

Elazığ Yöresinde Beta Talasemi Taşıyıcılığı ve Anormal Hemoglobin Taraması***

SCREENING OF BETA THALASSEMIA TRAIT AND ABNORMAL HEMOGLOBINS IN THE ELAZIĞ REGION

Dr.Ahmet KOÇ*, Dr.Kenan KOCABAY*, Tevfik ÖNCÜ*, Hüseyin GÜVENÇ*, Denizmen AYGÜN*, Sırrı BEKTAŞ**

*Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, ELAZIĞ
**International Hospital, İSTANBUL

ÖZET

Elazığ yöresinde beta talasemi taşıyıcılığı ve anormal hemoglobinlerin sıklığını bulmak amacıyla 10-13 yaşlarında 1000 sağlıklı çocuk tarandı. Beta talasemi trait sıklığı %0.5 olarak bulundu (Bir çocukta (%0.1) Hb A2 ve Hb F yüksekliği ile giden beta talasemi trait , dört çocukta (%0.4) delta-beta talasemi trait). Taramaya alınan çocuklarda anormal hemoglobin saptanmadı.

Anahtar Kelimeler: Beta talasemi taşıyıcılığı, Tarama çalışması

TKlin Pediatri 1993, 2:70-71

SUMMARY

1000 healthy children who were at 10-13 years of age were investigated to find the prevalence of beta thalassemia trait and abnormal hemoglobins in the Elazığ Region. The prevalence of beta thalassemia trait was found as 0.5% (0.1% for high Hb A2 and Hb F beta thalassemia trait and 0.4% for delta-beta thalassemia trait). No abnormal hemoglobins were observed.

Key Words: Beta thalassemia trait, Screening study

Anatolian J Pediatr 1993, 2:70-71

Talasemiler, ağırlıklı değişen derecelerde hemoglobinin globin zincirlerinin yapımındaki azalma veya hiç yapılmaması sonucu hipokromik anemileri olan, otozomal resesif geçişli, Akdeniz ve Uzakdoğu ülkeleri başta olmak üzere Dünya'nın her bölgesinde değişik oranlarda görülen heterojen bir hastalıklar grubudur (1-3). Taşıyıcılık (trait), insanlarda en sık görülen genetik defektlerden iken, daha ağır formları daha seyrek görülmesine rağmen önemli borbidite ve mortaliteye neden olur. Bu anemiler hemoglobin sentezini etkileyen mutasyonlar ve gen delesyonları sonucu oluşur (1,2).

Beta talasemi taşıyıcılığı Türkiye'nin değişik bölgelerinde araştırılmış, Türkiye genelinde %2.1 oranında (4) bulunurken, Batı Trakya göçmenlerinde (%10.8), Kıbrıs'ta (%14.4) ve Akdeniz bölgesinde (%10.2) daha yüksek oranlarda bulunmuştur (5-7). Doğu Anadolu'da yapılan çalışmalarda ise; Van'da %2.6 ile Türkiye ortalamasına yakın bulunurken (8), Erzurum'da %0.6 olarak oldukça düşük bulunmuştur (9). Elazığ yöresinde daha önce geniş kapsamlı bir tarama çalışması yapılmamıştır.

Bu çalışmanın amacı Elazığ yöresinde beta talasemi taşıyıcılığı ve anormal hemoglobinlerin sıklığını bulmaktır.

MATERYEL VE METOD

Çalışmada yaşları 10-13 arasında olan 1000 sağlıklı ilkököl çocuğu Mart-Nisan 1991 'de tarandı. Taramaya alınan çocuklar Elazığ merkez ve gecekondu bölgelerindeki 13 ilkököl ve 1 yetiştirme yurdundan örnekleme yöntemiyle seçildi. Fizik muayene sonucunda hematolojik durumu etkileyebilecek herhangi bir hastalığı bulunmayan 1000 çocuktan heparinli tüblere 2'şer cc venöz kan alındı. Bütün örneklerde en geç 36 saat içinde Helena sellüloz asetat hemoglobin elektroforezi yöntemiyle Tris-EDTA borat bufferde elektroforez yapıldı. Hemoglobin düzeyleri scanning densitometer ile ölçüldü. HbA2 ve HbF yüksekliği bulunan çocuklarda 1991 Eylül ayında yeniden Hb elektroforezi yapıldı. HbA2 düzeyleri %3.5'in üzerinde olanlarda DE 52 kolon kromatografisi yapıldı. Ölçümler iki kez yinelendi (Hb A2 için normalin üst değeri sellüloz asetat elektroforezinde %4, DE 52 kolon kromatografisinde %3.7'dir). Hb F ölçümleri ise Betke yöntemi ile yapıldı (10,11). HbF'i yükselten hematolojik stres durumlarını (hemolitik anemi, lösemi, aplastik anemi) ekarte etmek için sistemik fizik muayene ve tam kan sayımı, retikülosit sayımı, periferik yayma, eritrosit sedimentasyon hızı, direkt cooms testleri yapıldı.

