaşam boyu devam eden kronik bir kanama bozukluğu olup, yalnızca hastayı değil aynı zamanda bakım veren aile üyelerini de çok boyutlu olarak etkileyen bir hastalık sürecini beraberinde getirmektedir. Tanının genellikle erken çocukluk döneminde konulması ve tedavinin uzun süreli, düzenli ve dikkat gerektiren bir süreç olması, aileler üzerinde sürekli bir bakım sorumluluğu oluşturmaktadır.

Bu süreçte özellikle anneler, çocuğun güvenliğini sağlama, kanama riskini yönetme ve tedavi uygulamalarını sürdürme gibi çok yönlü sorumlulukları üstlenerek hem fiziksel hem de psikososyal açıdan belirgin bir yük ile karşı karşıya kalmaktadır. Sürekli dikkat gerektiren bakım süreci, belirsizlik ve kanama korkusu gibi faktörler annelerde kaygı, stres ve duygusal tükenmişlik gibi durumlara yol açabilmektedir.

Bununla birlikte, annelerin bu süreçte geliştirdikleri baş etme stratejileri, hastalığa uyum ve bakım kalitesi açısından önemli bir rol oynamaktadır. Ancak hemofili tanılı çocuğa sahip annelerin deneyimlerini ve bu deneyimlerin psikososyal boyutlarını ele alan çalışmalar sınırlıdır.

Bu çalışma, hemofili tanılı çocuğa sahip annelerin hastalık ve tedavi sürecine ilişkin deneyimlerini, yaşadıkları duygusal etkileri ve geliştirdikleri baş etme mekanizmalarını belirlemeyi; ayrıca bu deneyimlerin bakım sürecine ve yaşam kalitesine olan etkilerini daha bütüncül bir çerçevede değerlendirmeyi amaçlamaktadır.

GEREÇ-YÖNTEM

Bu araştırma, fenomenolojik desende yürütülen nitel bir çalışmadır. Çalışma, İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü Kalıtsal Kanama Bozuklukları Biriminde hemofili tanısı ile izlenen 0–18 yaş arası çocukların anneleri ile gerçekleştirilmiştir. Araştırma örneklemini, en az bir yıllık bakım deneyimine sahip, çocuğunun bakım sürecine aktif olarak katılan ve çalışmaya gönüllü olarak katılmayı kabul eden toplam 47 anne oluşturmaktadır.

Katılımcıların belirlenmesinde amaçlı örnekleme yöntemi kullanılmış ve hemofili bakım sürecine ilişkin deneyimlerin derinlemesine incelenbilmesi hedeflenmiştir. Bu kapsamda, annelerin hastalık sürecine aktif katılım göstermeleri ve deneyimlerini paylaşmaya istekli olmaları temel dahil edilme kriterleri olarak belirlenmiştir.

Veriler, araştırmacılar tarafından geliştirilen yarı yapılandırılmış görüşme formu aracılığıyla toplanmıştır. Görüşmeler çevrim içi platformlar üzerinden gerçekleştirilmiş olup her bir görüşme ortalama 30–45 dakika sürmüştür. Görüşme sürecinde katılımcıların deneyimlerini ayrıntılı şekilde ifade edebilmelerine olanak tanınmış ve derinlemesine veri elde edilmesi amaçlanmıştır.

Tüm görüşmeler katılımcıların onayı alınarak ses kaydı ile kaydedilmiş, ardından kelimesi kelimesine yazıya dökülmüştür. Elde edilen veriler, Braun ve Clarke'ın altı aşamalı tematik analiz yöntemi kullanılarak sistematik bir şekilde analiz edilmiştir. Bu analiz sürecinde veriler kodlanmış, anlamlı temalar oluşturulmuş ve annelerin deneyimlerini yansıtan ana temalar ve alt temalar belirlenmiştir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

BULGULAR

Verilerin analizi sonucunda annelerin deneyimlerini yansıtan beş ana tema belirlenmiştir: (1) Hemofili tanısı ve ilk tepkiler, (2) Tedavi ve hastalık yönetimi, (3) Aile dinamikleri ve destek, (4) Sosyal yaşam ve eğitim, (5) Kültürel ve manevi bakış açısı.

Tanı sürecine ilişkin bulgular, annelerin büyük çoğunluğunun bu dönemi şok, korku, belirsizlik ve zaman zaman suçluluk duyguları ile deneyimlediğini göstermektedir. Özellikle genetik geçişe bağlı olarak annelerin kendilerini sorumlu hissetmeleri, duygusal yükü artıran önemli bir unsur olarak öne çıkmıştır.

Tedavi ve hastalık yönetimi teması altında anneler, çocuğun bakımına ilişkin yoğun sorumluluk üstlendiklerini, sürekli dikkat ve kontrol gerektiren bir süreç içinde olduklarını ve bu durumun kronik bir kaygı hali ile “sürekli tetikte olma” duygusuna yol açtığını ifade etmiştir. Günlük yaşamın büyük ölçüde hastalık yönetimi etrafında şekillendiği ve bakım yükünün zamanla yaşamın merkezine yerleştiği görülmüştür.

Aile dinamikleri açısından, hastalığın aile içi rollerin yeniden yapılandırılmasına neden olduğu, özellikle annelerin birincil bakım verici rolünü üstlenmesiyle birlikte sorumluluk dağılımında değişiklikler yaşandığı belirlenmiştir. Bununla birlikte, bazı anneler aile içi desteğin güçlendirici bir unsur olduğunu ifade ederken, bazıları ise destek eksikliğinin bakım yükünü artırdığını vurgulamıştır.

Sosyal yaşam ve eğitim teması, hastalığın çocukların ve dolaylı olarak annelerin sosyal yaşamlarını sınırladığını ortaya koymuştur. Okul süreci, fiziksel aktiviteler ve akran ilişkileri bağlamında yaşanan kısıtlılıkların, annelerde kaygı ve sosyal çekilme eğilimini artırdığı görülmüştür. Ayrıca toplumsal farkındalık eksikliği ve çevresel anlayışın yetersiz olması, annelerin sosyal ortamlarda kendilerini yalnız ve anlaşılmamış hissetmelerine neden olan önemli bir faktör olarak belirlenmiştir.

Kültürel ve manevi bakış açısı teması ise annelerin hastalıkla baş etme süreçlerinde manevi inançların önemli bir rol oynadığını göstermiştir. İnanç sistemlerinin, yaşanan zorlukları anlamlandırma, umut duygusunu sürdürme ve psikolojik dayanıklılığı artırma açısından destekleyici bir kaynak olduğu ifade edilmiştir.

Genel olarak değerlendirildiğinde, elde edilen bulgular hemofili tanılı çocuğa sahip annelerin deneyimlerinin çok boyutlu olduğunu ve biyopsikososyal bir çerçevede ele alınması gerektiğini ortaya koymaktadır.

SONUÇ

Elde edilen bulgular, hemofili tanılı çocuğa sahip annelerin yalnızca fiziksel bakım sorumluluğu ile sınırlı kalmayan, aynı zamanda duygusal, sosyal ve psikolojik boyutları içeren çok yönlü bir yük yaşadığını ortaya koymaktadır. Tanı sürecinden itibaren başlayan belirsizlik, suçluluk duyguları ve kaygı; zamanla kronik bir bakım sorumluluğu, sürekli tetikte olma hali ve artan psikososyal stres ile devam etmektedir. Bu durum, annelerin yaşam kalitesini doğrudan etkileyen önemli bir faktör olarak öne çıkmaktadır.

Annelerin deneyimleri, hemofili yönetiminin yalnızca hastaya odaklı değil, aynı zamanda aileyi merkeze alan bir yaklaşımla ele alınması gerektiğini açıkça göstermektedir. Özellikle annelerin birincil bakım verici rolünü üstlenmeleri, onların duygusal ve sosyal ihtiyaçlarının daha görünür hale getirilmesini zorunlu kılmaktadır. Bu bağlamda, aile merkezli bakım yaklaşımlarının güçlendirilmesi, bakım sürecinin sürdürülebilirliği ve hasta sonuçlarının iyileştirilmesi açısından kritik öneme sahiptir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Elde edilen bulgular doğrultusunda, hemofili tanılı çocukların bakım sürecine entegre edilecek yapılandırılmış psikososyal destek programlarının geliştirilmesi gerekliliği ortaya çıkmaktadır. Bu programlar; annelerin baş etme becerilerini güçlendirmeyi, sosyal destek ağlarını artırmayı ve duygusal yüklerini azaltmayı hedeflemelidir. Aynı zamanda, annelerin yaşadığı deneyimlerin görünür kılınması ve bu deneyimlere duyarlı sağlık hizmetlerinin sunulması, bakım kalitesinin artırılmasına katkı sağlayacaktır.

Sağlık profesyonellerinin, annelerin yalnızca bakım verici rolünü değil, aynı zamanda bireysel duygusal ve sosyal gereksinimlerini de dikkate alan bütüncül bakım planları oluşturması büyük önem taşımaktadır. Multidisipliner ekip yaklaşımı içerisinde psikolojik danışmanlık, sosyal destek mekanizmaları ve eğitim programlarının entegre edilmesi, hem annelerin iyilik halini destekleyecek hem de uzun vadede hastalık yönetimini olumlu yönde etkileyecektir.

Sonuç olarak, hemofili tanılı çocuğa sahip annelerin deneyimleri, hastalığın biyomedikal boyutunun ötesine geçen, kapsamlı bir psikososyal etki alanına işaret etmektedir. Bu nedenle, gelecekte yapılacak çalışmaların daha geniş örneklerle ve uzunlamasına tasarımlarla bu süreci derinlemesine incelemesi, hem klinik uygulamalar hem de sağlık politikaları açısından yol gösterici olacaktır.

KAYNAKLAR

- 1.Khair K, Gibson F. Exploring the psychosocial needs of boys with haemophilia and their families. *Haemophilia*. 2011;17(1):e1–e7.
- 2.Khair K, Holland M, Pollard D. The impact of severe haemophilia on the family: perspectives of parents. *Haemophilia*. 2014;20(6):e341–e347.
- 3.McLaughlin P, Witkop M, Lambing A, Anderson TL, Munn J, Tortella BJ. Caregiver burden in hemophilia: a systematic review. *Res Pract Thromb Haemost*. 2020;4(4):578–591.
- 4.von Mackensen S. Quality of life and psychosocial issues in haemophilia. *Haemophilia*. 2016;22(Suppl 5):S12–S17.
- 5.Manco-Johnson MJ, Abshire TC, Shapiro AD, Riske B, Hacker MR, Kilcoyne R, et al. Prophylaxis versus episodic treatment to prevent joint disease in boys with severe hemophilia. *N Engl J Med*. 2007;357(6):535–544.
- 6.Beeton K, Neal D, Watson T, Lee CA. Parents of children with haemophilia—a transforming experience. *Haemophilia*. 2007;13(5):570–579.
- 7.Breakey VR, Blanchette VS, Bolton-Maggs PH. Towards comprehensive care in haemophilia: the psychosocial aspects. *Haemophilia*. 2010;16(Suppl 5):S63–S67.
- 8.Graffigna G, Barello S, Bonanomi A, Menichetti J. The role of patient health engagement in chronic disease management. *Patient Prefer Adherence*. 2015;9:1533–1541.
- 9.DeBaun MR, Jordan LC, King AA, Schatz J, Vichinsky E, Fox CK, et al. American Society of Hematology 2020 guidelines for sickle cell disease: cerebrovascular disease. *Blood Adv*. 2020;4(8):1554–1588. (genel kronik hastalık bakım yükü perspektifi için destekleyici)
- 10.Pelentsov LJ, Fielder AL, Laws TA, Esterman AJ. The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: a scoping review. *Disabil Health J*. 2015;8(4):475–491.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-7 KONJENİTAL AFİBRİNOJENEMİDE KLİNİK FENOTİP SPEKTRUMU; KANAMA MI? TROMBOZ MU ? TEK MERKEZ DENEYİMİ

Cansu Sert Jabarin, Veysel Gök, Gökhan Kartal, Merve Telliöğlü Sariaslan, Şuayip Keskin, Nermin Mammadova, Alper Özcan, Ebru Yılmaz, Musa Karakükcü
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, KANKA Çocuk Hematoloji-Onkoloji ve Kemik İliği Hastanesi

GİRİŞ

Kalıtısal fibrinojen bozuklukları, tip I ve tip II anormallikler olarak sınıflandırılan geniş bir pıhtılaşma yetersizliği grubunu oluşturur. Tip I (kantitatif) bozukluklarda, dolaşımdaki fibrinojen seviyesi etkilenirken, tip II bozukluklarda ise dolaşımdaki fibrinojenin işlevi bozulur. Kalıtısal fibrinojen bozukluklarının yanısıra, edinilmiş durumların da disfibrinojenemi ve hipofibrinojenemiye yol açabilme ihtimali vardır.¹ Afibrinojenemi izlenebilen en nadir faktör eksikliği olup, bu çalışmada merkezimizde takip edilen hastaların demografik özellikleri, klinik bulguları ve tedavi gereksinimleri değerlendirilmiştir.

GEREÇ YÖNTEM

Merkezimizde izlenen 9 konjenital afibrinojenemi hastası retrospektif olarak incelendi. Demografik veriler, akraba evliliği, aile öyküsü, ilk kanama zamanı, yaşamı tehdit eden kanama varlığı ve tedavi gereksinimleri kaydedildi.

BULGULAR

Çalışmaya 5'i kız (%50) 5'i erkek (%50) olmak üzere toplam 10 hasta dahil edildi. Medyan tanı yaşı yenidoğan dönemiydi. Dokuz hastada (%90) ebeveynler arasında akraba evliliği, yedi hastada (%70) ailede kanama öyküsü bulunurken, bir hastada daha önce benzer kanama tablosu nedeniyle kaybedilmiş kardeş öyküsü mevcuttu.

İlk klinik bulgular %66,7'si (n=6) yenidoğan döneminde umbilikal kord kanaması veya spontan cilt altı kanama şeklinde ortaya çıktı. Tüm hastalarda en az bir kez mukozal kanama gözlemlendi. Kas içi hematoma 4 hastada (%44,4), hemartroz 3 hastada (%33,3) saptandı. Bir hastada over kist rüptürüne bağlı hemoperitoneum görüldü. İki hastamızda kanama dışında tromboz hikayesi mevcuttu. Tromboz nedeni ile bir hastada önce parmak sonra ayak ile alt bacak amputasyonu yapıldı. Başka hastada ise ciltte böcek ısırığı sonrası cilt nekrozu gelişmesi üzerine debridman uygulanarak flep ile rekonstrüksiyon yapıldı.

Üç hastada (%20) yaşamı tehdit eden kanama gelişti (SSS kanaması, GiS kanaması). Yıllık kanama sıklığı 0-7 atak/yıl (medyan:2,5 atak/yıl) arasında değişiklik göstermekteydi. Ağır kanama fenotipi gösteren hastalarda fibrinojen düzeyleri ölçülebilir sınırın altındaydı.

Altı hastada (%60) düzenli veya episodik fibrinojen replasman tedavisi uygulandı ve replasman sonrası klinik kanama sıklığında azalma gözlemlendi. ALL tanısı olan bir hastada ise kemoterapi sürecinde replasman gereksinimi artış gösterdi.

