

## Orakhücre ve/veya talasemi hastalığı

### ile ilgili kişiler için bilgi

**Informatie voor mensen betrokken bij  
sikkelcelziekte en/of thalassemie in het Turks**

#### İçindekiler

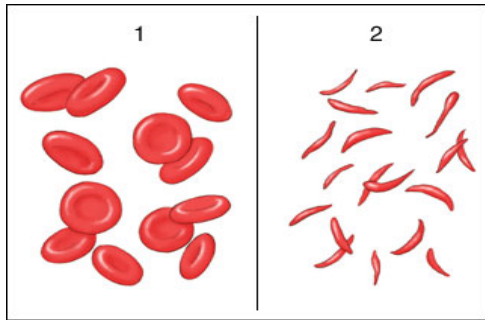
1.	Orak hücre hastalığı nedir? .....	2
2.	Orak hücre hastalığı nasıl oluşur? .....	2
3.	Orak hücre hastasında şikayetler nasıl oluşur? .....	2
4.	Orak hücre hastalığı belirtileri nelerdir ve hastadaki şikayetler nelerdir? .....	4
5.	Şikayetlerin oluşmasında önleyici tedbirler nelerdir? .....	4
6.	Orak hücre hastalığı nasıl aile boyu geçiş yapar? .....	5
7.	Hamilelik .....	6
8.	Dişçi .....	6
9.	Ameliyatlar .....	7
10.	Doktorunuzla irtibat kurmanız gereken durumlar .....	7
11.	Orak hücre hastalığının tedavisi nasıldır? .....	7
12.	Orak hücre hastalığında geleceğe dönük gelişmeler nelerdir? .....	7
13.	Kalıtım (Genetik) .....	7
14.	Kalıtım ve Önleme .....	8
15.	Talasemi Nedir? .....	8
16.	Kalıtım ve Talasemi .....	9
17.	Talaseminin Önlenmesi .....	9
	İrtibat Adresleri .....	10

### 1. Orak hücre hastalığı nedir?

Tıp dilinde orak hücre hastalığının birkaç ismi vardır: sicklecell anemi, HbS hastalığı veya S/S hastalığı gibi. Hollandaca'da bu hastalığa sikkelcelziekte denmektedir ve kan ile ilgili bir hastalıktır. Kanımızın önemli kısmı alyuvar hücrelerinden oluşmaktadır. Alyuvarların görevi vücudumuzun her kısmına oksijen taşımasıdır. Nefesle aldığımız oksijen, akciğerlerde alyuvarlarda bulunan ve kanımızın kırmızı rengini veren **hemoglobin** maddesine bağlanır. Hemoglobin'in birkaç çeşidi mevcuttur. Örneğin anne karnındaki ve yeni doğmuş bebeklerde F tipi Hemoglobin (HbF), normal erişkin bir insanda A tipi Hemoglobin (HbA) bulunmaktadır. Orak hücre hastalarında ise kanın kırmızı rengini veren hemoglobinin maddesinin sağlıklı kişilere göre yapısı farklıdır. Bu kişilerde S tipi Hemoglobin (HbS) mevcuttur.

Bu kişilerin alyuvarları oksijen miktarı az olduğu zaman şeklen değişikliğe uğrarlar ve orak şeklini alırlar. Orak hücre hastasında bu alyuvarlardan fazlaca bulunur. Kişinin kanında bu alyuvarların varlığı özel test ile araştırılabilir ve sikkelcel anemisi olup olmadığı tespit edilebilir. (kansızlık tıp dilinde anemi olarak geçmektedir)

Aşağıda normal alyuvarlar ile orak şeklini almış alyuvarların resmini görmekteyiz.



Normal alyuvarlar      Orak hücre alyuvarı

### 2. Orak hücre hastalığı nasıl oluşmaktadır?

Orak hücre hastalığı Afrika'da çoğunlukla zencilerde görülen bir hastalıktır. Dünya'nın diğer bölümlerinde özellikle Akdeniz ülkeleri ( buna Türkiye de dahil) Arap ülkelerinde ve Amerika'da da bu hastalığa sıkça rastlanmaktadır.

Dalak normalde ortalama 120 günlük ömrünü tamamlayan alyuvarları parçalayan organdır. Ancak orak hücre hastalığı olan hastalarda alyuvarlar şekil bozukluğu nedeniyle dalak tarafından tutulmaları ve parçalanmaları artmış, dolayısıyla ömürleri azalmıştır.

