



TALASEMİ MAJOR (AKDENİZ ANEMİSİ)

FR-HYE-04-416-09

Hastalığınız hakkında bilmeniz gerekenler:

Bir kansızlık (anemi) türüne verilen isimdir. Talasemi'nin diğer adı Akdeniz anemisi'dir. Talasemisi olan hastalarda hemoglobin A'nın yapısını oluşturan zincirlerin yapımı kaybolmuş ya da azalmıştır. Solunum yoluyla aldığımız oksijen akciğere gider. Burada kana kırmızı rengi veren alyuvarlardaki (eritrosit) hemoglobin maddesine bağlanır ve tüm vücuda bu şekilde taşınır. Alyuvarların (eritrosit) içinde bulunan hemoglobin, dokulara oksijen taşınması için gereken temel bir moleküldür. Bu molekül 4 tane protein zincirden oluşur. İnsan organizmasındaki hemoglobinin %98'ini oluşturan hemoglobin A'nın yapısında da 4 tane protein zinciri vardır. Bu zincirlerin iki tanesi alfa globulin ve iki tanesi de beta globulin zinciridir. Toplumda talasemi dendiğinde genellikle beta talasemi anlaşılır. Çünkü beta talasemi daha sıktır. Beta talasemi hemoglobinin "beta globulin" zincirinin yapılamaması ya da az yapılması anlamına gelir. Talasemi ebeveynlerden çocuklara geçer, kalıtsaldır ve yaşam boyu da devam eder. Tanı, "hemoglobin elektroforezi" isimli kan testi ile konur. Bu test hemoglobin tiplerinin dağılımını gösterir.

Nasıl bir tedavi/girişim uygulanacak:

Halen tedavinin esasını aralıklı ve gerektiğinde kan nakli (transfüzyon) yapılması ve fazla kan nakillerinden ileri gelen aşırı demir fazlalığını gidermek için ilaçların verilmesi oluşturmaktadır. Ayrıca destek amaçlı vitaminler ve ortaya çıkan yan etkiler için kullanılan ilaçlar tedavide önemli yer tutar. Ayrıca dalağın çıkarılması, aşılama ve penisilin tedavisi de önemli yer tutar.

İlaç Tedavileri Yan Etkileri:

1. Ferriprox (Deferipron)

- Ferriprox ile en ciddi yan etki alyuvarların sayısının tam kan sayımında azalmasıdır.
- Hafif ve geçici ishal olabilir.
- Tedavinin başlangıcında sindirim sistemi etkileri görülebilir.
- Eklemde hafif şiddetteki ağrıdan ciddi şişlik, ağrıya kadar değişen bir aralıkta görülebilir.
- Karaciğer enzimlerinin düzeyinde yükselme olabilir.
- Kan çinko seviyesini düşürebilir.
- Gebelikte kullanılamaz

2. Desferal (Desferoksamin):

- Hızlı olarak damardan verilirse tansiyon düşüklüğü, şok, çarpıntı, damarlarda ciddi sorunlara yol açabilir.
- Gebelik sırasında özellikle ilk 3 aylık dönemde, ancak zorunlu ise kullanılmalıdır.

- İğne yerinde ağrı, şişlik, sertleşme, eritem, kaşıntı ve kabuk, yanma ve kabarcıklar.
- Eklem ve kas ağrıları, kaşıntı, baş ağrısı, bulantı, ateş;
- Seyrek olarak kusma, karın ağrısı veya astım.
- Çok nadir ağır ciddi alerji, Hipotansiyon
- Ender olarak görme sorunları (bulanık görme, görme keskinliğinin azalması, görme kaybı, renk görme bozukluğu, gece körlüğü, görme alanı defektleri)
- İşitme ile ilgili sorunlar olabilir.
- Büyüme geriliği ve kemiklerde değişiklikler
- Çok nadir solunum sıkıntısı
- Çok ender olarak sinir sistemi bozuklukları, ishal
- Çok ender Yersinia ve Mukormikoz enfeksiyonları (bakteri ve mantar)

3. Deferasiroks: Ağızdan günde bir kere kullanılacak bir ilaçtır. Henüz piyasaya çıkmadı 2007 yılı içinde çıkması beklenmektedir. Çıkınca ayrıntılı bilgi verilecektir.

4. Kemik iliği (kök hücre) Nakli: esas tam iyilik sağlayacak tedavidir. Ancak doku grubu tam uygun akraba verici varsa uygulanır. Nakilin kendince riskleri vardır.

Hastalık Sırasında Ortaya Çıkabilecek Durumlar:

- Hipersplenizm (Aşırı Dalak Büyüklüğü)

Dalak, sol tarafta diyaframın hemen aşağısında, kaburgaların altında yer alan yaklaşık bir yumruk büyüklüğünde, yumuşak bir organdır. Dalak, mikrop, bakteri ve parazitleri uzaklaştırmak için kanı filtre etmek gibi önemli bir görev yapar. Dalak aynı zamanda yaşam süreleri bittiğinde kırmızı kan hücrelerini parçalayarak dolaşımdan uzaklaştırmaktan sorumludur. Parçalanan hücrelerden çıkan demir yeni hücrelerinin yapımında kullanılır. Talasemili hastalarda demirin bu geri kullanıma işi düzenli çalışmaz. Bunun yerine demir dalakta depolanır yada kan akımına salınır. Talasemili hastaların kırmızı kan hücrelerinin çoğu anormal şekillidir ve bu nedenle dalakta tutulur. Bunların sonucunda dalak gittikçe büyür. Hasta bir süre sonra daha fazla kana gereksinim duyar. Çok çalışan dalak beyaz kan hücreleri ve trombositler gibi diğer kan komponentlerini de yok edebilir. Dalak bu şekilde vücuda zarar vermeye başladığı zaman ameliyat ile alınması gerekir (splenektomi). Dalak şu nedenlerden dolayı alınabilir:

