



Halk Saęlıęı
Genel M¼d¼rl¼ę¼

EV LILIK NCESİ HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA PROGRAMI



Çocuk ve Ergen Saęlıęı Daire Başkanlıęı

Amaç ve Öğrenim Hedefleri

Amaç: Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı, Orak Hücreli Anemi ve Talasemi Hastalığı hakkında bilgi edinmek

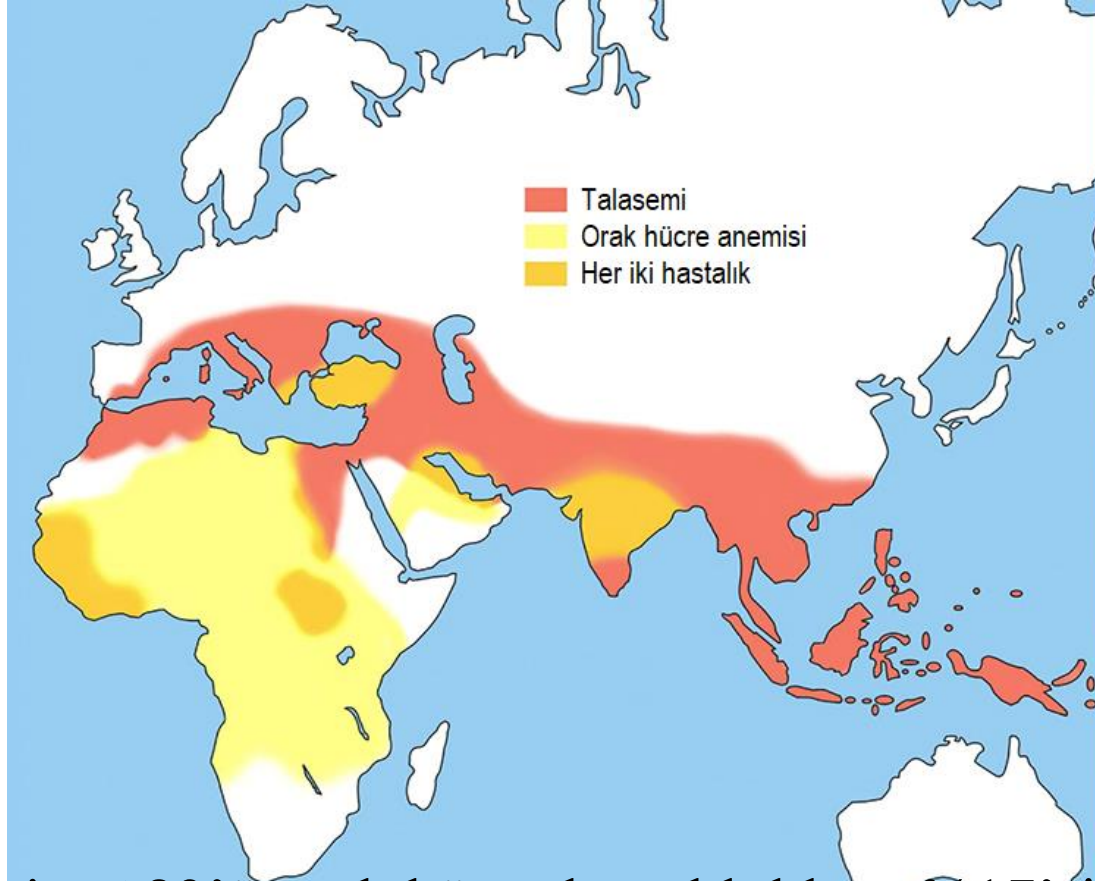
Öğrenim Hedefleri:

1. Hemoglobinopatileri ve önemini sıralayabilmek
2. Orak Hücreli Anemi, Talasemi hastalığı ve tiplerini tanımlayabilmek
3. Talasemi ve diğer kalıtsal kan hastalıklarının önlenmesindeki yöntemleri sıralayabilmek
4. Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programının gerekçesi ve hedeflerini açıklayabilmek
5. Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programında eğitim, farkındalığın artırılması ve kurumlar arası işbirliğinin önemini açıklayabilmek

Hemoglobinopatiler

- Hemoglobinopati, hemoglobin molek¼l¼ndeki globin zincirlerinden birinin yapısında anormallięe yol aęan bir genetik bozukluktur
- Biręok hastalıęı ięinde barındırır
- Farklı hastalıklarda semptomlar da farklılık g¼sterir
- Kalıtsal hemoglobin bozuklukları (orak h¼cre anemisi ve talasemiler) en sık g¼r¼len tek gen hastalıklarındandır
- Hemoglobin bozuklukları g¼n¼m¼zde 229 ¼lkenin %71'inde endemik olup, doęumların %89'unu etkiledięi ięin, t¼m d¼nyada hastalıęın ¼nlenmesine y¼nelik yerel stratejiler geliřtirilmektedir
- Hemoglobin bozuklukları beř yař altı ęocuklarda ¼l¼mlerin %3,4'¼nden sorumludur.
- Genel olarak gebe kadınların yaklařık %7'sinde anormal bir hemoglobin gen tařıyıcılıęı vardır.
- ¼iftlerin %1'i risk altındadır

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

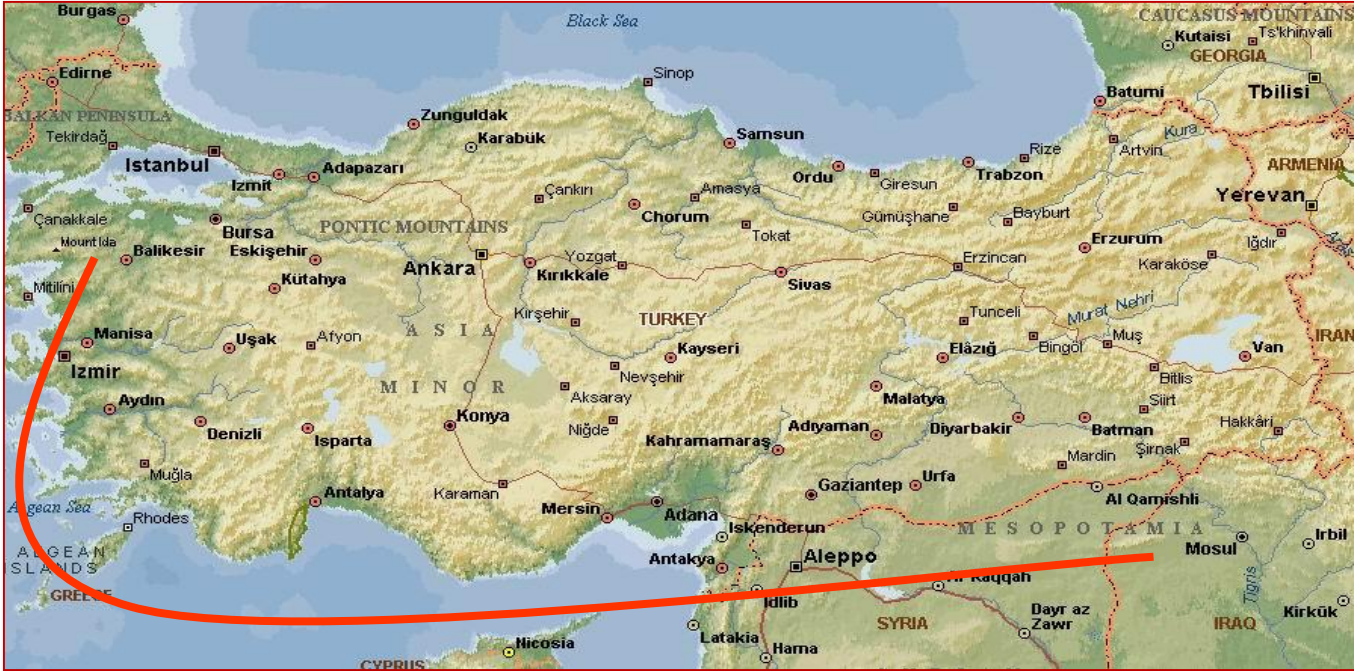


Bu bebeklerin %83'¼ orak h¼cre bozuklukları, %17'si de talasemi ile doęmaktadır.