Orak hücre hastalığı aile boyu kalıtım yoluyla nesilden nesile geçmektedir. Orak hücre hastasının kalıtım maddesi (DNA)'sı sağlıklı kişilere göre az farklılık gösterir. Bu hastalık yalnız anne ve babanın **herikisinin** de kalıtım maddelerinde (DNA)'larında hata varsa ortaya çıkar. Şunu belirtmeliyiz ki orak hücre hastalığı asla bir **bulaşıcı** hastalık değildir. Bu hastalık aile boyu kalıtım yolu ile nesilden nesile aktarılan ve **doğumdan itibaren** bulunan bir hastalıktır. Orak hücre hastasından alınan kanla da hastalık geçmez. (Kan verilmesi durumunda olduğu gibi)

### 3. Orak hücre hastasında şikayetler nasıl oluşur?

Bu hastalarda alyuvarlar "farklı" olduklarından dolayı birkaç problem meydana gelmektedir. Bu problemlerin başlıcaları şunlardır:

#### D) Orak hücreleri vücut tarafından normal alyuvarlara göre daha çabuk yıkıma uğrarlar.

Alyuvarların daha çabuk yıkılmasından dolayı geriye az miktarda alyuvar kaldığından **kansızlık** oluşur. Buna tıp dilinde anemi de denilir.

Kansızlık belirtilerini veya şikayetlerini şöyle sıralayabiliriz: Normalden daha çabuk yorulma, iştahsızlık, halsizlik ve kulak çınlaması gibi. Alyuvarların hızlı yıkımından dolayı alyuvarlar'da bulunan bilirubin maddesi ortaya çıkar. Bu madde deri'de ve gözler'de sarı renk oluşmasına neden olur. Buna **sarılık** (=icterus) denir.

Orak hücre hastaları enfeksiyonlara karşı artmış duyarlılık gösterirler. Enfeksiyonlarda alyuvar yıkımı hızlanmış olup bununla birlikte çeşitli belirtiler oluşabilir. Bunlar cildin solgunlaşması, sarılık, koyu renkte (kola'ya benzer) idrar yapma, kalp çarpıntısı, baş dönmesi, bayılma ve nefes darlığı gibi. Böyle bir duruma **anemik (kansızlık) krizi** denir

## II) Alyuvarların oraklaşması olayı

Bu olay aşağıda belirtilen şartlarda gerçekleşebilir

- **Alyuvarların yeteri kadar oksijen alamadıkları şartlarda.** Alyuvarların yedek oksijen miktarının azalması ve buna bağlı olarak oksijenin daha çabuk tüketilmesine sebep olur. Örneğin bu şartlar yüksek dağlarda ve basınç kabini olmayan uçaklarda olabilir.
- **Vücutun çok oksijene ihtiyaç duyduğu şartlarda.** Örneğin ağır uğraşlar (ağır sporlarda), enfeksiyonlarda, aşırı yorgunlukta ve uykusuzlukta.
- **Dehidratasyon'da, vücutun aşırı su kaybına uğradığı durumlarda**
- **Çok aşırı soğuklarda**  
Orak şeklini almış alyuvarlar adeta birbirine geçerek kenetlenirler ve küçük kılcal damarları tıkarlar. Buna bağlı olarak çeşitli organlara az kan ulaşır.  
Bu duruma **vaso-oklüsif kriz (damar tıkanması) krizi** denir. Şikayetler vücudun hangi damarları tıkanmışsa ona bağlı olarak gelişir. Bunlar:

### a) Kemiklerde:

Kol ve bacak veya sırtta şiddetli ağrılar (küçük çocuklarda el ve ayaklarda) oluşur. Bu ağrılar ani oluşur ve birkaç gün sürebilir. Ağrılar bir yerde kalır veya başka bir tarafa da sıçrayabilir. Örneğin diz kapaklarından dirseklere sıçraması gibi.

Ağrının olduğu yerde ciltte veya bağ dokusunda şişme ve kızarıklık oluşur. Bu belirtilere **ağrılı kemik krizi** (pijnlijke botcrise) denir. Küçük çocuklarda ise daha çok **el-ayak sendromu** (hand-voet syndroom) görülür.

### b) Akciğerlerde:

Ani oluşan nefes almada güçlük, nefes darlığı ve nefes alıp vermenin zor ve ağrılı olması, akciğerlerde damar tıkanması belirtileri olabilir. Buna **akciğer enfarktüsü** (longinfarct) denir.

### c) Bağırsaklar:

Ani oluşan ve uzun süren şiddetli karın ağrıları, bağırsağı besleyen kılcal damarların tıkanması belirtisi olabilir. Buna bağırsak enfarktüsü (darminfarct) denir.

### d) Beyin:

Beyine yeteri kadar kan gitmediği zaman şu belirtiler oluşabilir: Ani olarak gelişen normal konuşamama hali, kollarda ve bacaklarda gücün azalması, uyuşukluk oluşması ve kasların istek dışı gerilip gevşemesi. Buna **beyin enfarktüsü** veya felci (herseninfarct of CVA) denir. Yaşam sürecinde beyin fonksiyonuna bağlı rahatsızlıklar oluşabilir. Örneğin düşünmede aksaklıklar, konsantrasyon eksikliği, hafıza kaybı

### e) Böbrekler:

Böbreklerin içinde de büyük miktarda ince damarlar olduğundan dolayı oralarda da oraklaşmış alyuvarlar tıkanma oluşturabilir ve **böbrek yetmezliğine** (nierfunctiestoornissen) sebep olur. Bunun belirtileri ise idrarda kan görülmesi ve (böbrekler idrarı yoğunlaştırma özelliğini kaybettiklerinden dolayı) çok idrar yapmadır. Bu durumda vücudun su kaybına uğraması riski de yükselmiş olur. Özellikle ishal ve ateşli durumlarda tehlikelidir.