I. Çok büyüdüğünde

II. Hiçbir tıbbi sorunu olmadığı halde hastaya verilen kan miktarında artış olduğunda

- Kalp Sorunları:

Kalp komplikasyonları hiç transfüzyon almayan yada yetersiz transfüzyon alan hastalarda çok yaygındır. Kan verilmesi vücudun tüm organlarına önemli miktarda ek demir yükler. Kalpte biriken bu ekstra demir yavaş yavaş kalbin normal fonksiyonunu engeller. Sonunda kalp kasları zayıflar, kalbin vücuda kan pompalama gücü azalır. Kalp dokusunda demir birikmesi nedeniyle hastalar aritmi (düzensiz kalp atışı), kalp kasının gevşemesinde bozulma, pompalama performansının bozulması, dokularda su toplanması ve kalp yetmezliğinin diğer belirtileri gibi farklı bulgu gösterirler.

Serum ferritin düzeyi çok yüksek olmasa da kalp fonksiyonlarında bozukluk başlayabilir. Bu nedenle çarpıntı, baygınlık, kısa soluma, midenin üst tarafında acı, egzersiz sırasında çabuk yorulma, ayak

Hazırlayan AD/BD/Birim(ler): Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Sayfa 2 / 3

İlk yayın tarihi: 01.04.2007

Rev No : 00

Rev Tarihi :

bileği etrafında yada vücudun diğer bölgelerinde şişlik gibi semptomları anında belirlemek için hastalar bir kardiyolog tarafından düzenli olarak kontrol edilmeye başlanmalıdır.

- Endokrin Sorunlar:

a) Büyüme geriliği: Birçok faktörden dolayı büyüme geriliği görülür. Uzun süreli kansızlık, hipersplenizm, demir yüklenmesi, desferal toksitesitesi, hipotroidizm, hipogonadizm ve kronik karaciğer hastalığı gibi etkenlerin hepsi büyüme hormonlarındaki eksiklik, genetik yatkınlık, zayıf beslenme ve duygusal stres kadar büyümeyi negatif yönde etkiler.

b) Gecikmiş Ergenlik ve Hipogonadizm: Hipofiz bezinin yakınında bulunan, beynin bir parçası olan hipotalamus hipofiz bezinin hormon salgılamasını uyarır. Gecikmiş ergenlik ve hipogonadizm en yaygın demir ile ilişkili endokrin komplikasyonlardır.

c) Hipotroidizm: Troid bezi boyunda yer alır, yaşamın ilk yılında beynin normal gelişimini sağlamada ve sonrasında tüm büyüme ve gelişmede önemli bir rol oynayan tiroksin denilen bir hormon salgılar. Fazla demir depolandığında bu hormonun üretilme kapasitesi azalır ve primer hipotroidizm denilen bir duruma sonuçlanır. Bu hastalarda üşüme, kilo artışı, zihinsel ve fiziksel aktivitelerde ağırlaşma gibi belirtiler görülebilir.

d) Hipoparatroidizm: Bu bezlerin temel görevi salgıladıkları parathormon ile vücudun kalsiyum seviyesini kontrol etmektir. Bu, vücuttaki kalsiyum seviyesinin düşmesine neden olur. Kollarda ve bacaklarda yanma ve karıncalanma hissine, bazen de kramplara ve kas spazmlarına neden olur. Nöbetler ve kalp disfonksiyonlarının görülmesi geç dönemde gelişir.

e) Diyabet (Şeker Hastalığı): Şeker hastalığı kronik demir yüklenmesine, kronik karaciğer hastalığına, viral enfeksiyonlara ve genetik faktörlere bağlı olarak gelişen yaygın bir komplikasyondur. Diyabet vücudun glukoz metabolizması bozulduğunda gelişir. Glukoz metabolizmasından sorumlu organ pankreasır. Pankreas içerdiği beta hücreleriyle şekeri metabolize eden insulini üretir. Demir beta hücrelerini bozabilir ve böylece vücudun şekeri kullanma yeteneği azalır ve şeker kanda birikir. Talasemi hastalarının %10-30'u diyabetes mellitus geliştirirler.

f) Osteoporoz: İnce ve kırılğan kemikler talasemi hastalarında yaygın bir problemdir. Bu birkaç faktörden kaynaklanır; anemi, kemik iliğinin çok aktif olması, diyetle az miktarda kalsiyum alınması, kemiklerde demir düzeyinin artması, zayıf beslenme, gecikmiş ergenlik yada hipogonadizm ve genetik faktörler. Osteoporozun başlamasını önlemek için sigara içmemeleri, kalsiyumdan zengin bir diyet almaları, ekstra vitamin D almaları ve düzenli olarak egzersiz yapmaları önerilir.

g) Fertilité ve Üreme: Talasemili bayanlar bir hamileliği güvenli olarak tamamlayabilirler. Ancak gebe kalma kararı çiftin doktorlarına danışmalarıyla dikkatlice alınmalıdır. Normal menstrual döngüsü olan talasemili bayanlar kendiliğinden hamile kalabilirler.

*** Düzensiz takip edilirse veya çeşitli sebeplerle uygun dozda ve sürede tedavi almayan hastalarda ölüm riski yüksektir.

**** **Nadiren** tüm ve düzenli tedavi ve kontrollere, sayılan yan etkilere bağlı ölüm görülebilir.