

TALASEMİ VE ORAK HÜCRE TAŞIYICILIĞI

Doç. Dr. İlgen Şaşmaz

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana
Pediatrik Hematoloji BD
ilgen@cu.edu.tr

Orak Hücre Taşıyıcılığı

Orak hücre taşıyıcısı (OHT) olan bireylerin eritrositlerinde Hb S düşük konsantrasyonda bulunur ve oraklaşma ile vazo-oklüzif semptomlar fizyolojik durumlarda görülmez. Taşıyıcılar genellikle asemptomatik olup normal yaşam süresine sahiptir (1-2).

Orak hücre taşıyıcılığının kişilerin yaşam tarzı veya seçimleri üzerine etkisi yoktur. Yenidoğan döneminde tarama testlerinin yapılması orak hücre taşıyıcılığının erken tanınmasını sağlayacaktır. Ağır pnömoni, basınç kontrolü olmayan uçaklarla olan uçuşlar sırasında ve yüksek rakımda yapılan egzersiz gibi bazı durumlarda oraklaşma ve ani ölümlerin görülebildiği bildirilmiştir (1-3).

Orak Hücre Taşıyıcılarında Görülebilecek Klinik Durumlar

Hipostenüri

Hipostenüri OHT'de en sık olarak görülen problemdir. OHT olan bireylerde renal medullada gelişebilecek olan mikroskopik infarktlar idrar konsantrasyon yeteneğinin azalması ile sonuçlanabilir (1-2).

Hematüri

Renal papillada gelişen nekrozlar genellikle mikroskopik olan hematüri ile sonuçlanabilir. Makroskopik hematüri ise nadir olmakla birlikte genellikle ağır ekzersiz sonrası veya spontan olarak gelişebilir. Ancak hematürisi olan taşıyıcıların ürolitiazis ve malignansi gibi nedenlerin ekarte edilmesi için ileri görüntüleme yöntemleri ile araştırılması gereklidir. Hematüri durumunda taşıyıcıların ekzersizden kaçınmaları ve bol sıvı almaları önerilmelidir (1-2).

Üriner Sistem Enfeksiyonu

Üriner sistem enfeksiyonu sıklığı OHT'li kadınlarda özellikle de gebelik dönemlerinde iki katına kadar artmaktadır. Erkeklerde ise böyle bir sıklık bildirilmemiştir (1).

Splenik İnfarktlar

Taşıyıcılarda görülen splenik infarktlar hipoksi, ekzersiz ve 15000 feet ve daha fazla yükseklikte basınç uçaklarda yapılan uçuşlarla bağlantılı bulunmuştur. Sağ üst kadranda ciddi ağrı olarak kendini gösterir. En iyi bilgisayarlı tomografide görülür. Splenik infarkt atakları 10-21 gün içinde düzelir. Nadiren cerrahi girişim gerekebilir (1-4). Cerrahi ve anestezi

Orak hücre taşıyıcısı olan bireylerde uygulanan cerrahi ve anestezi ile bağlantılı yan etkiler görülmemektedir. Ancak cerrahi sırasında hipotermiden ve turnike cerrahisinden kaçınmak gereklidir (1).

Hematolojik Bulgular

Eritrosit indeksleri genellikle normaldir. Periferik yayma normal olabilir veya az miktarda target hücresi görülebilir. Hb elektroforezinde AS örneği görülür (Hb A%55-60, Hb S %35-45). Sodium metabisulfit gibi redükte edici ajanlarla invitro oraklaşma saptanır (1-2).

Talasemi Taşıyıcılığı

Talasemiler hemoglobin zincirinden bir ya da daha fazlasının sentezinin eksikliği yada hiç yapılamaması sonucu ortaya çıkan heterojen herediter anemiler grubudur. β talasemi taşıyıcıları tek bir defektif β globin genine sahip olup semptomsuz yaşam sürmektedir. Tamamen normal yaşam süresi ve kalitesine sahiptirler. Fizik muayene bulguları normaldir. Rutin kan sayımları sırasında veya aile öyküsü olanların araştırılmaları sırasında tespit edilirler (5-6).