SONUÇ

Afibrinojenemi hastalarında kanama fenotipi heterojendir; ancak yenidoğan döneminde başlayan kanamalar ve yüksek akraba evliliği oranı dikkat çekicidir.¹ Erken tanı ve uygun replasman tedavisi, özellikle yaşamı tehdit eden kanamaların önlenmesinde kritik öneme sahiptir.² Nadir olgular olması nedeni ile yönetimi hakkında net bir protokol bulunmamaktadır. Afibrinojenemi hastalarında tromboz, nadir görülmekle birlikte klinik açıdan önemli bir morbidite ve mortalite nedeni olarak karşımıza çıkabilmektedir. Özellikle fibrinojen replasman tedavisi sonrasında, cerrahi girişimler, immobilizasyon veya eşlik eden trombotik risk faktörlerinin varlığında venöz ve arteriyel tromboz gelişimi bildirilmektedir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Patofizyolojik olarak fibrinojen eksikliğinde trombinin fibrin ile bağlanamaması sonucu dolaşımda serbest trombin düzeylerinin artması, paradoksal olarak tromboz eğilimine katkıda bulunabilir.³ Bu nedenle faktör tedavisinin yanısıra antiagregan ve antikoagülan tedavi ihtiyacının da olabileceği unutulmamalıdır. Bu nedenle vaka serileri hastalık yönetimine yol gösterici olmaları nedeni ile önem taşımaktadırlar.

Anahtar Kelimeler: Afibrinojenemi, Kanama, Konjenital kanama bozuklukları, Tromboz

1. Casini A, Undas A, Palla R, Thachil J, de Moerloose P; Subcommittee on Factor XIII and Fibrinogen. Diagnosis and classification of congenital fibrinogen disorders: communication from the SSC of the ISTH. *J Thromb Haemost.* 2018;16(9):1887-1890. doi:10.1111/jth.14216
2. Casini A, de Moerloose P, Neerman-Arbez M. Clinical Features and Management of Congenital Fibrinogen Deficiencies. *Semin Thromb Hemost.* 2016;42(4):366-374. doi:10.1055/s-0036-1571339
3. Simurda, T., Asselta, R., Zolkova, J., Brunclikova, M., Dobrotova, M., Kolkova et. al (2021). Congenital Afibrinogenemia and Hypofibrinogenemia: Laboratory and Genetic Testing in Rare Bleeding Disorders with Life-Threatening Clinical Manifestations and Challenging Management. *Diagnostics*, 11(11), 2140. <https://doi.org/10.3390/diagnostics11112140>

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-8 BEYOND BLEEDING: UNMET NEEDS AND DISEASE AWARENESS IN VON WILLEBRAND DISEASE

Sabina Guliyeva¹, Başak Koç², Bülent Zülfikar²

¹ *Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Department of Pediatrics*

² *Istanbul University Oncology Institute, Hereditary Bleeding Disorders Unit*

INTRODUCTION

Von Willebrand disease (VWD) is the most common inherited bleeding disorder, characterized by quantitative or qualitative defects in von Willebrand factor, leading to impaired platelet adhesion and aggregation and, consequently, defective primary hemostasis. The clinical presentation is highly heterogeneous, ranging from mild mucocutaneous bleeding to more severe hemorrhagic manifestations, which may contribute to delays in diagnosis and variability in disease recognition. Despite its relatively high prevalence, VWD remains underdiagnosed and frequently underrecognized, particularly among individuals with milder phenotypes or nonspecific symptoms.

Beyond its clinical manifestations, VWD represents a chronic condition that may significantly affect multiple dimensions of patients' lives. Disease awareness, timely diagnosis, and access to specialized healthcare services are critical components of effective disease management; however, these factors may vary considerably across different healthcare settings. Limited awareness among patients, as well as among healthcare providers, may lead to delayed diagnosis, suboptimal management, and increased disease burden.

In addition to the physical burden of bleeding symptoms, VWD may also have substantial psychosocial consequences. Recurrent bleeding episodes, uncertainty related to disease course, and limitations in daily activities may contribute to anxiety, social withdrawal, and reduced quality of life. Furthermore, barriers to accessing appropriate care, including specialized centers and tailored treatment options, may exacerbate these challenges and negatively impact patient outcomes.

Although the clinical and laboratory aspects of VWD have been extensively studied, real-world data focusing on patients' disease awareness, access to healthcare, and psychosocial burden remain limited. A comprehensive understanding of these factors is essential for developing more patient-centered approaches and improving overall disease management.

In this context, the present study aimed to evaluate the demographic characteristics of patients with VWD, their level of disease awareness, access to healthcare services, and the psychosocial impact of the condition in a real-world setting.

MATERIALS-METHODS

A structured questionnaire consisting of 20 items was administered to a total of 26 patients diagnosed with von Willebrand disease (VWD). Participants were recruited from a single tertiary care center, and all patients had a confirmed diagnosis of VWD based on clinical and laboratory criteria. The questionnaire was designed to comprehensively assess multiple dimensions of patient experience and disease management in a real-world setting.

The survey included items addressing demographic characteristics, VWD subtype, access to treatment and specialized care, satisfaction with healthcare services, and experiences during emergency department visits. In addition, specific questions explored the psychological impact of the disease, including perceived emotional burden, social limitations, and challenges encountered in daily life.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Patients were also invited to identify the main difficulties they face in the management of their condition and to provide suggestions for potential improvements in healthcare delivery. This approach aimed to capture patient-reported outcomes and perspectives, thereby contributing to a more patient-centered evaluation of VWD management.

Collected data were analyzed using descriptive statistical methods. Continuous variables were summarized as means and standard deviations or medians and ranges, while categorical variables were presented as frequencies and percentages.

RESULTS

Among the participants, 62% were male and 38% were female. The median age was 25.5 years (range: 10–59), reflecting a relatively young study population. The majority of patients (58%) were between 19 and 29 years of age, while 19% were aged 40–59 years, 15% were younger than 18 years, and 8% were between 30 and 49 years.

With regard to disease awareness, more than half of the patients (58%) reported that they were not aware of their specific VWD type, and 11% stated that they had not received adequate information about their disease at the time of diagnosis. These findings highlight a considerable gap in patient education and disease understanding, even among individuals under regular medical follow-up.

All patients (100%) reported having access to treatment within a comprehensive care center. However, despite this access, 38% of participants indicated that they had delayed or avoided treatment at some point due to various barriers, including treatment-related costs, travel distance, or other logistical challenges. This suggests that access alone may not fully translate into optimal utilization of healthcare services.

In terms of psychological impact, 46% of patients reported experiencing a moderate or higher level of emotional burden, while 30% described this burden as very high, indicating a substantial psychosocial impact of the disease. The most commonly reported difficulty was fear of bleeding (65%), underscoring the persistent anxiety associated with unpredictable bleeding episodes.

When asked about potential improvements in care, the most frequently expressed need was for easier or longer-acting treatment options (73%), followed by improved disease knowledge among healthcare professionals (23%). These findings emphasize both the importance of therapeutic innovation and the need for enhanced awareness and education within the healthcare system.

CONCLUSION

Patients with von Willebrand disease (VWD) experience not only the clinical burden associated with recurrent bleeding episodes but also substantial psychosocial challenges and barriers to optimal care. The findings of this study demonstrate that, even in the presence of access to comprehensive care centers, a considerable proportion of patients continue to face limitations related to disease awareness, delays in treatment utilization, and unmet psychosocial needs. These results highlight a gap between healthcare availability and its effective use in real-world settings.

The high prevalence of insufficient knowledge regarding disease type and limited information provided at the time of diagnosis underscore the critical need for improved patient education and structured communication strategies. Empowering patients with adequate knowledge about their condition may enhance treatment adherence, reduce anxiety, and improve overall disease management.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

In parallel, the presence of treatment-related barriers such as cost, travel distance, and logistical challenges indicates that access to care should be evaluated not only in terms of availability but also in terms of accessibility and usability.

Furthermore, the considerable emotional burden and persistent fear of bleeding reported by patients emphasize that VWD has a significant psychosocial dimension that should not be overlooked. These findings support the integration of psychosocial assessment and support into routine hematology practice, particularly for individuals at higher risk of emotional distress and social limitations.

Taken together, these results suggest that the management of VWD should extend beyond the control of bleeding symptoms and adopt a more comprehensive, patient-centered approach. Strengthening multidisciplinary care models, improving awareness among both patients and healthcare professionals, and facilitating access to more convenient and long-acting treatment options are essential steps toward optimizing patient outcomes.

Ultimately, addressing both the medical and psychosocial dimensions of VWD is crucial for reducing the overall disease burden, improving quality of life, and guiding the development of more effective and equitable healthcare strategies in this patient population.

REFERENCES

- 1.Kadir RA, Davies J, Winikoff R, Pollard D, Lee CA. Quality of life in women with inherited bleeding disorders. *Haemophilia*. 2009;15(3):673–680.
- 2.von Mackensen S, Gringeri A; European Haemophilia Therapy Standardisation Board (EHTSB). Quality of life in hemophilia and von Willebrand disease. *Haemophilia*. 2005;11(6):605–609.
- 3.Kadir RA, Edlund M, von Mackensen S. The impact of menstrual disorders on quality of life in women with inherited bleeding disorders. *Haemophilia*. 2010;16(5):832–839.
- 4.Flood VH. Perceptions and diagnosis of von Willebrand disease. *Semin Thromb Hemost*. 2016;42(5):512–518.
- 5.Lavin M, Aguila S, Dalton N, O’Sullivan JM, O’Donnell JS. Significant gynecological bleeding in women with von Willebrand disease. *Blood*. 2018;131(8):949–951.
- 6.James AH. Von Willebrand disease in women: awareness and diagnosis. *Thromb Res*. 2009;124(Suppl 1):S7–S10.
- 7.Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. *Haemophilia*. 2020;26(Suppl 6):1–158.
- 8.O’Hara J, Walsh S, Camp C, Mazza G, Carroll L, Hoxer C, et al. The impact of severe haemophilia and the presence of inhibitors on health-related quality-of-life. *Health Qual Life Outcomes*. 2018;16(1):84.
- 9.de Wee EM, Mauser-Bunschoten EP, Van Der Bom JG, Degenaar-Dujardin ME, Eikenboom JC, Fijnvandraat K, et al. Health-related quality of life among adult patients with moderate and severe von Willebrand disease. *J Thromb Haemost*. 2010;8(7):1492–1499.
- 10.Byams VR, Kouides PA, Kulkarni R, Baker JR, Brown DL, Gill JC, et al. Surveillance of female patients with inherited bleeding disorders in United States. *Haemophilia*. 2011;17(Suppl 1):6–13.
- 11.Sidonio RF, Haley KM, Nichols WL. Challenges in diagnosing and managing von Willebrand disease in women. *Semin Thromb Hemost*. 2015;41(5):545–552.
- 12.Plug I, Mauser-Bunschoten EP, Bröcker-Vriends AH, Van Amstel HK, Van Der Bom JG, Van Diemen-Homan JE, et al. Bleeding in carriers of hemophilia. *Blood*. 2006;108(1):52–56.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-9 KANAMA BOZUKLUĞU OLAN KADINLARDA BEDEN İMAJI, SOSYAL İZOLASYON VE DEPRESİF BELİRTİLERİN KLİNİK AÇIDAN DEĞERLENDİRİLMESİ

Irmak Erdoğan¹, Melike Tekinel¹, Başak Koç², Bülent Zülfikar²

¹ Türkiye Hemofili Derneği

² İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü Kalıtsal Kanama Bozuklukları Birimi

GİRİŞ

Kanama bozukluğu olan kadınlarda menstrual kanama özellikleri yalnızca fizyolojik bir durum değil, aynı zamanda psikolojik organizasyonu ve beden imajı algısını etkileyebilen kronik bir somatik deneyim olarak değerlendirilebilir. Özellikle sık ve uzun süren mensturasyon kanamalarının, bireyin bedeniyle kurduğu ilişkiyi dönüştürerek bedene yönelik farkındalığı artırdığı ve bedenin kırılğan, öngörülemeyen ve kontrol edilmesi güç bir alan olarak algılanmasına yol açabileceği düşünülmektedir. Bu durum, yalnızca fiziksel semptomlarla sınırlı kalmayıp, bireyin kendilik algısını, duygusal düzenleme süreçlerini ve sosyal etkileşimlerini de etkileyebilecek çok boyutlu bir deneyim haline gelmektedir. Nitekim, psikiyatrik öyküsü olmayan ve düzenli medikal takip altında bulunan kadınlarda dahi beden imajına yönelik algısal hassasiyetin artmış olması, kanama özelliklerinin kronik bir psikososyal stresör olarak işlev görebileceğini düşündürmektedir.

Öte yandan, tekrarlayan ve zaman zaman öngörülemeyen kanama deneyimleri, sosyal ortamlardan kaçınma, sosyal izolasyon eğilimi ve sosyal işlevsellikte azalma gibi sonuçlara yol açabilirken, bu durumun depresif belirtilerle olan ilişkisi de giderek daha fazla önem kazanmaktadır.

Bu çalışma, kanama bozukluğu tanısı almış kadınlarda beden imajı, sosyal izolasyon, sosyal işlevsellik ve depresif belirtiler arasındaki ilişkinin klinik açıdan değerlendirilmesini ve kronik kanama deneyiminin psikolojik etkilerinin daha bütüncül bir çerçevede ele alınmasını amaçlamaktadır.

YÖNTEM

Araştırma kesitsel ve tanımlayıcı bir tasarımda yürütülmüştür. Çalışmaya yaşları 21–45 arasında değişen (Ort=29,8±6,4) toplam 21 kadın dahil edilmiştir. Katılımcıların sosyodemografik ve klinik özellikleri ayrıntılı olarak değerlendirilmiş, dahil edilme kriterleri titizlikle belirlenmiştir. Bu kapsamda, katılımcıların hematoloji uzmanı tarafından doğrulanmış bir kanama bozukluğu tanısına sahip olmaları, düzenli hematolojik takip altında bulunmaları ve daha önce herhangi bir psikiyatrik tanı öyküsünün olmaması temel kriterler olarak kabul edilmiştir.

Belirlenen bu kriterler, psikolojik değişkenlerin olası etkilerini daha net ortaya koyabilmek ve değerlendirilen psikolojik belirtilerin primer olarak kanama özellikleri ile ilişkisini inceleyebilmek amacıyla oluşturulmuştur. Böylece, çalışmada elde edilen bulguların karıştırmacı psikiyatrik faktörlerden mümkün olduğunca arındırılması hedeflenmiştir.

Veri toplama sürecinde, katılımcıların psikolojik ve sosyal işlevselliklerini çok boyutlu olarak değerlendirmek amacıyla çeşitli geçerli ve güvenilir ölçekler kullanılmıştır. Bu doğrultuda; Beden Algısı Ölçeği (BAÖ), UCLA Yalnızlık Ölçeği, Sosyal Beceri Envanteri (SBE), Beck Depresyon Envanteri ve Minnesota Çok Yönlü Kişilik Envanteri (MMPI) uygulanmıştır. Kullanılan ölçeklerin iç tutarlılık katsayılarının yüksek bulunması (sırasıyla $\alpha=0,89$; $\alpha=0,88$; $\alpha=0,86$ ve $\alpha=0,90$), ölçümlerin güvenilirliğini desteklemektedir.

Elde edilen veriler istatistiksel olarak Pearson korelasyon analizi ve doğrusal regresyon modelleri kullanılarak değerlendirilmiştir. Analizlerde değişkenler arasındaki ilişkiler ayrıntılı olarak incelenmiş ve istatistiksel anlamlılık düzeyi $p<0,05$ olarak kabul edilmiştir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

BULGULAR

Beden Algısı Ölçeği toplam puan ortalaması $94,6 \pm 14,1$ olarak saptanmış olup, alt boyut analizlerinde elde edilen bulgular beden imajına ilişkin belirgin düzeyde olumsuz algılara işaret etmektedir. Buna göre, bedensel memnuniyetsizlik puanı $18,4 \pm 4,2$, görünürlük ve sosyal değerlendirilme kaygısı puanı $16,9 \pm 3,8$ ve utangaçlık/bedenden kaçınma eğilimi puanı $14,7 \pm 3,5$ olarak bulunmuş ve tüm alt boyutlarda puanların klinik açıdan anlamlı düzeyde yüksek olduğu görülmüştür ($p < 0,05$).