Hemoglobinopatiler

- Hemoglobin bozukluklarının tropikal ülkelerin birçoğunda yaygın görülmesinin en önemli nedeni, heterozigotların malaryadan korunması nedeniyle doğal seleksiyondur.
- Ayrıca akraba evliliğinin yaygın görüldüğü bölgelerde resesif geçişli kalıtsal hastalıkların sıklığı artmaktadır.
- Son 50 yılda endemik bölgeden göçler, akraba evlilikleri, çoğu göçmenin genç yaşta olması ve bazı göçmen gruplarında hasta doğum prevalansının yüksekliği nedeniyle hemoglobinopatilerin dağılımında giderek artan değişiklik dikkat çekmektedir.
- Tüm bu değişiklikler nedeniyle hemoglobinopatiler farklı etnik yapı ve fenotip özellik gösteren heterojen grup bir hastalık olmakla birlikte, günümüzde tüm dünyada önemli bir halk sağlığı sorunu olmaya devam etmektedir.

Türkiye’de Hemoglobopatiler



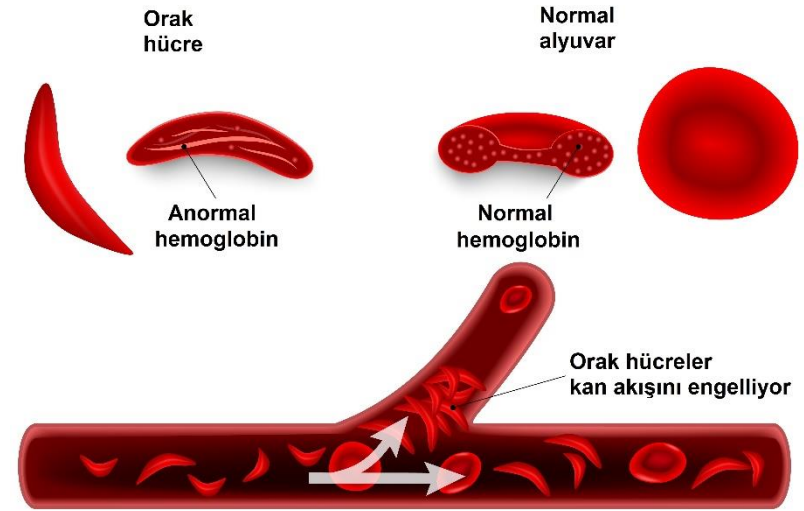
- Türk toplumunda beta-talasemi taşıyıcı sıklığı **%2.1**, bölgelere göre **%0.6-13**
- En sık görülen bölgeler batı ve güney anadolu
- Herhangi bir müdahale programı olmaksızın yılda yaklaşık **400** yeni vaka beklenmektedir

Hemoglobinopatiler

- ❖ Bug¼ne kadar yaklařık **700** adet **anormal** hemoglobin tanımlanmıřtır
- ❖ Bunlar HbS, HbC, HbD, HbE vb. olarak isimlendirilmiřlerdir
- ❖ Bunların hepsi klinik belirti vermez
- ❖ T¼rkiye'de ve d¼nyada en sıklıkla g¼r¼len anormal hemoglobinlerden biri **Orak H¼creli Anemi**'ye neden olan HbS'dir
- ❖ HbS'in neden olduęu klinik durumlar, Orak H¼creli Anemi ve Orak H¼creli Anemi Tařıyıcılıęıdır
- ❖ Bozuk gen tek **bir ebeveynden** kalıtıldığında **HbS tařıyıcılıęı**, her iki ebeveynden kalıtıldığında Orak H¼creli Anemi **hastalıęı** s¼z konusudur

Orak Hücreli Anemi

- Hemoglobinin bir bölümü alyuvarları sert ve orak şekline dönüştüren çubuk benzeri yapılar oluşturur
- Bu hücreler küçük kan damarlarını tıkararak bazı organların ya da dokuların yeterli oksijen almasını engeller
- Bu durum, şiddetli ağrı ataklarına neden olabilir
- Hemoglobin genindeki bir değişimden kaynaklanmaktadır
- Bu durumda alyuvarlar yeterli oksijeni taşıyamazlar
- Kalıtım Talasemi de olduğu gibidir



Orak H¼creli Anemi

- Orak H¼creli Anemi tařıyıcılıęında klinik olarak hiębir bulgu yoktur
- Hemogram ve kan mikroskopisi normaldir
- Elektroforezde HbS %20-40 ve HbA %60-80 olarak tespit edilir
- Orak H¼creli Anemi tařıyıcılarında yaklařık olarak %10 oranında beta talasemi tařıyıcılıęı birliktelięi g¼r¼lebilir

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 d¼zeyde 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 olusabilir

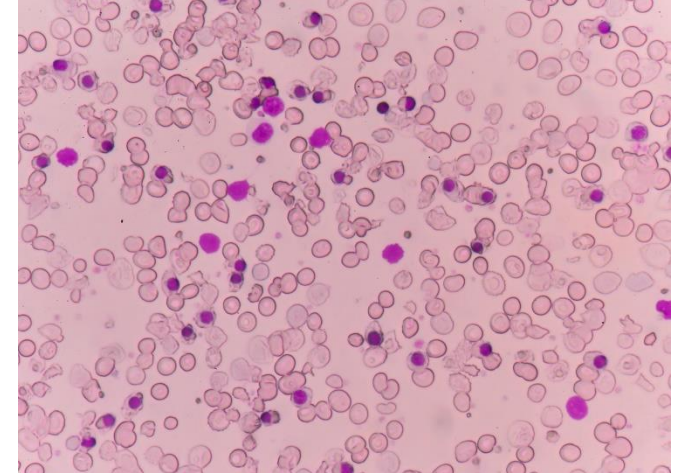


Orak Hücreli Anemi de Tedavi

- Antibiyotikler bebeklerde enfeksiyonları önlemeye yardımcı olur ve ağrı kesiciler (ağızdan 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

