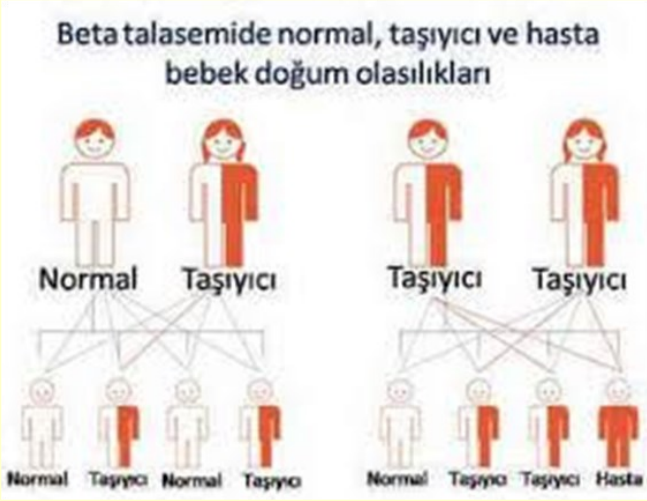
TALASEMİ TAŞIYICISI OLDUĞUMUZU BİLMEK NEDEN ÖNEMLİDİR?

Talasemi taşıyıcısı olduğunun bilinmesi önemlidir. Çünkü talasemi taşıyıcıları eşleri de taşıyıcı olduğunda talasemi majorlu çocuk sahibi olabilirler.

Eğer çiftlerden ikisi de talasemi taşıyıcısı ise çocuklarında her gebelik için %25 oranında sağlıklı, %50 oranında kendileri gibi taşıyıcı, %25 oranında bu hastalığın gelişme riski vardır.

Eğer çiftlerden biri beta talasemi taşıyıcısı diğeri normal ise, çocukları her gebelik için %50 sağlam, %50oranında talasemi taşıyıcısı olacaktır.



TALASEMİ HASTALIĞINDAN NASIL KORUNULUR?

1. **Toplum eğitimi:** Toplum beta talasemi konusunda eğitilmeli ve akraba evliliklerinin riskleri açısından bilgilendirilmelidir.
2. **Taşıyıcıların tespiti:** Özellikle taşıyıcılığın yüksek oranda görüldüğü bölgelerde hasta ve taşıyıcı bireylerin tüm akrabalarının kan tetkiki ile taranması ve evlenecek çiftlerin taşıyıcılık açısından değerlendirilmesi çok önemlidir.
3. **Genetik danışma:** Eşlerin ikisinin de taşıyıcı olması durumunda eşlere danışmanlık verilmeli, genetik tanı merkezlerine yönlendirilmeli ve gebelik öncesinde gerekli tetkikler tamamlanmalıdır (örnek mutasyon analizi).

Prenatal (doğum öncesi) tanı: İki taşıyıcının evliliği söz konusu ise çiftler mutlaka her gebeliğin erken döneminde (ilk 2 ay) doktora başvurmalı ve gerekli tetkikleri yaptırmalıdırlar.

Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi Hematoloji Onkoloji Kliniği

İletişim: 0 232 411 6000 –6174

T.C. Sağlık Bakanlığı

TALASEMİ (AKDENİZ ANEMİSİ)

TALASEMİ ENGELLENEBİLİR BİR HASTALIKTIR

AKDENİZ ANEMİSİ (BETA TALASEMİ)
TAŞIYICILIĞI VE HASTALIĞI

TALASEMİ NEDİR?

Beta talasemi dünyada en yaygın görülen anne ve babadan çocuklara kalıtsal olarak geçen, önlenebilir bir kan hastalığıdır. Türkiye'nin de içinde olduğu Akdeniz ülkelerinde önemli bir halk sağlığı sorunudur. Taşıyıcıların saptanması, genetik danışma ve doğum öncesi tanı konabilmesiyle engellenebilir bir hastalık olmasına rağmen, dünyada her yıl en az 365.000 talasemi hastası doğmakta ve tedavi görmektedir. Türkiye'de yaklaşık 1.300.000 talasemi taşıyıcısı ve 4.500 kadar talasemi hastası vardır.



