



Halk Saęlıęı
Genel M¼d¼rl¼ę¼

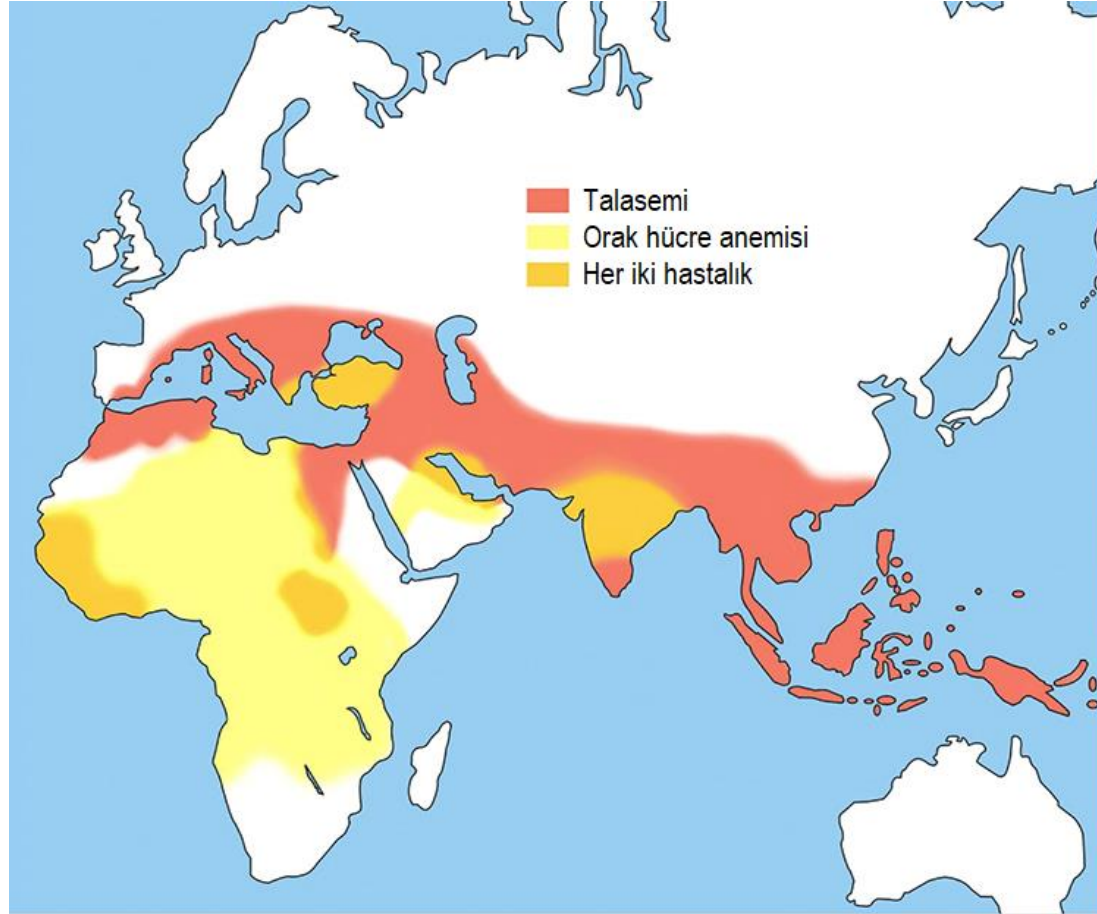
EV LILIK NCESİ HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA PROGRAMI