Tablo 1. Olguların Hb A2 ve Hb F düzeyleri

İsim	Yaş (Yıl)	Cinsiyet	Hb A2%	Hb F%
FA.	12	Erkek	2.4	6.4
F.Y.	12	Erkek	4.5	16.9
Ö.D.	11	Kız	1.9	
M.T.	11	Kız	1.7	6.2
Z.T.	13	Kız	1.4	12.2

Geliş Tarihi: 16.09.1992

Kabul Tarihi: 12.04.1993

Yazışma Adresi: Dr.Ahmet KOÇ

Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

* A vrupa Pediatrik Hematoloji ve immünoloji Derneğinin XIII. toplantısı, 26 Nisan 1992, Ankara 'da poster olarak sunulmuştur.

Tablo 2. Hb A2 ve Hb F yüksekliği olan olguların kan bulguları*

İsim	Yaş (cins)	RBC/mm ³ (x10 ⁴)	Hb (g/dl)	Hct %	MCV u3	MCH Pf	MCHC %	Hb A2 %	Hb F %
1.F.A.	12(E)	3.95	12.6	35.8	90.6	31.9	35.2	2.4	6.4
2. F.V.	12(E)	5.22	10.4	32.4	62	19.9	32.1	4.5	16.9
3. Ö.D.	11 (K)	4.44	2.6	35.9	80.9	28.4	35.1	1.9	5.0
4. M.T.	11 (K)	4.02	2.6	35.8	89.0	31.3	35.2	1.7	6.2
5. Z.T.* 13(K)		—	—	—	—	—	1.4	12.2	

*Hb A2 değerleri mikrokolon kromatografisi ile, Hb F değerleri Betke'nin alkali denstrüasyon metodu ile bulunan değerlerdir.

~Elazığ Çocuk Yuvası'ndan taramaya alınan 5 çocuk (ZT), taramadan sonra il dışında başka bir çocuk yuvasına nakledildiği için diğer hematolojik incelemeler yapılamadı. Ç.Ü.T.F.'de yapılan Hb elektroforezi, Hb A2 ve Hb F ölçümleri 10 gün önce hastanemizde hazırlanan hemolizatta yapıldı.

BULGULAR

Elazığ yöresinde sağlıklı 1000 ilkököl çocuğunda yapılan çalışmada taşıyıcı olarak bulunan beş olgunun verileri Tablo 1 ve Tablo 2'de görülmektedir. Sonuçlardan da anlaşılacağı gibi beta talasemi taşıyıcılığı oranı %0.5 olarak belirlendi.

Bir çocukta (%0.1) Hb A2 ve Hb F yüksekliği birlikte bulundu ve beta talasemi trait olarak kabul edildi. Dört çocukta (%0.4) Hb A2 yüksekliği olmaksızın Hb F yüksekliği bulundu. Bu dört çocuk klinik ve laboratuvar bulgularıyla Hb F yüksekliğine yol açacak bir neden bulunamadığından delta-beta talasemi trait olarak kabul edildi. 1 No'lu olgunun (FA) anne ve babasında Hb elektroforezi normal bulundu. 2 No'lu olgunun (FY) babasında HbA2 yüksekliği bulundu, annesi normal bulundu. 3 No'lu olgu (ÖD)'nun annesinde hafif HbF yüksekliği bulundu. Babası ise normal bulundu. 4 No'lu olgunun babasında Hb elektroforezi normal bulundu. Annesi hayatta olmadığı için anneden ölçüm yapılamadı. 5 No'lu olgu Yetiştirme Yurdu'ndan alınmıştı, annesi hayatta değildi. Babası ile ilişki kurulamadığından ölçüm yapılamadı.

Taramaya alınan 1000 çocukla anormal hemoglobinin saptanamadı.

TARTIŞMA

Bu çalışma, Elazığ yöresinde talasemi ve anormal hemoglobin sıklığının oldukça düşük olduğunu gösterdi.

Hb A2 yüksekliği ile karakterize beta talasemi taşıyıcılığı Türkiye'de en sık görülen form olmasına (4,6,7,12) rağmen Elazığ yöresindeki bu çalışmada hiç bulunmadı.

Hb A2 ve Hb F yüksekliği ile karakterize beta talasemi taşıyıcılığı Türkiye'nin değişik bölgelerinde %0.1-1.5 oranlarında bildirilmiştir (7,13-16). Çalışmada bu form %0.1 oranında belirlendi.

