

## ÖNSÖZ

---

Bilindiği üzere Anayasamız ve Umumi Hıfzısıhha Kanunu ülkenin sağlık şartlarının düzeltilmesi, sağlığa zarar veren tüm unsurlarla mücadele edilmesi ve gelecek neslin sağlıklı yetiştirilmesi hususunda gereken tedbirlerin alınmasını bir devlet görevi olarak belirlemiştir.

Bakanlığımız bu amaçla rutin hizmetler, programların sürdürülmesi ve iyileştirilmesi çalışmalarının yanı sıra yeni gereksinim alanlarında çalışmalar da planlamaktadır. Ülkemizde beslenme bozuklukları ve enfeksiyon hastalıklarına bağlı çocuk ölümlerinin kontrol altına alınmasından sonra kalıtsal hastalıklar gündeme gelmiştir. Ülkemizde, talasemi ve orak hücre anemisi başta olmak üzere kalıtsal kan hastalıkları önemli bir halk sağlığı sorunudur. Türkiye’de sağlıklı Türk popülasyonunda beta-thalassemi taşıyıcı sıklığı %2,1 olup, yaklaşık 1.300.000 taşıyıcı ve 4513 civarında hasta bulunmaktadır. Ayrıca her yıl taşıyıcı sıklığına göre 300–400 hasta çocuğun dünyaya gelmesi beklenmekte, aileler ve toplum maddi ve manevi zarara uğramaktadır.

Ülkemizde Çukurova, Akdeniz kıyı şeridi, Ege ve Marmara bölgelerinde talasemi taşıyıcılığı sık olarak görülmektedir

Mevcut bu sorunları ortadan kaldırmak amacıyla 30.12.1993 tarihinde 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu çıkmıştır. Bu çerçevede Bakanlığımıza bağlı olarak Antalya, Hatay, Mersin, Denizli ve Muğla’da 1994 yılında talasemi merkezleri kurulmuştur. Ancak bu merkezler sadece tarama amaçlı çalışmalarını sürdürmüşler, hastalıktan korunma ve 1. basamakta yapılanma konularındaki çalışmalar eksik kalmıştır.

Bu nedenle Bakanlığımızca, verilen hizmetleri organize etmek ve yaygınlaştırmak amacıyla 2003 yılında taşıyıcılığın görülme sıklığı göz önüne alınarak riskli 33 ilde Hemoglobinopati Kontrol Programı başlatılmıştır. Bu programla hem koruyucu hem de tedavi edici hizmetlerin belirlenmiş standartlarda yürütülmesi sağlanabilecektir.

Programın temel amacı; toplum taraması, halk eğitimi, genetik danışma ve rehberlik hizmetleri verilmesi yoluyla gebelik ve doğum öncesi tanı ve tedavi yöntemleri kullanılarak anormal hemoglobin hastası doğumunun uygun strateji ile önlenmesidir. Her ikisi de taşıyıcı olan çiftlerin bilinmesi ve çocuk sahibi olmadan önce genetik danışmanlıktan yararlanmaları hastalığın önlenmesi açısından gereklidir. Bu nedenle programın yürütüldüğü illerde Hemoglobinopati Tanı Merkezleri oluşturularak, çiftlere evlilik öncesi hemoglobinopatiler yönünden tarama, eğitim ve genetik rehberlik hizmetleri verilmektedir.

Söz konusu program kapsamında 3 ilde 4 adet 3. Basamak, 3 ilde 3 adet 2. Basamak ve 17 ilde 22 adet 1. Basamak Merkez yerinde değerlendirilerek ruhsatlandırılmıştır.

Ruhsatlandırılan merkez sayısının artması sonucu evlilik öncesi çiftlere yapılan tarama sayısında da önemli ölçüde artış olmuştur. 2003 yılında sadece 104.548 kişi taranabilmişken, 2004 yılında 273.229 kişi, 2005 yılında ise 324.997 kişi evlilik öncesinde hemoglobinopatiler yönünden taranmıştır.

Hastalığın tedavisinin güç ve pahalı olmasının yanı sıra, aile ve çocuk için ne kadar sıkıntılı olduğu düşünülürse, hastalığı önlemenin önemi daha kolay anlaşılmaktadır. Amaçlardan biri yeni hasta çocuk doğumunu engellemek, diğeri ise hemoglobinopatili bireylerin yaşam kalitelerini artırmaktır. Bu rehber kitabında bu amaçlara ulaşmamızda büyük fayda sağlayacağı muhakkaktır.

Elinizdeki kitabın hazırlanmasında katkıda bulunan herkese hemoglobinopatili çocuklar adına teşekkür eder, hemoglobinopatiler konusunda çalışan hekimler ve tüm sağlık personeline hayırlı olmasını dilerim.

