

Başlıklar

- Beta talasemi nasıl oluşur?
- Beta talasemide taşıyıcılık ve hastalık nedir?
- Beta talasemi nasıl ailesel geçiş gösterir?
- Türkiye'de beta talasemi taşıyıcılığı ne kadardır ve bölgelere göre farklılık gösterir mi?
- Talasemi taşıyıcılığı ve hastalığı nasıl saptanır?
- Beta talasemini n klinik şekilleri nelerdir?
- Beta talasemili

AKDENİZ ANEMİSİ (BETA TALASEMİ) TAŞIYICILIĞI VE HASTALIĞI

Beta talasemi 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.

Beta talasemi hastalığı ağır, tedavi düzgün sürdürülmezse yaşam süresini belirgin kısaltan ve yaşam kalitesini çok olumsuz etkileyen bir hastalıktır. Hastalığın tedavisi zordur ve maliyeti çok yüksektir. Talasemili bir hastanın yıllık tedavi maliyeti 10.000 dolar civarındadır. Bu nedenle, hastalıklı bireylerin doğmasını engellemek çok önemlidir ve gerekli koruyucu önlemlerin alınması devlet tarafından da desteklenmektedir.

Beta talasemi nasıl oluşur?

Kanımızda kırmızı kan hücreleri içinde yer alan hemoglobin, dokular için gerekli olan oksijeni taşır. Hemoglobin molekülünün hem ve globülin olmak üzere iki kısmı vardır. Sağlıklı bir kişide globin proteini iki çift polipeptid zincirinden oluşur. Polipeptid zincirlerine göre erişkin bir kişinin eritrositlerinde 3 ayrı tipte hemoglobin bulunur:

1. Hemoglobin A: Globin parçası 2 alfa, 2 beta polipeptid zincirinden yapılmıştır. Total hemoglobinin %96-98'ini içerir.
2. Hemoglobin F: Globin parçası 2 alfa ve 2 gama polipeptid zincirinden yapılmıştır; total hemoglobinin %1'inden azını kapsar.
3. Hemoglobin A2: Globin parçası 2 alfa ve 2 delta polipeptid zincirinden yapılmıştır, total hemoglobinin %2-3'ünden azını içerir.

Hemoglobin yapımı genlerin kontrolü altındadır ve ailesel, genetik bir defekt sonucu hemoglobini oluşturan globin zincirlerinden birinin yapımında yetersizlik veya bozukluk oluşursa talasemi ortaya çıkar. Globin zincirlerinden hangisi sentezlenemiyorsa veya hangisinin sentezi azalmışsa talasemi onun adıyla anılır. Örneğin beta globin sentezindeki değişiklik beta talasemi hastalığına, alfa globin sentezindeki değişiklik alfa talasemiye neden olur. Beta talasemide hemoglobin yapısındaki bozukluk sonucu kırmızı kan hücreleri hızla yıkılır ve bunun sonucunda anemi, yani kansızlık ortaya çıkar.

Beta talasemide taşıyıcılık ve hastalık nedir?

İnsanlarda bir özelliğe ait genlerden iki adet bulunur, biri anneden, diğeri babadan geçer. Beta talasemi için anne ve babadan geçen globin geni normalse çocuk normal, biri değişikliğe uğramışsa çocuk taşıyıcı, ikisi de değişikliğe uğramışsa çocuk hasta olur.

hastanın
tedavi ve
izlemi
nasıldır?
• Beta
talasemili
hastalarda
a
beslenme
nasıl
olmalıdır?
• Beta
talasemili
hastalar
evlenip
çocuk
sahibi
olabilir
mi?
• Beta
talasemi
hastalığının
dan nasıl
korunulur
?

Beta talasemi nasıl ailesel geçiş gösterir?

Bir beta talasemi taşıyıcısı, taşıyıcı olmayan normal bir kişi ile evlenirse doğacak her bir çocuk için %50 taşıyıcı, %50 normal olma olasılığı vardır. Bu durumda hastalık ortaya çıkmaz, korkulacak bir durum yoktur; ancak çocuklarda taşıyıcılık olup olmadığı araştırılır. Taşıyıcı olanların ileride sağlıklı çocukları olması için gerekli bilgi verilir, taşıyıcı biri ile evlenirse çocuklarında hastalık olabileceği anlatılır.

Bir toplumda taşıyıcılık oranı ne kadar yüksekse rastlantısal olarak iki taşıyıcının evlenme ve hasta çocuk sahibi olma olasılığı o kadar yüksektir. İki taşıyıcının evlenmesi sonucunda her bir çocuk için %25 oranında hastalıklı doğma, %50 taşıyıcı olma ve %25 normal doğma ihtimali vardır. Özellikle akraba evliliklerinde hastalıklı çocuk doğma riski yüksektir, bu kişilerin evlilik öncesi gereken tetkikleri yaptırmaları çok önemlidir.

Türkiye’de beta talasemi taşıyıcılığı ne kadardır ve bölgelere göre farklılık gösterir mi?

