

KUZey KIBRIS TÜRK CUMHURİYETİ'NDE TALASEMİ ÖNLEME PROGRAMI VE SONUÇLARI

Dr. Gülsen Bozkurt

Hematoloji Uzmanı Sağlık ve Çevre Eski Bakanı Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti

Kıbrıs'ta önemli bir sağlık sorunu oluşturan talasemi ile ilgili çalışmalara, ilk kez 1976 yılında başlanmıştır. Prof. Dr. Muzaffer Aksoy, Prof. Dr. Ayhan Çavdar, Prof. Dr. Ayten Arcasoy, Prof. Dr. Çiğdem Altay ve birçok değerli hematologtan oluşan "Türk Hematoloji Derneği'nin" Kıbrıs'ı ziyaretini takiben bu konuda ciddi çalışmalar başlatılmış ve Dr. Bernadette Modell'in de katkıları ile talasemi ile mücadele programı fiilen uygulanmaya konulmuştur. Talasemili çocuk sahibi ailelerin Dr. Nuray Yeşiladalı başkanlığında 1978'de kurdukları "Talasemilileri Koruma Derneği" de, bu programın hayata geçirilmesinde itici güç oluşturmuştur. 1980 yılında talasemi yönünden evlilik öncesi taramalar yasa ile zorunlu hale getirilmiştir.

Talasemi ile mücadele programı, dört ana başlık çerçevesinde uygulamaya konmuştur

1-Toplumsal Bilinçlendirme ve Eğitim Programları: Talasemi'ye karşı toplumsal bilincin artırılması ve halkın desteğinin sağlanması, programın başarısında çok önemli bir unsurdu. Bu çerçevede, yerel basın ve yayın organları ile toplumsal bilinçlendirme programları başlatılmış, okullar üniversiteler ve kırsalalarda, talasemi ile ilgili konferanslar düzenlenmiştir. Talasemi ile ilgili yayınlanan gazete ve broşürlerle, halk aydınlatılmaya çalışılmıştır. Sağlık Bakanlığı kadın doğum uzmanlarına gönderdiği genelgelerle, hamile kadınların talasemi yönünden ciddi bir şekilde sorgulamasını ve testleri eksik olanların yaptırmasını talep etmiştir. Zaman zaman yapılan anketlerle, toplumun talasemi konusunda ne oranda bilgi sahibi olduğu araştırılmıştır. .

2-Tarama ve Genetik Danışmanlık: Kıbrıs'ta talaseminin yaygın oluşu nedeni ile, riskli ailelerin taramaları gerekiyordu. 1979'dan itibaren, Dr. Burhan Nalbantoğlu Devlet Hastanesi'nde kurulan "Talasemi Tarama Laboratuvarında", ailelerinde talasemili hasta olanlar, gebe kadınlar ve tüm evlenecek çiftlere talasemi tarama testleri, uygulanmaya başlanmıştır. Her ikisi de taşıyıcı olan çiftlere genetik danışmanlık hizmetleri verilerek, her doğumda % 25 oranında hasta çocuk sahibi olabilecekleri, anlatılmıştır. Tüm risklerine karşın, evlenmeye karar veren çiftlere, hamilelik gerçekleştiği zaman, erken tanı yaptırılmaları tavsiye edilmiş ve tüm bu hizmetler, devlet hastanesi bünyesinde, ücretsiz olarak uygulamaya konmuştur.

3-Doğum Öncesi Erken Tanı: Taşıyıcı çiftlerden doğması muhtemel hasta bebeklerin dünyaya gelmesini önlemek amacı ile, 1984 yılında " Prenetal Tanı Laboratuvarı" kurulmuştur. Başlangıçta doğum öncesi erken tanı, gebeliğin 18-20 haftalarında fetal kan örnekleme ile mümkün olabiliyordu. Hasta bebeklerin tespiti halinde gebeliğin sonlandırılması 20-22. haftalara kadar uzuyordu. İlerleyen gebelik haftaları nedeni ile gebeliğin sonlandırılması, anneler açısından oldukça stresli ve güç oluyordu. 1991 yılından itibaren, daha erken gebelik aylarında uygulanabilen (CVS) korionik villus örnekleme ve DNA analiz yöntemleri kullanılmaya başlanmıştır. Son yıllarda ülkemizde bazı çiftler, PGD (Preimplantasyon Genetik Diagnosis) yöntemlerini tercih etmeye başlamışlardır.

4-Talasemi Hastalarının Tedavileri: Mevcut 200 civarındaki talasemili hastanın, daha iyi tedavi edilmelerinin sağlanmasına yönelik çalışmalar da, koruyucu çalışmalara paralel olarak sürdürülmüştür.