UCLA Yalnızlık Ölçeği ortalama puanı $47,9 \pm 9,3$ olarak saptanmış olup, alt boyut analizlerinde sosyal izolasyon algısı puanı $25,1 \pm 5,4$ ve duygusal yalnızlık puanı $22,8 \pm 4,9$ olarak bulunmuştur. Bu bulgular, katılımcıların yalnızlık düzeylerinin orta-üst sınırdaki olduğunu ve özellikle sosyal izolasyon algısının belirgin olduğunu göstermektedir.

Beck Depresyon Envanteri alt boyut incelemesinde, bilişsel-affektif belirtiler (karamsarlık, değersizlik, öz eleştiri) ortalama puanı $13,6 \pm 4,1$ olarak saptanırken, somatik-performans belirtileri (yorgunluk, işlevsellikte azalma) ortalama puanı $8,8 \pm 3,6$ olarak belirlenmiştir. Bu sonuçlar, katılımcılarda özellikle bilişsel-affektif düzeyde belirgin depresif belirtilerin bulunduğunu düşündürmektedir.

Korelasyon analizleri, değişkenler arasındaki ilişkilerin anlamlı ve klinik açıdan dikkat çekici olduğunu ortaya koymuştur. Özellikle bedensel memnuniyetsizlik ile bilişsel-affektif depresyon belirtileri arasında güçlü pozitif bir ilişki saptanmıştır ($r=0,62$; $p < 0,01$). Benzer şekilde, görünürlük ve sosyal değerlendirilme kaygısı ile sosyal izolasyon algısı arasında anlamlı düzeyde pozitif ilişki bulunmuştur ($r=0,59$; $p < 0,01$). Ayrıca, kanama süresi ile bedensel odaklanma puanları arasında orta düzeyde pozitif bir ilişki olduğu görülmüştür ($r=0,53$; $p=0,02$).

MMPI bulguları incelendiğinde, özellikle Depresyon ve Sosyal İçedönüklük alt ölçeklerinde yüksek puanlar dikkat çekmiştir. Bedensel memnuniyetsizlik düzeyinin hem MMPI depresyon alt ölçeği hem de Beck Depresyon Envanteri ile güçlü pozitif ilişkiler göstermesi, bu değişkenin somatik kaygı ve depresif duygu durum ile doğrudan bağlantılı olduğunu ortaya koymaktadır.

Ayrıca, görünürlük kaygısı ve sosyal değerlendirilme hassasiyetinin, MMPI Sosyal İçedönüklük alt ölçeği ve sosyal izolasyon algısı ile anlamlı ilişkiler göstermesi; sosyal fark edilme kaygısı ve dış değerlendirilme korkusunun sosyal çekilme ve izolasyon algısıyla ilişkili olduğunu düşündürmektedir. Bedenden kaçınma eğilimi ise orta düzeyde sosyal çekilme ve somatik kaygı ile ilişkili bulunmuştur. Genel olarak değerlendirildiğinde, elde edilen bulgular beden algısı, psikolojik belirtiler ve sosyal işlevsellik arasındaki çok boyutlu ve karşılıklı etkileşimi desteklemekte; kanama bozukluklarının yalnızca fiziksel değil, aynı zamanda psikolojik ve sosyal boyutlarıyla da ele alınması gerektiğini ortaya koymaktadır.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Ölçek Sonuçlarının Klinik Değerlendirme Tablosu

Ölçek	Alt Ölçek	Ort ± SS	Klinik Düzey	Yorum
Beden Algısı Ölçeği	Toplam	128.6 ± 18.4	Yüksek	Genel beden imajında belirgin zorlanma
	Bedensel Memnuniyetsizlik	42.3 ± 8.2	Yüksek	Bedensel ilgili tatminsizlik ve olumsuz değerlendirme eğilimi
	Görünürlük Kaygısı	38.7 ± 7.6	Orta-Yüksek	Sosyal ortamda bedenin fark edilmesine yönelik hassasiyet
	Sosyal Değerlendirilme Hassasiyeti	30.4 ± 6.5	Orta	Dış değerlendirme korkusu
	Bedenden Kaçınma Eğilimi	17.2 ± 4.1	Orta	Bedensel temas ve görünürlükten kaçınma
UCLA Yalnızlık Ölçeği	Toplam	49.8 ± 9.3	Orta-Yüksek	Algılanan sosyal izolasyon
	Sosyal İzolasyon Algısı	27.2 ± 5.4	Yüksek	Kendini sosyal olarak ayrı ve dışlanmış hissetme
	Sosyal Bağlanma Güçlüğü	22.6 ± 4.8	Orta	Yakın ilişki kurmada zorlanma
Beck Depresyon Envanteri	Toplam	18.9 ± 7.1	Hafif-Orta	Klinik eşik altı fakat belirgin depresif belirti yükü
	Bilişsel-Affektif Belirtiler	11.3 ± 4.2	Orta	Değersizlik, öz eleştiri, karamsarlık
	Somatik Belirtiler	7.6 ± 3.4	Hafif-Orta	Enerji düşüklüğü, yorgunluk, bedensel yakınmalar

SONUÇ

Bu çalışma, kanama bozukluğu olan kadınlarda artmış kanama süresi ve sıklığının beden algısı, depresif belirtiler ve sosyal izolasyon ile anlamlı ve çok boyutlu ilişkiler gösterdiğini ortaya koymuştur. Özellikle bedensel memnuniyetsizlik ile depresif bilişsel örüntüler arasındaki güçlü ilişki ile görünürlük kaygısı ve sosyal izolasyon algısı arasındaki belirgin bağlantı dikkat çekicidir. Bu bulgular, bireylerin bedene yönelik algılarının yalnızca fiziksel semptomlarla sınırlı kalmadığını, aynı zamanda duygusal ve sosyal işlevsellik ile yakından ilişkili olduğunu göstermektedir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Elde edilen veriler, kanama özelliklerinin yalnızca fizyolojik bir parametre olarak değerlendirilmemesi gerektiğini; aksine beden imajı, kendilik algısı ve psikosozal işlevselliği etkileyen önemli bir klinik değişken olarak ele alınmasının gerekliliğini ortaya koymaktadır. Kronik ve öngörülemez kanama deneyiminin, bireyde bedene yönelik kırılabilirlik algısını artırarak psikolojik yük oluşturabileceği ve bu durumun sosyal çekilme, yalnızlık ve depresif belirtilerle etkileşim içinde olabileceği düşünülmektedir.

Bu bağlamda, hematolojik izlem süreçlerinin yalnızca biyomedikal parametrelerle sınırlı kalmaması, aynı zamanda psikosomatik değerlendirmeleri ve psikolojik destek yaklaşımlarını da içerecek şekilde bütüncül olarak yapılandırılması büyük önem taşımaktadır. Özellikle beden algısı, sosyal işlevsellik ve duygudurum açısından risk taşıyan bireylerin erken dönemde tanımlanması ve uygun müdahale programlarına yönlendirilmesi, klinik sonuçların iyileştirilmesine katkı sağlayabilir.

Sonuç olarak, bu çalışma kanama bozukluklarının kadın sağlığı üzerindeki etkilerinin çok boyutlu olarak ele alınması gerektiğini vurgulamakta ve gelecekte yapılacak daha geniş örneklemler ve uzunlamasına çalışmalar için önemli bir temel oluşturmaktadır.

Kaynaklar:

1. Kadir RA, Edlund M, von Mackensen S. The impact of menstrual disorders on quality of life in women with inherited bleeding disorders. *Haemophilia*. 2010;16(5):832–839.
2. Philipp CS, Faiz A, Dowling N, Dilley A, Michaels LA, Ayers C, et al. Age and the prevalence of bleeding disorders in women with menorrhagia. *Obstet Gynecol*. 2005;105(1):61–66.
3. van Genderen FR, Westers P, Heijnen L, de Kleijn P, van den Berg HM, Helder PJ. Quality of life in women with inherited bleeding disorders. *Haemophilia*. 2006;12(5):515–520.
4. Cash TF, Pruzinsky T. *Body Image: A Handbook of Theory, Research, and Clinical Practice*. New York: Guilford Press; 2002.
5. Beck AT, Steer RA, Brown GK. *Manual for the Beck Depression Inventory-II*. San Antonio: Psychological Corporation; 1996.
6. Russell D. UCLA Loneliness Scale (Version 3): reliability, validity, and factor structure. *J Pers Assess*. 1996;66(1):20–40.
7. Grogan S. *Body Image: Understanding Body Dissatisfaction in Men, Women and Children*. London: Routledge; 2008.
8. McLean SA, Paxton SJ. Body image in the context of chronic illness: a review of the literature. *Body Image*. 2019;31:156–167.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-11 INVESTIGATION OF THE PSYCHOSOCIAL IMPACT OF SUBCUTANEOUS THERAPY ON PATIENTS WITH HEMOPHILIA AND THEIR FAMILIES

Eren Ürer¹, Kaan Kavaklı², Nazlı Özbaran³

¹Department of Pediatrics, Ege University Faculty of Medicine

²Division of Pediatric Hematology, Ege University Faculty of Medicine

³Department of Child and Adolescent Psychiatry, Ege University Faculty of Medicine

ABSTRACT

BACKGROUND

Hemophilia is a hereditary bleeding disorder caused by deficiencies in specific coagulation factors. Due to lifelong bleeding risk, fear of bleeding episodes, and joint-related complications, the disease significantly impairs quality of life and psychosocial well-being.

OBJECTIVE

The aim of this study was to evaluate changes in quality of life and psychosocial status among patients with hemophilia receiving subcutaneous therapy, particularly in comparison with the period during which they were treated with conventional intravenous factor prophylaxis.

METHODS and MATERIALS

The main study group consisted of 40 hemophilia patients aged 6–40 years who had experienced treatment with subcutaneous therapy and were followed at Ege University Children's Hospital. Additional 11 patients receiving conventional intravenous factor prophylaxis were included as the control group. Data were collected through in-depth interviews and VAS-based structured questionnaires. Psychosocial impact was assessed using Visual Analog Scale (VAS)-based scoring obtained for both the pre-subcutaneous and post-subcutaneous treatment periods. Open-ended qualitative questionnaires were also administered. The mean age was 19 ± 10 years in the subcutaneous group and 27 ± 10 years in the control group. Among the total cohort ($n=51$), 40 patients (78%) had Hemophilia A and 11 patients (22%) had Hemophilia B. Inhibitors were present in 15 patients (29%), while 36 patients (71%) were inhibitor-negative.

RESULTS

Subcutaneous therapy was associated with significant improvements compared to the conventional intravenous prophylaxis period. Treatment satisfaction increased by 70.8%, bleeding-related fear decreased by 62.1%, and anxiety levels declined by 62.2%. Treatment-related complaints were reduced by 69%, while physical activity increased by 85.7%. Patients reported a 72% reduction in bleeding episodes during subcutaneous therapy. Improved ease of administration and enhanced treatment satisfaction contributed to reduced treatment burden.

CONCLUSION

Subcutaneous therapy significantly improves psychosocial well-being and quality of life in patients with hemophilia compared with traditional intravenous factor prophylaxis. The marked reduction in bleeding-related parameters, treatment burden, and anxiety, alongside improved physical activity and satisfaction, suggests that subcutaneous therapy represents a promising and effective treatment modality in hemophilia management.

Keywords: *Hemophilia, Subcutaneous therapy, Psychosocial*

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

1. INTRODUCTION AND OBJECTIVE

Hemophilia is an X-linked recessive genetic disorder affecting approximately 1 in 10,000 individuals. It results from a deficiency of coagulation factors FVIII (Hemophilia A) or FIX (Hemophilia B). This condition leads to a persistent bleeding tendency and clinically significant bleeding manifestations. A considerable proportion of patients with hemophilia rely on intravenous factor replacement therapy to prevent bleeding episodes. However, this treatment modality negatively impacts patients' quality of life and is associated with social and psychological challenges (1).

In addition to bleeding episodes, joint complications that may occur despite factor prophylaxis contribute to a decline in quality of life for both patients and—particularly in the pediatric population—their caregivers. Consequently, treatment satisfaction, social functioning, and physical activity levels are significantly affected.

Recent advances in hemophilia management, including the development of novel therapeutic agents and treatment modalities, have led to substantial changes in disease management. Subcutaneous therapies and gene therapy have emerged as alternatives to conventional factor replacement therapy. These modalities are increasingly being preferred by a growing number of patients. Subcutaneous therapies, characterized by longer dosing intervals, less painful administration compared to intravenous access, and ease of use, have relatively improved patients' quality of life. Furthermore, compared with factor prophylaxis, the reduction in bleeding episodes and complications has resulted in an increasing number of patients opting to switch to subcutaneous therapy.

Subcutaneous therapy has a positive impact on the quality of life of both patients and their families due to its ease of administration and less invasive nature. A study by Mancuso et al. (2) demonstrated significant and sustained improvements in health-related quality of life among patients receiving subcutaneous therapy and their caregivers.

Moreover, subcutaneous therapy has favorable psychological and social effects. In a study by Kashari et al. (3), patients who had been receiving subcutaneous therapy for six months reported improvements in mood, overall self-perception, ability to participate in daily activities, and attitudes toward hemophilia treatment. Additionally, they expressed reduced anxiety regarding disease progression and improved control over bleeding episodes.

Subcutaneous therapy also has beneficial effects on bleeding frequency and treatment adherence. In patients receiving subcutaneous therapy, factors such as ease of administration, the absence of the need for venous access, and particularly its positive effects on joint complications contribute to the preference for this treatment modality. A study by Dutta et al. (4) demonstrated that subcutaneous therapy significantly reduces bleeding episodes, improves joint health, and enhances quality of life. Furthermore, its association with high treatment adherence suggests that it may be a feasible treatment option, particularly in resource-limited settings.

The primary aim of this study is to evaluate changes in quality of life and psychosocial status in patients with hemophilia receiving subcutaneous therapy, particularly in comparison with the period during which they were treated with conventional factor prophylaxis at the Ege University Pediatric Hematology Department.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

2. MATERIALS AND METHODS

The main study cohort consisted of 40 hemophilia patients aged 6–40 years who had been followed by the Pediatric Hematology Department of Ege University Faculty of Medicine Hospital and had been receiving subcutaneous therapy for at least six months. In addition, 11 patients within the same age range who were still receiving conventional factor prophylaxis were included as the control group.

Data collection was conducted using a prospective qualitative approach, employing the in-depth interview method. For data recording and documentation, questionnaires based on the Visual Analog Scale (VAS) were utilized.

Inclusion Criteria

1. Age between 6 and 40 years
2. Diagnosis of severe Hemophilia A or Hemophilia B
3. Presence or absence of inhibitors
4. Receiving subcutaneous therapy for at least 6 months
5. For the control group: no prior exposure to subcutaneous therapy
6. For the control group: age between 6 and 40 years
7. For the control group: diagnosis of severe Hemophilia A or B
8. For the control group: presence or absence of inhibitors

Exclusion Criteria

1. Diagnosis of mild and/or moderate Hemophilia A or B
2. Less than 10 years of prophylaxis experience (for adult patients)
3. Receiving subcutaneous therapy for less than 6 months
4. Diagnosis of a psychotic disorder and/or history of psychotropic medication use
5. For the control group: diagnosis of mild or moderate Hemophilia A or B
6. For the control group: less than 10 years of prophylaxis experience (for adult patients)
7. For the control group: diagnosis of a psychotic disorder and/or history of psychotropic medication use

Patients included in the study were evaluated using a VAS-based questionnaire and an additional questionnaire containing open-ended questions within the framework of in-depth interviews. Interviews conducted with patients and their caregivers lasted approximately one hour.

The open-ended questionnaire included questions regarding basic sociodemographic characteristics as well as treatment-related factors such as satisfaction, treatment fatigue, frequency of social activities, and participation in physical activities during both the prophylaxis and subcutaneous treatment periods. Responses were recorded in detail in written form.

