

TALASEMİ

written by Dr. Aydoğan Lermi

Akdeniz Anemisi; Cooley's Anemisi; Talasemi Majör; Talasemi Minör;

Talasemi kırmızı kan hücrelerinin üretimini bozan genetik hastalıklardır. Ülkemizde çok sık görülmektedir. Hastaların kırmızı kan hücreleri hem az hemde bozuktur, bu nedenle hastalarda derin bir kansızlık görülür.

Talasemi neden olur?

Kan hücreleri içindeki hemoglobin proteini ile oksijen taşır. Talasemide genetik bozukluk kan hücresinin içinde oksijeni taşıyan hemoglobin proteindedir.

Hemoglobin iki ayrı protein zincirinden oluşur ALFA ve BETA zinciri.

Talasemi hastalığı hangi zincirin ve genin etkilendiğine bakılarak isimlendirilir. Kaç gen bozulmuşsa hastalık o kadar ağır seyreder.

- ALFA TALASEMİ (hemoglobin proteininin alfa zinciri bozuk)
 - SESSİZ TAŞIYICI: tek gen bozuktur, genellikle hastanın şikayeti yoktur, hafif kansızlığı vardır.
 - TALASEMİ TRAIT: iki gen bozuktur, hastanın kansızlığı vardır.
 - HEMOGLOBİN H HASTALIĞI: üç gen bozuktur. Derin kansızlığı vardır, sık sık kan almak zorunda kalır.
 - ALFA HİDROPS FETALİS : dört gende bozuktur en ağır formdur ve daha anne karnında kansızlık çeker, genellikle ölü doğar yada doğum sonrası kısa sürede ölür.
- BETA TALASEMİ (hemoglobin proteininin beta zinciri bozuk)
 - TALASEMİ MİNÖR: bir gen bozuktur, anemisi vardır.
 - TALASEMİ MAJÖR (Cooley's anemia): iki gen bozuktur ve derin anemisi vardır.

Talasemi genetik bir hastalıktır. Hastalık aileden gelir. Anne ve baba genlerinden çocuklara geçer. Her insanda 4 ALFA ve 2 BETA geni vardır. İnsanlar genlerini anne ve babalarından alırlar. Anne ve baba da hasta gen var ise çocuklarda hasta ve taşıyıcı olurlar. Bu nedenle evlilik öncesi test yapılmalıdır.

Çocuğa bir hasta gen geçerse taşıyıcı olur, şikayetleri hafif olur yada hiç şikayeti olmaz. İki gende hasta ise çocuk ağır hasta olur.

Kimler talasemi riski altındadır?

Talasemi hastalığı test yaptırmadan evlenene kişilerin çocuklarında ortaya çıkar. Hastalık tüm dünyada görülür, ülkemizde sık görülmektedir. Ülkemizde daha çok beta talasemi görülür.

Talasemi belirtileri nelerdir?

Hastalık şikayetleri genellikle doğumdan sonra 3-6 ay içinde başlar.

- Anemi (kansızlık) : hem kan hücrelerinin sayısı yani hematokrit ve hemde kan hücrelerinin içindeki hemoglobin proteini düşüktür. Talasemi nin tipine göre çok hafif yada çok ağır kansızlık olabilir.
- Solukluk,
- Sarılık, hastalığın ağırlığına göre artan sarılıklar görülür,
- Dalak büyümesi,

- Halsizlik, çabuk yorulma,
- İştahsızlık,
- Kemiklerde büyüme ve kabalaşma özellikle;
 - Yüz kemiklerinde kabalaşma, irileşme,
 - Kemiklerde kolay kırılma,
 - Diş düzensizlikleri görülür,
- Büyüme gelişme gerilikleri,
- İltihabi hastalıklar sık görülür,
- Hormon problemleri:
 - Puberte gecikmesi yada hiç olmaması,
 - Diyabet,
 - Tiroid hastalıkları,
- Kalp yetmezliği,
- Karaciğer problemleri,
- Safra taşı en sık görülen şikayetlerdir.

Alfa talasemi: genellikle daha hafif seyirlidir. Değişik derecelerde anemi görülür.

Beta talasemi: hiç şikayet olmayabilir. Bazı beta talasemilerde hafif şikayetler ve kansızlık görülür. bu formuna beta talasemi intermedia denir. Genellikle çok tıbbi müdahale gerekmez.

Beta talasemi majör (Cooley anemisi de denir): hayatın ilk iki yılında belirti vermeye başlar. Çocuklar soluk, halsiz ve yorgundur. İştahları düşüktür. Büyüme gelişme geriliği vardır, ciltte hafif sarılık olabilir. Ciddi kansızlıkları vardır ve aralıklarla kan vermek gerekir. İleri derecede karaciğer, dalak ve kalp büyümesi olur. Kemikler ince ve kırılmandır. Kan nakillerinden dolayı biriken demir organları bozar ve kalp, karaciğer, pankreas da yetmezliğe yol açar. Buna sekonder hemokromatoz denir. Hastalar genellikle kalp yetmezliği yada enfeksiyondan kaybedilir.

Talasemi teşhisi nasıl konur?

Hastanın şikayetleri ve muayene bulguları teşhise yardımcıdır. Kesin teşhis laboratuvar testleri ile konur.

Talasemi düşünülen hastadan aşağıdaki testler istenir:

- Tam kan sayımı,
- Periferik yayma,
- Hemoglobin elektroforezi,
- Demir,
- Total Demir Bağlama Kapasitesi,
- Ferritin.

Talasemi tedavisi:

Kan nakli: Talasemi tedavisine amaç eksik olan hemoglobinin yerine konulmasıdır. Hastanın kan değerleri aralıklar ile ölçülür ve gerektiğinde kan nakli yapılır.

Şelat tedavisi: Vücut demiri atamaz demir sürekli vücutta biriken bir maddedir. Verilen kanların içindeki demir atılamayıp biriktiği için organların çalışmasını bozar. Özellikle karaciğer, kalp, pankreas fazla demirden etkilenir. Hastaya deferoxamin verilerek birikmiş demirin idrarla atılması sağlanır. Vücutta demiri bağlayıp atan maddeye şelat denir.

Splenektomi: dalağın çıkarılması. Talasemi de kan ihtiyacını azaltır.

Kemik iliği nakli: uygun bir donör bulunur ise verilen kemik iliği yeni kan hücreleri üretebilir. Ağır talasemi hastalarına uygulanan bir tedavi yöntemidir.

Talasemiden Korunma:

Talasemi genetik bir hastalıktır. Anne ve babadan alınan genler sonucu ortaya çıkar. Ülkemiz gibi talasemi nin sık görüldüğü ülkelerde kan tsetleri olmadan evlilik yapılmamalıdır. Taşıyıcı olanlar genetik danışmana gitmeden evlenmemelidir.

Referanslar:

1. *Northern California Comprehensive Thalassemia Center*

<http://www.thalassemia.com/>

2. *National Heart, Lung, and Blood Institute*

<http://www.nhlbi.nih.gov/>

3. *Canadian Hemophiliac Society*

<http://www.hemophilia.ca/>

4. *The Thalassemia foundation of Canada*

<http://www.thalassemia.ca/>

5. *Centers for Disease Control and Prevention website. Available at: <http://www.cdc.gov>.*

6. *Northern California Comprehensive Thalassemia Center website. Available at:*

<http://www.thalassemia.com>