### f) Penis:

Bazen erkek cinsel organında orak hücreleri toplar damarlarında tıkanmaya sebep olur ve cinsel uyarı olmaksızın arka arkaya veya devamlı şekilde ağrılı ereksiyon oluşabilir. Buna tıp dilinde **priapism** (priapisme) denir.

### g) Gözler:

Gözdeki damarların tıkanması ile ani olarak gözlerin iyi görmemesine sebep olabilir.

**Not:** Yukarıda sıralanan belirtilerin hepsi aynı anda veya bir hastada hepsinin bulunması gerekmez.

#### 4. Orak hücre hastalığı belirtileri ve hastanın şikayetleri nelerdir?

Çoğu orak hücre hastaları uzun zaman arası rahatsızlık göstermezler. Bu hastalar bu durumda dengede sayılırlar. Bazı dönemlerde ise şiddetli rahatsızlıklar oluşabilir. Bu döneme de **kriz dönemi** (crises) denmektedir. Şikayetler orak hücre hastalığına bağlı kaynaklanabilir. Fakat basit bir nezle de bu krize sebep olur.

Bunlar arasındaki farkı belirlemek için aşağıda şikayetlerin gruplandırılmasını vereceğiz. Özellikle ikinci grup şikayetler (şiddetli ve ani oluşan şikayetler)'de doktorunuzla irtibat kurmanız gerekmektedir. Bazı hastalar kriz geldiğini hissederler. Bu durumda uzunca beklemeyin ve hemen doktorunuzla veya tedavi gördüğünüz hastaneyle irtibat kurun.

Birinci grup: Çok görülen şikayetler

- Alışılmıştan daha çabuk yorgunluk, halsizlik ve iştahsızlık
- Göz akınının açık sarı renk alması
- Çok idrar yapmak ( tuvalete sık çıkma)
- Çocukların normalden yavaş büyümeleri (kansızlıktan dolayı)

İkinci grup: Şiddetli ve ani oluşan şikayetler:

- Ateşlenme (38.5 dereceden yüksek ve 24 saatten fazla süren)
- Baş ağrısı, kollarda veya bacaklarda güçsüzlük, uyuşukluk, kasların gerilip gevşemesi(stuipen)
- Ağrılı krizlerin oluşması
- Cildin solgunlaşması veya sarılığın ani çoğalması ve bununla birlikte dalak büyümesinin oluşması.
- El ve ayaklarda ağrılı şişmelerin oluşması (el-ayak sendromu).
- Ani oluşan görme bozuklukları.
- Ani oluşan nefes almada zorlanmalar ve nefes darlığı.
- Ani oluşan karnın üst sağ bölümünde ağrılar ve bu ağrıdan dolayı oturma ve yatmada güçlükler ( bu belirtilerler safra kesesinde taş oluşumuna işaret edebilir).
- Erkeklerde penis'te ağrılı ereksiyon oluşması
- İdrarla beraber kan gelmesi
- Bacaklarda yaraların oluşması

Yukarıda belirtilen ikinci grup **şiddetli ve ani oluşan şikayetlerde** mutlaka aile doktorunuzla veya hastane ilk yardımı ile irtibat kurmanız gerekmektedir.

#### 5. Şikayetlerin önlenmesi için alınması gereken tedbirler nelerdir.

Orak hücreli hastası olarak şikayetlerinizi en aza indirmek istiyorsanız, aşağıda belirtilen yaşam kurallarına uymaya çalışmalısınız.

- \* Sağlıklı yaşam, yani:
  - iyi, bol çeşitli gıdalar yemeli
  - yeteri kadar dinlenmeli
  - yeteri kadar fiziksel hareket etmeli (aşırı ağır sporlardan kaçınmalı)
- \* Stress'ten kaçınmalı, yani:
  - yeteri kadar uyumalı
  - sıkıntı doğuracak olaylardan sakınmalı
  - Aşırı derecede yorulmamalı
- \* Enfeksiyonlara karşı önlem almalı, yani:
  - Temizliğe dikkat etmeli
  - Dişleri iyi fırçalamalı ve sık aralarla dişçiye kontrole gitmeli (dişçinize de sikkle cell hastası olduğunuzu belirtin)
  - Ateşlendiğiniz zaman hemen doktorunuza telefon edin (ateşiniz 38.5 dereceyi geçtiği zaman
  - 12 yaşına kadarki orak hücre hastası çocuklara enfeksiyonları önlemek için doktorunuz kontrolünde günlük penisilin (Broxil) vermeli