In the VAS-based questionnaire, patients were asked to rate various parameters related to both the intravenous prophylaxis period and the subcutaneous treatment period on a scale from 1 to 10. These scores were documented accordingly. The control group was asked to rate the same parameters only for their experience with factor prophylaxis and to respond to the open-ended questions. Their responses were also recorded in detail.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

To ensure anonymization and confidentiality, patient questionnaires were coded. Statistical analysis of VAS scores was performed using t-tests and chi-square (χ^2) tests.

Psychosocial parameters assessed through the VAS questionnaire were initially evaluated using descriptive statistics, including standard deviation, median, mean, minimum, and maximum values. Subsequently, inferential analyses using t-tests and chi-square tests were conducted to determine statistical significance.

3.RESULTS

All patients included in the study were male. Data obtained from 40 patients who had experienced subcutaneous therapy and 11 patients who were still receiving conventional factor prophylaxis were analyzed.

In the subcutaneous therapy group, the mean age was 19 ± 10 years, with a median of 19 years and a range of 6–40 years. In the control group, the mean age was 27 ± 10 years, with a median of 29 years and a range of 10–40 years. Among the study population, 40 patients (78%) had Hemophilia A and 11 patients (22%) had Hemophilia B. Fifteen patients (29%) were inhibitor-positive, while 36 patients (71%) were inhibitor-negative.

When the post-treatment period was compared with the period during which patients were receiving factor prophylaxis within the subcutaneous therapy group, a statistically significant increase in treatment satisfaction was observed. During face-to-face interviews, the majority of patients and their caregivers reported a substantial sense of relief and expressed high levels of satisfaction with subcutaneous therapy.

When the group that had experienced subcutaneous therapy was compared with the control group, which had not received subcutaneous therapy and was continuing conventional factor prophylaxis, no statistically significant difference was observed. However, many patients in the control group and their caregivers expressed a willingness to switch to subcutaneous therapy due to its ease of administration and favorable clinical outcomes.

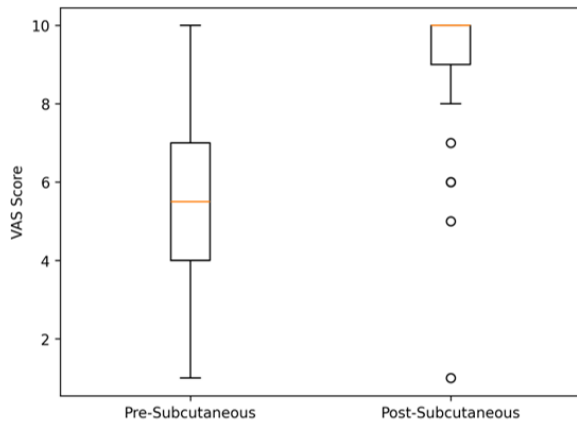


Figure 1. Comparison of treatment satisfaction scores before and after subcutaneous therapy.

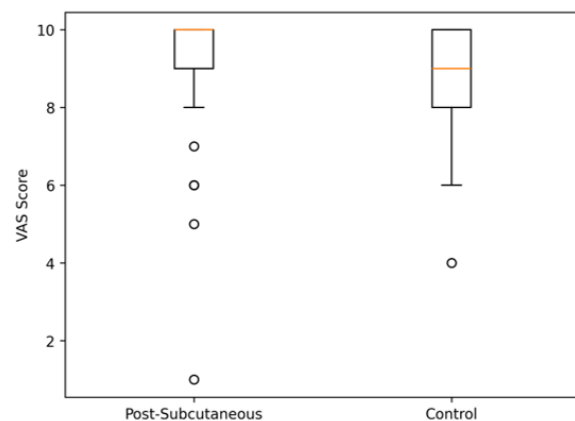


Figure 2. Comparison of treatment satisfaction scores between the subcutaneous therapy group and the control group.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Patients receiving subcutaneous therapy reported a marked reduction in treatment-related fatigue as well as in both disease-related and treatment-related anxiety when comparing the pre- and post-treatment periods. Statistical analysis confirmed a significant difference in both anxiety and treatment fatigue levels between the pre- and post-subcutaneous therapy periods. Furthermore, comparisons between the subcutaneous therapy group and the control group revealed a statistically significant difference in treatment fatigue, whereas no statistically significant difference was observed in anxiety levels.

Patients in the study group were also asked about their fear of bleeding and the frequency of bleeding episodes. During the interviews, many patients and their caregivers reported experiencing substantial fear of bleeding during the factor prophylaxis period, particularly due to the risk associated with trauma. Even low-intensity trauma frequently led to emergency department visits due to bleeding concerns. When asked about bleeding frequency, the majority of patients stated that after transitioning to subcutaneous therapy, they rarely experienced significant bleeding episodes, particularly following trauma, which contributed to increased treatment satisfaction. Comparisons between the subcutaneous group and the control group demonstrated statistically significant differences in both bleeding frequency and fear of bleeding.

Patients were also asked about episodes of uncontrolled bleeding. Those who reported such events described them as bruising or bleeding following either sharp or blunt trauma. Analysis of the subcutaneous therapy group revealed a statistically significant difference in uncontrolled bleeding levels between the pre- and post-treatment periods. However, no statistically significant difference was observed between the subcutaneous group and the control group. Notably, further evaluation of the data indicated that the majority of patients receiving subcutaneous therapy did not experience uncontrolled bleeding at all. In contrast, patients in the control group reported that bleeding episodes were controlled after administering additional doses of factor treatment. Furthermore, control group patients stated that they often administered additional factor doses regardless of the presence of bleeding, which may explain the absence of uncontrolled bleeding in this group.

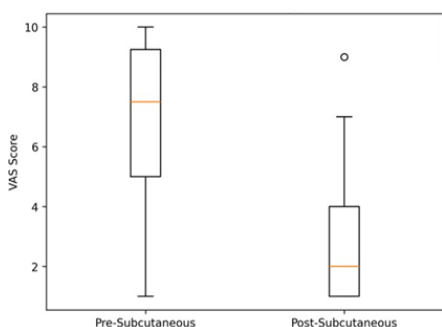


Figure 3. Comparison of fear of bleeding scores before and after subcutaneous therapy.

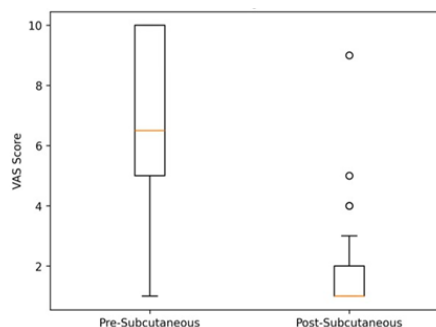


Figure 4. Comparison of bleeding level scores before and after subcutaneous therapy.

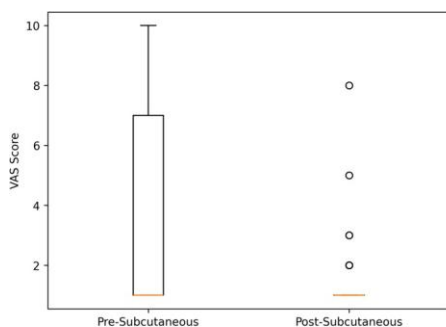


Figure 5. Comparison of uncontrolled bleeding level scores before and after subcutaneous therapy.

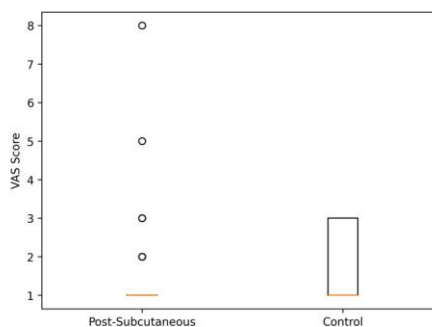


Figure 6. Comparison of uncontrolled bleeding level scores between the subcutaneous therapy group and the control group.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Patients in the study group were also asked about their levels of social and physical activity, as well as their tendency to avoid physical activities. The majority of patients reported that their level of physical activity had increased compared to the period during which they were receiving factor prophylaxis; however, some stated that they were still unable to engage in certain activities due to persistent fears of bleeding originating from prior experiences.

Caregivers of school-aged children particularly reported that, before transitioning to subcutaneous therapy, their children were unable to participate in physically demanding games due to fear of bleeding, which negatively affected their ability to form friendships and engage in peer-related social environments. In contrast, most adult and young adult patients reported having established social networks and therefore considered their level of social activity to be adequate.

Notably, many pediatric patients began participating in various sports and physical activities after transitioning to subcutaneous therapy, despite previous restrictions related to sports and play. During the factor prophylaxis period, the majority of patients avoided physical and sporting activities; however, some reported preferring swimming due to its lower perceived risk of trauma.

When the subcutaneous therapy group was compared in terms of pre- and post-treatment periods, statistically significant differences were observed in physical activity levels, avoidance of physical activities, and social activity levels. The majority of patients reported that, after engaging in such activities, they adapted better to daily life and experienced increased self-confidence. Caregivers also expressed considerable relief in the post-treatment period, particularly because they no longer faced difficulties in restricting their children's activities during play.

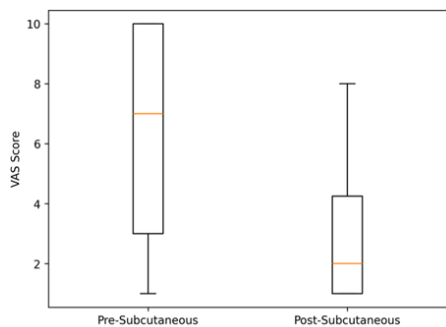


Figure 7. Comparison of avoidance of physical activity scores before and after subcutaneous therapy.

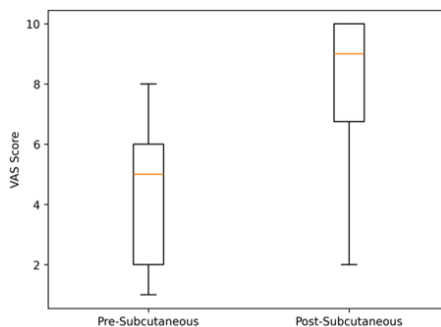


Figure 8. Comparison of physical activity level scores before and after subcutaneous therapy.

Another parameter assessed in patients was the level of treatment-related complaints and joint-related complaints. According to patients and their caregivers, the most significant difficulty experienced during the factor prophylaxis period was the inability to establish venous access. Particularly in younger patients, the need for frequent venous access resulted in prolonged attempts at cannulation due to vascular damage, leading to considerable distress.

It was reported that this situation led many patients to develop a desire to refuse treatment. However, no cases of treatment refusal or non-adherence were observed, which patients attributed to the lack of alternative treatment options.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

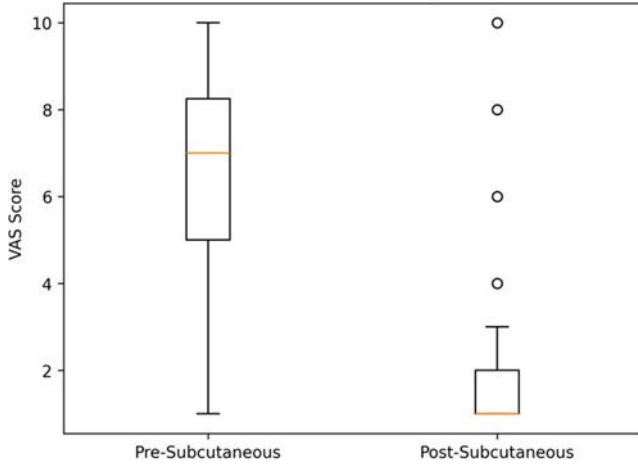


Figure 9. Comparison of treatment-related complaint scores before and after subcutaneous therapy.

According to both patients and caregivers, after transitioning to subcutaneous therapy, there was a marked improvement in treatment-related complaints. In particular, treatment adherence among younger children increased significantly following the transition.

During the period of factor prophylaxis, patients reported that even when they adhered to treatment and attempted to protect themselves from trauma, they experienced limitations in joint mobility—particularly in the ankles and knees—secondary to intra-articular bleeding. Many patients stated that after transitioning to subcutaneous therapy, their joint-related complaints gradually improved over time, and notably, 10 patients reported complete resolution of these symptoms.

Statistical analysis of treatment-related complaint levels and joint-related complaint levels demonstrated a significant difference between the pre- and post-subcutaneous therapy periods. When compared with the control group, a statistically significant difference was observed in joint-related complaints; however, no statistically significant difference was found in treatment-related complaint levels.

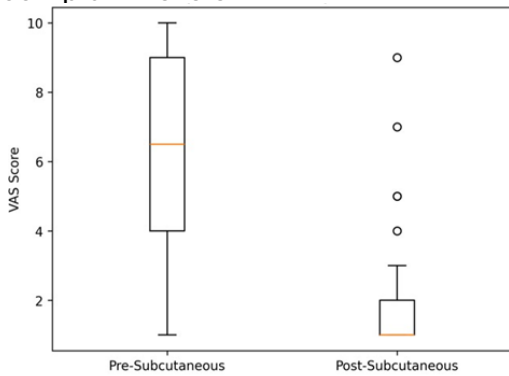


Figure 10. Comparison of joint-related complaint scores before and after subcutaneous therapy.

Another parameter assessed in patients was the frequency of hospital visits. During the period of factor prophylaxis, many patients and their caregivers reported that they frequently attended nearby healthcare facilities—most commonly primary care centers—on specific days of the week for intravenous factor administration. They stated that this requirement imposed a financial burden due to transportation costs and time loss. Although the cost of factor concentrates was covered by the healthcare system, patients reported that the majority of the financial burden arose from transportation expenses and the need to procure supplies such as intravenous cannulas and butterfly needles for administration.

Statistical analysis of hospital visit levels demonstrated a significant difference between the pre- and post-subcutaneous therapy periods. Similarly, analysis of cost levels revealed a statistically significant difference between the two periods.

When comparisons were made with the control group, no statistically significant difference was observed in terms of hospital visit levels; however, a statistically significant difference was identified in cost levels.

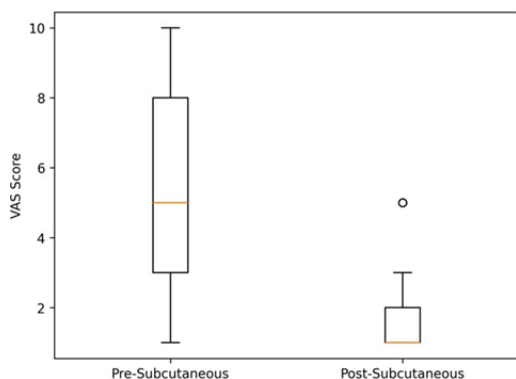


Figure 11. Comparison of hospital visit scores before and after subcutaneous therapy.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

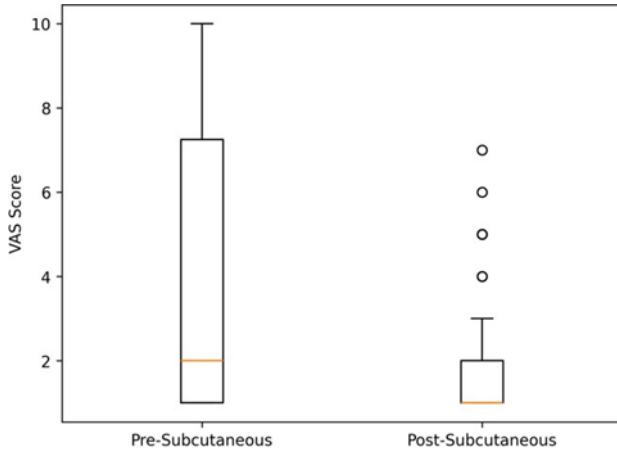


Figure 12. Comparison of cost level scores before and after subcutaneous therapy.