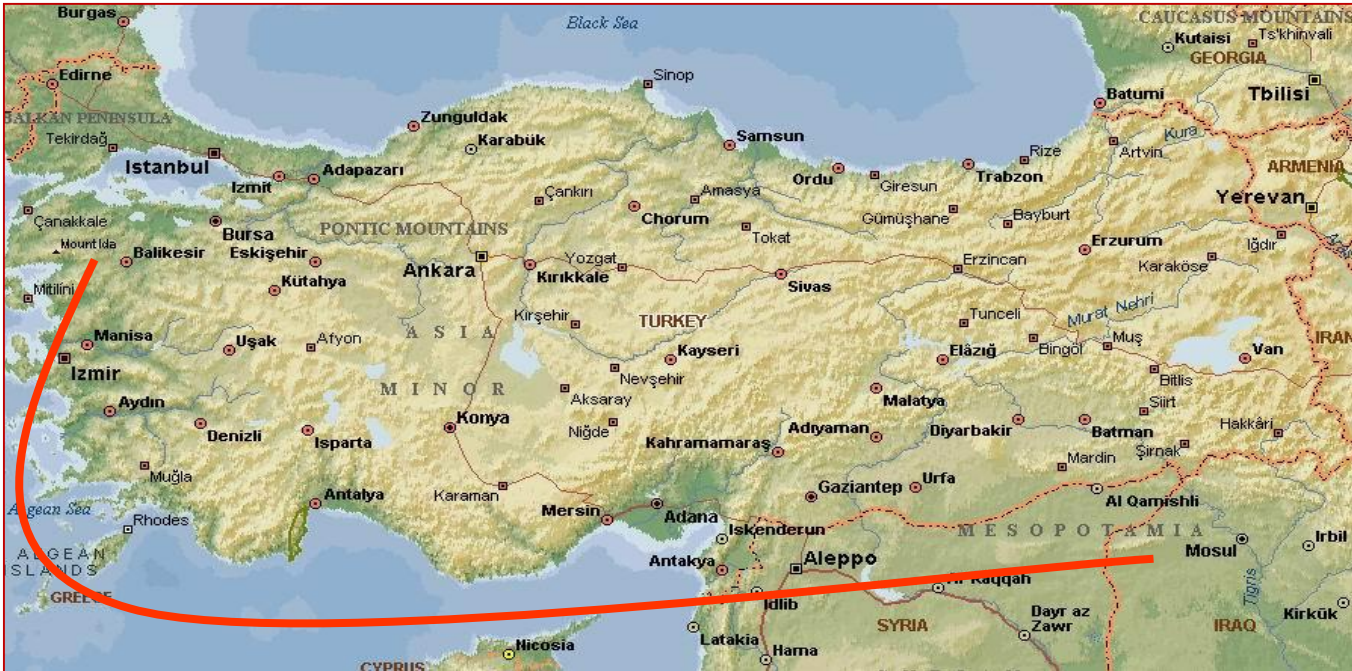
Hemoglobinopati

- Hemoglobin, kanda bulunan, akcięerle h¼creler arasında oksijen ve karbon gazı iletimini saęlayan alyuvarların en önemli maddesidir
- Hemoglobinopati, hemoglobin yapısında anormallięe yol aęan bir genetik bozukluktur
- Kalıtsal hemoglobin bozuklukları (orak h¼cre anemisi ve talasemiler) en sık g¼r¼len tek gen hastalıklarındandır
- Biręok hastalıęı ięinde barındırır
- Farklı hastalıklarda semptomlar da farklılık g¼sterir

Her yıl d¼nya ¼zerinde **300.000** ocuk
bu hastalıklarla doęmaktadır



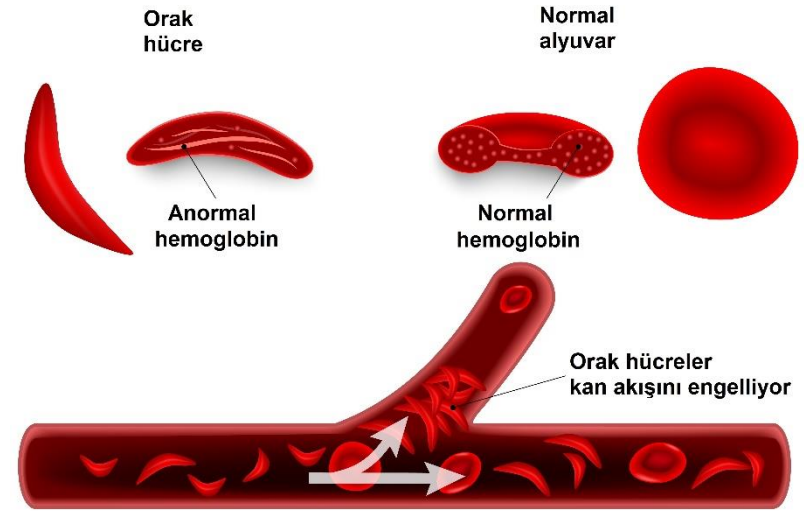
T¼rkiye'de Hemoglobopatiler



- T¼rk toplumunda beta-talasemi tařıyıcı sıklıęı **%2.1**, b¼lgelere g¼re **%0.6-13**
- En sık g¼r¼len b¼lgeler batı ve g¼ney anadolu
- Herhangi bir m¼dahale programı olmaksızın yılda yaklařık **400** yeni vaka beklenmektedir