- Her çocuğa yapılan normal DKTP, HIB ve BMR aşılarının dışında Pneumovax aşısı yaptırılmalı (ilki 2 veya 3 yaşında olmak üzere daha sonra her 5 yılda bir tekrarlanmalı)
- \* Vücudun aşırı su kaybını önlemeli, yani:
  - Su kaybına neden olabilecek durumlarda (sıcaklarda, ateşlenmelerde, kusmalarda ve ishalde) bolca su veya limonata içmek çok önemlidir
- \* Soğuklardan sakınmalı, yani:
  - Kışın sıcak giyinmeli, soğuk sularda yüzmekten sakınmalı
  - Yüzdükten sonra ise sıcak duş yapmalı ve hemen kurulanmalı

### 6. Orak hücre hastalığı nasıl aile boyu geçiş yapar?

Başta belirtildiği gibi orak hücre hastalığı **irsi bir hastalıktır** ve yalnız anne ve babanın herikisinin de kalıtım maddelerinde (DNA'larında) hata varsa ortaya çıkar. Bu nedenle Orak hücre hastalığına ilişkin insanları üç gruba ayırabiliriz:

1. Sağlıklı insanlar (bu kişilerde normal hemoglobin (= hemoglobin A) bulunur. Bunlarda bulunan hemoglobin maddesi **AA** olarak da belirtilir
2. Orak hücre hastalığı **taşıyıcıları** (bu kişilerin hemoglobinlerinin bir bölümü normal hemoglobin A diğer bölümü ise orak hücre hemoglobini (= hemoglobin S)'den oluşmaktadır. Bu da **AS** olarak belirtilir
3. Hastalar: Orak hücre hastalığı olan kişilerde sadece Orak hücre hemoglobini bulunur. Bu da **SS** olarak belirtilmektedir.

#### Taşıyıcılar:

Orak hücre hastalığı taşıyıcılarında hemoglobin maddelerinin yarısı normal hemoglobin'dir (HbA= A tipi hemoglobin). Normal hemoglobin görevini yeteri kadar yaptığı için bu kişilerde yok denecek kadar az şikayet oluşur. Yalnız çok aşırı durumlarda örneğin yüksek yerlerde yapılan maraton koşularında problemler oluşabilir. Taşıyıcı kişilere orak hücre-traitte (sikkelcel-trait) de denir.

Taşıyıcı kişiler hastalığı çocuklarına aktarabilirler, aşağıda verilen birinci, ikinci ve üçüncü örneklerde olduğu gibi. Kendileri ender hastalık belirtileri gösterirler.

Bir kişinin taşıyıcı olup olmadığı ancak kan testi ile anlaşılabilir.

#### Orak hücre hastaları:

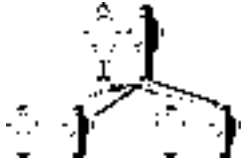
İnsanda bulunan her irsi vasıflar çift şekilde bulunur. Biri anneden diğeri ise baba'dan aktarılmıştır. Orak hücre hastası da bu özelliği hem anne'den hem de baba'dan almıştır yani ya her iki velisi de taşıyıcı olmalı (örnek 2'de olduğu gibi), veya iki velisi de orak hücre hastası olmalı veya bir velisi taşıyıcı diğeri ise orak hücre hastası olmalı (örnek 3'te olduğu gibi).

Orak hücre hastalığı nasıl nesilden nesile geçtiği anlaşılabilmesi için aşağıda birkaç örnek sunacağız. Bununla birlikte şu hususlara dikkat etmelisiniz:

- a) Örneklerde verilen hastalığın oluşma olasılığı **her** yeni doğacak çocuk için geçerlidir, yani bir hasta çocuğun doğmuş olması diğer çocukların sağlam olacağını bir garantisi olmadığı gibi sağlam doğan bir çocuktan sonra diğerlerinin de sağlam olacağını söylemek mümkün değildir.
- b) Örneklerdeki anne ve baba'nın yerleri değiştirilebilir.
- c) Sağlam= taşıyıcı olmayan ve orak hücre hastası olmayan anlamına gelmektedir.

### Örnek 1:

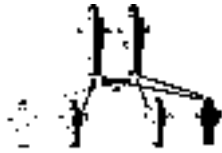
Baba taşıyıcı olup (AS), anne sağlam ise (AA). Doğacak olan çocuğun taşıyıcı olma olasılığı %50 'dir. Çocuğun sağlam olma olasılığı da %50'dir. Bu durumda doğacak çocuğun orak hücre hastası olma olasılığı yoktur.



Yani çocuklar %50 AA (=Sağlam)  
%50 AS (=Taşıyıcı)

### Örnek 2:

Anne ve Babanın herikisi de taşıyıcı (AS) iseler: Taşıyıcı bir çocuğun olma olasılığı %50, çocuğun orak hücre hastası olma olasılığı %25 ve çocuğun sağlam olma olasılığı %25'tir.