During the interviews, one patient reported deterioration in liver enzyme levels following subcutaneous therapy and expressed marked dissatisfaction with the treatment. The patient also reported an increase in bleeding episodes and stated that no clinical benefit was observed with subcutaneous therapy. This was the only case within the study group reporting such dissatisfaction. Due to the lack of perceived benefit, the patient expressed a preference to return to conventional factor prophylaxis.

4. CONCLUSION AND DISCUSSION

Based on the data analyses of this study, it can be concluded that patients who transitioned to subcutaneous therapy reported high levels of satisfaction due to factors such as ease of administration, longer dosing intervals, and reduced complications and bleeding-related stress. Caregivers of pediatric patients with hemophilia particularly emphasized that the absence of invasive procedures—such as repeated attempts at venous access, especially in younger children—had a positive impact on the child's overall well-being. (9,10)

Although medication costs are covered by the healthcare system, patients receiving conventional factor therapy reported a significant burden associated with frequent hospital visits, including both time loss and transportation expenses. In addition, families administering intravenous therapy at home reported financial strain related to the cost of medical supplies. In this context, subcutaneous therapy appears to have a positive impact on both time management and economic burden for patients and their families. (6)

During the period of conventional factor prophylaxis, patients commonly experienced challenges such as treatment fatigue, treatment interruptions, and persistent fear of bleeding, all of which negatively affected quality of life. Subcutaneous therapy, through its ease of administration, improved treatment adherence, and reduced frequency of bleeding episodes and complications, leads to a substantial improvement in quality of life for both patients and their caregivers. (5,7,8)

In conclusion, subcutaneous therapy emerges as a strong, reliable, and patient-friendly treatment option in the management of hemophilia.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

REFERENCES

- 1.Kavaklı K. Editör. HEMOFİLİ REHBERİ- 2001. (366 sayfa) Ege Hemofili Derneği Yayınları No: 6 Meta Basım evi, İZMİR
- 2.Mancuso, Maria Elisa, et al. "Health-related quality of life and caregiver burden of emicizumab in children with haemophilia A and factor VIII inhibitors—Results from the HAVEN 2 study." *Haemophilia* 26.6 (2020): 1009-1018.
- 3.Kashari, Ohoud F., et al. "Observational, PRO Study to Evaluate Quality of Life for Hemophilia Patients on Emicizumab, KSA Single Center Study." *Blood* 144 (2024): 5478.
- 4.Dutta, Anupam, et al. "A prospective, noninterventional study to evaluate the impact of emicizumab in the management of hemophilia A." *Cureus* 16.12 (2024).
- 5.Young, G., Kavakli, K., Klamroth, R., Matsushita, T., Peyvandi, F., Pipe, S. W., ... & Kenet, G. (2025). Safety and efficacy of a fitusiran antithrombin-based dose regimen in people with hemophilia A or B: the ATLAS-OLE study. *Blood*, 145(25), 2966-2977.
- 6.Pipe, Steven W., et al. "Emicizumab prophylaxis in infants with hemophilia A (HAVEN 7): primary analysis of a phase 3b open-label trial." *Blood* 143.14 (2024): 1355-1364.
- 7.Shapiro, Amy D., et al. "Long-term efficacy and safety of subcutaneous concizumab prophylaxis in hemophilia A and hemophilia A/B with inhibitors." *Blood Advances* 6.11 (2022): 3422-3432.
- 8.Shapiro, Amy D., et al. "Subcutaneous concizumab prophylaxis in hemophilia A and hemophilia A/B with inhibitors: phase 2 trial results." *Blood, The Journal of the American Society of Hematology* 134.22 (2019): 1973-1982.
- 9.Peyvandi, F., Kavakli, K., El-Beshlawy, A., & Rangarajan, S. (2022). Management of haemophilia A with inhibitors: a regional cross-talk. *Haemophilia*, 28(6), 950-961.
- 10.Mancuso, M. E., Male, C., Kenet, G., Kavakli, K., Königs, C., Blatný, J., & Fijnvandraat, K. (2021). Prophylaxis in children with haemophilia in an evolving treatment landscape. *Haemophilia*, 27(6), 889-896.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-12 USAGE OF A NEW MOBILE PHONE APPLICATION FOR CHILDREN WITH HEMOPHILIA DURING THE TRANSITION FROM ADOLESCENCE TO ADULTHOOD

Ayşegül Ünüvar¹, Burcu Belen Apak², Pamir Işık², Melike Sezgin Evim³, Serap Karaman¹, Dilek Çökeliler⁴, Özlem Akbulut⁵, Eylem Gül Ateş⁶, Aydan Akdeniz⁷, Hasan Mücahit Özbaş⁸

¹*Istanbul University, Istanbul School of Medicine, Division of Pediatric Hematology and Oncology, Istanbul, Türkiye*

²*Baskent University Medical Faculty, Division of Pediatric Hematology and Oncology, Ankara, Türkiye*

³*Uludag University Medical Faculty, Division of Pediatric Hematology, Bursa, Türkiye*

⁴*Baskent University, Engineering Faculty, Department of Biomedical Engineering, Ankara, Türkiye*

⁵*Baskent University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Adolescent Medicine, Ankara, Türkiye*

⁶*Middle East Technical University, Office of Institutional Big Data Management, Ankara, Türkiye*

⁷*Mersin City Training and Research Hospital, Department of Hematology, Mersin, Türkiye*

⁸*Giresun University Faculty of Medicine, Department of Hematology, Giresun, Türkiye*

OBJECTIVE

The transition from adolescence to adulthood in children with chronic diseases is a vulnerable period. We developed a mobile phone application specifically designed for adolescents and young adults with hemophilia for supporting this period. Our aim was to evaluate the effectiveness of this application.

MATERIALS-METHODS

The application was developed in collaboration between the Subcommittee of Hemophilia of Turkish Society of Hematology (TSH) and Biomedical Engineering with funding from a TSH scientific project grant. This application includes educational videos, lifestyle guidance, medication reminder, and knowledge–attitude surveys. A clinician interface allows physicians to review patient’s data. Thirty-five hemophilia without inhibitor (29 adolescents, 6 young adults) were randomized to study group (app-based education for three months) and control group (standard care). All participants completed the hemophilia knowledge and attitude questionnaires, Health-related Quality-of-Life measures, and the General Self-Efficacy (GSE) scale at baseline and at three months. The study group also completed the application satisfaction survey.

RESULTS

In adolescents, the knowledge scores improved from 15.31±3.18 to 16.31±2.96 in the study group, compared with 15.85±2.73 to 16.15±2.34 in controls. GSE scale increased from 31.81±5.26 to 34.56±5.49 in the study group, 32.46±5.27 to 33.15±5.94 in the control group. Haemo-QoL scores showed a trend toward improvement in both groups but it was not statistically significant. The knowledge was correlated positively with GSE and negatively with Haemo-QoL. Young adult results were descriptive due to small numbers. All application users reported that it increased knowledge, supported transition, and should be recommended; the educational videos and surveys were found to be very valuable, while 71% mentioned that the medication reminder was helpful.

CONCLUSION

This mobile phone application improved knowledge and self-efficacy and was highly acceptable for adolescents and young adults with hemophilia during the transition from adolescence to adulthood. It may serve as an effective complement to existing transition support in hemophilia care.

Keywords: *Hemophilia, adolescence period, transition*

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Figure 1. Changes in knowledge level and attitude

Questions	Percentage of those who answered 'I have no idea' (Total group n=29)	
	Month 0	Month 3
Hemophilia is most commonly seen in males	24.1%	20.7%
In hemophilia, there is a deficiency of clotting factors	13.8%	3.4%
The most important advantage of prophylaxis treatment is protecting against joint damage	17.2%	10.3%
If an antibody develops against the factor that destroys it, this is called an inhibitor	44.8%	30.7%
If there is an inhibitor, it may be necessary to use medications other than factor	51.7%	51.7%
Wearing a bracelet or ID tag indicating that you are a hemophilia patient is important in emergency situations	31.0%	37.9%
If I feel tingling indicating a joint bleed, I can control the bleeding easily if I administer my factor right away	31.0%	17.2%
If I do not use my prophylaxis medications regularly, my bleeding will increase and joint damage will occur	20.7%	13.8%
I carry my disease-related ID tag, bracelet, or card with me	31.0%	79.3%
I can discuss topics such as sexuality, family planning, and genetics with my hemophilia doctor	31.0%	27.6%
I know that when I turn 18, my pediatric hematologist will transfer my follow-up to an adult hematology doctor	20.7%	10.3%

Figure 1. Changes in knowledge level and attitude

ACKNOWLEDGEMENT

We would like to thank to Asist.Professor Necati Muhammed Tat, Asist.Professor Ayşe Merve Tat and Expert Psychologist Arife Kaygusuz for their support of content of the application.

References

1. Breakey VR, Blanchette VS, Bolton-Maggs PH. Towards comprehensive care in transition for young people with haemophilia. *Haemophilia*. 2010;16(6):848-57.
2. Schrijvers LH, Uitslager N, Schuurmans MJ, Fischer K. Barriers and motivators of adherence to prophylactic treatment in haemophilia: a systematic review. *Haemophilia*. 2013;19(3):355-61.
3. Mulders G, de Wee EM, Vahedi Nikbakht-Van de Sande MC, Kruij MJ, Elfrink EJ, Leebeek FW. E-learning improves knowledge and practical skills in haemophilia patients on home treatment: a randomized controlled trial. *Haemophilia*. 2012 Sep;18(5):693-8.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-13 HIGHER ZERO-BLEED RATES WITH EMICIZUMAB COMPARED WITH FACTOR PROPHYLAXIS IN HEMOPHILIA A: A REAL-WORLD SINGLE-CENTER EXPERIENCE

Enes Taşdelen¹, Başak Koç², Bülent Zülfikar²

¹*Istanbul University, Istanbul Medicak Faculty, Department of Pediatrics*

²*Istanbul University Oncology Institute, Hereditary Bleeding Disorders Unit*

INTRODUCTION

Emicizumab is a humanized bispecific monoclonal antibody that mimics the cofactor function of activated factor VIII by simultaneously binding activated factor IX (FIXa) and factor X (FX), thereby facilitating effective thrombin generation and restoring hemostatic balance. Unlike conventional replacement therapies, emicizumab is administered subcutaneously and demonstrates a favorable pharmacokinetic profile with a long half-life, enabling less frequent dosing and improved treatment adherence. Moreover, its mechanism of action is independent of factor VIII inhibitors, making it an effective prophylactic option for both inhibitor-positive and inhibitor-negative individuals with hemophilia A (PwHA).

Over the past decade, the introduction of emicizumab has led to a paradigm shift in hemophilia A management, moving from intravenous factor replacement toward more convenient and patient-friendly prophylactic strategies. In addition to its ease of administration, emerging real-world evidence has consistently shown that emicizumab provides sustained bleed protection, significantly reduces annualized bleeding rates (ABR), and improves quality of life across a broad spectrum of patients. However, despite these promising outcomes, comparative real-world data evaluating its effectiveness against conventional factor prophylaxis, particularly in terms of specific bleeding subtypes and zero-bleed outcomes, remain relatively limited.

In this context, the present study aimed to compare annualized total, spontaneous, and traumatic bleeding rates between factor prophylaxis and emicizumab prophylaxis, and to evaluate the proportion of patients achieving zero-bleed status among PwHA in a real-world, single-center setting.

METHODS

This single-center, retrospective, observational and analytical study included 45 patients with hemophilia A who had previously received factor prophylaxis and subsequently completed the standard loading protocol of emicizumab. All patients were followed at our center, and those with sufficient clinical data before and after the switch to emicizumab were included in the analysis.

Patient characteristics, including age at the time of analysis, age at diagnosis, inhibitor status, and duration of emicizumab use, were systematically recorded. In addition, detailed bleeding data were collected, including annualized total, spontaneous, and traumatic bleeding rates both prior to and following the initiation of emicizumab prophylaxis.

Comparative analyses were performed to evaluate changes in bleeding outcomes following the transition from factor prophylaxis to emicizumab. The Wilcoxon signed-rank test was used for paired comparisons of continuous variables, while the McNemar test was applied to assess differences in categorical outcomes, including zero-bleed rates. Furthermore, multivariable linear regression analysis was conducted to identify potential predictors of bleeding outcomes and to adjust for relevant clinical variables. A p-value of <0.05 was considered statistically significant.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

RESULTS

A total of 45 PwHA with a median age of 12 years (range: 1–63) were included in the analysis. Among them, 26 patients (57.8%) were inhibitor-negative, while 19 (42.2%) were inhibitor-positive. The median duration of emicizumab prophylaxis was 20.67 months (range: 3–105.6), reflecting a substantial period of real-world follow-up.

Emicizumab prophylaxis was associated with a marked and statistically significant reduction in bleeding outcomes. The median annualized bleeding rate (ABR) decreased from 9.0 prior to emicizumab initiation to 0.0 during emicizumab prophylaxis ($p < 0.001$). Correspondingly, the median reduction in total annual bleeding rate reached 100%, with a mean reduction of 85.2%, indicating a robust overall treatment effect.

Notably, emicizumab substantially improved zero-bleed outcomes, with the proportion of patients achieving zero bleeds increasing from 13.3% under factor prophylaxis to 64.4% during emicizumab prophylaxis ($p < 0.001$). When stratified by inhibitor status, zero-bleed rates were significantly higher in inhibitor-negative patients (81.5%) compared to inhibitor-positive patients (38.9%), suggesting differential treatment response between subgroups.

Further analyses demonstrated that reductions in total ($p < 0.001$) and spontaneous bleeding rates ($p < 0.001$) differed significantly according to inhibitor status, whereas no significant difference was observed in traumatic bleeding rates ($p = 0.174$). In multivariable linear regression analysis, the presence of inhibitors was independently and negatively associated with treatment response ($p = 0.040$), highlighting its role as a key determinant of clinical outcomes.

CONCLUSION

Emicizumab prophylaxis is associated with a profound and clinically meaningful reduction in bleeding frequency compared with conventional factor prophylaxis, resulting in near-complete suppression of bleeding episodes in a substantial proportion of patients in a real-world setting. The dramatic decline in annualized bleeding rates, together with the marked increase in zero-bleed outcomes, underscores the transformative potential of emicizumab in redefining treatment goals for people with hemophilia A.

Importantly, while the presence of inhibitors appears to influence treatment response—particularly with respect to achieving zero-bleed status—emicizumab demonstrates consistent and robust efficacy across both inhibitor-positive and inhibitor-negative populations. These findings highlight that, despite some variability in response, emicizumab provides significant clinical benefit irrespective of inhibitor status and remains a highly effective prophylactic strategy in diverse patient subgroups.

