

Akdeniz Kansızlığı

Dünyanın birçok ülkesinde görülen kalıtsal bir kan hastalığı olan Akdeniz Kansızlığı yani Thalassemia çocuk sahibi olmayı düşünen anne ve baba adayları için tehlike arz ediyor. Sağlıklı nesiller için gerekli testlerin zaman kaybedilmeden yapılması gerekiyor.

Akdeniz Kansızlığı (Thalassemia), dünyanın birçok ülkesinde görülen kalıtsal bir kan hastalığıdır. Akdeniz'i de içine alan bir kuşak içinde; İtalya, Yunanistan, İspanya, Kıbrıs, Türkiye'nin güney ve batı kıyıları, Pakistan, Hindistan, Uzak Doğu ve Batı Hindistan'da sıklıkla görülür. Dünyada yaklaşık 2 milyon taşıyıcı olduğu hesaplanmıştır.

TOBB ETÜ Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları bölümünden Prof. Dr. Nejat Akar da Akdeniz Kansızlığı ile ilgili deneyimlerini bizimle paylaştı.

Kaç biçimi vardır?:

1. Thalassemia Taşıyıcılığı (Thalassemia Minor): Bu bireyler tümüyle sağlıklıdır. Eğer her iki ebeveyn de taşıyıcı ise çocuklarına geçirdikleri Thalassemia geni ile hastalığa neden olabilirler.

2. Thalassemia Major (Akdeniz Anemisi, Akdeniz Kansızlığı, Cooley Anemisi veya Homozigot Beta Thalassemia): Bebeklikte başlayan, çok ciddi bir kan hastalığıdır. Bu çocuklar kendileri için gerekli olan hemoglobini yeterince yapamazlar. Kesin tedavisi olmayan bu hastalıkta sık kan transfüzyonlarına, tıbbi tedaviye ve kemik iliği nakline gerek duyulur.



Thalassemia taşıyıcılığı nedir?:

► Thalassemia taşıyıcıları hasta değildirler, ancak bazılarında hafif kansızlık olabilir.

► Thalassemia taşıyıcılarının büyük bir çoğunluğu bu hastalığı taşıdıklarını bilmezler ancak Thalassemia Majorlu bir çocuk sahibi olduklarında ya da özel bir kan testini yaptırıldıklarında öğrenirler.

► Thalassemia taşıyıcılarının alyuvarları, normalden daha küçüktür.

► Thalassemia taşıyıcılarında, normal kişilere göre Hemoglobin A2 miktarı daha yüksek düzeydedir.

► Thalassemia taşıyıcılığı, ebeveynlerden çocuklara geçebilir, kalıtsaldır, yaşam boyunca da devam eder.

► Thalassemia taşıyıcılığı, bulaşıcı bir hastalık değildir.

Taşıyıcıysanız bunun sonuçları ne olabilir?:

Thalassemia taşıyıcısı olduğunuzu bilmeniz önemlidir. Çünkü Thalassemia taşıyıcıları, çok ciddi bir kan hastalığı olan Thalassemia Majorlu çocuk sahibi olabilirler.

Taşıyıcısı olduğunuzu nasıl anlarsınız?:

► Özel bir kan testi yaptırmanız gereklidir. Doktorunuz alyuvarlarınızın çapını ve Hemoglobin A2 düzeyini ölçerek karar verecektir.

► Kan testi yapılmadan taşıyıcının meydana çıkarılması mümkün değildir ve taşıyıcıların çoğu da özel olarak bu test yapılmazsa taşıyıcı olduklarını bilemezler. Bu nedenle yüksek risk grubundaki kişiler, taşıyıcı olup olmadıklarını anlamak için kan testini yaptırmalıdır.

Kan testi nasıl yapılır?: Thalassemia taşıyıcılığı için yapılacak özel test sıradan bir kan testi değildir ve özellikle belirtilerek istenmelidir. Test iki safhada yapılır. Önce kırmızı kürecikler ölçülür, eğer küçük bulunursa o zaman HbA2 düzeyleri tayin edilir. HbA2 yüksekliği Thalassemia Minor için kesin bir kanıttır.