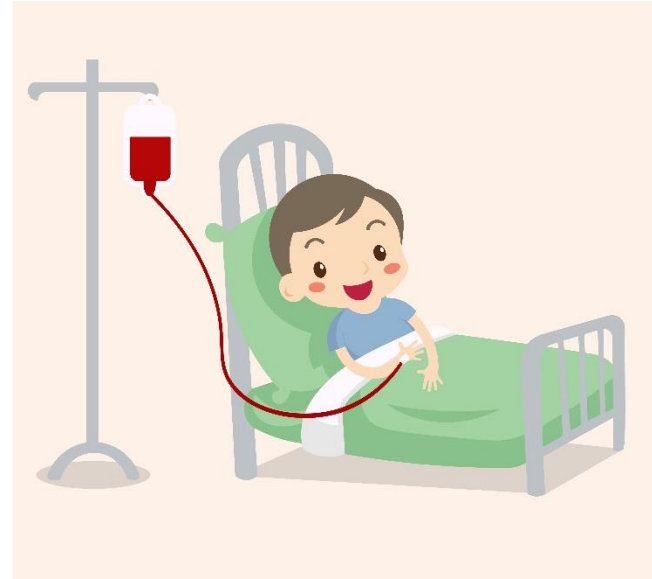
Talasemi

- V¼cudun yeterli miktarda ve y¼ksek kalitede kan ¼retimini engelleyen, **¼nlenebilir**, kalıtsal ge¼iřli bir grup hastalıktır
- T¼rkiye dahil, t¼m Akdeniz ¼lkelerinde ¼nemli **bir halk saęlıęı sorunu**dur. 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**

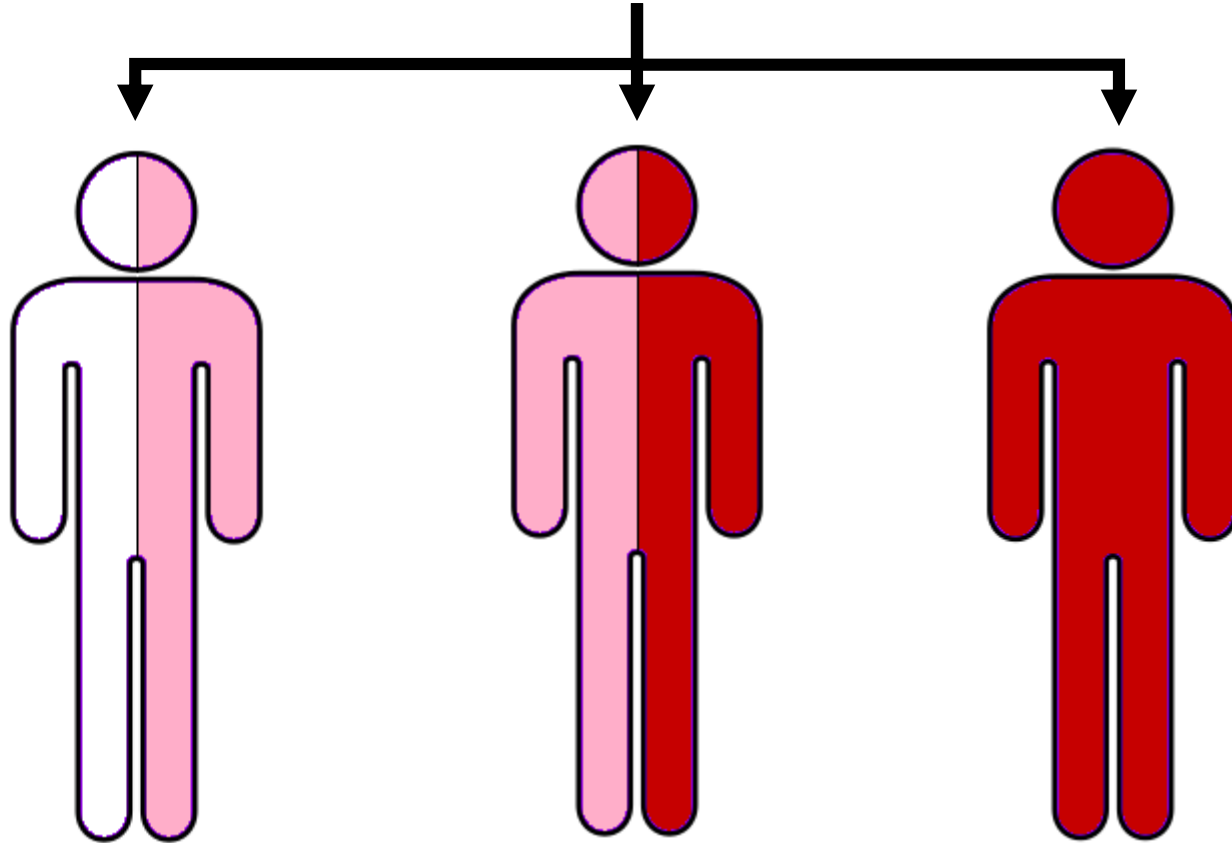


Talaseminin Neden Olduęu Sorunlar Nedir?

- Halsizlik,
- Solgunluk,
- İřtahsızlık,
- Huzursuzluk,
- Karacięer-dalاک 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 Taşıyıcılığı
Hastalık değildir

Talasemi İntermedia
Hafif-orta şiddette hastalık
Kan nakli seyrek ve geç

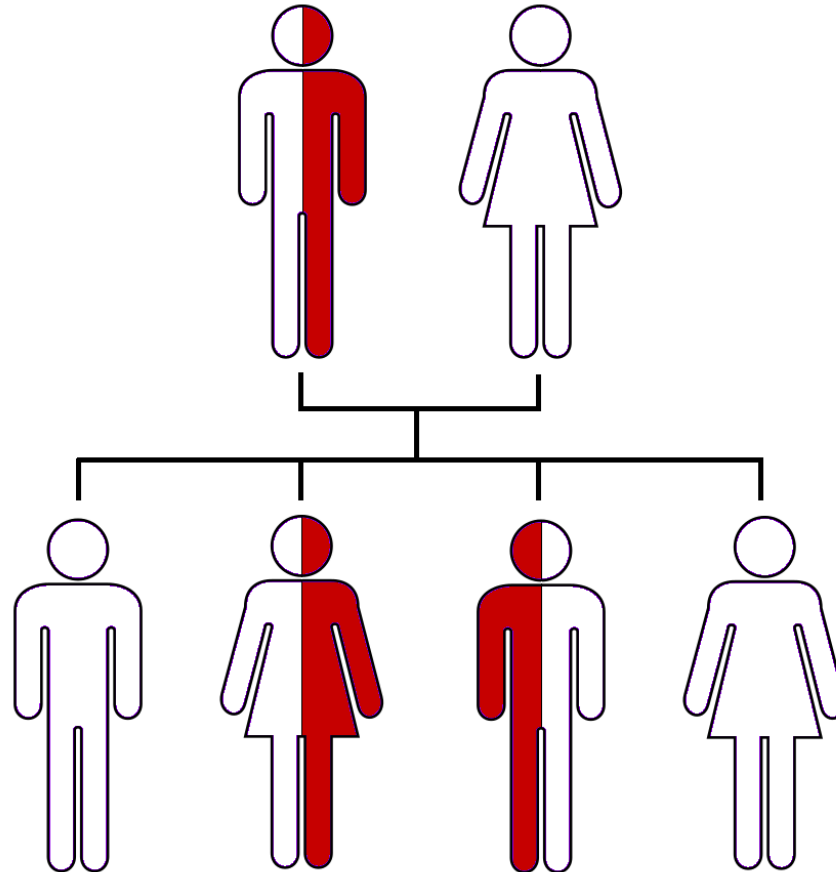
Talasemi Majör
Aęır şiddetli hastalık
Kan nakli sık ve erken