Hastalara yeterli ve güvenli kan transfüzyonları yapılmış,ve prtransfüzyon Hb düzeyleri 9-10gr civarında idame ettirilmeye çalışılmıştır.

Gelişen hemosideroza karşı etkin şelasyon tedavilerine olanak sağlanmıştır ve 1984'ten itibaren "Desferal" yaygın olarak kullanılmaya başlanmıştır.

İlerleyen yıllarda gelişecek kardiyak, endokrin, enfeksiyöz komplikasyonlara bağlı olarak hastalar, ilgili uzmanlık alanları ile işbirliği halinde tedavi edilmişlerdir.

Büyüme ve adolesan çağı ile ilgili sorunlara yönelik olarak hastaların çoğuna, "hormon replasman" tedavileri uygulanmıştır.

Gelişmesi muhtemel kardiyak komplikasyonlara karşı, desferalin düzenli bir şekilde sc infüzyonu veya intravenöz yolla kullanılmasına özel önem verilmiştir. Oral şelator "Ferriproks'un" kullanıma girmesi ve MRI T2* teknolojilerinin uygulanmaya başlamasını takiben, karaciğer, pankreas demir yükü ve kardiomyopati açısından, hastalar daha iyi takip ve tedavi edilmeye başlanmıştır.

Hastalara rutin aşılarına ilaveten, Hepatit B aşıları uygulanmıştır.Aids'in parenteral yollardan kan transfüzyonu ile de bulaşabilen ölümcül bir hastalık olduğunun anlaşılmasını takiben, talasemili hastalar 1987 yılından itibaren yılda bir kez HIV ve Hep B yönünden taranmaya tabi tutulmuşlardır.. Hep C antikoru ise, 1992'den itibaren taranmaya başlanmıştır. 1992-93 yıllarında talasemili hastalarda yapılan Hep C taramalarında %11.8 oranında pozitif sonuç elde edilmiştir.1995'te bu oran, %15.1'e yükselmiştir. Enfekte kişilerden, karaciğer biopsileri alınmış ve yapılan değerlendirmelerin sonuçlarına göre, hasta olanlara interferon veya ribavirin tedavileri uygulanmıştır.

Hastalara güvenli kan transfüzyonuna olanak sağlamak amacı ile Kan Merkezi'mizdeki kanlar HIV, Hep B , Hep C ve Sifilis yönünden rutin olarak taranmakta ve gelişmesi muhtemel HLA antikorularına karşı kanlar yatak başı filtreleri ile filtrelenerek verilmektedir.

Hastalarda çok sayıdaki kan transfüzyonları sonucunda, yıllar içinde gelişen zayıf eritrosit antikoru nedeni ile zaman zaman reaksiyonlar yaşanmaktadır. Kan Merkezi bu tür reaksiyonlara çözüm bulabilmek amacı ile çalışmalarını sürdürmektedir.

