

AKDENİZ ANEMİSİ (TALASEMİ) NEDİR, NE DEĞİLDİR?

Eski Yunanca'da "thalas" sözcüğü deniz, "emia" sözcüğü anemi anlamına, "thalasemia" ise Akdeniz anemisi anlamına gelmektedir. Başta Akdeniz bölgesi olmak üzere dünyanın bir çok ülkesinde görülen kalıtsal kan hastalığıdır. Dünya Sağlık Örgütü'nün verilerine göre, tüm dünyada 266 milyon hemoglobinopati taşıyıcısının bulunduğu vurgulanmaktadır.

Talasemi kalıtsal geçiş gösteren ve önlenemez bir hemoglobin hastalığıdır. Akdeniz bölgesinde daha sık görülen bu hastalık genellikle bir yaşından önce solukluk, dalak büyüklüğü ve gelişme geriliği ile kendini gösterir. İyi tedavi edilemeyen hastalarda yüz kemiklerinde değişiklikler, demir birikimine bağlı olarak da kalp, karaciğer, pankreas gibi organlarda bozukluklar ortaya çıkmaktadır.

TALASEMİNİN KLİNİK BİÇİMLERİ

Talasemi Taşıyıcılığı:

Bu bireyler, tamamen sağlıklı bireyler gibidir. Eğer her iki ebeveyn de talasemi taşıyıcı iseler, çocuklarına geçirdikleri talasemi geni ile talasemi hastalığına neden olabilirler. Talasemi taşıyıcılarına talasemi minör denir.

Talasemi Intermedia:

Taşıyıcılar gibi tamamen sağlıklı olmayan, hastalık belirtileri genellikle ileri yaşlarda başlayan, kan gereksinimleri daha az olan hastalığın hafif bir şeklidir.

Talasemi Majör:

Klasik Akdeniz anemisi olarak ta bilinir. Erken çocukluk yaşlarında başlayan, oldukça ciddi bir kalıtsal kan hastalığıdır. Bu çocuklar kendileri için gerekli hemoglobini yeterince yapamazlar.

Çocukta ilk belirtiler genellikle ilk 6 ayda ağır ve ilerleyici bir hemolitik anemi şeklinde kendini gösterir. Bu çocukların yaşam boyu ortalama 3-4 haftada bir, kan nakillerine gereksinimleri vardır. Anemiyi düzeltmek amacı ile yapılan yoğun kan nakilleri çocuğun yaşamını uzatırken, vücutta demir birikimine yol açar ve çeşitli organların işlevleri bozulur. Demir birikimini önlemek amacıyla genellikle 3 yaş civarında özel bir pompa ile haftanın 5 günü demir bağlayıcı ilaç (Desferrioxamine) alınması gerekir. İleri yaşlarda dalak alınarak, hastanın kan gereksinimi geçici olarak azalır. Kemik iliği nakli hastalığı tamamen düzelten bir tedavi

yöntemidir. Çok pahalı bir tedavi yöntemi olmasına karşın son yıllarda kemik iliği nakli konusunda yapılan çalışmalarda özellikle uygun verici kardeşi olan küçük hastalarda başarılı sonuçlar alınabilmektedir.

Bu tür kalıtsal hastalıklardan korunmada en etkili yöntemler;

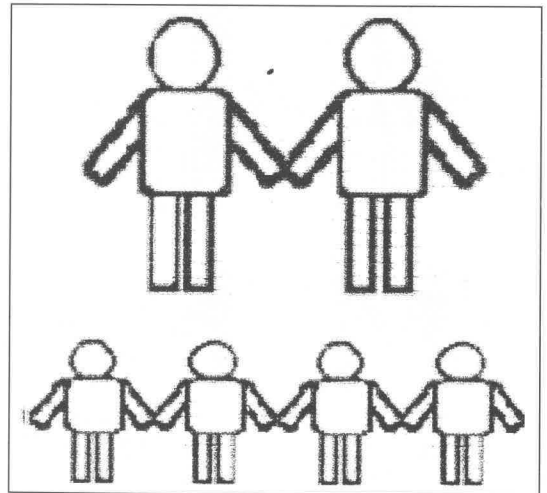
1. Toplumun kalıtsal hastalıklar konusunda eğitimi,
2. Taşıyıcıların saptanması için toplum taraması yapılması,
3. Genetik danışma verilmesi,
4. Doğum öncesi tanı yöntemlerinin uygulanması