Talasemi Tipleri

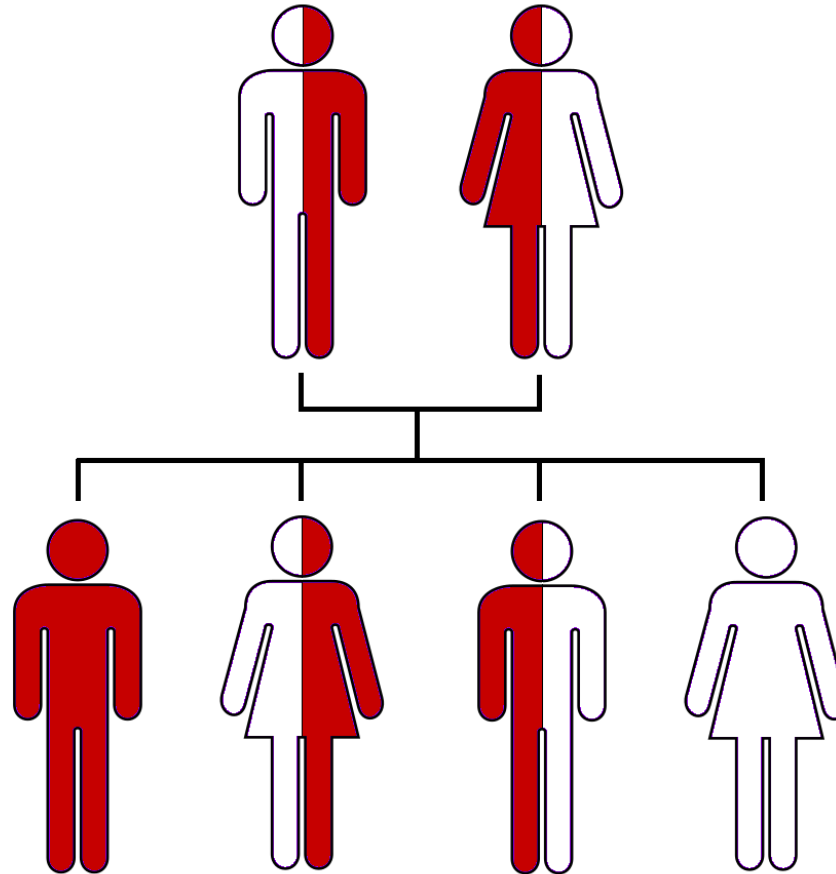
TALASEMİ TAŞIYICILIęI (TALASEMİ MİNÖR)

- Bu bireyler, tamamen saęlıklıdır
- Ancak her iki ebeveyn de talasemi taşıyıcı ise, çocuklarına aktardıkları talasemi geni ile talasemi hastalıęına neden olabilirler
- **Hafif derecede anemi dıřında 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 Majörlü bir çocuk doğduktan sonra bile, her gebelikte % 25 olasılıkla Talasemi Majörlü çocuk doğma riski devam eder
 - Böylece Talasemili bir çocuğa sahip olan bir ailenin ikinci çocuğu da Talasemi Majörlü olabilir

Talasemi'nin Tipleri

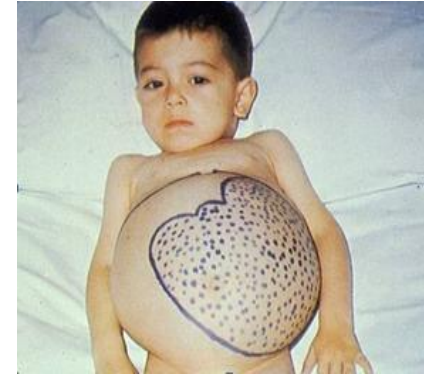
TALASEMİ İNTERMEDİA

- 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

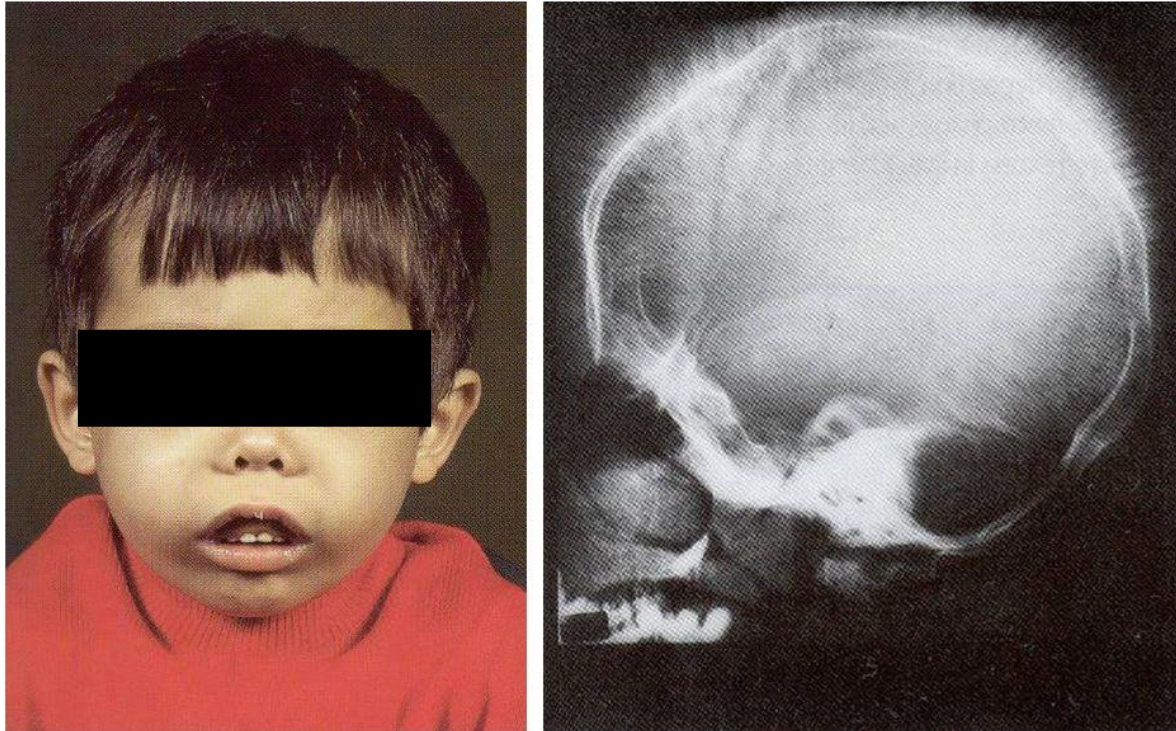
Talasemi'nin Tipleri

TALASEMİ MAJÖR

- Akdeniz anemisi olarak bilinir
- Hastalıęın ağır seyreden şeklidir
- Anne ve babanın **her ikisinin** *de taşıyıcı* olduęu evliliklerden doğan çocuklarda görülür
- Hasta çocuklar doğduklarında normal görünümüne sahiptirler
- **6. aydan** sonra hastalıęın klasik belirti ve bulguları görülmeye başlar
- **Gelişme gerilięi** vardır, **halsizlik, solukluk, iştahsızlık, beslenme güçlüęü** görülür
- Mongoloid bir yüz görünümü vardır
- **Hepatomegali** ve **splenomegali** en önemli bulgulardır
- Kemik ilięinde aşırı **doku, organ büyümesi** ve ilięin genişlemesi sonucu çeşitli iskelet deęişiklikleri oluşur



