



β-TALESSEMI

Özellikle Akdeniz yöresinin insanlarında sıkca rastlanabilen irsi bir hastalık.

β-Talessemi hastalığı irsi bir hastalıktır ve en fazla Akdeniz bölgelerinde veya akrabaları orali olan insanlarda görülüyor.

Bu broşür bu hastalığın genetik yapısı ve bunun tedavileri hakkında size bilgiler sunacaktır.

β-Talessemi hastalığına yakalanan insanların alyuvarları normal fonksiyonlarını yerine getiremez hale geliyorlar, yani oksijen taşımını tam olarak yapamıyorlar.

Bu sebepten dolayı yorgunluk, başdönmesi, bitkinlikler görüldüğü gibi, mikroplara yenik düşme olasılığında daha büyük oluyor. Ayrıca insan hayatını tehdit eden sarılık, dalak büyümesi, iç organlarda demirin çoğalması, büyüme ve gelişmenin engellenmesi ve kemiklerde büyük değişimler oluşması meydana gelebilmektedir.

Genetik bilgi

Bu hastalıkta bozuk olan gen kana renk veren maddedir (adı β-Globin). Normalde vücutta bu genin iki nüshası bulunduğu için hastalığın ağırlık derecesi bunun sadece bir tanesininmi yoksa iki kopyasının birdenmi değiştiğine bağlı.

Sadece bir kopyası değişime uğrarsa buna Talessemi-minör deniyor, ikisi ise söz konusuysa adına Talessemi-majör deniyor.

Bazı değişimlere uğrayan hastalarda bunun belirtileri görülmediği için o insanın gen taşıyıcısı olup olmadığı her zaman anlaşılıyor.

Bazı bölgelerin insanların yüzde 20'sinde bu β-Globin genin kopyası bozuktur.

Eğer bir çocuğun anne ve babasında bu varsa, o çocukta büyük bir ihtimalle hasarlar olabiliyor.

Böylesi bir durum en yoğun olarak akraba evliliklerinde meydana geliyor.

Tedavi yöntemleri

Bir kişide β-Talessemi hastalığı bulunup bulunmadığı değişik ölçüm yöntemleriyle (mesela kan tablosu, ferritin, elektroforez, kantitatif HbA₂ ve HbF belirlenmesi) mümkündür.

Emin olunmayan durumlarda ise bir kaç sene dir devreye giren genetik araştırmalarla buna çözümler getirilebiliyor.

Bu hastalığın mevcut olduğu ailelerde aile planlanması yapılmadan evvel herhangi bir tarafın bu genin taşıyıcısı olup olmadığı gündeme çıkartılabilmesi mümkündür. Bu sebeple doğacak çocukların bu riskle karşı karşıya kalıp kalmıyacağı tespit edilebiliyor.

Ayrıyetten bu hastalığın tespiti amniyon hücrelerinden alınacak sonuçlardan ortaya çıkma olasılığında vardır. Böylece doğumdan evvel çocukta bu hastalığın bulunup bulunmadığını anlaşılabilir.

Böylesi bir muayeneden evvel genetik bir istişareye başvurabilme imkanları vardır. Bu esnada mevcut tedavi yöntemleri, sonuçları anlatılıyor ve insanların soru sormalarına fırsat verilebilir.