Orak H¼creli Anemi

- Hemoglobinin bir b¼l¼m¼ alyuvarları sert ve orak řekline d¼n¼řt¼ren ubuk benzeri yapılar oluřturur
- Bu h¼creler k¼¼k kan damarlarını t¼kayarak bazı organların ya da dokuların yeterli oksijen almasını engeller
- Bu durum, řiddetli aęrı ataklarına neden olabilir
- Hemoglobin genindeki bir deęiřimden kaynaklanmaktadır
- Bu durumda alyuvarlar yeterli oksijeni tařıyamazlar



Orak H¼creli Anemi'de Belirtiler

- Kemiklerde, kaslarda ya da karında g¼nlerce s¼ren Őiddetli **aęrı**
- **Halsizlik, solgunluk ve nefes darlıęı**
- Retina, dolaŐımdaki alyuvarlardan yeterince beslenemedięinde **g¼rme sorunları ya da k¼rl¼k**
- Karacięerde iŐlev bozukluęu (**sarılık**) nedeniyle derinin ve g¼zlerin sararması ve ocuklarda splenomegali (**dalak b¼y¼mesi**) g¼r¼l¼r.
- ocuklarda **b¼y¼menin** ve pubertenin **gecikmesi**
- **Enfeksiyonlara** y¼ksek düzeyde **yatkınlık**
- Beyindeki k¼¼k kan damarlarının beynin bazı b¼l¼mlerinde hasara neden olabilecek biimde daralması ya da tıkanması (**inme**)
- Enfeksiyonun ya da akcięerde sıkıŐıp kalan orak h¼crelerin neden olduęu **komplikasyonlar** oluŐabilir.

Orak H¼creli Anemi de Tedavi

- Antibiyotikler bebeklerde enfeksiyonları önlemeye yardımcı olur ve ağrı kesiciler (aęızdan ya da damar yoluyla), damar yoluyla alınan sıvılar ve oksijen solumak ağrı ataklarının tedavisinde yararlı olur
- Kan transfüzyonu, dolaşımdaki alyuvar sayısını artırarak aneminin düzeltilmesine yardımcı olur
- Hidroksiüre bazı erişkinlerde yararlı olabilir, ancak çocuklarda tedaviye ilişkin araştırmalar devam etmektedir

Talasemi

- **V¼cudun yeterli miktarda ve y¼ksek kalitede kan ¼retimini engelleyen, ¼nlenebilir, kalıtsal ge¼iřli bir grup hastalıktır**
- T¼rkiye dahil, t¼m Akdeniz ¼lkelerinde ¼nemli bir halk saęlıęı sorunudur. Tedavi maliyeti y¼ksek, ancak korunmak ucuz ve kolaydır
- ¼lkemizde sık g¼r¼lmesinin nedeni ise;
 - Akraba evlilikleri oranının y¼ksek olması (1/4)
 - Akraba evliliklerinin en ¼ok birinci dereceden akrabalar arasında ger¼ekleřmesi (%70)
 - Anadolu'da yıllar boyunca ¼ok ¼eřitli ırk ve k¼lt¼rlerin yařamasından kaynaklanmaktadır

Talasemi Nedir?

- ❁ Talasemi 3-4 aylıkken başlayan, **s¼rekli kan nakli** gerektiren ok ciddi bir kan hastalıęıdır
- ❁ Talasemi hastaları **hayatları boyunca d¼zenli tedavi** g¼rmek zorundadırlar
- ❁ Uygulanan **tedaviler zor ve pahalıdır**