Talasemi Maj¼r



Thalassemia: Medullary expansion



Talasemi Majör'de Tedavi

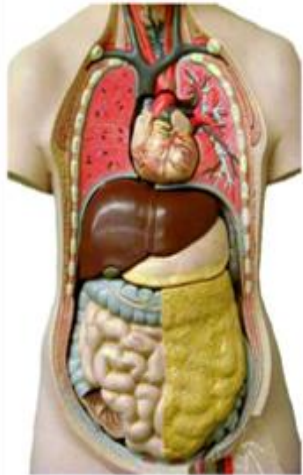
- Talasemi Majör'ün özel bir tedavisi yoktur
- Tedavi bulgulara yöneliktir
- Anemiye bağlı belirtilerin giderilmesinde en etkili yol **kan naklidir**
- Yapılan kan nakline bağlı olarak vücutta biriken **demir, şelasyon** tedavisi ile uzaklaştırılır
- Bugün için Majör Talasemi'nin kesin tedavisi **kemik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

Talasemi Maj¼r 'de Tedavi

ŞELASYON TEDAVİSİ

- Demir birikimini önlemek amacıyla hastalara genellikle 3 yaşı civarında özel bir pompa ile haftanın en az 5 günü, 8-12 saat süren deri altı infüzyonu ile verilen bir ilaç (desferrioksamın) başlanır
- Son yıllarda ağızdan alınan tablet şeklindeki ilaçlar da doktorun uygun gördüğü hastalarda kullanılmaya başlanmıştır

Demir yüklenmesine baęlı organ hasarı



Klinik

- Pituiter → Büyüme bozukluğu
Kalp → Kardiyomyopati, kalp yetmezlięi
Karacięer → Siroz
Pankreas → Diabetes Mellitus
Gonadlar → hipogonadizm, infertilite

Courtesy of Dr. M. D. Cappellini.

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



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**

Önemli 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

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 ÜYTE

- Her ikisi de taşıyıcı olan çiftlerin; sperm ve yumurtaları ayıklanıp, sağlam dokular birleştirilip, üremeye yardımcı tedavi yöntemleriyle rahime yerleştirilir
- Bu yöntem; Talasemi hastası çocuęu olup, kök hücre nakli amacıyla doku uyumlu kardeş yapmak isteyen çiftler içinde kullanılabilir



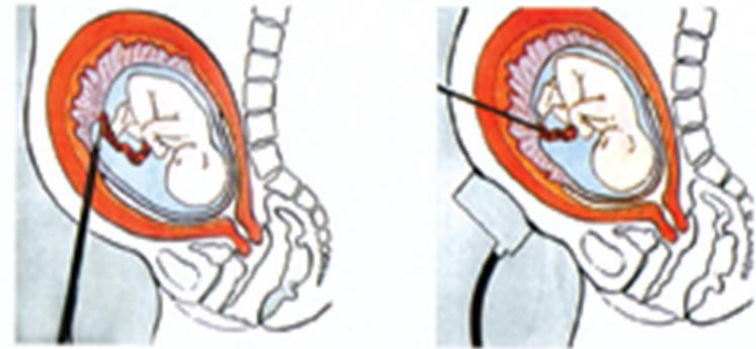
Talasemi de Gebelik Gerçekleştiiyse

Gebelik gerçekteşmişse, gebelięin belli dönemlerinde **amniosentez, kordosentez ya da koryon vill¼s örnekleme**si yapılarak **fet¼s¼n** saęlıklı ya da hasta olduęu belirlenebilir.

8-12 hafta Koryonik Villus Örneęi

12-16 hafta Amniosentez

16-22 hafta Kordosentez



Hemoglobinopati Kontrol Programı

- Kalıtsal Kan Hastalıklarının erken dönemde saptanması ve önlenmesi amacı ile 1993 yılında 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu çıkarılmıştır. Kanun daha sonra Kalıtsal Hastalıklar Kanunu adını almıştır.
- Bu kanun;
 - Başta talasemi olmak üzere
 - Hemofili
 - Orak hücreli anemi
 - Eritrosit enzim hastalıkları dahil olmak üzere tüm kalıtsal hastalıkları kapsamaktadır
- Sağlık Bakanlığı tarafından, 2003 yılında Hemoglobinopatilere baęlı morbidite ve mortalitenin azaltılması amacıyla Ulusal Hemoglobinopati Kontrol Programı başlatılmıştır

Riskli 33 İl

- Konya
- Karaman
- Burdur
- Isparta
- İzmir
- Denizli
- Manisa
- İstanbul
- Batman
- Bursa
- Çanakkale
- Kütahya
- Gaziantep
- Sakarya
- Kocaeli
- Şanlıurfa
- Eskişehir
- Kahramanmaraş
- Antalya
- Mersin
- Hatay
- Ankara
- Tekirdağ
- Edirne
- Diyarbakır
- Bilecik
- Kırklareli
- Kayseri
- Erzurum
- Düzce
- Adana
- Aydın
- Muğla