Hb F yüksekliği ile karakterize talasemi taşıyıcılığı Kıbrıs'ta %0.5 (7), M.Kemal Paşa'da %0.1 (13) ve İzmir'de %1.0 (16) oranlarında bulunmuştur. Elbistan'da yapılan çalışmada yalnız Hb F yüksekliği ile karakterize beta talasemi trait sıklığı %1.3 oranında bulunmuş, fakat bu vakalarda Hb F'i yükselten diğer nedenler ekarte edilemediğinden beta talasemi taşıyıcılığı olarak değerlendirilmemiştir (14). Bizim çalışmamızda bulunan %0.4 oranındaki Hb F yüksekliği ile giden talasemi taşıyıcılığı (delta-beta talasemi trait) sıklığı yukarıdaki bulgularla uyumlu idi.

Bu çalışma ile Elazığ yöresinde beta talasemi taşıyıcılığı sıklığı ortaya çıkarılmış, bu hastalıkla ilgili genlerin sık olmadığı şeklinde ortaya çıkan genetik bilgi yanısıra hastalık konusunda kişilerin dikkati çekilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Nienhuis AW, Lawrence W. The Thalassemias. In: Nathan DG, Oski FA, eds. Hematology of Infancy and Childhood. Philadelphia: Saunders Comp, 1987:699-78.
2. Honig GR. Hemoglobin disorders. In: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC, eds. Nelson's Textbook of Pediatrics. Philadelphia: Saunders Comp, 1992:1246-54.
3. Weatherall NJ, Clegg J. The thalassemia syndromes. 3th edition. The thalassemia syndromes. Oxford: Blackwell Scientific Publications, 1981:295-309.
4. Arcasoy A. Türkiye'de talasemi taşıyıcı sıklığı. Ankara: Ankara Talassemi Derneği Yayını, 1991.
5. Bircan İ, Şişli S, Güven A, Çalı Ş, Yeğin O, Ertuğ H, Akar N, Güven AG. Antalya'da anormal hemoglobinler ve talasemi insidansı. 2. Talassemi Sempozyumu Bildiri Özetleri. 9-10 Ekim 1991, Ankara, s:22-3.
6. Aksoy M, Kutlar A, Kutlar F, Dinçol G, Erdem Ş, Baştesbihçi S. Batı Trakya Türklerinde hemoglobin varyantları, B-talassemi, glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliği ve haptoglobin tipleri. Doğa Bilim Dergisi, 1985; 9(1):45-9.
7. Cin Ş, Akar N, Arcasoy A, Dedeoğlu S, Çavdar AO. Kıbrıs Türk Toplumunda talassemi-anormal hemoglobin ve G6PD enzim eksikliği insidansı. Doğa Bilim Dergisi: Tıp 1983; 7:21-30.
8. Aksoy H, Bayraktar Y, Yüzbaşıoğlu T, Kutlar F, Kutlar A, Dinçol G, Erdem Ş, Baştesbihçi S, Aksoy M. Van ve ilçeleri Türklerinde hemoglobin varyantları ve A2'si yüksek beta-talassemi ve haptoglobin tipleri üzerinde bir çalışma. Doğa Bilim Dergisi 1986;10(1):5 7.
9. Kürkçüoğlu M, Dağcı A, Gençel H Y, Arcasoy A, Ağbaş A. Doğu Anadolu Bölgesi'nde beta-talassemi ve anormal hemoglobin taraması. Doğa TU Tıp ve Ecz. D. 1986; 10(3):318-25.
10. Schroder WA, Huisman THJ. The chromatography of hemoglobins. New York: Marcel Dekker Inc, 1980:89-127
11. Betke K, Mode HR, Schlicht J. Estimation of small percentages of foetal haemoglobin. Nature 1959; 184:1877.
12. Turan C, Topal B, Gürgey A, Altay Ç. Konya ve Denizli yöresinde beta talasemi sıklığı. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 1991;34:9-11.
13. Akar N, Uysal Z, Yeşil N, İnce E, Arcasoy A, Ata Y. Mustafakemalpaşa ve köylerinde anormal hemoglobin ve Hb A2 yüksekliği ile karakterize beta talassemi taşıyıcılığı araştırması. Doğa-Tr.J.of Medical Sciences 1990; 14:551-4.
14. Canatan D, Bor S, Arcasoy A, Yeşil N. Elbistan yöresinde anormal hemoglobin ve Hb A2 yüksekliği ile karakterize beta-talassemi taşıyıcı taraması. Doğa-Tr.J.of Medical Sciences 1990; 14:555-61.
15. Aydemir G. Hatay Bölgesi'nde talassemi sorunu. 2. Talassemi Sempozyumu Bildiri Özetleri, 9-10 Ekim 1991, Ankara s:42.
16. Aydınok Y, Aydınok A, Çetingül N, Köprübaşı F, Öztıp S, Nişli G, Bilenoğlu B. Ege Bölgesi'nde beta talasemi taşıyıcılığı. 2. Talassemi Sempozyumu Bildiri Özetleri, 9-10 Ekim 1991, Ankara s:26.