Prof. Dr. Recep AKDAĞ  
Sağlık Bakanı

## YAZARLAR

---

### 1. DÜNYADA VE TÜRKİYE'DE TALASEMİ VE ANORMAL HEMOGLOBİNLER

**Prof. Dr. Duran Canatan**

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Isparta Pediatrik Hematoloji B.D.  
Talasemi Federasyonu Genel Başkanı  
dcanatan@superonline.com

### 2. TALASEMİ MAJORDA YAŞAM

**Prof. Dr. Leyla Ağaoğlu**

İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji/Onkoloji Bilim Dalı  
leyla.agaoglu@turk.net

### 3. HEMOGLOBİNOPATİ KONTROL PROGRAMI

T.C. Sağlık Bakanlığı AÇSAP Genel Müdürlüğü

### 4. TALASEMİDE EĞİTİM

**1-Prof. Dr. Sabri KEMAHLI**

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı  
skemahli@medicine.ankara.edu.tr

**2-Doç. Dr. Abdullah ACAR**

### 5. TARAMA PROGRAMLARI VE YÖNTEMLERİ

**1-Prof. Dr. Bahattin Tunç**

Sağlık Bakanlığı Dışkapı Eğitim-Araştırma Hastanesi  
Çocuk Hastanesi Başhekimi, Ankara  
Btunc32@hotmail.com

**2-Uz. Dr. İsmail Hakkı Timur**

Muğla İl Sağlık Md. Yrd.  
mugla@saglik.gov.tr

### 6. $\beta$ - TALASEMİ'DE MOLEKÜLER TANI VE YÖNTEMLERİ

**Prof. Dr. A.Nazlı BAŞAK**

Boğaziçi Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, İstanbul  
basak@boun.edu.tr

### 7. TALASEMİ VE HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENOTİP-FENOTİP İLİŞKİSİ

**Dr. Erol BAYSAL**

FRCP (London) Consultant Molecular Geneticist Head of Molecular Genetics Unit Senior Lecturer  
Dubai Genetic & Thalassemia Center PO Box 9115, UAE  
emerinah@emirates.net.ae

## 8. TALASEMİ VE HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK DANIŞMA

**Dr. Fikriye RIDOLFI**

İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul  
ridolfi@e-kolay.net

## 9. TALASEMİ ve HEMOGLOBİNOPATİLERDE PRENATAL TANI

**Uz. Dr. Özgür ÖZYÜNCÜ, Prof. Dr. M.Sinan BEKSAÇ**

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Ünitesi  
kbeksac@hotmail.com

## 10.TALASEMİ VE PREİMLANTASYON GENETİK TANI

**Prof.Dr.Semra Kahraman, Dr.Yaman Sağlam, Bio.Hüseyin Karadayı, Dr.Güvenç Karlıkaya**

Memorial Hastanesi, Tüp Bebek Merkezi, İstanbul  
skahraman@superonline.com

## 11.TALASEMİ MAJÖRDE KLİNİK

**Uz. Dr.Dilek Yazman**

Lefkoşa Devlet Hastanesi, KKTC - Hematoloji Uzmanı  
drdilekyaz@hotmail.com

## 12.TALASEMİ TRANSFÜZYONUNDA PRENSİPLER

**Prof. Dr. Duran Canatan**

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Isparta Pediatrik Hematoloji B.D.  
Talasemi Federasyonu Genel Başkanı  
dcanatan@superonline.com

## 13.HEMOGLOBİNOPATİLERDE KAN BANKASI DESTEĞİ

**Dr. N.Nuri SOLAZ**

Ankara Üniversitesi Serpil Akdağ Kan Merkezi  
nsolaz@yahoo.com

## 14.TALASEMİ VE HEMOGLOBİNOPATİLERDE DONÖR KAZANIM PROGRAMLARI

**Dr. Armağan AKSOY, Dr. Uğur GÜZEL**

Türk Kızılayı Kan Hizmetleri Yönetimi, Ankara  
armaganaxoy@hotmail.com

## 15.TALASEMİ VE HEMOGLOBİNOPATİLERDE İMMÜNOHEMATOLOJİK SORUNLAR

**Prof. Dr. İhsan Karadoğan**

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı  
ikaradogan@med.akdeniz.edu.tr

## 16.TALASEMİ VE HEMOGLOBİNOPATİLERDE TRANSFÜZYONLA GEÇEN HASTALIKLAR

**Uzm. Dr. Ramazan ULUHAN**

Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları  
Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul  
ruluhan@superonline.com

## 17.TALASEMİDE DEMİR YÜKÜ VE ŞELASYON

**Prof. Dr. Yeşim Aydınok**

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir Pediatrik Hematoloji BD  
Talasemi Federasyonu Genel Sekreteri  
yesim.aydinok@ege.edu.tr

## 18.HEMOGLOBİNOPATİLERDE KARDİYAK KOMPLİKASYONLAR

**Prof.Dr.A.Ruhi Özyürek**

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Kardiyoloji BD, İzmir  
ruhi.ozyurek@hotmail.com