Yani çocuklar %25 AA (=Sağlam)  
%50 AS (=Taşıyıcı)  
%25 SS (= Orak hücre hastası)

### Örnek 3:

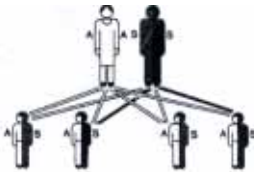
Anne orak hücre hastası ise (SS), baba taşıyıcı (AS), Taşıyıcı bir çocuğun olma olasılığı %50, çocuğun orak hücre hastası olma olasılığı %50 , çocuğun sağlam ve taşıyıcı olmama olasılığı ise yoktur. Yani ya çocuklar hasta doğar veya taşıyıcıdır.



Yani çocuklar %50 AS (=Taşıyıcı)  
%50 SS (= Orak hücre hastası)

### Örnek 4:

Baba orak hücre hastası ise (SS), anne sağlam (AA), taşıyıcı bir çocuğun olma olasılığı %100'dür. Çocuğun sağlam ve taşıyıcı olmama olasılığı ise yoktur.



Yani çocuklar %100 AS (=Taşıyıcı)

## 7. Hamilelik

Orak hücre hastası bayanlarda hamile süresinde çoğu zaman problemler oluşmaktadır. Çoğu zaman kansızlık artmakta ve krizlerin sıklığı ve şiddeti de artmaktadır. Bundan dolayı hamilelik döneminde hamile olan kişiyi daima bir doktor kontrolünde olması çok önemlidir. Çoğu zaman hamileye doğum yaklaştıkça birkaç kez kan verilir. Bu şekil önlemlere rağmen hamilenin düşük yapma olasılığı yüksektir. Doğum ise çok özen bakımla hastanede olması şarttır.

## 8. Dişçi

Orak hücre hastası olan kişiler ağız temizliğine çok önem vermeli ve sık aralarla diş hekimine kontrole gitmelidir. Diş hekiminize sizde orak hücre hastalığı olduğunu anlatmanız çok önemlidir. Dişlerinizdeki enfeksiyon bir krize neden olabileceği için hekiminiz kontrolde dişlerinize daha özenle bakmalı ve onun vereceği tavsiyelere uymalısınız. Dişleriniz çekilmesi gerektiği zaman özel bir tedbir alınmasına gerek yoktur.

## 9. Ameliyathlar

Bayıltılmıř halde gerekleřtirilen ameliyathlar esnasında alyuvarlar daha abuk oraklařmaktadırlar. Bundan dolayı orak hcre hastasına ameliyat ncesi birkaç kez kan verilmesi gerekmektedir. Bylece hem alyuvarların oraklařması hem de Őikayetlerin oluřması nlenmiř olur. Gerekli nlemleri almak iin bayıltıcı doktorun (anestezist) da sizde orak hcre hastalıęı olduęunu bilmesi gerekmektedir.

## 10. Doktorunuzla irtibat kurmanız gereken durumlar

Orak hcre hastalıęı konusunda uzman olan bir doktoru aramanız tavsiye edilir: Bu kiřiler hematolog/ ocuk doktoru veya hematolog/ i hastalıkları doktoru olabilir (hematolog; kan hastalıkları uzmanı anlamına gelmektedir). Senede bir veya iki kez poliklinik kontrollerinde muayene ve kan testi yaptırmanız tavsiye edilir. Bylece orak hcre hastalıęı belirtileri daha erken teřhis edilir. rneęin kansızlık durumlarında daha abuk kan verilebilir. Poliklinik kontrollerinde doktorunuza her trl soru sorup danıřma imkanı bulabilirsiniz.

Ayrıca doktorunuzu blm 4'te belirtildięi gibi Őiddetli ve ani oluřan Őikayetlerde **hemen doktorunuzu aramanız gerekmektedir**

## 11. Orak hcre hastalıęının tedavisi nasıldır?

Orak hcre hastalıęına sebep olan nedenler yani insandaki kalıtım maddesini deęiřtirmek řu anda imknsız. Fakat hastalık belirtilerinin ve Őikayetlerin oluřmasını nleyici tedbir ve tedavi yntemleri geliřtirilmektedir. řu anda birkaç tedavi Őekli geliřtirilmiřtir. Bunları Őyle sıralıyabiliriz:

- |                                           |                                                                                                    |
|-------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. Antibiyotik ilacı alma:                | Enfeksiyonları nlem ve tedavisi iin                                                              |
| 2. Aęrı kesici ilalar ve bol su ime:    | Kemiklerde, karında ve akcięerlerde oluřan aęrılara karřı                                          |
| 3. Folik Asit (foliumzuur) hapı kullanma: | Vcudun kan yapmasını artırmak iin                                                                |
| 4. Kan verilmesi:                         | Ařırı kansızlıklarda veya aęrılı krizlerde, akcięer ve beyin enfarktsnde, ayrıca ameliyathlarda. |
| 5. Hastanın hastaneye kaldırılması:       | ok Őiddetli aęrılı krizlerde, kansızlık ve enfeksiyonlarda                                        |

**Dikkat:** İzine gittięinizde yanınızda hastalıęınızı anlatan brořrnz veya Doktorunuzdan aldıęınız hastalık belgesini yanınızda gtrnz.

