

# Kan ve Ürünlerinin Transfüzyonu

Uz.Dr. Müge Gökçe  
Prof.Dr. Mualla Çetin

# Olgu-şikayet

- 2 yaş, erkek hasta, Kahramanmaraş
- Tekrarlayan akciğer ve cilt enfeksiyonları, ağızda aftlar ve solukluk.

# Olgu-Öykü

- Anne baba 3.derece akraba
- Göbeğinin 2.haftada düşmesi
- 1 aylıkken konjunktivit
- 7 aylıkken ateş, oral aftlar, menenjit şüphesi >> hospitalizasyon
- 1 yaş >> Çukurova TF'sine başvuru >> lökositoz ve tekrarlayan enfeksiyon >>

*Lökosit Adezyon Defekti ????? >>*

*CD11, CD18: Normal*

# Olgu-Başvuru-Fizik Muayene

- Hasta 2 yaşında iken -benzer şikayet ve laboratuvar bulguları olan kız kardeşinin de olması nedeni ile-HÜTF'e başvurdu
- Tartı: 5900 g (<3.p) Boy:75 cm (<3.p)
- Apatik, kaşektik ve soluk
- Kaba yüz görünümü, bilateral göz kapakları ödemli
- 2 cm HM (+) Splenomegalisi yok.
- 2-3/6 sufl (+)
- El ve ayak parmaklarında clubbing ve el baş parmakları proksimalden çıkmakta

# Olgu-Laboratuvar

- 2 ay önce 1 kez transfuzyon öyküsü mevcut
- Hb: 4.7 g/dl, BK:77.700/mm<sup>3</sup>, KK:3.08 x 10<sup>6</sup>/mm<sup>3</sup>, OEH: 49fL, Plt:631000/mm<sup>3</sup>, ret:%3.4
- PY> 92 pnl, 4 lenfosit, 4 monosit - mikrositer ve hipokrom eritrositler ve sferositler, anizositoz, hafif polikromazi
- **Direk Coombs Pozitif**
- **İndirek Coombs pozitif**

# Olgu-Laboratuvar

- KIA >> hafif eritroid hiperplazi dışında normal
- NBT >> Normal
- CD11 , CD18 >> %98/%98
- Kan grubu >> 0 (+), H antijeni negatif