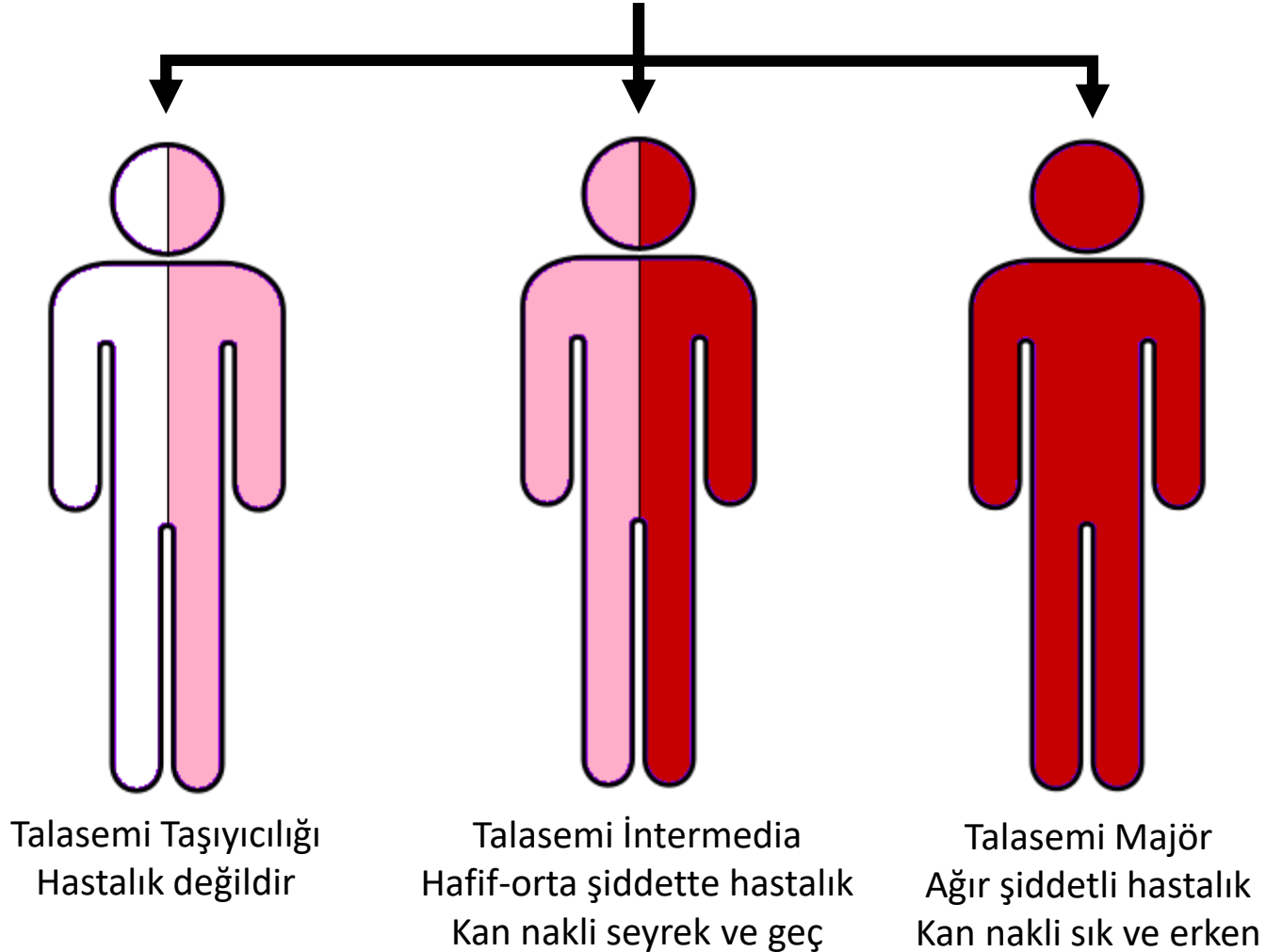


Talaseminin Neden Olduęu Sorunlar Nedir?

- Halsizlik,
- Solgunluk,
- İřtahsızlık,
- Huzursuzluk,
- Karacięer-dalak b¼y¼mesi sonucu karın řiřlięi,
- Sık sık ateřlenme,
- İskelet sisteminde deęiřiklik, y¼z ve kafa kemiklerinden bařlayarak kemiklerde deęiřiklik ve tipik bir y¼z g¼r¼n¼m¼ ortaya ıkar



