

## **α-TALASEMİ NASIL TEDAVİ EDİLİR?**

α-talaseminin tedavisi türüne ve şiddetine göre değişiklik gösterir.

**α-talasemi** taşıyıcısı olan kişilerin genellikle hiç veya hafif belirtileri vardır ve herhangi bir tedaviye ihtiyaç duymazlar. Fakat, taşıyıcı olan kişilere, kalıtsallığı çocuklarına geçirebilecekleri ve bu durumda her ikisi de α-talasemi olan ebeveynlerin, çocuklarında HbH ve α-talasemi majör hastalığının gelişebileceğinin dikkatlice açıklaması yapılması gerekmektedir.

**HbH hastalığının** şiddeti geniş spektrumlu olabilir. HbH hastalığı taşıyan birçok birey düzenli takip veya tedaviye ihtiyaç duymayabilir. Fakat, HbH'nin bazı türleri şiddetli olabilir ve kan transfüzyonuna, düzenli takibe ve diğer tıbbi müdahalelere ihtiyaç duyulabilir.



Yıllarca, **α-talasemi majör** için uygun tedavi yoktu. Birçok hamilelik ölümlü doğumlarla veya şiddetli hastalık geçirerek doğumdan hemen sonra hayatını kaybeden yeni doğmuş bebeklerle sonuçlanmaktaydı. Fakat, son gelişmeler, doktorların hastalığın tedavisini iyileştirmeye teşebbüs etmesine sebebiyet verdi. Bu tedavi, doğum öncesi fetüse utero-içerisinde (IUT) kan transfüzyonları yanında doğumdan hemen sonra kan transfüzyonu yapılmasıdır. Fakat, bu durumda, çocuk ömür boyu tedavi ve özel tıbbi tedaviye ihtiyaç duyacaktır.

α-talasemi majörü olan bazı fetüsler kemik iliğinde bulunan özel hücreler kullanılarak Hemapoetic Kök Hücre Nakli (HSCT) tedavisi ile de tedavi edilebilir. Bu durum ile ilgili daha fazla tedaviler şu anda bilimsel geliştirme aşamasındadır. Dünya genelinde bu gelişmelerin geniş çaplı olarak uygulanması çok az sayıda ülkede mümkün olabilmıştır.

Daha detaylı bilgi için ziyaret edebilirsiniz  
[www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)



THALASSAEMIA  
INTERNATIONAL  
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022  
ALL RIGHTS RESERVED.

**Thalassaemia International Federation**  
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus  
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus  
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552  
E-mail: [thalassaemia@cytanet.com.cy](mailto:thalassaemia@cytanet.com.cy)  
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Translation by: Ahmet Varoğlu & Sertunç Tuncel

# **α-THALASSAEMIA'YA ODAKLANIN**

## **TALASEMİ NEDİR?**

Talasemi, çocuğa bir veya birden fazla ebeveyn geninden geçen kalıtsal bir kan hastalığıdır. Talasemili olan birey, kırmızı kan hücresi içerisinde akciğerden tüm vücuda oksijen taşıyan bir protein olan **hemoglobini** normalden daha az üretir. Bu da fonksiyonel kırmızı kan hücrelerinde eksikliğe ve kan akışı içerisinde düşük oksijen seviyesi oluşmasına sebebiyet vermesinden dolayı sağlık durumunun tipi ve şiddetine göre çeşitli sağlık problemleri oluşmasına sebep olur.

İki ana tip talasemi vardır:

- **α-talasemi**, α-globin proteini ile alakalı gen veya genlerde eksik olduğunda veya değişikliğe (mutasyona) uğradığında oluşur ve
- **β-talasemi**, β-globin proteinin üretiminde benzer gende bozukluk olursa oluşur.

Bu broşür **α-talasemi** hakkındadır.