**Tekrarlayan enfeksiyonları,  
kaba yüz görünüm  
lökositozu**

**CD11/CD18 normalliği**



**LÖKOSİT ADEZYON  
DEFEKTİ TIP 2**

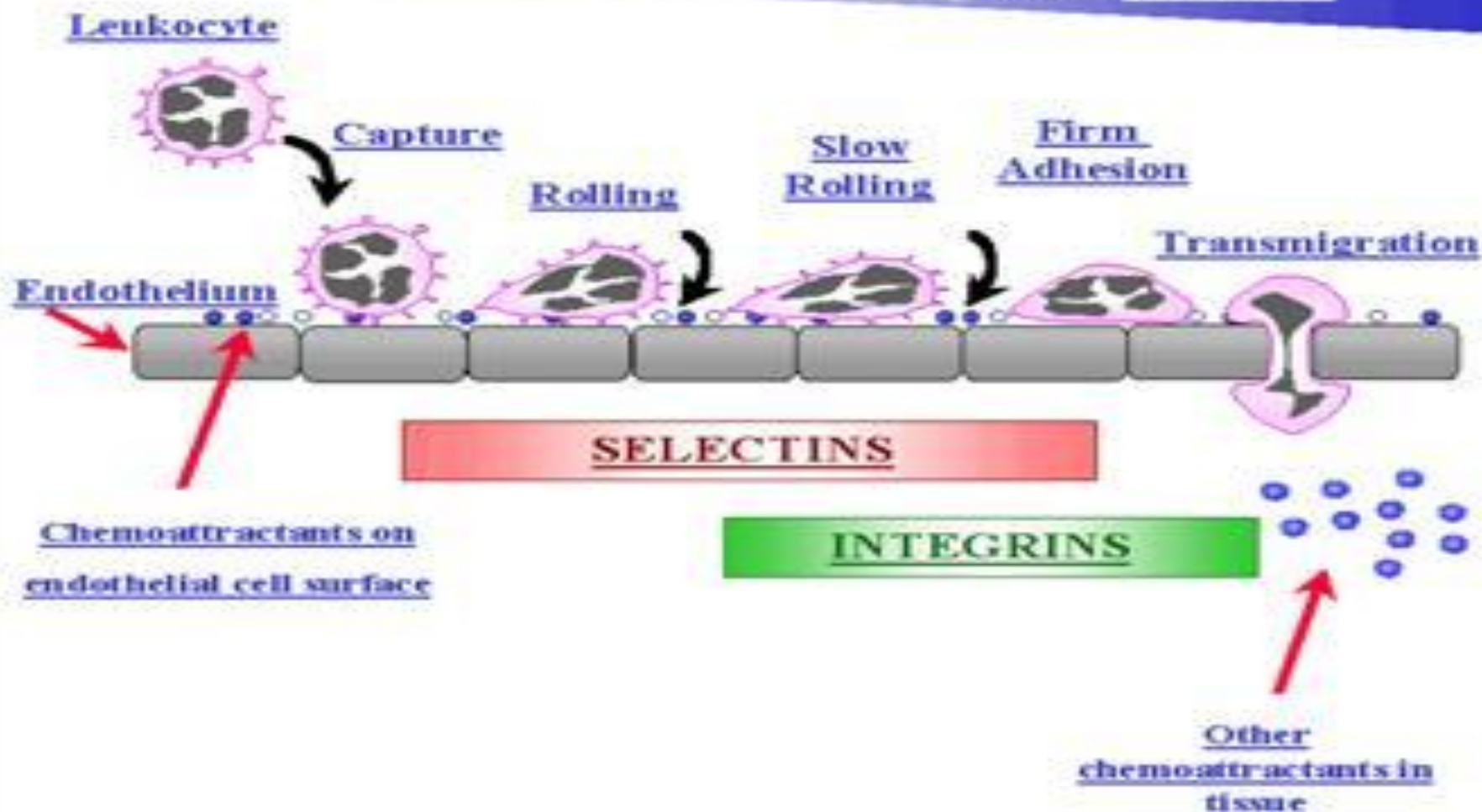
# Lökosit Adezyon Defekti

Lökositlerin inflamasyon dokusuna geçmeleri veya ikincil lenf organlarına ulaşmaları:

- Tutunma ve yuvarlanma
  - Sıkı bağlanma
  - Kemokinlerce aktive olma
  - Transmigrasyon
- ile gerçekleşir.



**Progressive Activation**



Capture | Rolling | Slow Rolling | Firm Adhesion | Transmigration

# LAD Tip 1

- En sık görülen tip ( Dünyada 150-200 hastada bildirilmiş)
- Göbek kordonununun geç düşmesi
- Lökositoz
- İlk 1 yılda tekrarlayan ağır enfeksiyonlar
- B2 integrin (CD11/18) ailesini kodlayan genlerde mutasyon
- KİT ve Gen terapisi??

# LAD Tip 3 (LAD1v)

- 18 hastada tanımlandı
- Tekrarlayan ağır enfeksiyonlar
- Lökositoz
- Kanama eğilimi
- Tek küratif tedavi >> KİT
- Kindlin geni >> Tüm integrin ailesini kodlayan gendeki mutasyon sonucu

## **Leukocyte Adhesion Deficiency Type II: Long-Term Follow-Up and Review of the Literature**

**Yael Gazit • Adi Mory • Amos Etzioni •  
Moshe Frydman • Oded Scheuerman •  
Ruth Gershoni-Baruch • Ben-Zion Garty**

# Lökosit Adezyon Defekti 2

- Otozomal resesif
- Tekrarlayan ağır enfeksiyonlar, lökositoz
- Dismorfizm ve kısa boy
- Mental retardasyon
- Fukoz metabolizmasındaki defekt nedeni ile lökositlerin yüzeyindeki sialyl Lewis X (sLeX) olmuyor
- Eritrositlerin yüzeyindeki fukozile H antijeninin olmaması nedeni ile BOMBAY kan grubu ortaya çıkar

	LAD 1	LAD 2
<b>Klinik Bulgular</b>		
<b>Tekrarlayan AC enfeksiyonları</b>	+++	+
<b>Periodontit</b>	+++	+++
<b>Göbeğin geç düşmesi</b>	+++	+
<b>Gelişim geriliği</b>	-	+++
<b>Laboratuar Bulguları</b>		
<b>Nötrofili</b>		
<b>CD18 ekspresyonu</b>	Yok	Normal
<b>Nötrofil hareketliliği</b>	Bozuk	Bozuk
<b>Nötrofil yuvarlanması</b>	Normal	Bozuk
<b>Nötrofil Adezyonu</b>	Bozuk	Normal
<b>T ve B hücre fonksiyonu</b>	Bozuk	Normal