Talaseminin tipleri

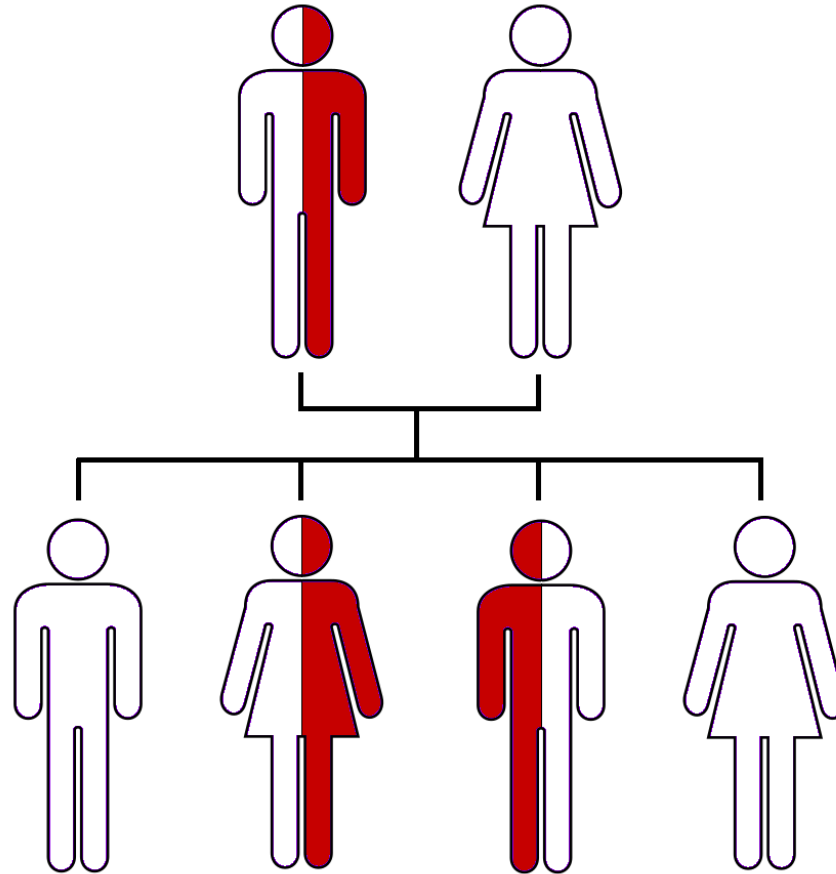


Talasemi Tipleri

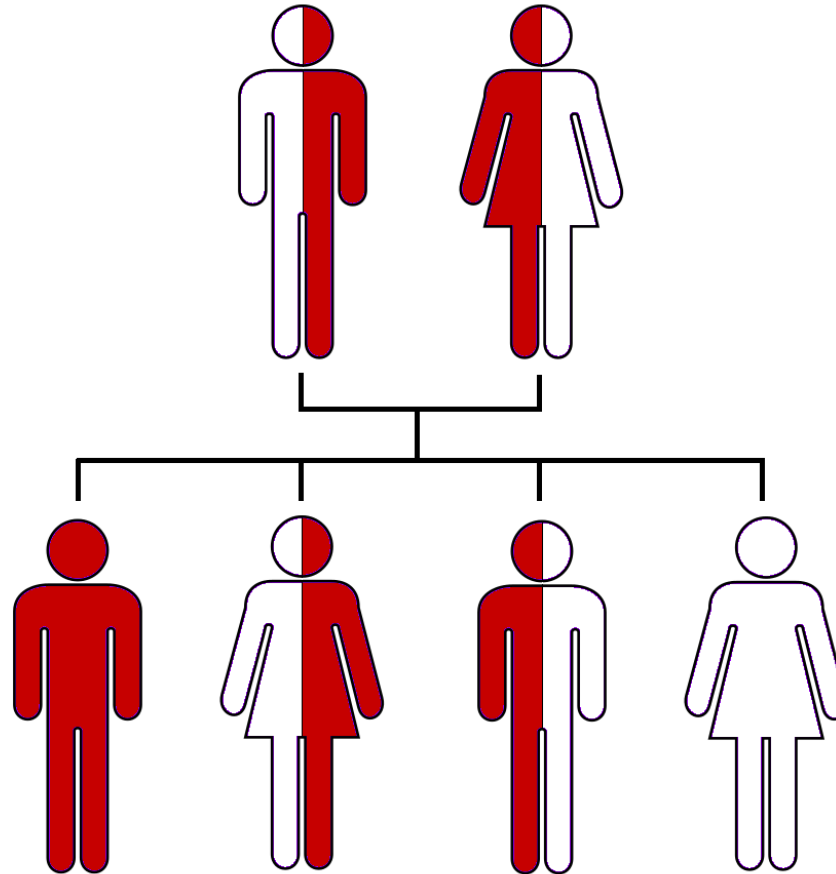
TALASEMİ TAŞIYICILIęI (TALASEMİ MİNÖR)