The observed improvements in bleeding control extend beyond statistical significance and reflect meaningful clinical gains that are likely to translate into reduced treatment burden, fewer hospital visits, and improved patient adherence. In addition, the subcutaneous route of administration and favorable dosing schedule further enhance its practicality and acceptability in routine clinical care. Taken together, our findings provide compelling real-world evidence supporting the superiority of emicizumab over traditional factor prophylaxis in achieving optimal bleed control. Emicizumab not only improves clinical outcomes but also represents a paradigm shift toward more convenient, patient-centered, and effective long-term management of hemophilia A. Future studies with larger cohorts and longer follow-up are warranted to further elucidate its long-term impact on joint health, quality of life, and healthcare resource utilization.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

REFERENCES

1. Oldenburg J, Mahlangu JN, Kim B, Schmitt C, Callaghan MU, Young G, et al. Emicizumab prophylaxis in hemophilia A with inhibitors. *N Engl J Med*. 2017;377(9):809–818.
2. Young G, Liesner R, Chang T, Sidonio R, Oldenburg J, Jiménez-Yuste V, et al. A multicenter, open-label phase 3 study of emicizumab prophylaxis in children with hemophilia A with inhibitors. *Blood*. 2019;134(24):2127–2138.
3. Pipe SW, Shima M, Lehle M, Shapiro A, Chebon S, Fukutake K, et al. Efficacy, safety, and pharmacokinetics of emicizumab prophylaxis in persons with hemophilia A without inhibitors (HAVEN 3). *Lancet Haematol*. 2019;6(6):e295–e305.
4. Mahlangu J, Oldenburg J, Paz-Priel I, Negrier C, Niggli M, Mancuso ME, et al. Emicizumab prophylaxis in patients who have hemophilia A without inhibitors. *N Engl J Med*. 2018;379(9):811–822.
5. Callaghan MU, Negrier C, Paz-Priel I, Chang T, Chebon S, Lehle M, et al. Long-term outcomes with emicizumab prophylaxis in hemophilia A. *Blood*. 2021;137(16):2231–2242.
6. Mancuso ME, Santagostino E. Outcome of clinical trials with emicizumab in hemophilia A. *J Thromb Haemost*. 2017;15(10):2061–2068.
7. Barg AA, Avishai E, Budnik I, Bashari D, Misgav M, Livnat T, et al. Emicizumab prophylaxis: real-world experience and outcomes. *Haemophilia*. 2021;27(3):e285–e288.
8. Knoebl P, Thaler J, Jilma B, Quehenberger P, Gleixner KV, Sperr WR, et al. Real-world use of emicizumab in hemophilia A patients: a single-center experience. *Haemophilia*. 2020;26(4):e184–e187.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-14 SURGERY IN HEMOPHILIA A RECEIVING EMICIZUMAB PROPHYLAXIS: REAL-WORLD SINGLE-CENTER EXPERIENCE

Başak Koç¹, Gökhan Polat², Bülent Zülfikar¹

¹*Istanbul University Oncology Institute, Hereditary Bleeding Disorders Unit*

²*Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Department of Orthopedics and Traumatology*

INTRODUCTION

Surgical procedures in people with hemophilia A (PwHA) require meticulous perioperative hemostatic management to minimize the risk of bleeding complications and ensure optimal clinical outcomes. Traditionally, perioperative management has relied on the administration of factor VIII concentrates in patients without inhibitors, while bypassing agents such as activated prothrombin complex concentrate (aPCC) or recombinant activated factor VII (rFVIIa) have been used in patients with inhibitors. Although these strategies are generally effective, they are often associated with challenges including variable hemostatic response, intensive monitoring requirements, and substantial treatment burden.

The introduction of emicizumab, a bispecific monoclonal antibody that mimics the cofactor function of factor VIII, has significantly transformed the prophylactic management of hemophilia A. Its subcutaneous administration, long half-life, and efficacy independent of inhibitor status have led to widespread adoption in both pediatric and adult populations. As a result, an increasing number of PwHA receiving emicizumab prophylaxis are undergoing surgical procedures, raising important questions regarding optimal perioperative hemostatic strategies in this new therapeutic context.

Despite accumulating clinical experience, perioperative management in patients receiving emicizumab remains complex, particularly due to the altered coagulation dynamics and the potential interaction with concomitant hemostatic agents. Current evidence is largely derived from clinical trials, case series, and real-world reports, and standardized, evidence-based guidelines for perioperative hemostatic management in this setting are still limited.

In this study, we report our single-center experience with surgical procedures performed in PwHA receiving emicizumab prophylaxis, with a focus on perioperative hemostatic management strategies, bleeding outcomes, and safety in a real-world clinical setting.

METHOD

A total of 10 surgical interventions, including 4 major and 6 minor procedures, were performed in 7 patients with hemophilia A, of whom 5 were inhibitor-positive and 2 were inhibitor-negative. Surgical procedures encompassed a range of clinical indications and were managed within a standardized perioperative protocol at our center.

All surgeries were electively scheduled to coincide with the patients' routine emicizumab maintenance dosing, which was administered on the day of surgery in order to maintain stable hemostatic coverage. In addition to emicizumab prophylaxis, all patients received adjunctive antifibrinolytic therapy with tranexamic acid at a dose of 40 mg/kg/day. Tranexamic acid was initiated 12 hours prior to surgery and continued for 7–10 days postoperatively, depending on the type and extent of the surgical procedure as well as the clinical course during follow-up.

This combined approach aimed to optimize perioperative hemostasis and reduce the risk of bleeding complications in both major and minor surgical settings.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

RESULTS

A total of four major surgical procedures were performed. Of these, three were total joint arthroplasties (two knee and one hip), and one was a femoral osteotomy performed in a 17-year-old patient with hemophilia A who had a left distal femoral valgus deformity associated with multiple hereditary exostoses. All patients undergoing major surgery were inhibitor-positive, representing a high-risk subgroup in terms of perioperative bleeding management.

Perioperative hemostatic coverage in these patients was achieved with recombinant activated factor VII (rFVIIa), administered in a stepwise tapering regimen with gradually decreasing doses according to clinical response. All major surgical procedures were completed without any bleeding or thrombotic complications, and no treatment-related adverse events were observed, indicating effective and safe hemostatic control in this setting.

In addition, six minor surgical procedures were performed. These included three circumcisions, one Achilles tendon lengthening procedure, and two dental interventions. None of the patients undergoing minor surgical procedures received additional factor replacement therapy, and no perioperative complications were observed in the majority of cases. However, in one dental procedure, prolonged bleeding occurred, which was successfully managed with rFVIIa administration, without further complications.

Overall, both major and minor surgical interventions were successfully performed under emicizumab prophylaxis with tailored adjunctive hemostatic support, demonstrating favorable safety and efficacy outcomes in this cohort.

CONCLUSION

Surgical procedures can be safely and effectively performed in people with hemophilia A (PwHA) receiving emicizumab prophylaxis when guided by individualized, carefully planned, and multidisciplinary perioperative hemostatic management strategies. Our real-world experience demonstrates that even complex major surgical interventions, particularly in high-risk inhibitor-positive patients, can be successfully undertaken with the concomitant use of recombinant activated factor VII (rFVIIa), achieving effective hemostatic control without an increased risk of bleeding or thrombotic complications. These findings are particularly noteworthy given the historical challenges associated with perioperative management in this patient population.

Furthermore, minor surgical procedures were generally well tolerated without the need for additional factor replacement therapy, suggesting that emicizumab alone may provide sufficient baseline hemostatic protection in less invasive clinical scenarios. This observation supports a potential shift toward more simplified and less resource-intensive perioperative approaches, reducing treatment burden, minimizing exposure to additional hemostatic agents, and improving overall patient convenience and adherence.

The absence of significant adverse events across both major and minor procedures in our cohort reinforces the favorable safety profile of emicizumab in the surgical setting. Moreover, the ability to perform a broad spectrum of surgical interventions under emicizumab prophylaxis highlights its role in expanding treatment possibilities and improving access to necessary surgical care for PwHA, who have historically faced limitations due to bleeding risk.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Nevertheless, perioperative management in patients receiving emicizumab remains a complex and evolving field. The unique mechanism of action of emicizumab, along with its potential interactions with concomitant hemostatic agents, necessitates careful consideration in clinical decision-making. Current evidence is largely based on retrospective analyses, case series, and real-world experiences, and there remains a lack of standardized, evidence-based guidelines to inform optimal practice.

Therefore, further large-scale, prospective, and ideally multicenter studies are needed to better define optimal perioperative management strategies, including the selection, dosing, and timing of adjunctive hemostatic agents. Such studies will be essential to establish consensus recommendations, enhance patient safety, and support the development of standardized protocols for the management of surgical procedures in PwHA receiving emicizumab prophylaxis.

REFERENCES:

- 1.Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. Haemophilia. 2020;26(Suppl 6):1–158.
- 2.Shapiro A, Callaghan M, Blanchette V, Young G, Liesner R, Chang T, et al. Perioperative management of patients with hemophilia A receiving emicizumab prophylaxis: data from the HAVEN studies. Blood. 2020;136(Suppl 1):37–38.
- 3.Santagostino E, Oldenburg J, Negrier C, Jiménez-Yuste V, Mahlangu J, Pabinger I, et al. Surgery in patients with hemophilia A receiving emicizumab prophylaxis: experience from clinical trials. Haemophilia. 2019;25(5):e289–e292.
- 4.Lehle M, Shima M, Miesbach W, Young G, Chang T, Liesner R, et al. Emicizumab prophylaxis in patients with hemophilia A undergoing surgery: analysis from the HAVEN 1–4 studies. Blood Adv. 2021;5(12):2481–2491.
- 5.Kruse-Jarres R, Callaghan MU, Croteau SE, Jiménez-Yuste V, Khoo L, Liesner R, et al. Surgical outcomes in patients with hemophilia A receiving emicizumab prophylaxis: real-world experience. Haemophilia. 2021;27(4):e532–e540.
- 6.Barg AA, Budnik I, Avishai E, Bashari D, Misgav M, Livnat T, et al. Real-world experience with emicizumab in hemophilia A patients undergoing surgical procedures. Haemophilia. 2021;27(3):e285–e288.
- 7.Oldenburg J, Mahlangu JN, Kim B, Schmitt C, Callaghan MU, Young G, et al. Emicizumab prophylaxis in hemophilia A with inhibitors. N Engl J Med. 2017;377(9):809–818.
- 8.Mahlangu J, Oldenburg J, Paz-Priel I, Negrier C, Niggli M, Mancuso ME, et al. Emicizumab prophylaxis in patients who have hemophilia A without inhibitors. N Engl J Med. 2018;379(9):811–822.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-15 CLINICAL AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF THREE NOVEL VARIANTS IDENTIFIED IN THE F8 GENE IN PATIENTS DIAGNOSED WITH HEMOPHILIA A

Seda Kılıç Erciyas¹, Başak Koç Şenol², Şeref Buğra Tunçer¹, Osman Bülent Zülfikar²

¹Istanbul University Institute of Oncology, Basic Oncology Cancer Genetics Division

²Istanbul University Institute of Oncology, Clinical Oncology Department

ABSTRACT

Hemophilia A (HA) is an inherited bleeding disorder with X-linked recessive inheritance, most commonly caused by mutations in the F8 gene. This study presents three cases with a clinical diagnosis of HA, in which we identified three previously unreported variants in the F8 gene. A total of 30 hemophilia cases were included in the study. All exons of the F8 gene and exon–intron junction regions were analyzed using next-generation sequencing (NGS). Variant pathogenicity was evaluated according to ACMG/AMP guidelines. Population frequencies were assessed using gnomAD, and missense variants were analyzed using in silico tools including CADD, REVEL, AlphaMissense, SIFT, PolyPhen-2, and MutationTaster. To confirm the variants' novelty, the EAHAD, ClinVar, and HGMD databases were screened. Among the patients carrying the novel variants, one had inhibitor-negative hemophilia, one had inhibitor-positive hemophilia, and one had a history of inhibitor positivity. Three variants not previously reported in gnomAD, ClinVar, or EAHAD databases were identified: c.163A>T p.(Lys55*), c.1813T>G p.(Tyr605Asp), and c.3137C>G p.(Ser1046*). The p.(Lys55*) variant is located in exon 2 within the A1 domain, p.(Tyr605Asp) in exon 12 within the A2 domain, and p.(Ser1046*) in exon 14 within the B domain. The absence of these variants in previously published studies and major variant databases indicates that they are novel. These three newly identified variants expand the mutational spectrum of the F8 gene. The complete concordance between the detected variants and the clinical phenotype, and their classification as pathogenic, enabled accurate genetic counseling for affected families and provided opportunities for future prenatal diagnosis. Reporting these findings is important for enriching rare-variant databases and for increasing our understanding of the F8 mutation spectrum.

INTRODUCTION

Hemophilia A (HA) is an X-linked recessive hereditary bleeding disorder caused by a quantitative or functional deficiency of coagulation factor VIII (FVIII). The causative gene, F8, is located at the distal end of the long arm of the X chromosome (Xq28)[1]. To date, 3052 unique mutations have been reported in the EAHAD F8 Database [2]. The identification of F8 gene variants at the molecular level is critical for predicting disease severity, estimating the risk of inhibitor development, and providing accurate genetic counseling to families of affected patients. The current literature emphasizes that F8 gene mutations exhibit significant genetic diversity across populations; therefore, reporting new mutation data from populations with diverse ethnic backgrounds to rare variant databases is essential for a better understanding of the genetic basis of hemophilia [3]. The aim of this study is to present the clinical and molecular characterization of three novel F8 gene variants, previously unreported in the literature, identified through molecular analyses of HA patients in Turkey.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

MATERIALS AND METHODS

This study included 30 cases clinically diagnosed with Hemophilia A. For molecular evaluation of the patients, all exons and exon-intron junctions (splice sites) of the F8 gene were analyzed using Next-Generation Sequencing (NGS). The pathogenicity evaluation of the detected variants was performed in accordance with the ACMG/AMP guidelines [4]. The gnomAD database was used to assess the population frequencies of the variants[5]. The possible deleterious effects of the identified missense variants on protein structure and function were examined using in silico prediction tools, including CADD, REVEL, AlphaMissense, SIFT, PolyPhen-2, and MutationTaster. Finally, a comprehensive screening was performed across the EAHAD, ClinVar, and HGMD databases to verify the variants' novelty [6, 7].

RESULTS

Among the 30 patients, 3 novel variants have been identified: one with inhibitor-negative hemophilia, one with inhibitor-positive hemophilia, and one with a history of inhibitor positivity. Three variants not previously reported in gnomAD, ClinVar, or EAHAD databases were identified: c.163A>T p.(Lys55*), c.1813T>G p.(Tyr605Asp), and c.3137C>G p.(Ser1046*). The p.(Lys55*) variant is located in exon 2 within the A1 domain, p.(Tyr605Asp) in exon 12 within the A2 domain, and p.(Ser1046*) in exon 14 within the B domain. The absence of these variants in previously published studies and major variant databases indicates that they are novel.

- Case 1 - P1: A missense variant, c.1813T>G p.(Tyr605Asp), located in exon 12 within the A2 domain, was detected. The patient's basal FVIII level was 0.2%, and a very high inhibitor titer (maximum 72.8 BU) was observed during clinical follow-up. This variant was predicted to be deleterious to the protein in in silico analyses (CADD Phred: 26.6, REVEL: 0.939, AlphaMissense: 0.8806, MutationTaster and SIFT: Deleterious, PolyPhen2: Probably Damaging), and was classified as pathogenic according to ACMG criteria (PS1, PM1, PM2, PM5, PP3, PP4).
- Case 2 - P2: A nonsense variant c.3137C>G p.(Ser1046*), localized in exon 14 within the B domain, was found. In this patient with an FVIII level of 0.4%, the maximum inhibitor titer was 0 BU. This variant was evaluated as pathogenic according to ACMG criteria (PVS1, PM2, PM5, PP4).
- Case 3 - P3: In the patient carrying the nonsense variant c.163A>T p.Lys55*, detected in exon 2 within the A1 domain, the FVIII level was 0.1%. A low-responding inhibitor was detected, with a maximum level of 5.4 BU. The corresponding variant is pathogenic according to ACMG criteria (PVS1, PM2, PM5, PP4).

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Table 1: F8 gene novel variants (NM_000132.4)

	c.1813T>G p.Tyr605Asp	c.3137C>G p.Ser1046*	c.163A>T p.Lys55*
Case No	P1	P2	P3
Exon	12	14	2
ACMG	PS1, PM1, PM2, PM5, PP3, PP4 – Pathogenic	PVS1, PM2, PM5, PP4 – Pathogenic	PVS1, PM2, PM5, PP4 – Pathogenic
CADD	Phred: 26.6, Raw score: 3.859472	-	-
REVEL	0.939	-	-
AlphaMissense	0.8806, Prediction: LP	-	-
MutationTaster	Deleterious	-	-
PolyPhen2	Probably Damaging	-	-
SIFT	Deleterious	-	-
gnomAD	Not Available	Not Available	Not Available
ClinVar	Not Available	Not Available	Not Available
HGMD	Not Available	Not Available	Not Available
EAHAD F8 Database	Not Available	Not Available	Not Available
FVIII (%)	0.2	0.4	0.1
Maximum Inhibitor (BU)	72.8	0	5.4

DISCUSSION

In this study, we successfully characterized three novel F8 mutations causing the disease in our patients diagnosed with HA, none of which had been previously reported in any database. Our findings parallel those of other population studies, showing that the type and location of F8 mutations are important determinants of both clinical severity and inhibitor development.