Akdeniz ülkelerinden başlayarak (İtalya, Yunanistan, İspanya, Kıbrıs, Türkiye'nin güney ve batı bölgeleri), Ortadoğu, Hindistan, Pakistan ve Güneydoğu Asya' ya kadar (Çin, Kamboçya) uzanan bir kuşak boyunca sık görülmektedir. Ancak, günümüzde farklı etnik grupların göçü ve evlilikleri nedeniyle tüm dünyaya yayılmış durumdadır. Beta talasemi hastalığı tedavi düzgün sürdürülmezse yaşam süresini belirgin kısaltan ve yaşam kalitesini çok olumsuz etkileyen ağır bir hastalıktır. Bu nedenle, hastalıklı bireylerin doğmasını engellemek çok önemlidir ve gerekli koruyucu önlemlerin alınması devlet tarafından da desteklenmektedir

TALASEMİ NASIL OLUŞUR?

Kanımızda kırmızı kan hücreleri içinde dokulara gerekli oksijeni taşıyan hemoglobin molekülü bulunur.Hemoglobin yapımı genlerin kontrolü altındadır ve ailesel, genetik bir defekt sonucu hemoglobini oluşturan zincirlerden birinin yapımında yetersizlik veya bozukluk oluşursa talasemi ortaya çıkar. Talasemide hemoglobin yapısındaki bozukluk sonucu kırmızı kan hücreleri hızla yıkılır ve bunun sonucunda anemi, yani kansızlık ortaya çıkar.

TALASEMİNİN KAÇ FORMU VARDIR?

1)Talasemi taşıyıcılığı (minor): Talasemi taşıyıcılarına **talasemi minor** da denir. Bu bireyler tümüyle sağlıklıdır. Kansızlık dışında problemleri olmaz.Ancak, iki taşıyıcı evlendiğinde çocuklarına geçirdikleri talasemi geni ile talasemi hastalığına (talasemi major) neden olabilirler.

2)Talasemi hastalığı (major): Erken çocuklukta başlayan çok ciddi bir kan hastalığıdır. Bu çocuklar kendileri için gerekli olan hemoglobini yeterince yapamazlar. Halsizlik, solgunluk,iştahsızlık,huzursuzluk, karaciğer ve dalak büyümesi sonucu karın şişliği, sık sık ateşlenme,yüz ve kafa kemiklerinden başlayarak kemiklerde değişiklik ve tipik bir yüz görünümü vardır.Kesin tedavisi olmayan bu hastalıkta sık kan transfüzyonlarına ve tıbbi tedaviye gerek duyulur.

3) Hafif hastalık (intermedia): Taşıyıcılar gibi tamamen sağlıklı olmayan, hastalık belirtileri genellikle ileri yaşlarda başlayan, kan gereksinimleri daha az olan hastalığın hafif tipidir.

TALASEMİ TAŞIYICILIĞI VE HASTALIĞI NASIL SAPTANIR?

Hasta veya taşıyıcı olduğu bilinen ailelerde tarama sonucu veya kansızlık nedeniyle getirilen çocuklarda tanı konur. Taşıyıcı kişiler hafif kansızdır, demir tedavisinden yarar görmezler. Tam kan sayımının iyi değerlendirilmesi ve hemoglobin elektroforezi yapılmasıyla tanı kolayca konur. Hasta olanlarda ağır kansızlık vardır; anne, baba ve çocuğun tam kan sayımı, hemoglobin elektroforezi ve genetik tetkikleri yapılarak kesin tanı konur.

TALASEMİ HASTALARININ TAKİP VE TEDAVİSİ NASILDIR?

Hastalığın tedavisi zordur ve maliyeti çok yüksektir. Bu hastalar hayatları boyunca düzenli olarak 3-4 haftada bir kan transfüzyonu almak zorundadırlar. Her kan transfüzyonundan sonra verilen alyuvarlar yıkılmaya başlar. Bu yıkılmayla ortaya çıkan demir vücutta birikir. Demir birikimine bağlı organ bozukluklarına engel olmak için bu hastalara düzenli olarak demiri bağlayarak vücuttan atan ve demir şelasyonu olarak isimlendirilen tedavi uygulanır.

Ayrıca tam kan sayımı, kan demir düzeyi, kalp, karaciğer ve hormonal sistem düzenli olarak değerlendirilir; kan yolu ile bulaşan hastalıklara dikkat edilir.

Yıllık kan tüketimi normalin 1,5 katını aşmışsa ileri yaşlarda dalağın operasyonla çıkartılması kan ihtiyacını azaltır ancak kesin çözüm değildir.

Özellikle iyi tedavi edilen, karaciğerde hasar oluşmamış hastalarda yapılan kemik iliği nakli başarılı olmaktadır.Ancak bazı olgularda kemik iliği nakli sırasında veya sonrasında çeşitli ciddi problemler ortaya çıkabilmekte veya nakil başarısızlıkla sonuçlanmaktadır.

Araştırmalara devam edilen gen nakli henüz hastalara uygulanmamaktadır.