# LAD Tip 2 Yüz Görünümü

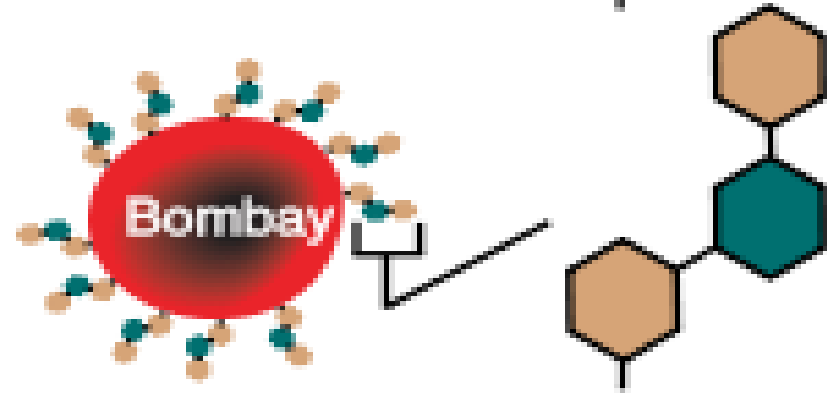
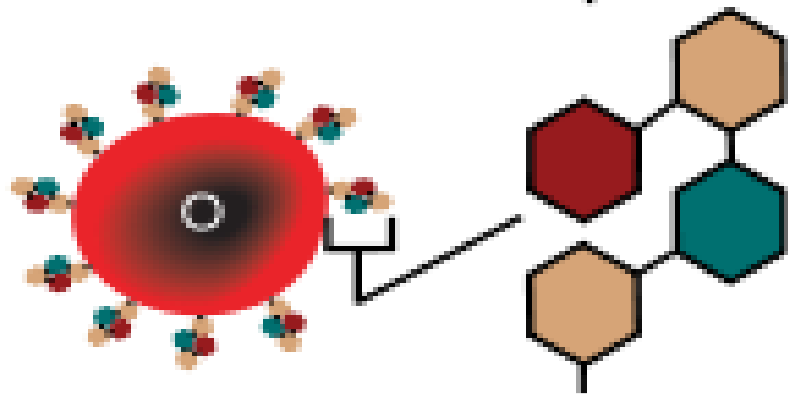
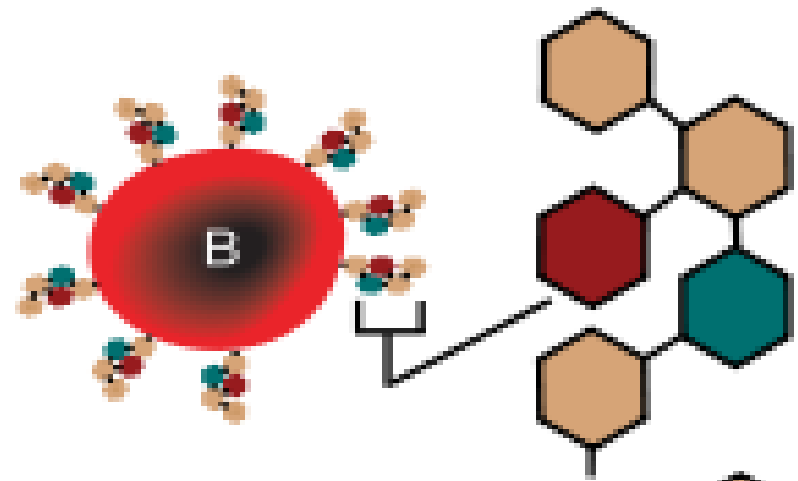
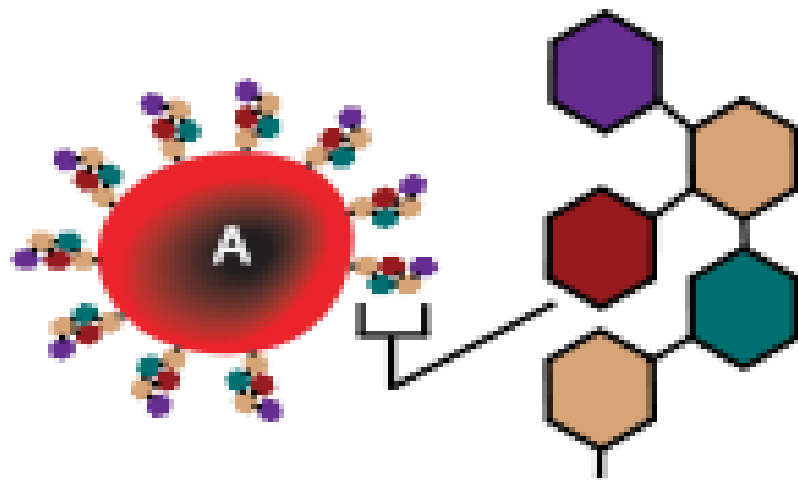
- Kaba yüz
- Düşük saç çizgisi
- Tam kaş, uzun kirpik
- Göz kapaklarında şişlik
- Hipertelorizm
- Basık ve geniş burun kökü
- Uzun üst dudak
- Büyük ve protrude dil