International data clearly reveal that the risk of inhibitor development is strongly correlated with the underlying genotype [8]. The incidence of inhibitor development can reach high levels, ranging from 20% to 88%, especially in nonsense, frameshift, and large deletion mutations that prematurely terminate protein synthesis. Two of the three variants identified in our study (p.(Lys55*) and p.(Ser1046*) are nonsense mutations, and as expected, both led to a severe HA clinical phenotype. The observation of a 5.4 BU inhibitor in the patient carrying p.(Lys55*) coincides with the high inhibitor risk profile typical for nonsense mutations.

On the other hand, although the overall inhibitor risk for missense mutations is considered lower (<12%), the specific region where the mutation is localized (e.g., a domain) can significantly increase immunogenicity [9]. The literature reports that missense variants in the A2 and C2 domains can increase the risk of inhibitor development by up to 4-fold [10]. The detection of an inhibitor at a very high titer of 72.8 BU in the patient with the p.(Tyr605Asp) missense variant located in the A2 domain in our study strongly supports this finding. The A2 domain is crucial to the stability of the protein in the coagulation cascade, as it is essential for the formation of the FVIII-activated factor IX (FIXa) complex. It is hypothesized that conformational changes in this region may disrupt immune tolerance.

The other variant, p.(Ser1046*), was detected in Exon 14 (B domain), which is the largest exon of the F8 gene and a region where a high frequency of mutations is reported across Chinese, Romanian, and European cohorts[11]. Although it is a nonsense variant causing severe disease, an inhibitor has not yet been detected in this patient. It should be noted that inhibitor development depends not only on the specific genotype but also on multifactorial genetic and environmental components such as plasma or recombinant product exposure, number of treatment days, and ethnic background.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

CONCLUSION

In summary, the three novel variants identified in this study, characterized through both detailed clinical evaluation and molecular genetic analysis, contribute to the expanding spectrum of known F8 gene mutations worldwide. The confirmation of their pathogenicity, supported by concordance between genotypic findings and clinical phenotypes, enabled accurate and personalized genetic counseling for affected families. This is particularly important for risk assessment, carrier detection, and informed reproductive decision-making.

Furthermore, the identification and reporting of such rare and previously uncharacterized variants provide valuable insights into the molecular heterogeneity of hemophilia A. Incorporating these findings into international mutation databases and clinical registries will not only enrich existing genomic resources but also facilitate more precise genotype–phenotype correlations. In particular, understanding the relationship between specific F8 mutations and inhibitor development risk remains a critical area of research, with direct implications for individualized treatment strategies.

Ultimately, continued reporting of rare variants from diverse populations will enhance global mutation mapping efforts, improve diagnostic accuracy, and support the development of tailored therapeutic approaches, thereby advancing precision medicine in hemophilia A.

REFERENCES:

1. Shapiro, S.S., Characterization of factor VIII antibodies. *Ann N Y Acad Sci*, 1975. 240: p. 350-61.
2. McVey, J.H., et al., The European Association for Haemophilia and Allied Disorders (EAHAD) Coagulation Factor Variant Databases: Important resources for haemostasis clinicians and researchers. *Haemophilia*, 2020. 26(2): p. 306-313.
3. Chen, J., et al., The spectrum of FVIII gene variants detected by next generation sequencing in 236 Chinese non-inversion hemophilia A pedigrees. *Thromb Res*, 2021. 202: p. 8-13.
4. McCormick, E.M., et al., Specifications of the ACMG/AMP standards and guidelines for mitochondrial DNA variant interpretation. *Hum Mutat*, 2020. 41(12): p. 2028-2057.
5. The Gnomad Consortium Releases First Studies of Human Genetic Variation. *Am J Med Genet A*, 2020. 182(9): p. 1999-2000.
6. Landrum, M.J., et al., ClinVar: public archive of relationships among sequence variation and human phenotype. *Nucleic Acids Res*, 2014. 42(Database issue): p. D980-5.
7. Stenson, P.D., et al., Human Gene Mutation Database (HGMD): 2003 update. *Hum Mutat*, 2003. 21(6): p. 577-81.
8. Jiang, J., et al., Spectrum of Factor VIII Gene Variants in 78 Patients with Hemophilia A in Guangxi Province, China, Including Nine Novel Variants: A Descriptive Study. *Turk J Haematol*, 2025. 42(4): p. 299-305.
9. Gouw, S.C., et al., F8 gene mutation type and inhibitor development in patients with severe hemophilia A: systematic review and meta-analysis. *Blood*, 2012. 119(12): p. 2922-34.
10. Oldenburg, J. and A. Pavlova, Genetic risk factors for inhibitors to factors VIII and IX. *Haemophilia*, 2006. 12 Suppl 6: p. 15-22.
11. Grigore, A., et al., Mutational Profile in Romanian Patients with Hemophilia A. *Int J Mol Sci*, 2024. 25(15).

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

P-4 FAKTÖR VII EKSİKLİĞİ OLAN İKİZ KARDEŞLERDE ADENOİDEKTOMİ DENEYİMİ

V. Hülya Üzel¹, Murat Söker¹, Günay Kozan²,
¹Dicle Üniversitesi Çocuk Hematolojisi Ve Onkolojisi
²Dicle Üniversitesi Kulak Burun Boğaz Anabilim Dalı

GİRİŞ ve AMAÇ

Faktör VII eksikliği, otozomal resesif kalıtım gösterir. Nadir görülen pıhtılaşma faktör eksiklikleri içinde en sık görülenidir. FVII eksikliğinde, faktör düzeyinden bağımsız olarak, klinik değişken olup asemptomatik kanamalardan intrakranial kanama gibi hayatı tehdit eden kanamalara neden olabilmektedir.

Tedavi; klinik bulgu ve kanama hikayesine bağlı olup, tedavisiz yaklaşımdan, sık aralıklarla rekombinant faktör VII uygulamasına kadar değişiklik gösterebilmektedir. Aynı aile içinde farklı kanama spektrumlarıyla karşılaşılabilir. Spontan kanamalarda ya da cerrahi kanamalarda traneksamik asit ve rekombinant faktör VII uygulanmaktadır. Bu yazıda, faktör VII eksikliği tanısı alan ikiz kardeşlerin adenoidektomi yönetimi sunulmaktadır.

Bulgu:olgu 1: 7 yaş ikiz eşi olan erkek hasta, pre-operatif tetkiklerinde protrombin zamanı (PZ) uzun saptanması nedeniyle hematolojiye danışıldı. Hastanın daha önceden kanamalı bir rahatsızlık geçirmediği, kanamasının olmadığı öğrenildi. Ailesinde de kanamaya eğilim oluşturan bir hastalık olmadığı, ikiz eşinde bazen burun kanaması olduğu öğrenildi.

Laboratuvar tetkiklerinde aktive protrombin zamanı (aPTZ) 24, 7 saniye (normal), PZ:24.2 saniye, INR:2.28 saptandı. Faktör VII düzeyi % 6,3 ve < % 9 saptanarak kalıtsal faktör VII eksikliği tanısı konuldu.

Hastaya adenoidektomiden bir gün önce oral traneksamik asit başlandı. Operasyondan 1 saat önce rFVIIa 30 µg/kg verildi. Genel anestezi altında ameliyat olan hastada post-operatif dönemde herhangi bir komplikasyon gelişmedi. Ek doz faktör gereksinimi olmayan hastada traneksamik asit postoperatif dönemde iki gün verildi. Şikayeti olmayan hasta, dört gün sonra ikiz eşiyle birlikte taburcu edildi.

olgu 2: 7 yaş ikiz eşi olan erkek hasta, pre-operatif tetkiklerinde protrombin zamanı (PZ) uzun saptanması nedeniyle hematolojiye danışıldı. Hastanın daha önceden kanamalı bir rahatsızlık geçirmediği, ara ara burun kanamasının olduğu öğrenildi. Ailesinde de kanamaya eğilim oluşturan bir hastalık olmadığı öğrenildi. Daha önceden cerrahi girişim öyküsü olmadığı belirtildi.

Laboratuvar tetkiklerinde aktive protrombin zamanı (aPTZ) 21.2 saniye (normal), PZ:27.1 INR:2.52 saniye saptandı. Faktör VII düzeyi <%6,3 ve %12 saptanarak tanı konuldu.

Hastaya adenoidektomiden bir gün önce oral traneksamik asit başlandı. Operasyondan 1 saat önce rFVIIa 30 µg/kg verildi. Genel anestezi altında ameliyat olan hastada post-operatif dönemde hemoglobin düşüşü olduğu için 48 saat faktör replasmanına devam edildi (30 µg/kg/doz, 4x). Üç gün traneksamik asit devam edildi. Hasta dört gün sonra sorunsuz bir şekilde ikiz eşiyle birlikte taburcu edildi.

Tartışma ve sonuç: Pıhtılaşma faktörü VII'nin plazma seviyeleri ile kanama belirtileri arasında doğrudan bir ilişki bulunmamaktadır. Kanama kliniğinin değişkenlik göstermesi ve kanama riskinin faktör düzeyinden bağımsız olması nedeni ile cerrahi girişim ve kanama yönetimi, bireyselleştirilmiş planlamalarla yapılmalıdır.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

P-5 AFİBRİNOJENEMİLİ ADÖLESANDA TRAVMA SONRASI OVER KIST RÜPTÜRÜNE BAĞLI HEMOPERITONEUM

Cansu Sert Jabarin, Veysel Gök, Gökhan Kartal, Merve Tellioğlu Sarıaslan, Şuayip Keskin, Nermin Mammadova, Alper Özcan, Ebru Yılmaz, Musa Karakükcü
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, KANKA Çocuk Hematoloji-Onkoloji ve Kemik İliği Hastanesi

AMAÇ

Afibrinojenemi otozomal resesif kalıtılan nadir bir koagülasyon bozukluğudur ve ciddi spontan ya da travma sonrası kanamalarla seyredebilir. Adölesan dönemde fizyolojik over kistleri sık görülmekle birlikte, eşlik eden koagülopati varlığında rüptür sonrası gelişen kanamalar hayatı tehdit edici boyutlara ulaşabilmektedir. Bu olguda travma sonrası gelişen over kist rüptürüne bağlı masif hemoperitoneum sunulmuştur.

OLGU

Bilinen afibrinojenemi tanılı 11 yaş kız hasta, yüksekte zıplama sonrası ani başlayan şiddetli karın ağrısı nedeniyle dış merkez acil servise başvurdu. Fizik muayenede batında yaygın hassasiyet ve defans mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde hemogloblin düzeyi 5,5 g/dL saptandı. Eritrosit süspansiyonu ile desteklenen hasta ileri değerlendirme amacıyla merkezimize sevk edildi.

Yapılan abdominal ultrasonografide perisplenik, perihepatik alan ve pelviste en derin yerde 10 cm'ye ulaşan hemoperitoneum ile uyumlu görünüm izlendi. Peritonosentez ile 2 lt hemorajik mayi drenajı gerçekleştirildi (figür 1). Radyolojik değerlendirme sonucunda kanamanın over kist rüptürüne bağlı olduğu tespit edildi (figür 2). Hemodinamik stabilizasyon sağlanarak eritrosit süspansiyonu ve fibrinojen replasman tedavisi uygulandı. Fibrinojen seviyesinin ilk günlerde 150 mg/dl üzerinde, sonraki günlerde 100 ve 50 mg/dl üzerinde tutulması hedeflendi. Yakın klinik izlem altında konservatif yönetilen hastada cerrahi müdahaleye gerek duyulmadı ve klinik düzelme sağlandı. Bir haftanın sonunda gün aşırı fibrinojen konsantrasi uygulanmak üzere taburcu edildi.

SONUÇ

Afibrinojenemili hastalarda minör travmalar dahi ağır intraabdominal kanamalara yol açabilir. Kim ve ark. konjenital hipofibrinojenemide rüptüre korpus luteum kistine bağlı masif hemoperitoneumu bildirerek olguda acil endoskopik cerrahi gereksinimini raporlamıştır.¹ Buna karşın hemodinamik olarak stabil olgularda konservatif yaklaşım da bildirilmiştir; Ramadan ve ark. yakın izlem altında seri hemogram takibi ve replasman ile cerrahisiz başarılı yönetim sunmuştur.² Bu farklılık, klinik yönetimde temel belirleyicilerin hemodinami, Hb düşüş hızı, görüntülemeye aktif kanama veya serbest sıvı miktarı ve eşlik eden koagülasyon parametreleri olduğunu düşündürmektedir. Adölesan dönemde over kist rüptürü ciddi hemoperitoneuma neden olabileceğinden ani karın ağrısı ile başvuran kanama diyatezi olan hastalarda jinekolojik kaynaklı kanamalar düşünülmelidir. Erken tanı, hızlı replasman tedavisi ve multidisipliner yaklaşım prognozu belirleyen temel unsurlardır.

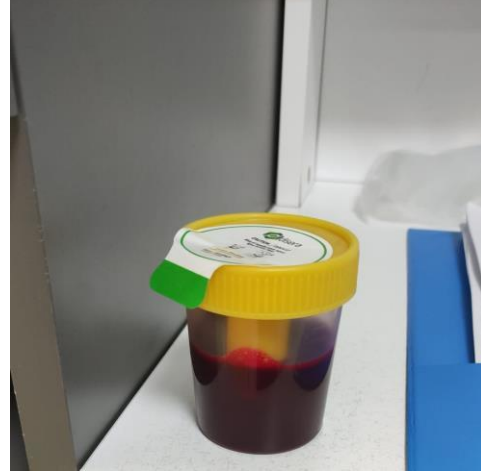
Anahtar Kelimeler: Afibrinojenemi, Kanama, Travma, Over Kist Rüptürü

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE



Figür 2



Figür 1

Kaynaklar

1. Kim JH, Jeong SY, Cho DH. Massive hemoperitoneum due to a ruptured corpus luteum cyst in a patient with congenital hypofibrinogenemia. *Obstet Gynecol Sci.* 2015;58(5):427-430. doi:10.5468/ogs.2015.58.5.427
2. Ramadan MK, Kharroubi M, Khaza'al J. Successful conservative treatment of ovulation-related hemoperitoneum in a patient with congenital hypofibrinogenemia: a case report and review of literature. *J Clin Gynecol Obstet.* 2020

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Sözlü Bildiriler



Oral Abstracts

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-2 NADİR GÖRÜLEN FAKTÖR EKSİKLİĞİ HASTALARININ KLİNİK İZLEMİ

Abdullah Karakuş¹, Şeyma Akba²

¹Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Hematoloji

²Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi -İç Hastalıkları

AMAÇ

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Hematoloji Anabilim Dalı'na başvuran faktör I, II, V, VII, X, XI, XII ve XIII eksikliği tanımlı hastaların demografik özelliklerini, klinik bulgularını, kanama tip ve sıklıklarını, laboratuvar özelliklerini, uygulanan tedavi yaklaşımlarını ve klinik izlem sonuçlarını retrospektif olarak değerlendirmektir.

GEREÇ-YÖNTEM

Bu çalışmaya, 1 Ocak 2014 – 31 Aralık 2024 tarihleri arasında Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Hematoloji Anabilim Dalı'na başvuran ve nadir görülen pıhtılaşma faktörü eksikliği tanısı alan hastalar retrospektif olarak dahil edilmiştir. Çalışma kapsamına toplam 60 hasta alınmıştır.