İki taşıyıcının evlenmesi halinde hamileliğin 6-22. Haftasında doğum öncesi tanı uygulanmalıdır. Böylece hasta bir çocuğun doğması önlenir. Doğum öncesi tanı ile sağlıklı olacağı belirlenen bebeğin doğmasına izin verilebilir.

TAŞIYICILIK

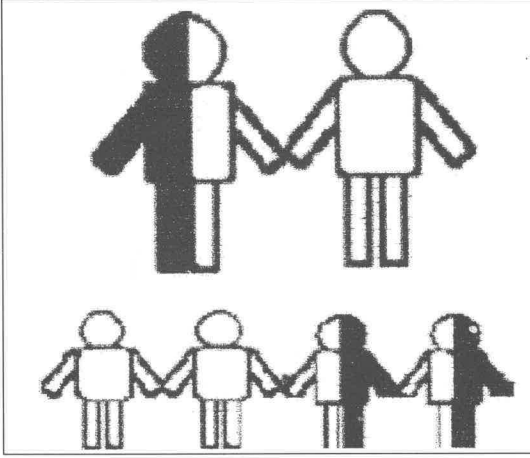
Talasemi taşıyıcıları sağlıklı görünen, fakat hastalığı taşıyan ve çocuklarına geçiren kişilerdir. Her talasemili çocuğun anne ve babası taşıyıcıdır. İki taşıyıcı evlendiklerinde doğacak çocuğun talasemili olma ihtimali %25'dir. Bu nedenle evlilik öncesi her birey talasemi taşıyıcısı olup olmadığını test yaptırarak öğrenmelidir.

Şekil 1'de sağlıklı anne ve baba ile kendileri gibi sağlıklı çocuklar görünmekte. Bu aile ve çocukları talasemi ile hiçbir zaman karşılaşmayacaklar.



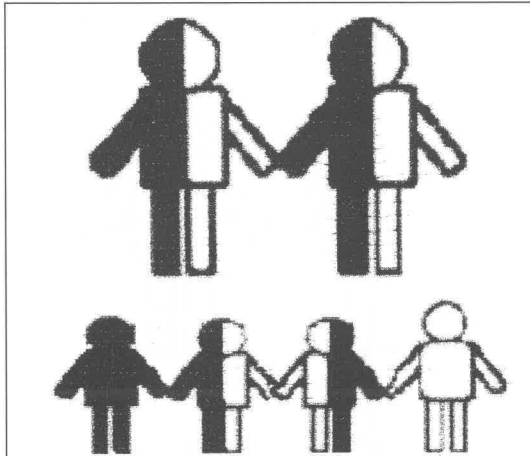
Şekil 1. Sağlıklı anne ve baba ile doğacak çocuklar tamamen sağlıklıdır.

Şekil 2’de anne ve babadan biri taşıyıcı. Çocuklarda hastalığın oluşması için bu durum yeterli değil ve korkulacak bir durum yoktur. Bu durumda doğacak her çocuk için %50 taşıyıcı %50 sağlıklı çocuk olma ihtimali bulunmaktadır. Yapılacak iş ise çocuklara talasemi testi uygulayıp ilerde onların çocuklarının sağlıklı olmalarını sağlamaktır.



Şekil 2. Anne ya da babadan biri taşıyıcı olduğunda doğacak çocuğun %50 taşıyıcı doğma olasılığı vardır.