2013 yılında eklenen 8 il

- Afyon
- Kilis
- Mardin
- Osmaniye
- Siirt
- Şırnak
- Uşak
- Yalova



Programın Hedefleri

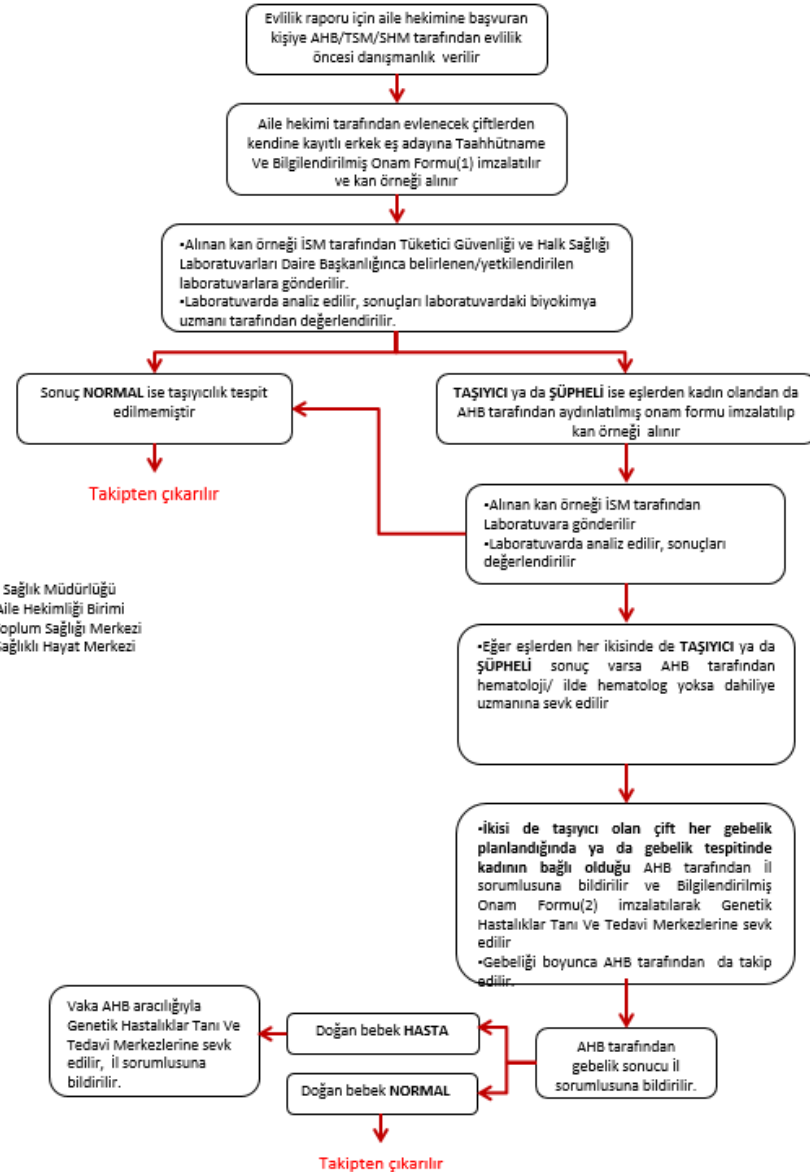
- Toplum taraması
- Genetik danışma (rehberlik)
- Toplumsal farkındalık yaratılması
- Doğum öncesi tanı ve tedavi yöntemleri kullanılarak, anormal hemoglobin hastası doğumunun uygun strateji ile önlenmesi
- Mevcut hemoglobinopati hastalarının yaşam süreleri uzatılarak, yaşam kalitelerinin artırılması
- Programın yürütüldüğü illerde tüm çiftlerin evlilik öncesinde Hemoglobinopatiler yönünden taranmasıdır.

Mevcut durum

- Yaklařık **1.300.000** taşıyıcı
- **5.500** civarında hasta vardır
- Yıllık yeni vaka doğumu yürüt¼len çalıřmalarla 400'den 100'¼n altına d¼řm¼řt¼r
- 41 ilde aktif olarak uygulanan program, 2018 yılı Kasım ayında 81 İlde Evlilik Öncesi HemoglobinoPATI Tarama Programı olarak uygulanmaya başlamıřtır

Programın İşleyişi

Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı



İSM: İl Sağlık Müdürlüğü
AHB: Aile Hekimliği Birimi
TSM:Toplum Sağlığı Merkezi
SHM:Sağlıklı Hayat Merkezi

Programın İřleyiři

- Tarama Programı illerde İl Saęlık M¼d¼rl¼ę¼ Çocuk, Ergen, Kadın, Üreme Saęlıęı Hizmetleri (ÇEKÜS) Birimi tarafından yürütülecektir.
- İl program sorumlusu; Halk Saęlıęı Başkan Yardımcısı ya da ÇEKÜS Birim Sorumlusudur. İlde yürüt¼len çalıřmalardan Halk Saęlıęı Hizmetleri Başkanı ve İl Saęlık M¼d¼r¼ de sorumludur.

İl Saęlık M¼d¼rl¼ę¼n¼n G¼rev, Yetki ve Sorumlulukları

- Tarama iin AHB'ler de alınan kan ¼rneklerinin, T¼keticici G¼venlięi ve Halk Saęlığı Laboratuvarları Daire Bařkanlıęı tarafından o il iin belirlenen/yetkilendirilen laboratuvarlara g¼nderimini saęlamak
- Yapılan taramaların aile hekimlerince AHBS' ye veri giriřlerinin yapılmasını saęlamak ve KDS sistemi ¼zerinden kontrol¼n¼, ilin aylık ve yıllık veri takiplerini yapmak
- Tarama sırasında oluřan teknik problemlerin ¼z¼m¼ ve Halk Saęlığı Genel M¼d¼rl¼ę¼ne bildiriminde g¼rev almak
- Tarama ile ilgili olarak saęlık personelinin hizmet ii eęitimlerini planlamak ve uygulamak

İl Saęlık M¼d¼rl¼ę¼n¼n G¼rev, Yetki ve Sorumlulukları

- İlde taramada her ikisi de taşıyıcı ıkan iftlerin bebek sahibi olmadan ¼nce aile hekimleri tarafından takip edilip edilmedięini denetlemek
- İlde taramada her ikisi de taşıyıcı ıkan iftlerin genetik danıřmanlık merkezleri tarafından izlenmesini saęlamak
- İldeki tarama hizmetlerini yılda en az iki kez yerinde denetlemek
- Tarama Programında ¼lke hedeflerine ulařabilmek iin il d¼zeyinde strateji belirlemek ve uygulamak
- Genetik Hastalıklar Tanı Ve Tedavi Merkezlerine sevkleri takip etmek
- Halka y¼nelik bilgilendirme alıřmalarını y¼r¼tmektir.

Programın İřleyiři

Birinci Basamakta:

Aile Hekimleri ve TSM/SHM' lerde

- ❖ Evlilik ¼ncesi tarama,
- ❖ Eęitim
- ❖ Danıřmanlık
- ❖ ř¼pheli durumlarda veya tařıyıcılık durumunda sevk hizmetleri verilmektedir.

Programın İřleyiři

İkinci Basamakta:

- ❖ Serum demir, total demir baęlama d¼zeyi, ferritin ve dięer ayırıcı tanı yöntemleri ile
- ❖ Transfüzyon tedavisi, řelasyon tedavisi, splenoktemi ve komplikasyon tedavileri uygulanmakta olup, ilgili uzmanlık alanlarının yer aldıęı hastanelerde hizmet verilmektedir

Yapılan çalıřmalar; güvenli ve uygun kanın verildięi d¼zenli transfüzyon tedavisi ile beraber etkili demir řelasyonunun hastaların yařam s¼resi ve kalitesini arttırdıęını g¼stermektedir

Programın İřleyiři

¼ç¼nc¼ Basamakta:

İkinci basamak merkezlerin g¼revlerine ek olarak

- ❖ Mutasyon analizi
- ❖ Doęum öncesi tanı
- ❖ Kemik ilięi transplantasyonu hizmetlerinden tüm¼ ya da herhangi biri verilmek suretiyle Hemoglobopatilerin ileri tetkik ve tedavilerini yapılmaktadır

AHB'lerin G¼rev Yetki ve Sorumlulukları

- ❖ Kendisine kayıtlı n¼fustan evlenecek olan çiftlere evlilik ¼ncesi danıřmanlık vermek, gerektięinde danıřmanlık iin TSM/SHM' lere y¼nlendirmek
- ❖ Evlilik raporu d¼zenlemeden ¼nce hemoglobinopati taraması iin, bařvuran erkek adaydan kan almak, kan ¼rneklerini İl Saęlık M¼d¼rl¼kleri tarafından toplanana kadar uygun biimde muhafaza etmek
- ❖ Bilgileri AHBS' ye girmek, kan testi sonucunu takip etmek, tařıyıcı ıkan olgularda danıřmanlık vermek / verilmesini saęlamak ve kendine kayıtlı ise dięer eř adayının da test iin kan ¼rneęini almak/ bařka aile hekimine kayıtlı ise test yaptırdıęını takip etmek

AHB'lerin Görev Yetki ve Sorumlulukları

- ❖ Özellikle kadın eş adayının T.C kimlik numarası ve telefon numarası kaydedilmek zorundadır. Çünkü erkek eş adayı taşıyıcı çıktığında mutlaka kadın eş adayına da tarama testi yapılması gerekmektedir. Ve kadın eş adayı başka bir aile hekimine kayıtlı olabilir.
- ❖ Kadın eş adayının tarama sonucu görülmeden erkek eş adayının evlilik raporu düzenlenmemelidir. Eşlerin her ikisinin taşıyıcı çıkması evliliğe engel bir durum olmamakla birlikte, her iki eş adayına ait tarama sonuçları çıktıktan sonra, sonuç ne olursa olsun evlilik raporu düzenlenebilir. Mutlaka danışmanlık verilmelidir.



