

## BETA-TALASEMİDE MOLEKÜLER TEDAVİLER

*Prof. Dr. Nazlı Başak*

Boğaziçi Üniversitesi Biyoloji Genetik Bölümü İSTANBUL  
e-mail: basak@boun.edu.tr

---

Beta-talasemiye neden olan moleküler mekanizmalar, geçtiğimiz yıllarda, yoğun biyolojik araştırma ile büyük oranda çözülmüştür; hastalığın seyrini hafifletmeye, ya da kesin tedavisine yönelik yeni moleküler stratejiler, her geçen gün artarak geliştirilmektedir. Beta-talasemi tedavisindeki potansiyel müdahale hedefleri üç ayrı kategoride sınıflandırılır: birincil hedefler,  $\beta$ -globin genindeki mutasyonlara, ikincil hedefler,  $\alpha/\beta$ -zincir dengesizliğine, üçüncül hedefler ise,  $\beta$ -talaseminin komplikasyonlarına yöneliktir.  $\beta$ -talasemiye neden olan mutasyonların doğrudan tedavisi, hematopoetik kök hücre transplantasyonu, özellikle lenti-viral vektörlerin umut vadettiği gen tedavisi, siRNA ve anti-sense mRNA yöntemlerini içerir. Alfa/beta zincir dengesizliğini tedavi etmenin en etkin yolu, gen transdüksiyonu, ya da  $\beta$ -globin zincir sentezini tetikleyici farmakolojik ilaçlar kullanarak HbF oluşumunu yükseltmektir. Konuşmada, birincil ve ikincil tedavi hedeflerine yönelik moleküler stratejiler üzerinde durulacaktır.

Hemoglobin'in kalıtsal hastalıkları, moleküler tedavilerin hedeflendiği ilk hastalıklardan olmasına rağmen, globin gen anlatımı ve düzenlenmesinin, öngörülenden daha karmaşık olması dolayısıyla, talasemide moleküler tedaviler henüz rutin olarak kullanılmaktan uzaktır. Moleküler tedaviler oldukça pahalı olmalarının yanında, laboratuvarından, hastaya aktarılımları da halen yoğun araştırma gerektirmektedir. Etkin ve ekonomik bir tedavi yöntemi geliştirilinceye kadar, hastalığın doğum öncesi erken tanı ile gebelik esnasında engellenmesi, günümüzdeki en doğru yaklaşımdır.

