

## **YUVARLAK MASA TOPLANTILARI – 3**

## OLGULARLA HEMOGLOBİNOPATİLER

**Abdullah Arpacı**

HMKÜ Tıp Fakültesi Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı

Hemoglobinopatiler, Dünya’da en yaygın gözlenen tek gen bozukluğudur. Hemoglobinin oksijen bağlamasını etkilediği için büyüme gelişme ve mental durumu etkileyen klinik durumlara yol açmaktadır. Klinik ve labotratuvar olarak hemoglobinopatiler öncelikle **Anormal hemoglobinler** ve **Talasemiler** iki büyük başlık altında incelenmektedir. 1800’ lü yıllarda Anormal hemoglobinler içinde en yaygın olan Orak hücreli Anemi ilk defa Orta Afrika’da, Talasemi ise 1900’lerin başında Akdenizde İtalya’nın Malta adası vakalarında saptanmıştır ve adı da latince **Thalas** sözcüğünden gelmektedir. Köle ticareti ve dünyanın globollaşması ile hastalık tüm coğrafyalarda görülmektedir. Ancak güney doğu Asya da alfa talasemi ve Hemoglobin C hastalığı, Afrika’da Orak hücre anemi sıklığı diğer coğrafyalara oranla oldukça yüksektir. Aslında sıtmanın da yoğun olduğu Afrika’da evrimsel süreçte hemoglobin yapısı sıtma döngüsünü tamamlatmayacak şekilde deforme olurken anormal hemoglobinleride geliştirmiş denebilir.

Anormal hemoglobinlerin günümüzde 200 civarında tipi, talasemilerin ise 400 ün üzerinde mutasyonu mevcuttur. Talasemiler, etkilendiği protein zincirine bağlı olarak alfa ve beta talasemi diye iki büyük grupta incelenir. Ayrıca delta, gama talasemi tipleride görülmektedir.

**Laboratuvar; Anormal hemoglobinlerde** altın standart **elektroforez** yöntemidir. Alkali ve/veya asit selüloz, agar, agaroz elektroforez ile hemen tüm anormal hemoglobinleri ayırmak mümkündür. Bunun için yatay, dikey ve kapiller elektroforez teknikleri kullanılabilir. Hemoglobin alt tiplerini (HbA, HbA<sub>2</sub>, HbF gibi) ayırmada kullanılan HPLC de anormal hemoglobinlerin çoğunun tanımlanmasında kullanılmaktadır. Hastada gelişebilen solukluk, ağrı, gelişme bozuklukları, splenomegali vb değişik klinik bulgular ile kan sayımında anemi görülmesi veya aile öyküsü ile birlikte HPLC ya da elektroforez yöntemi ile Anormal Hemoglobin tanısı konulabilir. İstenirse moleküler analizler ile de tanı güçlendirilebilir. Ülkemiz Anormal hemoglobinler açısından oldukça zengindir. Çukurova başta olmak üzere HbS yaygındır. Diğerleri arasında HbC, HbE, Hb Antakya, Hb Saskaton sayılabilir. Olgularımızla daha geniş olarak sunulacaktır.

**Talasemiler’de** laboratuvar yaklaşım biraz daha farklıdır. Öntanı da CBC önem arz etmektedir. Klinik olarak talasemiler; sessiz taşıyıcı, HbA<sub>2</sub> düzeyine bağlı taşıyıcılık, tansfüzyona bağlı olmayan moderate tip ile tranfüzyona bağlı talasemiler gibi değişik gruplara ayrılır. Alfa ve beta talasemilerin mutasyon tipleri ve şeklide değişiklik gösterdiğinden laboratuvara yansımada farklı olacaktır. **CBC’de** Hb, MCV, MCH, RDW bize önemli fikirler verebilir, bu şekilde Sağlık Bakanlığının da önerdiği algoritmalar mevcuttur. Sunumda açıklanacaktır. **HPLC** ile HbA<sub>2</sub> düzeyi taşıyıcılık konusunda bize önemli bilgiler sunar. Ancak talasemilerde kesin tanı **moleküler analizler** ile mümkündür. Bunun içinde ARMS gibi diagnostik PCR, DNA dizi analizi teknikleri kullanılmaktadır. Örnekleri ile açıklanacaktır.

**Prenatal Tanı,** Hemoglobinopatiler genetik hastalık olduğu için ve halen tedavide yeterli başarı sağlanmadığından hastalığın önlenmesi/korunmak çok önem taşımaktadır. Evlilik tarama programları ile saptanan riskli ailelere yapılan prenatal moleküler analizler ile hasta çocuk doğumunun önüne geçilmesi en önemli yöntem olarak görülmektedir.