

BAĞLARBAŞI ASM
EVLİLİK ÖNCESİ HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA PROGRAMI
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 mali ve manevi zarara uğramaktadır. Ülkemizde Talasemi ve Orak Hücre Anemisi başta olmak üzere kalıtsal kan hastalıkları önemli bir sorundur. Türkiyede β-talasemi sıklığı % 2.1 dir. Talasemi taşıyıcılarının büyük çoğunluğu bu hastalığı taşıdığını bilmezler. Ancak talasemi hastası bir çocukları olduğunda yada özel kan testi yaptırdıklarında öğrenirler.

Talaseminin çeşitli tipleri genler yoluyla anne yada babadan aktarılır. Anne yada babadaki genlerin talasemi taşıyıcısı olup olmamasına bağlı olarak çocukta görülen talasemi tipleri:

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

2. Talasemi Major (Hasta Tip): Hastalığın ağır olan şeklidir. Anne - babanın her ikisinin de taşıyıcı oldukları evlilikten 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, tipik yüz görünümü saptanabilir. Erken dönemde birden bire ortaya çıkan ağır kansızlık sonucu kalp yetmezliği gelişebilir. Kalp yetmezliği geismemesi için düzenli aralıklarla sık sık kan nakli yapılmalıdır. Kan nakli yapılmazsa hasta bir kaç senede kaybedilir.

3. Talasemi İntermedia (Hafif Hastalık Tipi): Taşıyıcılar gibi tamamen sağlıklı olmayan, hastalık belirtileri genellikle ileri yaşlarda başlayan, düzenli kan transfüzyonları geksinimi olmaksızın, büyüme ve gelişmesini sürdüren talasemi olgularıdır. Klinik olarak daha geç (4 yaştan sonra) başlangıç göstermesine karşın, bu olgularda da hepato – splenomegali (karaciğer ve dalak büyümesi), kemik değişiklikleri gelişebilir.

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

Koruyucu tedavinin hastalıkla mücadelede önemi büyüktür. Ancak hastalarında 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 çok güç bir yöntemdir. Bu nedenle pek çok ülkede halen uygulanan tedavi düzenli kan nakli ve demir şelasyonudur (kandaki demir seviyesinin azaltılması yöntemi). Taşıyıcılık tespit edildiğinde talasemi **önenebilir bir hastalıktır**. Talasemi taşıyıcısı iki birey evlendikten sonra doğum öncesi tanı (prenatal tanı) yaptırarak sağlıklı çocuk sahibi olabilirler. Anne karınıdaki bebekten kan alınarak bebeğin hasta mı yoksa sağlıklı mı olduğu tespit edilebilir. Prenatal tanı gebeliğin ilk aylarında yapılır ancak gebelikten önce anne – babanın mutasyonlarının tespit edilmesi gerekir. Anne – babadaki bu mutasyonların bulunup bulunmamasına göre fetüsün hasta yada sağlıklı olduğu belirlenebilir. Anne – babalar çocuk yapmayı düşündükleri andan itibaren hamileliği beklemeden bir **“Genetik Hastalıklar Tanı ve Tedavi Merkezine”** baş vurmalıdır. Prenatal tanı yöntemlerine göre çocuk sağlıklı ise hamilelik devam edebilir yada hasta ise hamileliğe son vermeye karar verilebilir.

Ben **Evlilik Öncei Hemoglobinopati 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 ve nişanlım **Evlilik Öncei Hemoglobinopati Taraması** yaptırdık. İkimizin de **Şüpheli Taşıyıcı** olduğumu öğrendik. Bu konuda gerekli danışmanlığı aldım. (Kişi kendi el yazısı ile yazacak: Yukarıda belirtilen hususları **OKUDUM ANLADIM KABUL EDİYORUM.**)

Adı, Soyadı
İmza

____/____/____

Adı, Soyadı
İmza

____/____/____