Türkiye'de Thalassemia taşıyıcılık sıklığı nedir?

Genel toplumda her 100 sağlıklı bireyden iki veya üçü Thalassemia taşıyıcısıdır. Bu oran, risk bölgelerine göre değişim göstermektedir.

Türkiye'de risk grubundaki kişiler kimlerdir?:

► Antakya, Adana, İçel, Antalya, Denizli, Muğla ve İzmir'e kadar olan Akdeniz Bölgesi'nden köken alanlarda,

► Batı Trakya göçmenleri; Girit, Rodos, Mıdilli, Yunanistan, Bulgaristan, Makedonya ve Bosna-Hersek'ten köken alanlarda,

► Azerbaycan kökenlilerde,

► Edirne, Kırklareli, Isparta, Batman kökenlilerde,

► Kıbrıs Türklerinde,

► Ailesinde Thalassemia Majorlu çocuk olanlarla, Thalassemia taşıyıcısı saptananlara bu test öncelikle yapılmalıdır.

Thalassemia taşıyıcısı hasta mıdır?:

Hayır. Bu nedenle de herhangi bir tıbbi tedaviye ihtiyaç göstermezler. Ancak bazı taşıyıcılarda var olan kansızlık belirtileri yanlışlıkla demir eksikliği düşünülerek, demir tedavisi alabilirler. O nedenle, kansızlık tedavisi alıp, düzelmeyen kişilerde, beta Thalassemia taşıyıcılık olasılığı düşünülmelidir.

Taşıyıcılar diğer hastalıklara daha çok mu yakalanır?: Hayır.

Taşıyıcı fiziksel veya mental olarak zayıf mıdır?: Hayır.

Thalassemia taşıyıcılığı yaptığınız işi ve cinsini etkiler mi?: Hayır.

Herhangi bir tedavi Thalassemia taşıyıcılığını değiştirebilir mi?: Hayır. Çünkü kalıtsal bir durumdur.

Thalassemia taşıyıcılığı, Thalassemia Major'a dönüşebilir mi?: Hayır.

Thalassemia taşıyıcılarında gen analizi gerekli midir?: Hayır. Ancak evlenecek bireylerin her ikisi de Thalassemia taşıyıcısı ise doğum öncesi tanı yöntemlerinin uygulanabilmesi için, gebelik öncesinde gen analizi yapılması gereklidir.

Thalassemia taşıyıcısı olduğunuzu bilmeniz için önemlidir?: Eğer Thalassemia taşıyıcısı iseniz hafif derecede kansızlığınız olabilir. Bu kansızlık hatalı olarak diğer kansızlık nedenleri ile özellikle demir eksikliği kansızlığı ile karıştırılabilir. Taşıyıcılar, demir eksikliği sanılır ve hatalı olarak demir tedavisi yapılabilir. Halbuki nadir durumlar hariç, Thalassemia taşıyıcılarında, demir tedavisine gerek olmadığı gibi demir zararlı etki de gösterebilir.

Eşiniz ve siz Thalassemia taşıyıcısınız. Bebeğiniz nasıl bir risk taşıyor?:

► Eğer siz ve eşiniz Thalassemia taşıyıcısı iseniz Thalassemia Majorlu çocuğa sahip olma tehlikesi taşırırsınız.

► Çocuklarınız hasta, taşıyıcı veya normal olabilir. Her gebelikte, yüzde 25 olasılıkla normal, yüzde 50 olasılıkla sizin gibi taşıyıcı çocuk sahibi olma ihtimaliniz vardır. Yüzde 25 olasılıkla da Thalassemia Majorlu çocuk sahibi olabilirsiniz.

► Bir ailenin bir çocuğu Thalassemia Major olsa dahi ikinci gebelikte de yüzde 25 olasılıkla Thalassemia Major doğma riski vardır.

Eşiniz veya siz Thalassemia taşıyıcısınız. Bebeğiniz nasıl bir risk taşıyor?:

► Eğer ebeveynlerden biri Thalassemia taşıyıcısı ve diğeri taşıyıcı değilse, çocuklarında Thalassemia taşıyıcılığı yüzde 50 olasılıkla

gerçekleşir. Çocuklarının hiçbiri Thalassemia Major olmaz.