## 12. Orak hcre hastalıęında geleceęe dnk geliřmeler nelerdir?

Amerika, İngiltere ve Hollanda'da doktor ve arařtırmacılar orak hcre hastalıęı ile ilgilenmektedirler Bu kiřiler:

1. Hastalık hakkında hastalara , onların velilerine, dięer doktor ve hemřirelere, ebelere ve dięer ilgili olan kiřilere yeterli ve saęlam bilgi vermeye alıřmaktadırlar
2. Orak hcre hastalıęının erken teřhis edilmesini saęlamaya alıřmaktadırlar
3. Yeni tedavi metotları geliřtirip test etmektedirler.
4. Hatalı kalıtım maddesini (DNA'yı) deęiřtirmeye alıřmaktadırlar

## 13. Kalıtım (Genetik)

Her insanın btn kalıtsal (irsi) zellikleri **genlerde (DNA)** kaydedilmiřtir; rneęin sa rengi, kan grubu, cilt rengi, gz rengi ve benzeri.

İnsanlarda hemen hemen btn genlerin iki rneęi vardır: biri babadan gelen ve biri de anneden gelen. Genler bylece **ift** nsha halinde bulunurlar. Sırası gelince her insan genlerinin yarısını ocuklarının her birine nakleder. Yani her iftten birtane.

İnsanın her bir ocuęu iin hangisini aktardıęı yine farklıdır; bundan dolayı anneler ve babalar ocuklarına benzerler. ocuklar da birbirlerine benzerler, fakat onlar aynı zamanda farklıdırlarda.

Her insan ayrıca olumsuz zellikli (hatalı) tek tk gen tařır. Bazen bu aęır kalıtsal (irsi) bir hastalıęa sebep olabilir, fakat genelde iftin **dięer geni** byle bir kiřinin hemen hemen hibir Őey farketmemesini saęlar. Bu **tařıyıcılık** olarak isimlendirilir ve orak hcre hastalıęı ve talasemi (Akdeniz anemisi) gibi kan hastalıklarında bu tařıyıcılık **'trait'** (ayırıcı nitelik) olarak adlandırılır.

Taşıyıcılık kansızlığa sebep olabilir mi? Bazen taşıyıcı hafif kansızlığa sahip olabilir ama çoğunlukla onda hastalık belirtileri yoktur. Taşıyıcılık zaman içerisinde gerçek talasemi veya orak hücre hastalığına **dönüşemez**. Kim kalıtım ve hastalık üzerine daha fazla bilmek istiyorsa, VSOP'dan kitapçık sipariş edebilir.

#### 14. Kalıtım ve Önleme

Orak hücre hastalığı kalıtsal bir hastalıktır. Eğer sizde orak hücre hastalığı varsa, anneniz ve babanız taşıyıcı olmak veya kendileri bu hastalığa sahip olmak **zorundadırlar**. Eğer sizin orak hücre hastalıklı çocuğunuz varsa, o durumda siz ve sizin kocanız veya karınız bu hastalığın taşıyıcısı veya sizler kendiniz bu hastalığa veya biriniz taşıyıcı ve diğeriniz hastalığa sahip olmak **zorundasınız**. Bunun iki önemli sonucu vardır.

##### a Her hamilelikte orak hücre hastalığının yüksek olma olasılığı

Her hamilelikte çocuğun orak hücre hastalığına sahip olmasının **artmış** olasılığı vardır. Şayet sizin ve eşinizin hangi tür taşıyıcılığa sahip olduğunuz kesin biliniyorsa, çocuğunuzda orak hücre hastalığının ne kadar ağır olabileceği araştırılabilir.

Birkaç durumda (bir sonraki) hamilelikte rahimdeki çocukta orak hücre hastalığı olup olmadığını tespit etmek için araştırmak mümkündür. Bu hamilelikte erken bir safhada olur, eğer yaklaşık (görülme-yen adet dönemi) 6 haftanın üzerinde iseniz.

Eğer doğacak çocuğunuzda orak hücre hastalığının ağır bir şekli söz konusu ise, o zaman muhtemel bir kürtajda karar verebilirsiniz. Bu konuda doktorunuzla görüşebilirsiniz veya civardaki klinik genetik (kalıtımla ilgili) merkezle temasa geçebilirsiniz.

##### b Aile araştırması

Eğer orak hücre hastalığı taşıyıcısı veya kendiniz orak hücre hastası iseniz, o zaman bu demektir ki bu kalıtım faktörüne ailede rastlanılmak zorundadır. Çocuklarınız, anneniz, babanız, erkek kardeşleriniz ve kız kardeşleriniz, kız ve erkek yeğenleriniz ve amcalarınız, halalarınız, dayılarınız ve teyzeleriniz hepsi taşıyıcı olabilirler.

Onların, **çocukları olmadan önce**, taşıyıcılık araştırması yaptırmaları **onlar için önemlidir**. Zira onların (gelecekteki) çocuklarında yüksek olasılıkla orak hücre hastası olabilirler ve onlar da gerekirse hamilelik sırasında erken araştırmadan yararlanabilirler.

