

EVLİLİK ÖNCESİ HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASI BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM FORMU (2)

Akdeniz anemisi ya da tıptaki adıyla Talasemi, genellikle Akdeniz çevresindeki ülkelerde ve göçlerle yayılarak dünyanın birçok ülkesinde görülen, kanda alyuvarların yapısında yer alan hemoglobin sentezinin kusurlu olması ve buna bağlı alyuvarların etkili yapılamaması şeklinde özellikler taşıyan bir grup kalıtsal kan hastalığıdır. Dünya Sağlık Örgütü'nün verilerine göre, tüm dünyada 266 milyon hemoglobünopati taşıyıcısı bulunmaktadır. Ülkemizde de talasemi ve orak hücre anemisi başta olmak üzere kalıtsal kan hastalıkları önemli bir halk sağlığı sorunudur. Her yıl yüzlerce hastalıklı çocuk dünyaya gelmekte, aileler ve toplum maddi ve manevi zarara uğramaktadır. Türkiye'de bu kalıtsal kan hastalıklarının sık görülmesinin nedeni, Anadolu'da yıllar boyunca çok çeşitli ırk ve kültürlerin yaşamasından ve akraba evliliklerinden kaynaklanmaktadır. (%25.1) Akraba evlilikleri en çok (%70) birinci dereceden akrabalar arasında gerçekleşmektedir. Bu durum da kalıtsal hastalıkların toplumdaki sıklığını artırmaktadır.

Talasemi'nin 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 kan testleriyle saptanabilen, hiçbir önemli belirtisi olmayan, tamamen normal bir yaşam süresi ve kalitesine sahip talasemi olgularıdır. Bu bireyler tamamen sağlıklıdır ve hafif derecede kansızlık dışında sorunları olmaz.

2- Talasemi Majör (Hasta Tip) : Hastalığın ağır seyreden şeklidir. Anne-babanın 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 görünümü 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 kan nakli gereksinimi olmaksızın normal büyüme ve gelişmelerini sürdüren talasemi olgularıdır. Klinik olarak daha geç (4 yaştan sonra) başlangıç göstermesine karşın bu olgularda da hepato-splenomegali (karaciğer-dalak büyümesi), kemik değişiklikleri gelişebilir.

Tüm bunların dışında Hemogram ve HPLC(kan tetkikleri) sonuçları normal olsa dahi sessiz taşıyıcılar olabilir.

Koruyucu tedavinin hastalıkla mücadelede önemi büyüktür. Ancak hastaların da en iyi şekilde tedavi edilmeleri zorunludur. Bugün için Talasemi'nin kesin tedavisi olan kemik iliği nakli şansına sahip hasta sayısı fazla değildir. Hem çok pahalı hem de güç bir yöntemdir. Bu nedenle pek çok ülkede halen uygulanan tedavi kan nakli ve demir şelasyonudur (kandaki demir seviyesinin azaltılmasına yönelik yöntem). Oysaki taşıyıcılık tespit edildiğinde talasemi **önlenebilir bir hastalıktır**. Talasemi taşıyıcı iki birey evlendikten sonra doğum öncesi tanı (prenatal tanı) yaptırarak sağlıklı çocuk sahibi olabilirler. Anne karnındaki bebekten kan alınarak bebeğin hasta mı yoksa sağlıklı mı olduğu tespit edilebilir. Prenatal tanı gebeliğin ilk aylarında yapılır ancak gebelikten önce anne babanın hastalık taşıyan genlerinin belirlenmesi gerekmektedir. Anne-babalar çocuk yapmayı düşündükleri andan itibaren hamileliği beklemeden bir sağlık kuruluşuna 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 Hemoglobünopati taraması yaptırdım. Şüpheli/Taşıyıcı olduğumu öğrendim. Bu konuda gerekli danışmanlığı aldım.(Kişi kendi el yazısı ile yazacak) (Yukarıda belirtilen hususları OKUDUM, ANLADIM, KABUL EDİYORUM.)

VEYA

Ben (hasta adı) ve eş adayım (adı soyadı) Evlilik Öncesi Hemoglobünopati taraması yaptırdık. İkimizin de Şüpheli/ Taşıyıcı olduğumuzu öğrendik. Bu konuda gerekli danışmanlığı aldık. Riskleri konusunda bilgilendirildik. (Kişiler kendi el yazısı ile yazacaklar) (Yukarıda belirtilen hususları OKUDUM, ANLADIM, KABUL EDİYORUZ.)

Hastanın Adı Soyadı

İmza, Tarih

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

Hastanın Adı Soyadı

İmza, Tarih

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

Konu ile ilgili kanuni dayanaklar:

1-3960 sayılı KALITSAL HASTALIKLARLA MÜCADELE KANUNU

2-KALITSAL KAN HASTALIKLARINDAN HEMOGLOBİNOPATİ KONTROL PROGRAMI İLE TANI VE TEDAVİ MERKEZLERİ YÖNETMELİĞİ