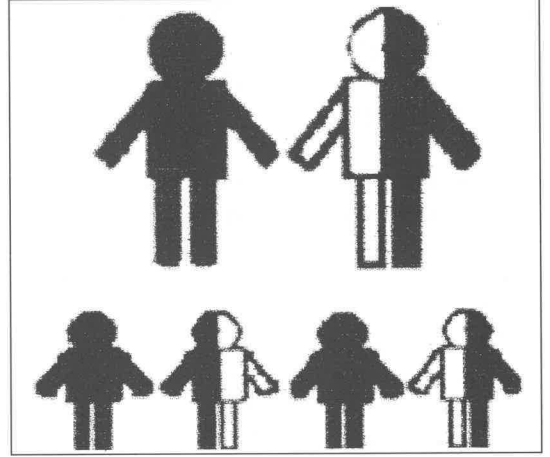
Şekil 3. İstenmeyen bir durumu göstermektedir. Anne ve baba ikisi de taşıyıcıdır. Bu durumda her doğumda %25 hasta çocuk %50 taşıyıcı çocuk %25 sağlam çocuk olma ihtimali bulunmaktadır.



Şekil 3. Anne ve babanın her ikisi de taşıyıcı olduğunda dörtte bir olasılıkla hasta çocuk sahibi olunabilmektedir.

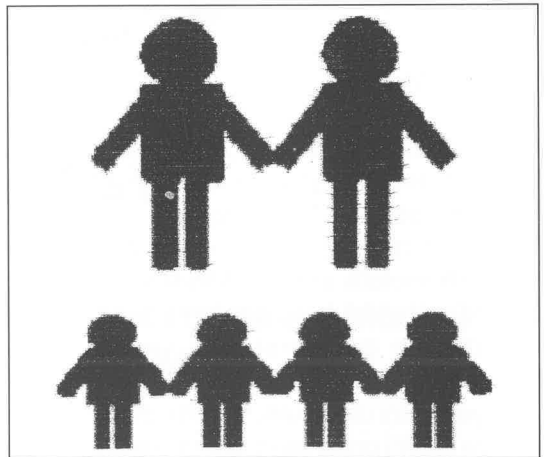
Şekil 4. Hasta bireyle taşıyıcı bireyin evliliğini göstermektedir. Böyle evliliklerde sağlıklı çocuk

doğurma ihtimali bulunmaktadır. Bu evlilikte anne yada babadan biri hastadır ve her doğumda çocukların %50’si hasta doğma riski taşımaktadır. %50 oranında da taşıyıcı çocuk doğma ihtimali bulunmaktadır. Talasemi hastaları düzenli tedavi sonucunda diğer sağlıklı bireylerle aynı hayat standardında yaşayabilirler.



Şekil 4. Hasta birey ile taşıyıcı birey evliliğinde %50 hasta çocuk doğumu söz konusudur.

Şekil 5. İstenmeyen bir durum olsa da nadiren rastlanan bir durumdur. Çünkü bu evlilikte sağlıklı çocuk doğurma ihtimali yoktur. Anne ve baba talasemi hastasıdır ve çocuklarda %100 hasta olarak doğar. Hastalığın genetik yapısı ne yazık ki bu sonucu bizimle karşı karşıya getirmektedir. Bu evliliklerde kesinlikle çocuk düşünülmez.



Şekil 5. İki hasta bireyin evliliği hasta çocuk doğumu ile sonuçlanır.

TANI VE TEDAVİ

Talasemi yaşamın ilk 4-12 ayı içinde belirti ve bulguları görülen bir hastalıktır. Hastalığın tanesi çocuk doğduktan sonra ya da doğmadan önce anne karnında prenatal tanı ile konulabilir. İki taşıyıcı çiftin taşıyıcı olduklarını bilmeleri hasta çocuğun doğmamasında büyük şanstır. Genelde aileler taşıyıcı olduklarını talasemili bir çocuk meydana getirene kadar bilmez. Talasemi hastalığı daha çok demir eksikliği anemisi ile karıştırıldığı için tanı işlemleri kesinlikle uzman ekiplerce yapılmalıdır. Demir eksikliği anemisi tanısı konulan bir talasemi hastasına yanlış tedavi uygulanması geri dönülmez yan etkilere oluşturulabilir ve hatta ölüme yol açabilir.