## 19.TALASEMİDE HEPATİT VE TEDAVİDE SON GELİŞMELER

**Prof. Dr. Zeynep Karakaş**

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi,  
Pediatrik Hematoloji - Onkoloji BD, İstanbul  
zkarakaş@istanbul.edu.tr

## 20.TALASEMİ VE HEMOGLOBİNOPATİLERDE ENDOKRİN KOMPLİKASYONLAR ve TEDAVİSİ

**Doç. Dr. Bumin Dünder**

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı  
bdunder@med.sdu.edu.tr www.cocukendokrin.net

## 21.TALASEMİDE TROMBOEMBOLİK KOMPLİKASYONLAR VE TEDAVİSİ

**Prof. Dr. Tansu SİPAHİ**

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı  
tansusipahi@hotmail.com

## 22.HEMOGLOBİNOPATİLİLERDE DALAK VE SAFRA KESESİ AMELİYATLARI

**Opr. Dr. Duru MALYALI**

Genel Cerrahi Kliniği Şef Yrd.  
Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi (ÜEAH) – İSTANBUL & TADAD Genel Merkez ve Şubeleri.  
duru.malyali@gmail.com

## 23.TALASEMİDE AĞIZ VE DİŞ SAĞLIĞI

**Prof.Dr.Yeşim Bozkurt**

Süleyman Demirel Üniversitesi, Isparta  
Diş Hekimliği Fakültesi  
ybozkurt@sdu.edu.tr

## 24.KRONİK HASTALIĞI OLAN ÇOCUK VE ERGENE YAKLAŞIM

**Prof. Dr. Ayşe AVCI**

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Psikiatri ABD

## 25.TALASEMİ'DE KEMİK İLİĞİ TRANSPLANTASYONU

**1-Prof.Dr.S.Sema Anak**

İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji-Onkoloji BD.  
sanak@istanbul.edu.tr

**2-Prof.Dr.M.Akif Yeşilipek**

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji-Onkoloji BD.

## 26.TALASEMİ VE ORAK HÜCRE TAŞIYICILIĞI

**Doç. Dr. İlgen Şaşmaz**

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

## 27.TALASEMİ İNTERMEDİA

**Prof. Dr. Fatma Gümruk**

Hacettepe Üniversitesi , Hacettepe Tıp Fakültesi,  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., Pediatrik Hematoloji Ünitesi, Ankara  
fgumruk@hacettepe.edu.tr

## 28.ORAK HÜCRE ANEMİSİ:TANI, TAKİP, TEDAVİ VE TRANSFÜZYON

**Prof.Dr.Yurdanur KILINÇ**

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

## İÇİNDEKİLER

---

1. Dünyada ve Türkiye'de Talasemi ve Anormal Hemoglobinler	11-19
2. Talasemi Majorda Yaşam	21-27
3. Hemoglobinopati Kontrol Programı	29-34
4. Talasemide Eğitim	35-38
5. Tarama Programları ve Yöntemleri	39-48
6. $\beta$ - Talasemi'de Moleküler Tanı ve Yöntemleri	49-60
7. Talasemi ve Hemoglobinopatilerde Genotip-Fenotip İlişkisi	61-65
8. Talasemi ve Hemoglobinopatilerde Genetik Danışma	67-72
9. Talasemi ve Hemoglobinopatilerde Prenatal Tanı	73-81
10. Talasemi ve Preimplantasyon Genetik Tanı	83-93
11. Talasemi Majörde Klinik	95-99
12. Talasemi Transfüzyonunda Prensipler	101-107
13. Hemoglobinopatilerde Kan Bankası Desteği	109-120
14. Talasemi ve Hemoglobinopatilerde Donör Kazanım Programları	121-127
15. Talasemi ve Hemoglobinopatilerde İmmünohematolojik Sorunlar	129-143
16. Talasemi ve Hemoglobinopatilerde Transfüzyonla Geçen Hastalıklar	145-157
17. Talasemide Demir Yükü ve Şelasyon	159-173
18. Hemoglobinopatilerde Kardiyak Komplikasyonlar	175-177
19. Talasemide Hepatit ve Tedavide Son Gelişmeler	179-191
20. Talasemi ve Hemoglobinopatilerde Endokrin Komplikasyonlar ve Tedavisi	193-200
21. Talasemide Tromboembolik Komplikasyonlar ve Tedavisi	201-205
22. Hemoglobinopatilerde Dalak ve Safra Kesesi Ameliyatları	207-221
23. Talasemide Ağız ve Diş Sağlığı	223-226
24. Kronik Hastalığı Olan Çocuk ve Ergene Yaklaşım	227-230
25. Talasemi'de Kemik İliği Transplantasyonu	231-242
26. Talasemi ve Orak Hücre Taşıyıcılığı	243-245
27. Talasemi İntermedia	247-253
28. Orak Hücre Anemisi: Tanı, Takip, Tedavi ve Transfüzyon	255-262