#### 15. Talasemi Nedir?

Talasemi hastalığı (talasemi major veya Cooley anemisi) her ikisinde taşıyıcı olan sağlıklı annelerin ve babaların çocuklarında olabilen ağır kansızlığın ismidir. Orak hücre hastalığında biraz değişmiş hemoglobinden bahsedilirken, talasemide hemoglobinin yapısında yetersiz yapım vardır. Doğumdan yaklaşık 6 ay sonra Cooley anemili bebek yetersiz hemoglobin yapacak ve ağır kansızlığı olacaktır.

##### Tedavi

Düzenli kan transfüzyonları (kan nakli) ve **fazla kan nakillerinden ileri gelen aşırı demir fazlalığını gidermek için** ilaçların verilmesi, **mümkün olan tek tedavidir**. Şayet uygun donör (organ verici) bulunursa, günümüzde kemik iliği nakli de uygulanıyor. Bu tedavinin başarısı büyük ölçüde kesin değildir.

Transfüzyonlar ve anti-hemosiderosis (biriken demire karşı) tedavisi en uygun hemoglobin ve demir düzeyini sabit tutmak; belirtiler ve komplikasyonlarda yardım etmek için sıkı tıbbi kontrol altında yapılır. Belirtiler şunlar olabilir: dalak ve karaciğerde büyüme, kemiklerde şekil bozukluğu, gelişme geriliği, puberte (ergenlik) gelişiminde ve seksüel (cinsel) fonksiyonlarda bozukluk, tiroid bezi sapması, şeker hastalığı, enfeksiyonlar, diş bakımı problemleri.

Tedavi eden uzman bütün olası belirtileri göz önünde bulunduracaktır. Daha başka talasemi çeşitleride (alfa-talasemi gibi) vardır fakat burada bunlar bahsedilmeyecektir.

## 16. Kalıtım ve Talasemi

Talasemi de kansızlığın kalıtsal (ırsi) bir şeklidir. Kalıtsal olarak geçme tam olarak orak hücre hastalığında olduğu gibidir (4. ve 5. bölümlere bakınız). Eğer her iki eşde taşıyıcı ise, onlar hatalı hemoglobın özelliklerini çocuklarına nakledebilir. Bu çiftin her çocuğu çift taşıyıcılıkta (anne ve babada taşıyıcı) her ikisinde sağlıklı olan anne ve babadan hatalı özelliği % 25 alma olasılığına sahiptir. Bu çocuk ağır hasta olacaktır.

Bunu yanı sıra, çocuğun % 50 taşıyıcı olma olasılığı vardır, anne ve babasında olduğu gibi ve % 25 hatalı özelliği almama olasılığı vardır. Bu çocuklar sağlıklı olacaktır.

Ilke olarak Hollanda'da herkes talasemi veya orak hücre hastalığı taşıyıcısı olabilir. Fakat Kuzey-Avrupalılarda buna seyrek rastlanır. Bu özelliklere daha sık Güney-Avrupadan ve Akdeniz çevresi ülkelerinden Yunanistan, İtalya, Türkiye, Orta-Doğu ve Kuzey Afrika (Fas, Tunus, Mısır vb.) gibi gelen kişilerde rastlanır. Ayrıca Orta-Afrika, Surinam ve Asya (Endonezya, Çin, Tayland vb.) ülkelerinden gelen kişilerde de bu özelliklere sık rastlanılmaktadır.

## 17. Talaseminin Önlenmesi

Herkes için fakat özellikle aile kurmak isteyen genç kişiler için talasemi (veya orak hücre hastalığı) taşıyıcısı olup olmadıklarını bilmek önemlidir. Eğer bir kişinin kan tahlilinde bu özelliği taşıdığı ortaya çıkarsa, o zaman çocukları olmadan önce, eşinde taşıyıcı olup olmadığını araştırmak çok önemlidir. Çünkü eğer her ikisinde taşıyıcı iseler, onların çocuklarının %25 ağır talasemi hastası olma olasılığı vardır.

### Aile Araştırması

**Eğer bir kişide taşıyıcılık tespit edilmişse, aile araştırması kesinlikle anlamlıdır. Çünkü erkek kardeşler, kız kardeşler, erkek ve kız yeğenler de taşıyıcı olabilir ve çocukları içinde olası risk olabilir.**

### Hamilelik Sırasında Araştırma

Orak hücre hastalığında olduğu gibi talasemi içinde hamilelik sırasında araştırma mümkündür. Her ikisinde taşıyıcı olan anne ve baba çocuklarının hastalıklı olup olmayacağını istenirse bu araştırma yardımıyla öğrenebilirler. Bu araştırma annelere ve babalara geniş bir bilgilendirme sonrası klinik genetik merkez aracılığı ile yapılır.