Ülkemizde beta talasemi taşıyıcılığı sıklığı %2,1 dolayındadır. Bu sayı farklı bölgelerde artmakta, taşıyıcılık sıklığı %13’e kadar yükselmektedir (Antalya %13, Edirne %6,4, Urfa %6,4, Aydın %5,1, Antakya %4,6, İzmir %4,8, Muğla %4,5, İstanbul %4,5). Akdeniz, Ege ve Trakya bölgeleri taşıyıcılığın yüksek olduğu bölgelerdir.

Talasemi taşıyıcılığı ve hastalığı nasıl saptanır?

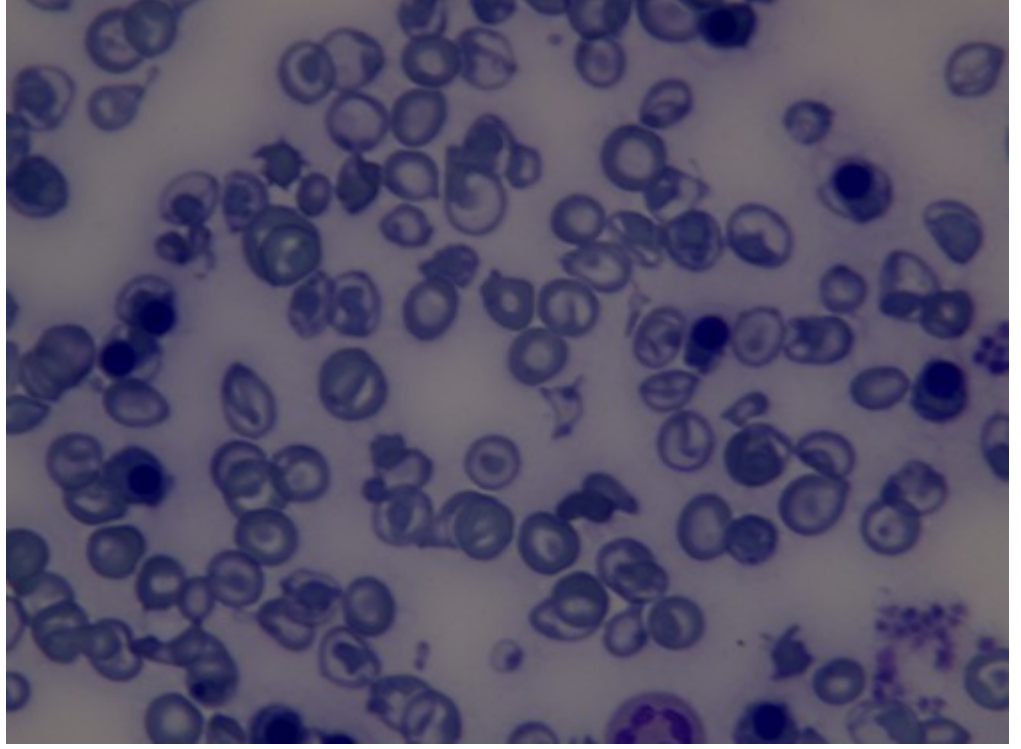
Hasta veya taşıyıcı olduğu bilinen ailelerde tarama sonucu veya kansızlık nedeniyle getirilen çocuklarda tanı konur. Taşıyıcı kişiler hafif kansızdır, demir tedavisinden yarar görmezler. Tam kan sayımının iyi değerlendirilmesi ve hemoglobin elektroforezi yapılmasıyla tanı kolayca konur. Hasta olanlarda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

Beta talaseminin klinik şekilleri nelerdir?

Beta talasemi klinik olarak 4 şekilde görülür:

1. Talasemi major (Ağır hasta tipi): Anne ve baba taşıyıcıdır, çocuğa geçen iki globin geni de defektlidir. Genellikle bebek 6 aylık olduğunda ağır bir kansızlık ortaya çıkar ve hayatın ilk 4-12 ayında tanı konur. Halsizlik, solukluk, iştahsızlık, huzursuzluk, karaciğer, dalak büyümesi sonucu karın şişliği, kemiklerde genişleme ve incelme, burun kökü basıklığı, alın ve diğer yüz kemiklerinde çıkıntı ile anormal yüz görünümü ortaya çıkar. Laboratuvar tetkiklerinde ortalama eritrosit hacmi ve ortalama eritrosit hemoglobin miktarları azalmıştır; ağır bir anemi vardır. Hemoglobin düzeyi 7 g/dl’nin altındadır. Hemoglobin elektroforezinde hemoglobin A hemen hemen yoktur ve yerini hemoglobin F almıştır. Hemoglobin A2 normal, düşük veya hafif artmış olabilir. Bu hastalar

hayatları boyunca düzenli tedavi görmek zorundadırlar.



Beta talasemi majorlu bir hastanın periferik kan yaymasında eritrositlerin görünümü

2. Talasemi intermedia (Orta ağır hasta): Anne ve baba taşıyıcıdır, çocuğa geçen iki beta globin geni de defektlidir ancak talasemi majordan farkı genlerdeki değişim daha hafif bir klinik tabloya yol açan tiptedir. Klinik daha ılımlıdır, kansızlık daha hafiftir. Hemoglobın düzeyi 7-10 g/dl arasındadır. Hastalar genellikle düzenli kan transfüzyonu gereksinimi duymazlar.

