

## TALASSEMİ

**H**emoglobinin çeşitli zincirlerinin yapım azlığıyla karakterize herediter bir hastalık olan talassemi, bölgemizde sıklıkla görülmekte ve birçok çocuğun hayatını tehdit etmektedir.

Hemoglobinin yapım azlığından dolayı eritrositler mikrositik ve hipokromitiktir. Hastalığın şiddeti çok değişik olabilir. Kendisini yalnızca hafif morfolojik değişiklikler şeklinde gösterebildiği gibi çok ağır da olabilir. Başlıca 2 büyük grubu vardır: Alfa ve Beta Talassemiler.

### ALFA TALASSEMİ:

Alfa talassemi'de alfa zincirinin yapımı azalır. İnsan her ebeveyninden 2 adet alfa talassemi geni alır. Sessiz taşıyıcılık durumlarında (silent carrier) alfa zincirlerinin 4 geninden biri yoktur. Hastalarda önemli bir morfolojik bozukluk, anemi ve hemoliz yoktur. Eritrositler hipokromik ve mikrositerdir.

### BETA TALASSEMİ:

Beta talassemi major (Akdeniz anemi), erken çocukluk çağıda başlayan, çok ciddi kongenital bir hastalıktır. Bu çocuklar doğumda normaldir. Klinik belirtiler 4-6. aylarda başlar. Hastada ağır bir anemi vardır. Hematokrit düzeyi %20'nin altına düşer ve genellikle transfüzyon gereklidir. Ağır aneminin bütün semptomları vardır. Çocukların deri rengi melanin birikmesi sonucu solukluk ve sarılıktan dolayı özel bir renk alır. Kemik iliğinin fazla genişlemesinden dolayı iskelet anomalileri görülür. Yüz şekli karakteristik olabilir, kardiomegali vardır. Konjestif kalp yetmezliği belirtileri görülebilir. Büyüme ve adolesan çağda sekonder seks karakterlerinin ortaya çıkması belirtileri vardır. Karaciğer ve dalakta büyüme sonucu karın şişliği gelişir ve en çok bu nedenden doktora başvurulur.

Hastaların hayat süreleri kısalmır, ağır formlarda adult yaşa kadar yaşam mümkün değildir.

Başlıca tedavi hastaya 2-4 hafta aralıklarla düzenli kan vermektir. Ancak, bir yandan vücutta yıkılan kan hücreleri, bir yandan dışarıdan sık aralıklarla kan verilmesi, vücutta demir yüklenmesine neden olmakta, bunun sonucu hastalarda başta kalp, dalak ve karaciğer olmak üzere birçok organ zarar görmektedir.

Günümüzde vücutta biriken bu fazla demiri ortadan kaldırmak için bazı preparatlar (desferal vb.) geliştirilmiştir. Bu ilaçlar küçük pompaları deri altına gidecek şekilde iğnelerle takılır, 8-10 saat süreyle ilacın gitmesi sağlanır.

Haftanın en az 5 günü üstüste uygulanmalıdır. Ancak kullanma zorluğu nedeniyle hastalar düzenli olarak uygulayamamaktadır. Ayrıca ömür boyu kan tranfüzyonları ve demir sağlayıcı organların kullanılması hasta için çok büyük bir maliyettir.

### TALASSEMİ TAŞIYICILIĞI

Taşıyıcı olan kişilerde hemoglobin olması gerekenden 1-2 gram düşük olsa da genelde sağlıklıdırlar. Türkiye'de her 100 kişiden 2'si Akdeniz anemisi taşıyıcısıdır. Bu oran Antalya, Muğla, Konya ve Hatay gibi illerimizde %8-10'lara kadar çıkmaktadır. Talassemi taşıyıcıları bazen demir eksikliği anemisi olduğu düşüncesiyle gereksiz demir ilaçları kullanabilmektedir.

Hastalığın önlenmesinde, insidansın yüksek olduğu bölgelerde, evlenecek olan çiftlerin talassemi taşıyıcılığı açısından taranmaları önemlidir. Kan testleri ile kişinin taşıyıcı olup olmadığı anlaşılabilir. Anne ve babadan biri taşıyıcı olursa, çocuklardan hiçbiri Akdeniz anemisi olmayacaktır. Ancak her çocukta taşıyıcı olma ihtimali %50 oranındadır. Eğer eşlerden her ikisi de taşıyıcı ise her gebelikte %25 Akdeniz anemili çocuk sahibi olma ihtimali vardır. Doğum öncesi tarama yöntemleri ile sağlıklı, taşıyıcı veya talassemili çocuk olup olmadığı anlaşılabilir. Evlenmeden önce talassemi kan testinin yaptırılmasının önemi Mart 1997 yılında bir genelge ile duyurulmuştur.

### KAYNAK:

Klinik Hematoloji- Prof. Dr. E. Müftüoğlu  
Çocukluk Çağında Anemi- Dr. Mualla Çetin