Hamilelik sırasında araştırma koryon biyopsisi aracılığı ile yapılır, eğer bayan (görülmeyen adet dönemi) 6 haftanın üzerinde ise. Eğer ailede talaseminin ağır şekli olursa, olumsuz sonuçta anne ve babanın talebi üzerine hamilelik sonlandırılabilir (kürtaj).

## İrtibat Adresleri

### Some addresses of specialists

- Amsterdam**      Academisch Medisch Centrum (AMC)  
Emma Kinderziekenhuis/afd. H8  
Meibergdreef 9, telefoon 020 - 5669111  
**Mevrouw Dr. M. Peters, Dr. H. Heyboer**
- Onze Lieve Vrouwe Gasthuis  
1e Oosterparkstraat 279  
telefoon 020 - 5999111  
Polikliniek haematologie  
**Dr. K.J. Roozendaal**, haemataloog/oncoloog
- Den Haag**      Leijenburg Ziekenhuis, Leyweg 275  
telefoon 070 - 3592000  
afdeling haematologie  
**Dr. P.W. Wijermans**
- Leiden**      Academische Ziekenhuis Leiden  
Rijnsburgerweg 10, telefoon 071 - 5262267  
afdeling haematologie  
Prof.dr. A. Brand – transfusie therapie  
Prof.dr. J.M.J.J. Vossen - beenmergtransplantatie
- Rotterdam**      Sophia Kinderziekenhuis  
Dr. Molenwaterplein 60  
telefoon 010 - 4636363  
Afdeling Oncologie/haematologie  
**Dr. I.M. Appel**
- Utrecht**      AZU/Wilhelmina Kinderziekenhuis  
Nieuwegracht 137  
telefoon 030 - 2504000  
Afdeling haematologie  
**Mevrouw dr. H.M. van der Berg**

### Centra voor erfelijkheidsvoorlichting

Of heeft u vragen over onderzoek naar een erfelijke aandoening, dan kunt u daarvoor terecht bij een Klinisch Genetisch Centrum. Deze centra zijn verbonden aan de Academische Ziekenhuizen. Informatie over adressen en telefoonnummers vindt u op de site van de Vereniging Klinische Genetica Nederland: [www.nav-vkgn.nl](http://www.nav-vkgn.nl). Beschikt u niet over internet, bel dan met de Erfolijn. N.B. Voor een bezoek aan een Klinisch Genetisch Centrum heeft u een verwijzing van de huisarts nodig.

## Patiëntenorganisatie

**OSCAR:** organisatie Sikkel Cel Anemie **RELIEF**  
(Stichting Sikkelcel Anemie en Thalassemie Nederland)  
Van Nijenrodeweg 315  
1082 HB Amsterdam  
Telefoon 020 – 6797887 (van 20.00 – 22.00 uur)  
Email: [oscarsikkelcel@hotmail.com](mailto:oscarsikkelcel@hotmail.com)  
[www.sikkelcel.nl](http://www.sikkelcel.nl)



Dit boekje is in verschillende talen bij het Erfocentrum verkrijgbaar (o.a. Nederlands, Engels, Turks).  
Er zijn ook publieksfolders over sikkelcelanemie en thalassemie in verschillende talen (o.a. ook Farsi en Italiaans). Voor  
beroepsgroepen is er eveneens meer informatie.

### Colofon

©VSOP, juni 2001

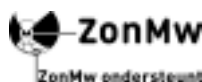
Çeviri drs. Recep Aydinli  
(vertaling: drs Recep Aydinli).

Deze brochure kwam mede tot stand dankzij:

Mevrouw S.C. Beacher	Patiëntenorganisatie OSCAR Nederland
Prof.dr. L.F. Bernini	Anthropogenetica Leiden
Drs. D.P.M. Brandjes	Slotervaartziekenhuis Amsterdam
Dr. H. ten Cate	AZM Maastricht
Dr. P.C. Giordano	Hemoglobinopathieën onderzoekslaboratorium Leiden
Dr. H.L. Haak	Leijenburgziekenhuis Den Haag
Drs. J.C. Oosterwijk	Klinisch Genetisch Centrum Leiden
Mevrouw Dr. M. Peters	EKZ/Kinder AMC Amsterdam
Prof.dr. L.W. Stadius van Eps	Slotervaartziekenhuis Amsterdam
Drs. H.J. Walters	Slotervaartziekenhuis Amsterdam

Bestelnummer 4040C

Deze uitgave werd mede mogelijk gemaakt door:



Deze brochure werd uitgegeven in het kader van het VSOP-project 'Voorlichting over erfelijke en aangeboren aandoeningen aan migranten'.

Voor een overzicht van alle informatiematerialen kunt u contact opnemen met het Erfocentrum.

### Vragen over erfelijkheid en gezondheid?

**Bel, mail of surf**

Erfolijn: 0900-66 555 66 (€ 0,10 per minuut)

Email: [erfolijn@erfocentrum.nl](mailto:erfolijn@erfocentrum.nl)

Website: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

[www.kalitim.nl](http://www.kalitim.nl)

Het Erfocentrum is een initiatief van de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen (VSOP)