# Bombay Kan Grubu Fenotipi

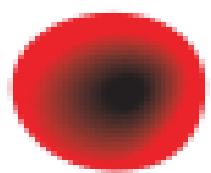
- İlk kez 1952'de Hindistan'ın Bombay kentinde tanımlanmış
- 250.000 kişide bir görülür, Hindistan'da daha sık
- Bombay dışı kan grubu ile şiddetli reaksiyon



H antigen

h antigen

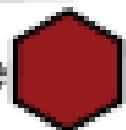
Legend



Red blood cell



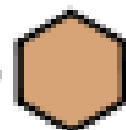
N acetyl-galactosamine



Fucose



N acetyl-glucosamine



Galactose

# L-Fukoz tedavisi

- Oral Fukoz tedavisi ile hücre içi Fukoz düzeyini arttırmak
- Marquard ve ark. 1999'da Türk kökenli bir LAD2 hastasına oral L-fukoz tedavisi başlanmış.
- 10. gün nötrofil sayısı normal sınırlarda
- Psikomotor testte düzelme ve enfeksiyonlarda azalma
- İlaç kesilince bulgular tekrarlamakta

# Hastamızda aneminin nedeni??

- OEH ve KK düşük >>  
Demir eksikliği, kronik hastalık anemisi ve iatrojenik nedenler
- Akciğer enfeksiyonunda tabloya eklenmesi
- SaO<sub>2</sub> de düşüklük

Uygun kan grubunda eritrosit suspansiyonu nasıl bulacağız??

# Amaç >> hemoglobin yükseltmek Yaşamı sürdürebilmek

- 6 mg/kg/gün demir tedavisi, B12 ve folik asit tedavisi başlandı
- Coombs pozitifliği nedeni ile IVIG tedavisi
- Tüm kan bankalarına Bombay fenotipi için istek gönderildi
- Tüm Hindistan, Pakistan ve Güneydoğu Asya büyükelçilikleri -personel taraması için-ile yazışma
- Kardeşten 3 seferde toplam 50 cc transfuzyon

Boy Belongs To Rare Bombay Blood Group And Suffers From Thalassaemia

# There is no blood match for him

Syed Asif

Sunitha Rao R | TNN

**Bangalore:** At 13, he suffers from a disease that requires him to get regular blood transfusions. Thalassaemia may not be rare, but Kiran Manjappa's blood group is.

This boy, hailing from a village near Davangere, is undergoing treatment at Indira Gandhi Institute of Child Health and belongs to the rare Bombay Blood Group. In India, only one in 17,000 persons has this blood type. Kiran needs donors to save his life.

Kiran was brought to Bangalore early this week on the advice of Sankalp India Foundation, a blood bank that has a statewide network.

"My son was normal till

he completed one year. Then, his head started growing big and he became inactive. Doctors told us he was weak. We are coolies and could not afford treatment," Renukamma, Kiran's mother, told TOI. He went to school when he was five, but could not tolerate his classmates' comments on his looks.

A normal person should have a haemoglobin level of more than 10 grams per decil-

itre. For thalassaemics, it should be more than 8 grams per decilitre, but Kiran has just 3.5, which is alarming.

## MONTHLY TRANSFUSION

According to Dr Vishwanath Veeranna, chief of transfusion medicine centres at the institute, Kiran requires blood transfusion at least once a month, throughout his life. "There is nothing abnormal about Kiran suffer-

ing from thalassaemia but his blood group. This makes treatment difficult as there are hardly any donors of this blood type. We have not found a single donor in our bank in the last 5-6 years with this type," he said.

"So far, we have found only 20 such persons in Karnataka. We arranged for one unit from a donor early this week, but are not able to find donors now," said Rajat Agarwal of Sankalp.

Kiran's parents are unaware of either the blood group or of complications due to thalassaemia.

The blood bank has a similar request from a woman suffering from a medical complication warranting a surgery.

## WHAT IS BOMBAY BLOOD GROUP?

Bombay Blood Group is present in people with O+ve blood group. But, O+ve and Bombay O+ve blood groups are different. It is present in about 0.0004% of human population. Individuals with this blood group can only be transfused with similar blood.

## ARE YOU AMONG THE FEW?

Those who are aware of persons with Bombay Blood Group can contact Sankalp helpline at **9480044444**

IN NEED OF HELP

# Hastamız

- Hastamıza kardeşi dışında donör bulunamadı.
- Ancak hb değeri 8 g/dl'ye kadar yükseldi
- Fukoz tedavisi için yazışmalar başlatıldı
- LAD2'nin moleküler tanısı için DNA örneği gönderildi ve GDP fukoz transporter'ı kodlayan SLE35C1 geninde homozigot mutasyon
- Fakat akciğer enfeksiyonu nedeni ile ARDS  
> entübasyon > YBÜ ve eksitus



**Teşekkürler....**