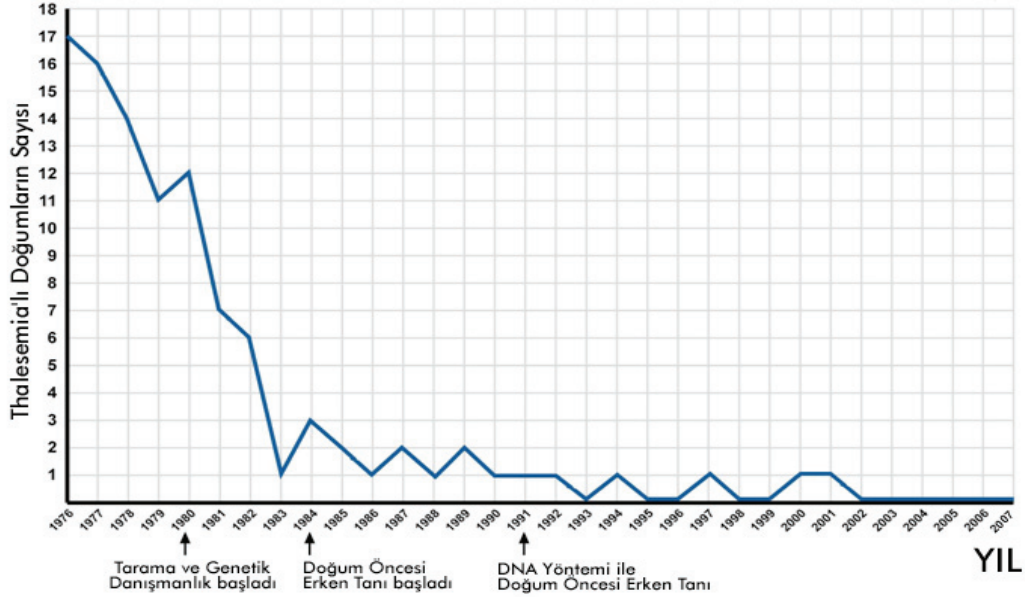
Sonuçlar

1980'den itibaren, yılda ortalama 4000-4500 kişi taranmaktadır. Beta talasemi. insidansı %16.5 olup, HbS %0.3, Hb Lepore % 0.1 olarak tesbit edilmiştir. Alfa talaseminin de oldukça yüksek oranda olduğu, mevcut Hb H hastalarının sayılarından anlaşılmaktadır. Hb O Arap, Hb Summer Hill'e de belirli ailelerde rastlanmaktadır. Ülkemizdeki beta ve alfa talasemilerin moleküler patolojileri de araştırılmış olup, Beta talasemi'de IVS-1-110(G-A) %74.1, IVS-1-6(T-C) %7.8, IVS-1-I (G-A) %7.3, IVS-11-745 (C-G)'e %6.5 oranında rastlanmış ve %3.9 oranında belirlenemeyen mutasyon tesbit edilmiştir. Alfa talasemi ile ilgili yapılan moleküler çalışmalarda % 74 delesyonel, %26 nondelesyonel allellere rastlanmıştır. Delesyonel değişikliklerden, alfa 3.7 % 30, Med I %36, Med II %4, ve alfa 20.5'e % 4 oranında, nondelesyonel tiplerden, alfa PA-1 e %12, alfa PA-2ye %4 ve alfa 5nt' e % 10 oranında rastlanmıştır. Farklı tiplerdeki delesyonel ve nondelesyonel allellerin kombinasyonu ile 8 tipte Hb H hastalığına rastlanmıştır

1980 yılından itibaren başlatılan etkin taramalar sonucunda hasta doğum oranlarında belirgin düşüş gözlenmiş, 1984'te başlatılan prenatal tanı yöntemleri sonucunda yıllık talasemili bebek doğumları, yılda 1-2'ye düşmüştür. 1991de DNA yöntemlerinin uygulamaya girmesi ile bu oranlarda daha da belirgin düşüşler tesbit edilmiş , hastalıklı doğumlar her iki üç yılda bire düşmüştür. 2001 yılından itibaren, hiç yeni talasemili bebek doğmamıştır.

Düzenli bir şekilde uygulanan konvansiyonel tedaviler sonucunda, mevcut talasemili hastalarımızın yaşam süreleri ve kalitelerinde belirgin iyileşmeler sağlanmıştır. Hastalarımızın % 93.7, yirmi yaşın üzerinde olup, yaşlarına göre dağılımları şöyledir: 0- 10 yaş % 2.5, 11-20 yaş %3.8, 21-30 yaşında %40.6, 31-40 yaş %39.35, 41-50 %11.6, 51-60 yaş %1.93. Hastalarımızın eğitim ve çalışma yaşamları da toplumdaki genel verilerle uyumludur..Talasemili hastalarımızın % 40'ı evli veya nişanlıdır.Evli olan çiftlerin tek veya iki olmak üzere toplam 30'u aşkın sayıda çocukları dünyaya gelmiştir. Talasemili hastalara sağlıklı çocuk sahibi olabilmeleri için, genetik olarak talasemi genini taşımayan şahıslarla evlenmeleri önerilmektedir. Son zamanlarda talasemili gençler kendi aralarında da evlenmeye başlamışlardır. Bunlardan bazı çiftler, yumurta veya sperm donasyonu ile sağlıklı çocuk sahibi olmuşlardır.

KKTC'de 30 yıla ulaşan çabalar sonucunda, talasemi mücadelesinde önemli noktalara ulaşılmış ve yeni hasta bebek doğumlarının önüne geçilmiştir. Yaşayan talasemilerin ise, yaşam süreleri ve kaliteleri artırılarak normal yaşam sürmelerine, iş, aile ve çocuk sahibi olmalarına olanak sağlanmıştır. Bu sonuçların elde edilmesinde kuşkusuz ki, projenin bir devlet poletikası şeklinde gelen tüm hükümetlerce desteklenmesinin, toplumsal bilinçin artırılarak halkın desteğinin sağlanmasının, evlilik öncesi zorunlu tarama testlerinin, doğum öncesi erken tanı olanaklarının uygulamaya konmuş olmasının ve dünyadaki yeniliklere paralel olarak hastaların devlet hastanesi bünyesinde ücretsiz olarak tedavi edilmelerinin büyük önemi vardır.



KKTC'de talassemi majör bebek doğum hızlarındaki düşüşler (1976-2007)