- Bu bireyler, tamamen saęlıklıdır
- Ancak her iki ebeveyn de talasemi taşıyıcı ise, çocuklarına aktardıkları talasemi geni ile talasemi hastalıęına neden olabilirler
- **Hafif derecede anemi dıŐında herhangi bir bulgu yoktur**
- **Beta Talasemi taşıyıcıları, yanlış teşhisle demir eksiklięi anemisi zannedilip yıllarca buna yönelik tedavi edilirler**

Anne babadan yalnız biri taşıyıcı ise hasta çocuk doğmaz ancak çocukların %50 ihtimalle taşıyıcı doğma riski vardır



Anne babanın ikisi de tařıyıcı ise %25 ihtimalle hasta, %50 ihtimalle de tařıyıcı çocuk doęma riski vardır



- Bu olasılıklar her gebelik için aynıdır
- Yani;
 - Talasemi Majörl¼ bir çocuk doğduktan sonra bile, her gebelikte % 25 olasılıkla Talasemi Majörl¼ çocuk doğma riski devam eder
 - Böylece Talasemili bir çocuęa sahip olan bir ailenin ikinci çocuęu da Talasemi Majörl¼ olabilir

Talasemi'nin Tipleri

TALASEMİ İNTERMEDİA

- Hastalık belirtileri genellikle ileri yařlarda başlayan, kan gereksinimleri daha az olan hastalıęın hafif formudur.
- Kan nakline ihtiyaçları genelde olmaz
- Klinik Talasemi Major'a göre daha hafif seyreder
- Hastalık belirtileri **2-4** yařlarında ortaya çıkar
- **Hepatomegali** (karacięer büyümesi) ve **splenomegali** (dalak Büyümesi) gör¼lebilir

Talasemi'nin Tipleri

TALASEMİ MAJÖR

- Akdeniz anemisi olarak bilinir
- Hastalığın ağır seyreden şeklidir
- Anne ve babanın **her ikisinin** *de taşıyıcı* olduğu evliliklerden doğan çocuklarda görülür
- Hasta çocuklar doğduklarında normal görünüme sahiptirler
- **6. aydan** sonra hastalığın klasik belirti ve bulguları görülmeye başlar
- **Gelişme geriliği** vardır, **halsizlik, solukluk, iştahsızlık, beslenme güçlüğü** görülür
- Mongoloid bir yüz görünümü vardır
- **Hepatomegali** (karaciğer büyümesi) ve **splenomegali** (dalak Büyümesi) en önemli bulgulardır
- Kemik iliğinde aşırı **doku,organ büyümesi** ve iliğin genişlemesi sonucu çeşitli iskelet değişiklikleri oluşur



Talasemi Majör'de Tedavi

- Talasemi Majör'ün özel bir tedavisi yoktur
- Tedavi bulgulara yöneliktir
- Anemiye bağlı belirtilerin giderilmesinde en etkili yol **kan naklidir**
- Yapılan kan nakline bağlı olarak vücutta biriken demir, **şelasyon-bağlama tedavisi** ile uzaklaştırılır
- Bugün için Majör Talasemi'nin kesin tedavisi **kemik iliği naklidir**



ANNE
BABA
ABLA
OĞUL

Kan, herkesin her zaman ihtiyacı!
Düzenli kan bağıışı yapalım, zor anlarda ihtiyaç sahiplerinin yanında olalım.
Yardımseven olmak kanımızda var!