Dünyaya gelen talasemi hastasını zorlu bir tedavi beklemektedir. Kan üretmeyen kemik iliği, hemogloblin düzeyinin düşmesine ve kansız bir vücuda yol açar. Eğer uygun doku bulunur ve kemik iliği nakli gerçekleşir ve başarı sağlanırsa hasta bu hastalıktan tamamen kurtulabilir. Ama bu tedavi her hastaya çeşitli nedenlerden dolayı (uygun doku gurubu bulunmaması, organlarda tahribat vs...) uygulanamamaktadır. Yaşamı boyunca devam edecek olan hastalık her ay düzenli kan nakli, düzenli desferal tedavileri ve ileriki yaşlarda yardımcı tedaviler ile hastaların ömürleri uzatılır ve yaşam standardı yükseltilir. Düzenli tedavi alamayan hastada şekil bozuklukları, gelişme geriliği, diyabet, kalp rahatsızlıkları ve kemik erimesi gibi ağır komplikasyonlar beklenmekte ve hasta büyük olasılıkla kaybedilmektedir. Bu gibi istenmeyen olayların çözümü olarak kan nakli ve deferal tedavisi şarttır. Yalnız bu tedavi günümüz şartlarında çok pahalı ve uygulama olarak zor bir tedavidir. Resmi yada özel sağlık sigortası olmayan bir hasta için çok zor olan bu tedaviler yıllık 6.000 ila 8.000- Doları bulmaktadır. Hasta içinde her ay kan almak ve haftada 5 gün iğne ile desferal almak güç bir tedavidir.

Talasemi hastalarına kemik iliği nakli ilk kez 1982 yılında A.B.D.de yapılmıştır. 14 yaşında bir İtalyan çocuğa yapılan ve başarılı olan bu tedaviden sonra özellikle İtalya'da 1000'den fazla hastaya kemik iliği nakli uygulanarak talasemili çocuklar sağlıklarına kavuşturulmuşlardır.

Türkiye'de bazı merkezlerde çocuk hastalara kemik iliği nakli yapılmaktadır. Kemik iliği nakli için sağlıklı bir vericiye ihtiyaç vardır. Bugün için "doku grupları tam uyumlu olan kardeşler" en uygun verici olarak kabul edilmektedir. Kardeş dışında eğer doku grupları uyumlu olan kardeşler" en uygun verici olarak kabul edilmektedir. Kardeş dışında eğer doku grupları uyumlu ise anne veya baba da verici olabilir. İlik

hücreleri vericilerin kollarından alınan kandan toplanmaktadır. Verici olan sağlam kardeşe veya anne-babaya bu işlemin herhangi bir yan etkisi yoktur.

DOĞUM ÖNCESİ TANI

İki taşıyıcının evlenmesi halinde çocukların hasta olma olasılığı dörtte birdir. Ayrıca yüzde elli oranında taşıyıcı dörtte bir oranında da sağlıklı olma şansları vardır. Her ikisi de taşıyıcı olduğu bilinen çiftler için gebeliğin erken dönemlerinde yapılacak testler ile anne karnındaki bebeğin bu ihtimallerden hangisine girdiğini, yani hasta mı, taşıyıcı mı yoksa sağlam mı olduğunu belirlemek mümkündür. Bu yöntem ile hasta çocukların doğumu önlenmektedir. Bir çok Avrupa ülkesinde yeni bebek doğumları bu şekilde tamamen sifıra indirilmiştir. Doğum öncesi tanı için daha önce taşıyıcı olduğu ve hangi mutasyonu taşıdığı tespit edilen anne-baba adaylarına gebeliğin 2-3. Ayında doğum öncesi tanı yapılabilen bir merkeze başvurması önerilir. Bu işlem 5. Ayın sonuna kadar yapılabilir. Ancak erken başvuru tercih edilir. Anne karnındaki bebekten alınan kan örneği incelenerek bebeğin sağlık durumu hakkında bilgi edinilir. Eğer bebek taşıyıcı veya sağlıklı ise gebelik devam ettirilir. Hasta ise gebelik sonlandırılarak yeni bir talasemi hastası bebeğin doğumu önlenir. Yapılan işlemin anne ve bebek için riski yok denecek kadar azdır. Doğum öncesi tanı yaptırmak ve daha ayrıntılı bilgi almak için aşağıdaki merkezlere başvurulabilir:

TEDAVİDE SORUNLAR

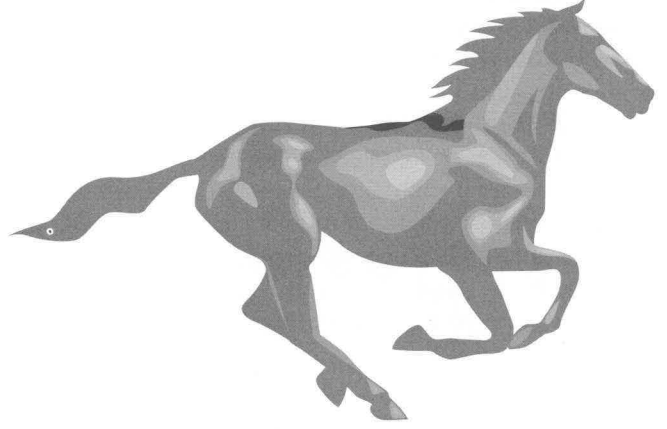
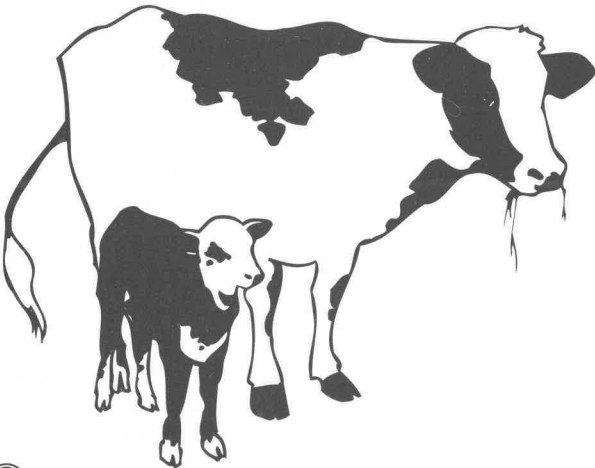
Talasemili hastalar kan nakilleri ile yaşamlarını sürdürürken kanla birlikte vücutlarında demir birikimiyle karşı karşıya kalırlar. Her nakilde biriken demir başta kalp ve pankreas olmak üzere çeşitli organlara geri dönülmesi olanaksız hasarlar verir. Normal bir bireyde 150-350 arasında bulunan depo demiri olan ferritin miktarı fazla nakil uygulanmış ve yaşı ilerlemiş hastalarda 8.000-10.000 düzeyinde tehlikeli boyutlara erişir. Bu demir birikimini önlemek ve komplikasyonlara neden olmamak için Desferal (desferoksamine) adında, pompa ile uygulanan bir tedaviyi hasta haftanın 5-7 günü uygulamak zorundadır. Çok zor bir tedavi olan deferal tedavisi talasemililer için zorunludur. Pompa; ilacın vücuda 8 ila 12 saat arasında enjekte etmeye yarayan pilli mekanik bir cihazdır.

Doç. Dr. Gürbüz POLATMersin Üniversitesi Tıp Fakültesi
Biyokimya ve Klinik Biyokimya Anabilim Dalı

Neden Hayvancılık

Aslında bu yazıyı yazmam istendiğinde, birden aklıma yaşadığımız dünya gerçekleri ve Türkiyemizin hali geldi; Yok olan ormanlar, kirlenen deniz, eğitimdeki eksikliklerimiz, yapılan hortumlamalar, göz göre göre her türlü rezilliğe katlanmamız ve bana dokunmayan yılan bin yaşasın anlayışımız ... Ancak ne bana bu dergide hepsini anlatacak kadar yer var ne de benim bunların hepsini anlatacak kadar engin bilgim. Ve siz eczacı dostlarıma hayvancılıktan yıllardır uğraş verdiğim hayvancılıktan bahsetmek istedim; Hani her hükümet döneminde öve öve bitiremedikleri Türkiye tarım ve hayvancılık ülkesidir bu konuda hükümetimizin çok önemli projeleri var hayvancılıkla uğraşan halkımızı ezdirmeyeceğiz dedikleri hayvancılığı.