3. Talasemi minör (Talasemi taşıyıcılığı): Bu kişilerin hafif derecede kansızlık dışında sorunları olmaz. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobın değeri hafif düşüktür, ortalama eritrosit hacmi ve ortalama eritrosit hemoglobın miktarları azalmıştır. Demir eksikliğinden farklı olarak eritrosit sayıları normal veya artmıştır. Hemoglobın elektroforezinde hemoglobın A2 ve hemoglobın F hafif yüksektir. Talasemi taşıyıcılığı bir hastalık değildir ve tedavi gerektirmez. Talasemi taşıyıcılarında da bebeklik döneminde iyi beslenememe nedeniyle demir eksikliği gelişebilir. Bu nedenle demir eksikliği tanısı konan hastalar demir tedavisi sonrasında değerlendirilmeli ve birlikte bulunabilecek talasemi taşıyıcılığı atlanmamalıdır. Talasemi taşıyıcılarının büyük bir çoğunluğu bu hastalığı taşıdıklarını bilmezler ancak kendileri gibi taşıyıcı biri ile evlenip hasta bir çocuk sahibi olduklarında ya da tarama sonrasında öğrenirler.

4. Talasemi minima: (Talasemi taşıyıcılığı): Bulgular talasemi minördeki gibidir, ancak hemoglobın elektroforezi normal saptanır, tanı gen analizi ile konur.

Beta talasemili hastanın tedavi ve izlemi nasıldır?

Beta talasemili hasta 3-4 haftada bir kan desteğine ihtiyaç duyar. Talasemili hastanın hemoglobini 9,5 g/dl'nin üzerinde tutulmalıdır. Kansızlığı düzeltmek için verilen kan transfüzyonları vücutta demir birikmesine yol açar ve kalp, karaciğer, tiroid, pankreas ve dalak gibi organlarda hücre hasarına yol açar. Hastalarda kalp yetmezliği, şeker hastalığı, gelişme geriliği ve hormonal yetersizlik gibi problemler gelişir. Bunların gelişmemesi için demir birikimini önlemek amacıyla hastalara genellikle 3 yaş civarında özel bir pompa ile haftanın en az 5 günü, 8-12 saat süren deri altı infüzyonu ile verilen bir ilaç (desferrioksamin) başlanır. Son yıllarda ağızdan alınan tablet şeklindeki ilaçlar da doktorun uygun gördüğü hastalarda kullanılmaya başlanmıştır.

Talasemili hastalarda 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 dalak operasyonu ile çıkarılır. Dalagın çıkarılması kan ihtiyacını azaltır ancak kesin çözüm değildir.

Kemik iliği nakli hastalığı tamamen düzeltebilen bir tedavi yöntemidir. Özellikle iyi tedavi edilen, karaciğerde hasar oluşmamış hastalarda, doku tipi uygun sağlıklı kardeşten 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.

Beta talasemili hastalarda beslenme nasıl olmalıdır?

Bu bireylerde verilen kanlarla demir birikmesi yanısıra barsaktan emilen demir miktarı da arttığından demirden zengin gıdalarla beslenmekten kaçınılmalıdır. Ancak bu durum talasemi taşıyıcıları için geçerli değildir; talasemi taşıyıcılarında gereksinimin arttığı durumlarda demir eksikliği anemisi de gelişebilmektedir.

Beta talasemili hastalar evlenip çocuk sahibi olabilir mi?

Düzenli kan transfüzyonu ve demir birikimi için tedavi uygulanan hastalar evlenip çocuk sahibi olabilirler. Beta talasemi hastası olan bir kişi taşıyıcı olmayan, normal bir kişi ile evlenirse çocukları taşıyıcı olur, hasta olmaz; taşıyıcı bir kişi ile evlenirse her bir çocuk için %50 hasta, %50 taşıyıcı olma ihtimali vardır.

Beta talasemi hastalığından nasıl 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).

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

Günümüzde prenatal ve preimplantasyon (in vitro fertilizasyon) tanı yöntemleri ile talasemik hasta çocuğun doğması önlenir.

Kaynaklar

1. Orkin SH, Nathan DG, Ginsburg D, Look AT, Fisher DE, Lux SE (Eds). Nathan and Oski's Hematology of Infancy and Childhood, Seventh Edition, W.B. Saunders Company, 2009, Philadelphia, USA.
2. Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB (Eds). Nelson Textbook of Pediatrics, 18th edition, W.B. Saunders Company, 2007, Philadelphia, USA.
3. Canatan D, Aydınok Y (Eds). Talasemi ve hemoglobinopatiler tanı ve tedavi kitabı, Talasemi Federasyonu, 2007, Antalya.
4. Yeşilipek A (Ed). Hemoglobinopatiler özel sayısı. Türkiye Klinikleri, 2007, Ankara.