► Thalassemia taşıyıcısı olanlar tamamen sağlıklıdır ve Thalassemia taşıyıcılığını kendilerinden sonraki kuşaklara hiç farkında olmaksızın geçirirler. O nedenle, çocuklarınızın da taşıyıcı olabileceğini bilip, onları da taşıyıcılık testinden geçirmeniz gerekir.

Thalassemia Major nedir?: Çok ciddi bir kan hastalığıdır.

Thalassemia Major ne zaman ortaya çıkar?: Thalassemia Majorlu çocuklar doğumda tamamen normaldir, üç ayıktan sonra kansızlık belirtileri ortaya çıkar, çocukların renkleri solar, uykuları bozulur, iştah azalır. Eğer tedavi edilmezse, 1 ila 8 yaş arasında kaybedilirler.

Thalassemia Major önenebilir mi?: Evet. Evlenmeden önce yapılacak taşıyıcıları belirleyen testlerin uygulanmasıyla, doğacak bebeğin doğum öncesi tanı yapılarak hasta olup olmayacağı saptanabilir. Sağlık Bakanlığı, evlenmeden önce Thalassemia tarama programlarını yürürlüğe koymuştur.

Doğum öncesi tetkikler nelerdir?: İki farklı yöntem uygulanabilir.

1. Preimplantasyon Genetik Tanı: In vitro fertilizasyon tekniği kullanılarak, hasta olmayan embriyo seçimi yapılabilir.

2. Koriyon Villus Biopsisi, Amniosentez ve Kodosentez: Bu tekniklerle bebekten elde edilecek örneklerin, DNA analiz yöntemleri kullanılarak bebeğin hasta-taşıyıcı veya sağlam olduğunu belirlemek mümkündür.

Thalassemia Major tedavi edilebilir mi?: Thalassemia Major'un esas tedavisi her dört haftada bir yapılan kan transfüzyonlarıdır. Transfüzyon tedavisi olan çocukların büyük çoğunluğu yirmi yaşlarına kadar yaşarlar. Daha sonraki yaşamlarında diğer tedavilere de ihtiyaç duyulur.

Her kan transfüzyonundan sonra verilen alyuvarlar yıkılmaya başlar. Bu yıkılmayla ortaya çıkan demir vücutta birikir. Eğer demir vücuttan atılmayacak olursa, karaciğer, kalp ve vücudun diğer kısımlarında birikerek önemli bozukluklara yol açar. Demir birikimine engel olmak için demir bağlayıcı ilaçların ağızdan veya pompa yoluyla deri



TOBB ETÜ Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Prof. Dr. Nejat Akar

altına ömür boyu verilmesi gerekir.

Thalassemia Major'lu çocuklarda, uygun verici bulunması halinde kemik iliği transplantasyonu başarıyla yapılabilir.

Uygun ve düzenli tedavi gören Thalassemia Major'lu çocuklar çalışabilir, evlenebilir, hatta çocuk sahibi olabilirler.

Madem Thalassemia Major kalıtsal bir hastalık, gen tedavisi olabilir mi?:

Günümüzde gen tedavisi seçeneği halen söz konusu değildir, ancak çalışmalar sürmektedir.

Akdeniz Kansızlığı ve Ailevi Akdeniz Ateşi hastalıkları aynı mıdır?: Hayır. Her ikisi de kalıtsal hastalık olmakla beraber farklı hastalıklardır. Ailevi Akdeniz Ateşi ataklar şeklinde ateş, karın ağrısı, eklem ağrısı, göğüs ağrısı belirtileriyle kendini gösteren, tedavi edilmediği takdirde böbrek yetmezliğine kadar ilerleyen bir hastalıktır. Ancak bazı kişiler hem Thalassemia taşıyıcısı, hem de Ailevi Akdeniz Ateşi hastası olabilirler.

Thalassemia taşıyıcı olup olmadığınızı belirlemek için ne yapmalısınız?: Hekiminize başvurarak, Thalassemia taşıyıcılığını belirlemek için gerekli testlerin yapılabilmesini öğrenebilirsiniz.