Halk Sağlığı
Genel Müdürlüğü

TAAHHÜTNAME

Programın İşleyişi

Evlilik Raporu almak için/...../.....tarahinde,
Aile Hekimliği Birimine müracaat ettim/ettik. Hemoglobinopatiler hakkında danışmanlık verildikten sonra Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Taraması için kan örneği verdik. Tarama sonuçlarımızın bizzat kendimizin gelip alması gerektiği söylendi ve "Kan Alındı Belgesi" verildi.

Tarama sonucumuzu kendimiz aldıktan sonra şüpheli/taşıyıcı/hasta çıkmamız durumunda da "Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı Bilgilendirilmiş Onam Formunu" okuyup imzalayacağımızı kabul ve taahhüt ederiz.

Tarama sonucunda şüpheli/taşıyıcı/hasta olmamız durumunda, kan vermek için başvurduğumuz Aile Hekimliği Birimine gelmediğimiz ve gerekli danışmanlığı almadığımız takdirde tüm sorumluluğun tarafımıza ait olacağını ve hiçbir görevli kişi, kurum ve kuruluş hakkında hukuki ve cezai dava açmayacağımızı kabul ve taahhüt ederiz.

Erkek Eş
Adayı Adı :
Soyadı :
TC Kimlik No :
Baba Adı :
Anne Adı :
Doğum Tarihi :
Doğum Yeri :
Adres :

Kadın Eş
Adayı Adı :
Soyadı :
TC Kimlik No :
Baba Adı :
Anne Adı :
Doğum Tarihi :
Doğum Yeri :
Adres :

Telefon :

Telefon :

İmza.....

İmza.....

Kimlik bilgileri yukarda yazılı olan kişi/kişilere Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı hakkında bilgi verilmiş olup, imzaladığı bu taahhütname kendisine tebliğ edilmiştir...../...../.....

Danışmanlık Veren

Onaylayan



Halk Sağlığı
Genel Müdürlüğü

BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM FORMU (1)

Programın İşleyişi

Ülkemizde hemoglobinopatilerin endemik olması nedeni ile kendime hemoglobinopatilerin tanısına olanak sağlayan testlerin yapılmasına izin veriyorum. İlgili doktorlar tarafından yapılacak laboratuvar incelemesinin şekli, riskleri, anlamı ve başarı şansı ayrıntılı olarak anlatıldı. Evlilik öncesi tanının önerilme nedenleri, akraba evliliklerinin doğuracağı muhtemel sonuçlar, uygulanacak girişimin şekli (kan alınması), riskleri, yapılacak testlerin anlamı ve doğruluk oranları bizlere tarafından ayrıntılı olarak anlatıldı. Özellikle aşağıdaki konular vurgulandı:

- 1- Kan alınması işlemleri yumuşak doku enfeksiyonları için risk oluşturabilir.
 - 2- İlk girişimde yeterli miktarda kan alınmaz ya da test işlemlerinde hata gelişir ise girişimin tekrarlanması gerekebilir.
 - 3- Biyokimyasal analiz sonuçlarını yorumlamak bazen güç olabilir ya da laboratuvar yönteminin belli orandaki hata payından dolayı; alınan sonuçlar kişideki gerçek durumu yansıtmayabilir.
 - 4- Yapılan test var olan riske yönelik olup, sadece riskli hastalık hakkında bilgi verir. Diğer hastalıklarla ilgili herhangi bir bilgi veya fikir vermez.
 - 5- Testlerde herhangi bir patoloji bulunması durumunda sonucun doğrulanması amacı ile ikinci kez kan örneği alınması gerekebilir.
 - 6- Sonuçlar genelde 1 (bir) hafta içinde alınır.
 - 7- Her testin yalancı pozitif veya negatif çıkma ihtimali bulunmaktadır. Her test yüzde yüz doğru sonuç vermeyebilir. Testin negatif olması tamamen sağlıklı olduğunuz anlamını taşımamaktadır. Sessiz taşıyıcılık olabilir.
 - 8- Eğer çiftlerden sadece birisine test yapılmakta ve çıkan sonuç hemoglobinopati yönünden “taşıyıcı” ya da “şüpheli” olduğunu göstermekte ise diğer çifte de testin uygulanması zorunludur.
 - 9- Her iki çifte de yapılan testlerin patolojik sonuçlara sahip olması çiftlerin evlenmesine kanuni bir engel teşkil etmemektedir.
 - 10- Hemoglobinopati taşıyıcısı olan çiftlerin çocuk sahibi olmaları sırasında mevcut olan % 25 lik hasta çocuk, % 50 lik taşıyıcı çocuk ve % 25 lik sağlam çocuk doğurma ihtimallerinin her doğum için sadece risk oranları olduğu, her doğumda bu risklerin tekrarlanabileceği ve her doğumda aynı risk sonucu aynı özellikle çocuk sahibi olabilecekleri unutulmamalıdır.
 - 11- Başta taşıyıcı çiftler olmak üzere tüm çiftlerin doğum öncesi tanı metodlarından yararlanması önerilir.
 - 12- Yapılan test sonuçlarını testi yaptıran kişi tarafından teslim alınmadığı takdirde tüm sorumluluk kişinin kendisine aittir.
- Tüm sorunlarınız ve anlamadığınız noktaların aydınlatılması için Aile Hekimliği Birimine ya da danışmanlık aldığımız merkeze bizzat başvurarak bilgi alabilirsiniz.

Yukarıdaki yazıyı okudum (tarafından bana okundu) ve anladım. Yazıdaki tıbbi terimler bana açıklandı.

İşlemin yapılmasına izin veriyorum

Tarih: Saat:

Aile Hekimi
Adı ve Soyadı imzası

Testin Yapılacağı Kişi
Adı ve Soyadı imzası



Halk Sağlığı
Genel Müdürlüğü

BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM FORMU (2)

Talasemi ve orak hücre anemisi başta olmak üzere kalıtsal kan hastalıkları ülkemizde ve dünyada önemli bir halk sağlığı sorunudur. Ülkemizde akraba evliliklerinin fazla olması, genetik geçişli bir hastalık olan **Talasemi**'nin görülme sıklığını arttırmakta, her yıl yüzlerce hastalıklı çocuk dünyaya gelmekte, aileler ve toplum maddi manevi zarara uğramaktadır. Ülkemizde, **talasemi** ve orak hücre anemisi başta olmak üzere, kalıtsal kan hastalıkları önemli bir halk sağlığı sorunudur. Türkiye'de, beta-**talasemi** taşıyıcı sıklığı %2,1'dir. **Talasemi** taşıyıcılarının büyük çoğunluğu bu hastalığı taşıdıklarını bilmezler. Ancak **Talasemi** hastası bir çocuk sahibi olduklarında ya da özel kan testi yaptırıldığında öğrenirler.