Tam kan sayımında ortalama eritrosit hacmi (OEV), ortalama eritrosit hemoglobini (OEH), eritrosit sayısı ve eritrosit dağılım genişliği (RDW) parametreleri değerlendirilmelidir. β talasemi taşıyıcılarında hafif bir anemi görülebilir. Anemi özellikle gebe olan taşıyıcılarda daha ağır olabilir. Ancak hemoglobin normal sınırlarda da bulunabilir. Eritrosit sayısı ise genellikle artmıştır (>5 milyon/mm³). Eritrositler hipokrom ve mikrositerdir. OEV <80 fl ,OEH <27 pg'dir. RDW ise normal sınırlarda bulunmaktadır. Mentzer indeksi (MCV/eritrosit sayısı) 13'ün altındadır. Periferik kan yaymasında hipokrom, mikrositik eritrositler, target hücreleri, anizositoz ve bazofilik noktalanma görülür (5-6).

Eritrosit indeksleri pozitif olan kişilerde tanı için ikinci basamak yapılması gereken Hb A2 düzeyi ölçümüdür. Hb A2 >3.5 olan kişiler β talasemi taşıyıcısı olarak kabul edilir. β talasemi taşıyıcıların yaklaşık yarısında ise Hb F artar. β talasemi taşıyıcılığının ayırıcı tanısı α talasemi taşıyıcılığı ve demir eksikliği anemisi ile yapılmalıdır. Talasemi taşıyıcılarında serbest eritrosit protoporfirini normal sınırlarda bulunurken demir eksikliği anemisinde artar (5-6).

	β talasemi taşıyıcılığı	Demir Eksikliği Anemisi
OEV	<80 fl	<80 fl
OEH	<27 pg	<27 pg
Eritrosit sayısı	$>5 \times 10^{12}/L$	$>5 \times 10^{12}/L$
RDW	Normal	Artmış
Mentzer indeksi(OEV/RBC)	<13	>13
Hb A2 düzeyi	Artmış	Normal

α talasemi taşıyıcılığı belirgin mikrositoz, eritrositoz ve hafif anemi ile karakterizedir. Hb A2 ve Hb F düzeyleri normal veya normalin altındadır. β talasemi taşıyıcılığının ve demir eksikliği anemisinin ekarte edilmesi α talasemi taşıyıcılığı tanısı konulmasında yardımcıdır. β/α biyosentez oranı ölçümleri teknik olarak güç olduğundan dolayı talasemi taşıyıcılık tanısında rutin çalışmalarda daha az rol almaktadır. α talasemi taşıyıcılarının yeni doğan dönemlerinde Hb Barts %4-6 oranında saptanmaktadır (5-6).

Atipik Taşıyıcılar

Homozigot $\alpha+$ talasemi ($-\alpha/-\alpha$) ve heterozigot $\alpha 0$ talasemi ($--/\alpha\alpha$) ve β talasemi taşıyıcılığı ile birlikte bulunduğu durumlarda OEV ve OEH normal sınırlarda bulunabilir. Bu durumda Hb A2 yüksekliği tanıda yardımcı olmaktadır.

OEV ve OEH düşük olan ve Hb A2 düzeyi normal veya sınırda yüksek olan olgular görülebilir. Bu durumda bazı hafif β talasemi mutasyonları veya δ β talasemi çift heterozigotluğu söz konusu olabilir (6) .

Kaynaklar

1. Wang WC. Sick cell anemia and other sickling syndromes. In: Greer JP, Foerster J, Lukens JN (eds). Wintrobe's Clinical Hematology. Lippincot Williams and Wilkins, Philadelphia, 2004;1263-1312
2. Dover G, Platt O. Sick cell disease. In: Nathan D, Orkin SH, Ginsburg D, Look AT (eds). Hematology of Infancy and Childhood. (sixth edition). WB Saunders Company, Philadelphia, 2003;790-841.
3. Kark JA, Ward FT. Exercise And hemoglobin S. Semin Hematol 1994;31:181-225.
4. Lane PA, Githens JH. Splenic syndrome at montain altitudes and SCT. Its occurrence in non-black persons. JAMA 1985;253:2251-2254.
5. Orkin SH, Nathan D. The thalassemsias. In: Nathan D, Orkin SH, Ginsburg D, Look AT (eds). Hematology of Infancy and Childhood. (sixth edition). WB Saunders Company, Philadelphia, 2003;842-921.
6. Pignatti CB, Galanello R. Thalassemsias and related disorders: Quantitative disorders of hemoglobin synthesis. In: Greer JP, Foerster J, Lukens JN (eds). Wintrobe's Clinical Hematology. Lippincot Williams and Wilkins, Philadelphia, 2004;1319-1366