 **KAN BAĞIŞI HAYAT KURTARIR** 

www.kanver.org

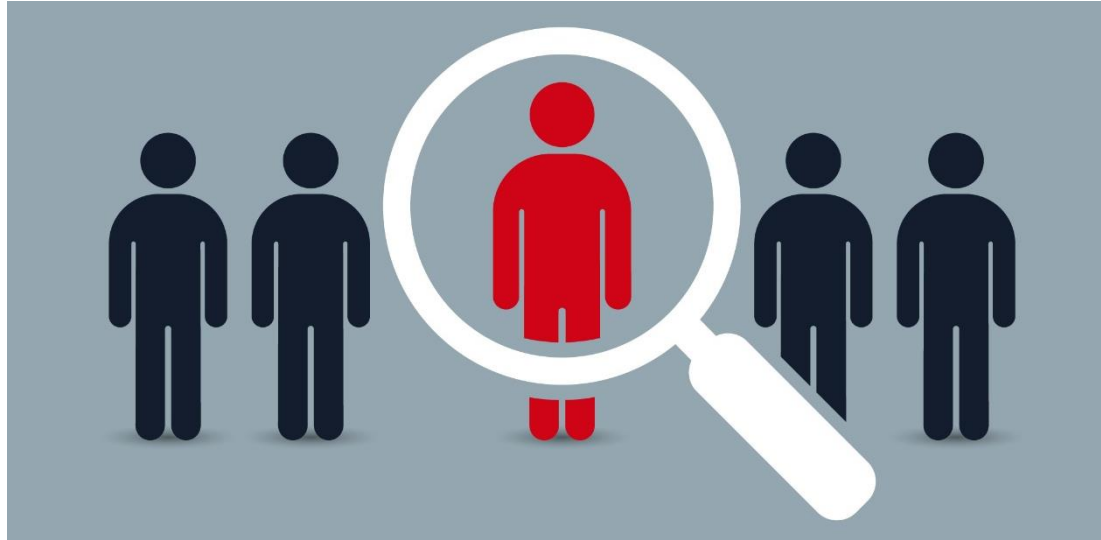
Talasemi ve Orak H¼creli Anemi Taşıyıcılıęı Nasıl Anlaşılır?

- Evlilik öncesi çiftler özel bir kan testi yaptırmalıdır
- Öncelikle erkek eş adayına kan testi uygulanır
- Taşıyıcı ya da hastalık şüphesi durumunda kadın eş adayından da kan alınarak tarama tamamlanır
- Bu testin amacı evlenmeyi engellemek değil taşıyıcılıęın tespit edilmesi ve hasta çocukların doğmasını önlemektir



Toplum Taraması

- G¼r¼n¼řte saęlam olan kiřilere bazı testler, muayeneler veya dięer y¼ntemler uygulanarak hen¼z tanısı konulmamıř, bilinmeyen hastalıkların yaklařık olarak belirlenmesi
- ř¼pheli hastaların saęlamlardan ayrılması
- Tarama testinin mutlaka kesin tanı koydurucu olması gerekmez



nemli Noktalar

- Talasemi ve Orak H¼creli Anemi **taşıyıcılarının** büyük çoęunluęu bu **hastalıęı taşıdıkları**nı bilmezler
- Ancak hasta bir çocuk sahibi olduklarında ya da **zel kan testi** yaptırdıklarında öğrenirler
- Talasemi ve Orak H¼creli Anemi **evlilięe engel deęildir**
- Talasemi ve Orak H¼creli Anemi taşıyıcılıęı **bulaşıcı deęildir**, temasla yada başka bir şekilde bulaşmaz
- Talasemi ve Orak H¼creli Anemi taşıyıcılıęı **kalıtsal bir zelliktir**

nemli Noktalar

- Taşıyıcı çiftler prenatal tanı yöntemleri kullanılarak **saęlıklı bir bebek** sahibi olabilirler
- Ancak gebelik gerçekleşmeden önce mutasyonların belirlenmesi gerekmektedir
- Ebeveynlerdeki bu mutasyonlara göre bebeęin hasta ya da saęlıklı olabileceęi belirlenebilir
- Hemoglobinopatilerin çeşitli tipleri anne ya da babadan genler yoluyla çocuęa aktarılır

Hemoglobinopati Kontrol Programı

- Kalıtsal Kan Hastalıklarının erken dönemde saptanması ve önlenmesi amacı ile 1993 yılında 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu çıkarılmıştır.
- Bu kanun;
 - Başta Talasemi olmak üzere
 - Hemofili
 - Orak hücreli anemi
 - Eritrosit enzim hastalıkları gibi kalıtsal kan hastalıklarını kapsamaktadır.
- Sağlık Bakanlığı tarafından, 2003 yılında Hemoglobinopatilere baęlı morbidite ve mortalitenin azaltılması amacıyla Ulusal Hemoglobinopati Kontrol Programı başlatılmış ve 2018 yılı itibariyle 81 ilde evlilik öncesinde çiftlere ve riskli gruplara tarama uygulanmaktadır.