Talaseminin çeşitli tipleri anne ya da babadan genler yoluyla çocuğa aktarılır. Anne ve babadaki genlerin hastalıklı olup olmamasına bağlı olarak çocukta görülen **talasemi** tipleri:

1-Talasemi Minör (Taşıyıcı tip): Basit hematolojik testlerle saptanabilen, tipik olarak **semptomuz**, hiçbir önemli klinik bulgusu olmayan, tamamen normal bir yaşam süresi ve kalitesine sahip **talasemi** olgulardır. Bu bireyler tamamen sağlıklıdır ve hafif derecede kansızlık dışında sorunları olmaz.

2- Talasemi Major (Hasta Tip) : Hastalığın ağır seyreden şeklidir. Anne-babamın her ikisinin de taşıyıcı oldukları evliliklerden doğan çocuklarda görülür. Klinik bulgular genellikle 6 ay-2 yaş arasında ortaya çıkar. Solukluk, halsizlik, iştahsızlık, beslenme güçlüğü, huzursuzluk, karaciğer ve dalak büyümesi sonucu karın şişliği, yüz ve kafa kemiklerinden başlayarak kemiklerde değişiklik ve tipik bir yüz görünümünü saptanabilir. Erken dönemde birden bire ortaya çıkan ağır kansızlık sonucu kalp yetmezliği gelişebilir. Kalp yetmezliği olmaması için düzenli olarak sık sık kan nakli yapılmalıdır. Kan nakli yapılmazsa hasta birkaç senede kaybedilir.

3- Talasemi İntermedia (Hafif Hastalık Tip) : Taşıyıcılar gibi tamamen sağlıklı olmayan, hastalık belirtileri genellikle ileri yaşlarda başlayan, düzenli transfüzyon gereksinimi olmaksızın normal büyüme ve gelişmelerini sürdüren **talasemi** olgulardır. Klinik olarak daha geç (4 yaştan sonra) başlangıç göstermesine karşın bu olgularda da **hepatosplenomegali** (karaciğer-dalak büyümesi), kemik değişiklikleri gelişebilir.

Tüm bunların dışında **hemogram** ve HPLC sonuçları normal olsa dahi sessiz taşıyıcı olabilir.

Koruyucu tedavinin hastalıkla mücadelede önemi büyüktür. Ancak hastaların da en iyi şekilde tedavi edilmeleri zorunludur. Bugün için **talaseminin** kesin tedavisi olan kemik iliği **transplantasyonu** şansına sahip hasta sayısı fazla değildir. Hem çok pahalı hem de güç bir yöntemdir. Bu nedenle pek çok ülkede halen uygulanan tedavi **taşıyıcı kan transfüzyonları** ve demir **selektiyonudur** (kandaki demir seviyesinin azaltılmasına yönelik yöntem). Taşıyıcılık tespit edildiğinde **talasemi önenebilir bir hastalıktır**. **Talasemi** taşıyıcı iki birey evlendikten sonra doğum öncesi tanı (prenatal tanı) yaptırarak sağlıklı çocuk sahibi olabilirler. Anne karındaki bebekten kan alınarak bebeğin hasta mı yoksa sağlıklı mı olduğu tespit edilebilir. Prenatal tanı gebeliğin ilk aylarında yapılır ancak gebelikten önce anne babamın mutasyonlarının belirlenmesi gerekmektedir. Anne babadaki bu mutasyonların bulunup bulunmamasına göre **fetusun** hasta ya da sağlıklı olduğu belirlenebilir. Anne-babalar çocuk yapmayı düşündükleri andan itibaren hamileliği beklemeden bir Genetik Hastalıklar Tanı ve Tedavi Merkezine başvurmalıdır. Prenatal tanı yöntemleri sonucunda çocuk sağlıklı ise hamilelik devam edebilir ya da bebek hasta ise hamileliğe son vermeye karar verilebilir.

Ben (hasta adı) Evlilik Öncesi Hemoglobini Taraması yaptırım. Şüpheli Taşıyıcı olduğumu öğrendim. Bu konuda gerekli danışmanlığı aldım.(Kişi kendi **elyazısı** ile yazacak) (Yukarıda belirtilen hususları OKUDUM, ANLADIM, KABUL EDİYORUM.)

VEYA

Ben (hasta adı) ve nişanlım (adı soyadı) Evlilik Öncesi Hemoglobini Taraması yaptık. İkimizin de Şüpheli Taşıyıcı olduğumuzu öğrendik. Bu konuda gerekli danışmanlığı aldık. Riskleri konusunda bilgilendirildik. (Kişiler kendi **elyazısı** ile yazacaklar) (Yukarıda belirtilen hususları OKUDUM, ANLADIM, KABUL EDİYORUZ.)

Adı Soyadı
İmza, Tarih

.....
.....
.....

Adı Soyadı
İmza, Tarih

.....
.....
.....

Konu ile ilgili kanuni dayanaklar:
1-3960 sayılı, KALITSAL HASTALIKLARLA MÜCADELE KANUNU

Programın İşleyişi



Hedefimiz

Hemoglobinopatilerin önlenmesiyle ülkemize sağlıklı nesiller kazandırmaktır

Bu hedefe ulaşmanın yolu;

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

Toplum Eęitimi Programları

- Talasemi gibi otozomal resesif geęiş gösteren kalıtsal hastalıkların kontrol¼nde en etkili y¼ntem, hastalık hakkında toplumun bilgilendirilmesi ve bilinçlendirilmesidir
- Toplum, bilinçlenip hastalıęın ¼nemi kavrandıkça korunma iin de aktif olarak aba g¼sterecektir
- Eęitimde hedef, toplumdaki farklı yaş grupları ve meslekleri kapsayarak geniş kitlelere ulaşmaktır

Eęitim Verilecek Gruplar

- Okullarda Eęitim
 - Öğretmenler
 - Öğrenciler
- Yetişkin Eęitimi
 - Evlilik öncesi
 - Gebelik öncesi
 - Toplum liderleri (öęretmen,m¼ft¼, imam vb.)
 - Nikah kıyan görevliler (Belediye Bşk., muhtar vb.)
 - Gönüll¼ kuruluşlar ve çeşitli toplulukların eęitimi
 - Kitle iletişim araçları ile halkın eęitimi
- Taşıyıcı, Hasta ve Yakınlarınının Eęitimi



İşbirliği Yapılması Gereken Diğer Kuruluşlar

- Valilikler
- Üniversiteler
- Belediyeler
- Milli Eğitim Bakanlığı(Okullar)
- Aile ve Sosyal Politikalar Bakanlığı
- Diyanet İşleri Başkanlığı(Müftülükler)
- Sosyal Güvenlik Kuruluşları
- Sivil toplum kuruluşları



Halk Sağlığı
Genel Müdürlüğü



TEŞEKKÜRLER

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