Her gelen hükümet döneminde ilginç bir şekilde projeler geliştirilir ve halkımıza hayvan dağıtılacağı söylenir, ancak bu projeler de o günkü iktidara kim yakınsa o firmalar dağıtım işini üstlenir hayvanlar (rastgele) seçilir, rastgele dağıtılır, 5-6 kilo süt veren hayvanlar damızlık diye insanlarımıza verilir, umutla bu hayvanları alan insanlarımızda koca bir hayal kırıklığına uğralar. O kadar ilginçtir ki bu hayal kırıklığı son 5 hükümettir devam ediyor hükümetler dağıtıyor, halk alıyor ama sonuçta sadece dağıtım işini üstlenen firmalardan başka kimse kazanmıyor. Ülke hayvancılığı göz göre göre eriyor. Çarpıcı olması açısından şu örnek ilgi çekici olsa gerek 10 yıl önce büyük baş hayvan varlığımız 20 milyon baş iken bu gün bu rakam 8 milyon başa düşmüştür. Yıllardır bu şekilde bu yanlış devam ediyor. Öyle ki damızlık diye satılan ve alan insanların satmasının yasak olduğu bu hayvanlar başka insanlara ikinci kez tekrar satılıyor hükümetlerde damızlık hayvan dağıtıyoruz diye kasım kasım kasılıyorlar. Neden gerçekleri görmeyiz ve neden bu gerçeklere göre



çözümler üretmeyiz? Bunu anlamak ta zorluk çekerim yıllardır. Her seferinde projeler üretilir ve her seferinde o dönemdeki iktidar yanlıları ceplerini doldururlar. Sonuç; ülkemize ve onun geleceğine yazık olur.

Üstelik bir yanlış daha yapılır bu ülkede halkımız bildikleri konularda iş yapmaya yönlendirilmezler, nedense herkes her işi yapark iki adet inek besler, iki dönüm tarlası vardır onu eker, iki dönümde narenciyesi vardır uğraş verdiği, üstüne üstlük bir de devlet kapısına atmıştır kendini çoluğunun çocuğunun geleceğini garantiye almak için, başka türlü garanti sağlam olmaz ya. Bu durumda yapılan işin hangisinden hayır gelir? Tabiki hepsi o insanın yüzüne gözüne bulaşır ve kaybeden ülke olur.

İşte bu gerçek görmezlikten gelinir, oysa tüm dünya bu gerçeği görmüş işletmelerin en az 30 baş hayvandan oluşması gerektiği bölünen işletmelerin yararlı olmadığı saptanmış, Amerika'da şöyle bir uygulama var; diyelim ki 3 varisi olan bir çiftlik sahibi öldü bu durumda devlet mevcut olan bu çiftliği 3 varisten hangisi devam ettirecekse ona devrediyor ve diğer varislerin paylarını da işletmeyi verdiği kardeşlerinden alarak onlara veriyor böylece işletmenin bölünmesini engelliyor ve üretimin devamlılığını sağlıyor bizde öylemi ya her şeyi parça parça etmez miyiz? Güzelim işletmeler darmadağın olmaz mı? Devlet bu duruma müdahale bile etmez.

Bu ülkede devletimiz arkasında duracağı hayvancılık politikası yok kim gelirse gelsin uygulamayı devam ettireceği sağlam bir programa sahip değiliz. Öyle ya her gelen kendi yandaşını zengin etme telaşı içinde.

Sevgi ile kalın.

M. Orhan ÖZBABA

Mersin Veteriner Hekimler Odası Başkanı