## **α-TALASEMİ TÜRLERİ NELERDİR?**

Alfa (α-) globin zincirleri dört adet gen tarafından üretilir. Bunlardan biri ya da birkaçı değişmiş veya eksik olabilir. Bundan dolayı, dört tür α-talasemi tanımı yapılabilir:

1. Sadece bir (toplam dört üzerinden) anormal veya eksik α-globin geni bulunduran bireye **alfa artı (α+)** olarak da bilinen **sessiz alfa talasemi taşıyıcısı** ya da α-talasemi kalıtsallığı olan birey olarak tanımlanır. Sessiz alfa talasemi taşıyıcıları herhangi bir işaret ya da belirti göstermezler fakat talasemiye çocuklarına geçirebilirler. Sadece, DNA analizi bazlı, çok spesifik laboratuvar testleri sessiz α-talasemi taşıyıcılığını teşhis edebilir.

2. İki (dört üzerinden) anormal veya eksik α-globin geni bulunduran bireye **α-talasemi kalıtsallığı** veya **α-talasemi minör** olarak da bilinen **alfa sıfır (α<sup>0</sup>) talasemi taşıyıcısı** birey olarak tanımlanır. Bu durumu olan bireylerin kırmızı kan hücreleri normalden daha küçük (mikrositoz) olabilir ve bazen çok hafif anemileri bulunabilir. Bunların dışında, çoğu zaman herhangi bir belirti göstermezler fakat kalıtsal özelliklerini çocuklara geçirebilirler.



3. Çocuğun sadece bir fonksiyonel geni alması ve üç (3) eksik veya anormal genleri bulunması **hemoglobin H (HbH) hastalığı** olarak isimlendirilir. Bu durum yüksek hemoliz, yani kırmızı kan hücrelerinin yıkımı ile karakterize edilen, klinik şiddeti α-talaseminin intermedia türündedir. Belirtiler ve semptomlar, orta ile ağır şiddette anemi, gözlerde ve ciltte sararma (sarılık) ve dalakta büyüme olacak şekilde değişiklik gösterebilir.

Sonuç olarak, HbH hastalığı olan bireyler, kan transfüzyonuna ve yıllık genel kontrol yapılmasına ihtiyaç duyabilirler. Bu bireyler, hematoloji merkezleri veya kliniklerinde, bu durum ile ilgili komplikasyonları takip ve adresleme deneyimi ve bilgisi bulunan doktorlar tarafından takip edilmelidir.

4. Dört eksik veya anormal α -globin geni eksik olma durumuna **Hydrops Fetalis, Hb Bart's sendromu** veya **α-thalassaemia major** durumu olarak bilinir.

Bu durum, halen rahimde olan fetüsün doğumdan önce erken ölümüne veya bebeğin doğumdan hemen sonra ölümüne sebebiyet veren şiddetli anemiye sebebiyet verir. Hb Bart Sendromu, kadınlarda hamilelik esnasında, şişmelere sebebiyet veren çok tehlikeli seviyede yüksek kan basıncı (preeklampsi), zamanından önce doğum ve anormal kanamalara neden olan çok ciddi komplikasyonlar geliştirebilir. Bundan dolayı, erken tespit ve engelleme bu durumda esastır.

## **α-TALASEMİ İÇİN EN ÇOK KİMLER RİSKTEDİR?**

Alpha (α-) talasemi herhangi bir milliyetten veya etnik kökenden bireyleri etkileyebilir. Dünyanın çoğu nüfusunda bulunmasına rağmen; çoğunluklar Orta Doğu, Güney Doğu Asya ve belli Akdeniz ülkelerinde bulunmaktadır. Hb Bart sendromu esas olarak Güneydoğu Asya'da bilinmektedir.

Hb Bart sendromunun Güneydoğu Asya'daki tahmin edilen şiddetli yaygınlığı 200-2,000'de 1 doğum olarak tahmin edilirken, bugüne kadar dünyanın diğer yerlerindeki yaygınlığı ile ilgili bilgi bilinmemektedir.

Yüksek yaygınlığı olan bölgelerden artan göç ile α- talasemi, Amerika Birleşik Devletleri ve Kuzey Avrupa ülkeleri gibi diğer bölgelerde de düzenli artış göstermektedir. Fakat, yapılan çalışmalar bu ülkelerde α- talasemi halen az tanınmakta veya az teşhis edilebildiğini ortaya koymaktadır.

**\*ORPHAcode: 163596**  
Source: [www.orpha.net/](http://www.orpha.net/)