Taşıyıcı çiftler nasıl saęlıklı bebek sahibi olur

- Çiftler evlilik öncesi tarama ile her iki adayın da taşıyıcı olduğunu öğrenirlerse öncelikle genetik danışmanlık almalıdır
- Genetik danışmanlık ile çiftlere bebek sahibi olmayı düşündüklerinde saęlıklı bir bebek dünyaya getirmek için sahip oldukları seçenekler ve bu seçeneklere nerede, nasıl ulaşabilecekleri anlatılır

Preimplantasyon Genetik Tanı ve T¼p Bebek

- Her ikisi de tařıyıcı olan çiftlerin; sperm ve yumurtaları ayıklanıp, saęlam dokular birleřtirilip, t¼p bebek y¼ntemiyle rahime yerleřtirilir
- Bu y¼ntem; Talasemi hastası çocuęu olup, k¼k h¼cre nakli amacıyla doku uyumlu kardeř yapmak isteyen çiftler i¼inde kullanılabilir



Hedefimiz

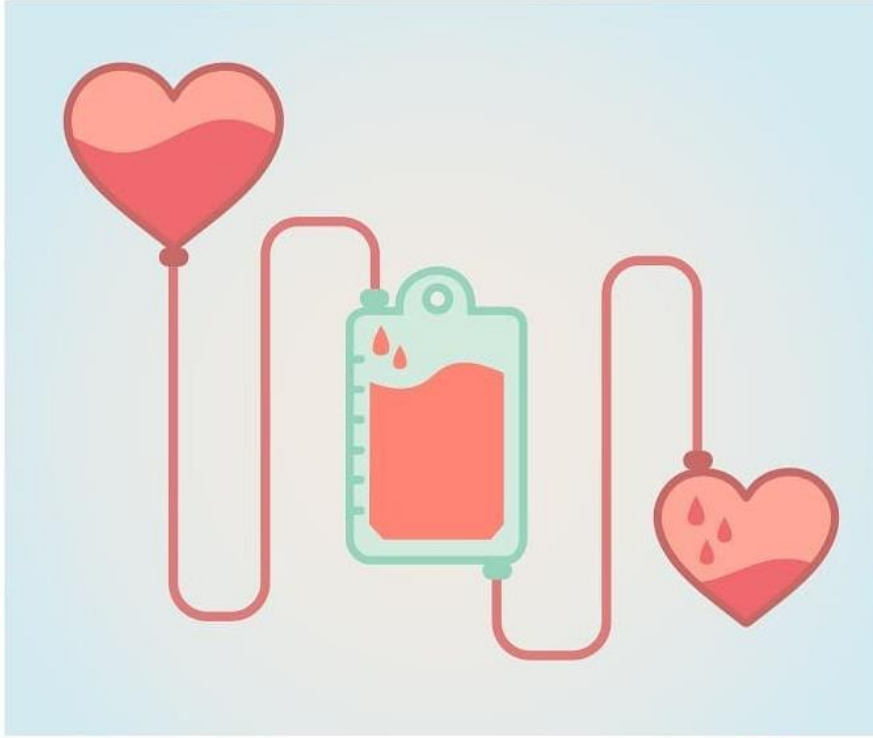
Hemoglobinopatilerin önlenmesiyle ÷lkemize saęlıklı nesiller kazandırmaktır

Bu hedefe ulaşmanın yolu;

- ❖ Evlilik öncesi taşıyıcıların belirlenmesi
- ❖ Doğum öncesi tanı
- ❖ Genetik danışma
- ❖ Eğitim

- Talasemi ve orak h¼creli anemi genetik ve **nlenebilir** hastalıklardır
- Evlilik ncesi verilecek kan rneęi saęlıklı bebeklerin doęması iin aılan bir kapıdır

SAęLIKLI BEBEKLER İİN EVLİLİK NCESİ
TARAMA TESTİNİ YAPTIRIN



TEŐEKK¼RLER



<https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-anasayfa>