BULGULAR

Hastaların yaş ortalaması 31,42±9,38 yıl olup medyan yaş 29 yıl (18–53) olarak saptanmıştır. Faktör eksikliği dağılımında en sık Faktör VII eksikliği (%60) saptanmış; bunu sırasıyla Faktör V (%16,7), Faktör X (%8,3) ve Faktör XI (%5) eksiklikleri izlemiştir. Daha nadir olarak Faktör I, II, XII ve XIII eksiklikleri tespit edilmiştir. Akkraba evliliği öyküsü %36,7 oranında saptanmış; ailede faktör eksikliği öyküsü ise olguların %30'unda bildirilmiştir. Kombine faktör eksikliği yalnızca %3,3 oranında izlenmiştir. Anemi olguların %30'unda saptanmış; hastaların %25'inde en az bir kez hastaneye yatış öyküsü bulunmuştur. Klinik bulgular değerlendirildiğinde, mukokutanöz kanamaların öne çıktığı görülmüştür. Diş eti kanaması (%53,3), ekimoz (%43,3) ve epistaksis (%31,7) en sık bildirilen kanama semptomlarıdır. Hemartroz oranı %11,7 ile düşük düzeyde bulunmuş olup bu bulgu, nadir faktör eksikliklerinin hemofili A ve B'den ayırt edici özelliklerinden biri olarak değerlendirilmiştir.

SONUÇ

En sık saptanan faktör eksikliği faktör VII eksikliği olup, bunu faktör V ve faktör X eksiklikleri izlemiştir. Klinik olarak mukokutanöz kanamalar, epistaksis ve menoraji en yaygın kanama tipleri olarak belirlenirken, intrakraniyal ve gastrointestinal kanamalar gibi majör kanamalar sınırlı sayıda olguda izlenmiştir. Akkraba evliliği öyküsünün anlamlı bir oranda bulunması, otozomal resesif geçiş gösteren bu hastalıkların toplumumuzdaki epidemiyolojik önemini desteklemektedir. Profilaktik tedavi alan hasta sayısının düşük olması, klinik pratiğin büyük ölçüde epizodik tedavi yaklaşımına dayandığını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Nadir faktör eksikliği, Faktör VII eksikliği

Hastalarda Saptanan Faktör Eksikliği Tiplerinin ve Faktör Düzeylerinin Dağılımı

Faktör 1	2(%3,3)
Faktör 2	1(%1,7)
Faktör 5	10(%16,7)
Faktör 7	36(%60)
Faktör 10	5(%8,3)
Faktör 11	3(%5)
Faktör 12	1(%1,7)
Faktör 13	2(%3,3)

Veriler ortalama ± st sapma, medyan (minimum: maksimum) ve n% olarak verilmiştir.

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-5 GLANZMANN TROMBASTENİSİ HASTALARIMIZDA GENOTİP İLE KLİNİK VE LABORATUVAR TESTLERİN KORELASYONU

Canan Albayrak¹, Davut Albayrak²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bölümü, Samsun

²Samsun Medicalpark Hastanesi Çocuk Hematoloji Bölümü, Samsun

AMAÇ

Glanzmann trombastenisi tipik olarak trombosit özgü $\alpha IIb\beta 3$ integrin'in eksikliği veya yokluğundan kaynaklanan kalıtsal bir trombosit fonksiyon bozukluğudur. Burada kliniğimizde Glanzmann Trombastenisi tanısı alan ve genetik mutasyonu tespit edilen hastaların genotip ile klinik ve laboratuvar testlerinin korelasyonunun araştırılması planlandı.

GEREÇ-YÖNTEM

Kliniğimizde klinik ve laboratuvar testleri ile tanı alan ve genetik mutasyonu gösterilen hastaların bilgileri elektronik kayıt sisteminden elde edildi. Hastane etik kurulundan onay alındı. Veriler istatistiksel olarak değerlendirildi.

BULGULAR

Hastanemizde 2010-2025 yılları arasında 17 hastaya klinik ve laboratuvar, trombosit agregasyon testleri ve akım sitometresi ile Glanzmann trombastenisi tanısı konuldu, 16 hastanın mutasyonları tespit edildi.

Toplam 16 hastanın 9'u (%56) erkek, 7'si (%44) kadın idi. Tanı yaşları 1 ay ile 9 yaş arasında idi. Hastaların şu andaki yaşları 5 ile 34 yaş arasında idi. Geldikleri iller Samsun, Amasya, Çorum, Ordu ve Sinop idi.

Üç hastada gastrointestinal sistem kanaması ve bir hastada tekrarlayan intraventriküler kanamalar görüldü. Epistaksis ve diş eti kanamaları en sık kanamalar olup menometroraji kadın hastaların hepsinde görüldü.

Sekiz hastada ITGB3 geninde mutasyon bulundu, yedi hastada c.1697G>A (p.Gly540Asp) missense mutasyonu homozigot, bir hastada heterozigot bulundu. Bu hastaların ikisi aynı köylü idi. Heterozigot bulunan hastanın diğer heterozigot mutasyonu c.155_156delGCinsTT (p.Cys52Phe) insersion/delesyon mutasyonu idi.

Sekiz hastada ise ITGA2B geninde beş farklı mutasyon bulundu. Üç hastada ITGA2B c.1772A>C p. Asp591Ala missense homozigot, iki kardeşle c.2975_2979del p. Glu992GlyFsX insersion/delesyon homozigot, bir hastada c.999-2A>T homozigot, bir hastada c.1163G>A homozigot, bir hastada ise c.240_241 del p.Glu80AspFsX insersion/delesyon homozigot mutasyonu bulundu.

Akım sitometresinde 13 hasta tip I, üç hasta tip III olarak değerlendirildi. Tip III olan üç hasta ITGA2B geninde c.1772A>C p. Asp591Ala missense homozigot mutasyonu tespit edilen hastalardı.

Gastrointestinal kanama ITGB3 geninde c.1697G>A (p.Gly540Asp) missense mutasyonu homozigot olan yedi hastanın üçünde görüldü.

SONUÇ

Glanzmann trombastenisinde genetik mutasyonlarla akım sitometri sonuçları ve kanama fenotipi korelasyon göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Glanzmann trombastenisi, genotip, akım sitometre

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

S-10 ÇOKLU KOAGÜLASYON FAKTÖRÜ EKSİKLİĞİ VAKALARIMIZ VE AİLE İLİŞKİSİ

Davut Albayrak¹, Canan Albayrak²

¹ Medicalpark Samsun Hastanesi, Çocuk Hematoloji Bölümü, Samsun

² Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Samsun

AMAÇ

Ailesel çoklu koagülasyon faktörü eksiklikleri (FMCFD), en az iki koagülasyon faktörünün plazma aktivitesinin eş zamanlı olarak azaldığı kalıtımla geçen pıhtılaşma sistemi bozukluklarıdır. Birden fazla faktörün eksikliğinin eklenici ve katlanan eklenici etkisi olma ihtimali taşır. Bu sebeple tek tek faktörler orta derecede düşük olsalar bile birlikte düşüklükleri daha ağır kanamalarla gelebilir. Ayrıca faktörlerden bazılarının yerine koyma için ticari ürünleri olsa bile kombine faktör ve/veya faktör+plazma kullanma ihtiyacı yaratabilirler. Bu çalışmada, kliniğimizdeki FMCFD'li hastaların faktör eksikliklerinin dağılımı sunulmaktadır.

OLGU

Kanama bulguları ile kliniğimize başvuran hastalara koagülasyon tarama testleri ve faktör düzeyleri gönderildi. Birden fazla faktör eksikliği olan hastalarda, eksik faktör düzeyleri aile üyelerinde de incelendi. Eksiklik, eksik faktör seviyesinin farklı zamanlarda en az üç kez incelenmesiyle doğrulandı. Faktör eksikliği için mutasyon çalışması tüm aile üyelerinden gönderildi. Kombine faktör V ve VIII eksikliği olan vakalar ve kombine vitamin K eksikliği olan vakalar çalışmaya dahil edilmedi. Bulgu: Toplam 17 FMCFD tespit edildi. FII hariç tüm pıhtılaşma faktörü eksiklikleri farklı kombinasyonlarda mevcuttu. Faktör XI (dokuz hasta) ve VII (sekiz hasta) eksikliği en yüksek prevalansı gösterdi. VWF eksikliği altı hastada, FXII eksikliği beş hastada, FX eksikliği beş hastada, FXIII eksikliği üç hastada, FVIII eksikliği iki hastada ve FV ve Fibrinojen eksikliği bir hastada bulundu. Bir hastada dört farklı faktör eksikliği (F7, F11, F13, VWF), dört hastada üç farklı faktör eksikliği ve 12 hastada iki farklı faktör eksikliği gösterildi. FVII ve FX eksikliğinin bir arada görüldüğü dört hasta tespit edildi.

SONUÇ

FMCFD'ler, çok düşük popülasyon sıklığına sahip kalıtsal hemostaz anormallikleridir. Yetim hastalıklar grubundandır. Farklı faktör eksikliği kombinasyonlarının nasıl bir kanama kliniği oluşturacağı merak konusudur. Şiddetli kanamalarda, tüm faktör eksiklikleri için yerine koyma tedavisi uygulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: pıhtılaşma, pıhtılaşma faktörleri, aile

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

Poster Bildiriler



Poster Abstracts

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

P-2 İNHİBİTÖRÜ NEGATİFLEŞMİŞ AĞIR TIP HEMOFİLİ A HASTASINDA ESPEROCT DENEYİMİ

Yasemin Işık Balcı, Yusuf Ziya Aral, Özgür Cartı
Ayдын Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji

AMAÇ

Ağır tip Hemofili A hastalarında %20-30 inhibitör gelişme sıklığı vardır. İnhibitör gelişen hemofili hastalarında hemostazın sağlanması kolay olmamaktadır. İnhibitörü kaybolmuş hemofili A hastalarında faktörVIII tedavisine yeniden başlamanın anamnestik yanıtı uyardığı ve yeniden inhibitör geliştirdiği de bilinen bir gerçektir. Burada inhibitör titresini negatifleştikten sonra uzun yarı ömürlü Faktör VIII(Esperoct) tedavisi başlanan ve izlendiği son 2 yılda inhibitör gelişmeyen 19 yaşındaki ağır tip HEMOFİLİ A hastası sunulmuştur.

OLGU

Beş aylık iken ağır tip Hemofili A tanısı(FVIII:%01) alan hasta 6 yaşına dek kanadıkça Faktör VIII tedavisi almıştır. Sıklıkla her 2 diz eklemine kanama atakları olan hastaya önce plazma sonrasında rekombinan kökenli FVIII ürünü ile sekonder profilaksi tedavisine başlanmıştır. Profilaksi tedavisine rağmen kanama ataklarının devam etmesi nedeni ile tetkiklerinde inhibitör titresini 5 BU olarak saptanmıştır ve tedaviye aralıklı olarak aPCC ve rekombinan FaktörVII ile devam edilmiştir. Olgu, By-Pass edici ajanlar ile profilaksi tedavisi altında iken sıklıkla eklem içi, kas içi ve kafa içi kanama atakları geçirmiş, 6 ay ara ile yapılan inhibitör tetkikleri pozitif gelmiştir. İki yıl önce rutin inhibitör kontrolünde inhibitör titresinin negatifleştiği görüldü. Hastaya, haftada 3 gün uzun yarı ömürlü faktörVIII(Esperoct) profilaksi tedavisi başlandı. Son 2 yıldır uzun etkili faktör profilaksi tedavisi alan hastanın aktif kanması olmadı. Üç-altı ay ara ile yapılan tetkiklerinde inhibitör titresini negatif saptandı. Olgu, halen inhibitör titresini negatif olarak yarı ömrü uzatılmış Faktör VIII(Esperoct) profilaksi tedavisi ile izlenmektedir.

SONUÇ

İnhibitörü kaybolan hastamızda uyguladığımız uzun etkili FaktörVIII profilaksi tedavisi(Esperoct) hastamızda anamnestik yanıt oluşturmamış ve etkili profilaksi ile de kanama oluşumunu engellemiştir.

Anahtar Kelimeler: Hemofili A, İnhibitör, Esperoct

APRIL 15-17, 2026

ANTALYA PINE BEACH BELEK HOTEL CONGRESS CENTRE, TÜRKİYE

P-6 KONTROL ALTINA ALINAMAYAN LABIAL FRENULUM KANAMASI: ALTTA YATAN TANI HAFİF HEMOFİLİ A

Gamzenur Yalçınkaya, Canan Albayrak

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi

GİRİŞ

Hemofili A, FaktörVIII eksikliği ile karakterize X'e bağlı kalıtılan bir kanama bozukluğudur. Hafif olgularda spontan kanama nadir görüldüğünden hastalar çoğunlukla travma veya cerrahi sonrası uzamış kanama ile tanı almakta ve bu nedenle tanı gecikebilmektedir.

OLGU SUNUMU

İki yaşında erkek hasta ağız içi kanama şikâyeti ile acil servise başvurmuş ve spontan labial frenulum kanaması saptanmıştır. Acil serviste tampon uygulanmasına rağmen kanama tekrar etmiş ve koterizasyon uygulanmıştır. Buna rağmen kanamanın devam etmesi üzerine çocuk hematolojiye yönlendirilmiştir. Dış merkezde koagülasyon faktör düzeyleri gönderilmiş ancak sonuçların 7-10 gün sonra çıkacak olması ve aktif kanamanın sürmesi nedeniyle hastaya farklı kan ürünleri uygulanmış ve sonrasında kliniğimize kabul edilmiştir.

Öykü derinleştirildiğinde, hastanın bir yaşında sünnet sonrası yara yerinin uzun süre iyileşemediği öğrenildi. Hastanın annesinin babasında kanama hastalığı olduğu, kesin tanının bilinmediği ve 50 yaşında spontan intrakraniyal kanama nedeniyle eksitus olduğu öğrenildi. Ayrıca annenin halasının kızının hematoloji kliniği takipli ve bu akrabada hafif FaktörVIII eksikliği bulunduğu görüldü. Bu bilgiler doğrultusunda hastada hemofili A olabileceği düşünülerek ampirik FaktörVIII replasmanı başlandı, dört gün günde 1000 Ü FaktörVIII verildi. Tedavinin üçüncü gününden itibaren kanamanın durduğu gözlemlendi. Başvuru sırasında gönderilmiş olan koagülasyon faktör düzeylerinin sonucu daha sonra ulaştı ve FaktörVIII düzeyinin %6 olduğu görüldü.

SONUÇ

Hafif hemofili A olgularında FaktörVIII düzeyi %5-40 arasında olup spontan mukozal kanamalar nadir görüldüğünden tanı gecikebilmektedir. Sunulan olguda kanamanın başlangıçta lokal bir patoloji olarak değerlendirilmesi ve koagülasyon testlerinin sonuçlanmasının gecikmesi tanı sürecini uzatmıştır. Hemofili A düşünülerek başlanan FaktörVIII replasmanı sonrası kanamanın hızla durması hedefe yönelik tedavinin önemini göstermektedir.

Başvuru sırasında gönderilen FaktörVIII düzeyi %6 olarak saptanmış ve hastaya hafif hemofili A tanısı konulmuştur. Ancak akut kanama sırasında ölçülen düzeylerin yanıltıcı olabileceğinde stabil dönemde yeniden değerlendirme planlanmıştır.

Sonuç olarak, tekrarlayan mukozal kanamalarda özellikle erkek çocuklarda kalıtsal koagülasyon bozuklukları akılda tutulmalı; ayrıntılı aile öyküsü alınması ve tanısal testlerin hızlı sonuçlandırılması tanı gecikmesini ve gereksiz kan ürünü kullanımını önleyebilir.

Anahtar Kelimeler: Hemofili A, mukozal, kanama