



T.C.
SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
İSTANBUL FATİH SULTAN MEHMET
EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ
AİLE HEKİMLİĞİ KLİNİĞİ

AİLE SAĞLIĞI MERKEZİNE EVLİLİK RAPORU İÇİN BAŞVURAN
ÇİFTLERDE TALASEMİ SIKLIĞININ VE BİLGİ DÜZEYİNİN
DEĞERLENDİRİLMESİ

Dr. Hüseyin GÜLOĞLU

TIPTA UZMANLIK TEZİ

İSTANBUL/2023



T.C.
SAĐLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
İSTANBUL FATİH SULTAN MEHMET
EĐİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ
AİLE HEKİMLİĐİ KLİNİĐİ

AİLE SAĐLIĐI MERKEZİNE EVLİLİK RAPORU İÇİN BAŞVURAN
ÇİFTLERDE TALASEMİ SIKLIĐININ VE BİLGİ DÜZEYİNİN
DEĐERLENDİRİLMESİ

Dr. Hüseyin GÜLOĐLU

Danışman: Prof. Dr. Berrin TELATAR

TIPTA UZMANLIK TEZİ

İSTANBUL/2023

TEŐEKKÜR

Uzmanlık eğitimi süresince aklımıza gelebilecek her konuda bilgi ve tecrübeleriyle bize yol gösteren, uzmanlık tezi çalışmamda da sabırla, ilgiyle bütün bilgi ve birikimlerini aktaran, bazen hasta yatağında bazen masa başında sabahlara kadar uğraşan, bize bizden çok emek veren saygıdeğer tez danışmanım, Ana Bilim Dalı Başkanı ve kıymetli hocam sayın Prof. Dr. Berrin TELATAR 'a,

Uzmanlık eğitimi süresince özveriyle bizim için çabalayan, eğitimimizin devamlılığı için her türlü çaba ve fedakarlığı gösteren, bize iyi hekimlik ve iyi insanlık konusunda rol model olan, bilgi donanım ve tecrübeleriyle ufkumuzu açan İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı Başkanı sayın Prof. Dr. Ali ÖZDEMİR hocama,

Tez çalışmama yardımcı araştırmacı olarak katkıda bulunan Uzm.Dr. Ece Sivrel Uzun'a,

Tez çalışmamın tüm aşamalarında bana destek olan ablam Hülya Gülođlu 'na,
Her zaman yanımda olan sevgili aileme,

Beraber çalışma şansını yakaladığım her biri ayrı değerli Fatih Sultan Mehmet Eğitim ve Araştırma Hastanesi Aile Hekimliği asistanı arkadaşlarıma,

Saygı, sevgi ve teşekkürlerimi sunarım.

KISALTMALAR

DEA: Demir Eksikliği Anemisi

DFO: Desferrioksamin

DFP: Deferipron

DFX: Deferasiroks

DSÖ: Dünya Sağlık Örgütü

Hb: Hemoglobin

HCC: HepatoselulerCarsinom

HCT: Hematocrit

HPLC: High Performance Liquid Chromatography

HSM: Hepatosplenomegali

I.V.: İntravenöz

MCH: Mean Corpuscular Hemoglobin

MCHC: Mean Corpuscular Hemoglobin Concentration

MCV: Mean Corpuscular Volume

PH: Pulmoner Hipertansiyon

RBC: Red Blood Cell

RDW: Redcell distribution width

SC: Subcutan

UTF: Uluslararası Talasemi Federasyonu

İÇİNDEKİLER

TEŞEKKÜR	i
KISALTMALAR	ii
İÇİNDEKİLER	iii
TABLO LİSTESİ	v
ŞEKİL LİSTESİ	vi
ÖZET	vii
ABSTRACT	vii
1. GİRİŞ VE AMAÇ	1
2. GENEL BİLGİLER	3
2.1. Anemi Tanımı, Prevalansı, Etiyolojisi ve Sınıflandırması	3
2.2. Hemoglobin Yapısı	4
2.3. Talasemi (Akdeniz Anemisi)	5
2.3.1. Talasemi'nin tarihçesi	5
2.3.2. Epidemiyoloji	6
2.3.2.1. Dünyada talasemi epidemiyolojisi	7
2.3.2.1. Türkiye'de talasemi epidemiyolojisi	7
2.3.3. Talasemi'nin sınıflandırılması	8
2.3.3.1. Alfa talasemiler	8
2.3.3.1.1. Alfa talasemi sendromları teşhis yöntemleri	10
2.3.3.2. Beta talasemiler	10
2.3.3.2.1. Sessiz beta talasemi	11
2.3.3.2.2. Beta talasemi minör	11
2.3.3.2.3. Beta talasemi intermedia	11
2.3.3.2.4. Beta talasemi major	12
2.3.4. Talasemi tarama ve önleme	18

2.3.4.1. Talasemi tarama şeması	20
3. GEREÇ VE YÖNTEM	21
3.1. ARAŞTIRMANIN GENEL ÖZELLİKLERİ	21
3.2. ARAŞTIRMANIN EVREN VE ÖRNEKLEMİ	21
3.3. ARAŞTIRMAYA DAHİL EDİLME VE DIŞLANMA KRİTERLERİ	21
3.4. ARAŞTIRMA VERİLERİNİN TOPLANMASI	21
3.5. ARAŞTIRMA VERİLERİNİN ANALİZİ	22
3.6. ARAŞTIRMANIN ETİK YÖNÜ	22
4. BULGULAR	23
5. TARTIŞMA	29
6. SONUÇ VE ÖNERİLER	36
KAYNAKLAR	38
EKLER	50
Ek.1. Anket Formu	50

TABLO LİSTESİ

Tablo 1. Anemilerin MCV'ye Göre Morfolojik Sınıflandırılması.....	3
Tablo 2. Katılımcıların tanımlayıcı özelliklerinin dağılımları	23
Tablo 3. Katılımcıların bilgi düzeylerinin dağılımları	24
Tablo 4. Katılımcıların talasemi bilgi düzeyinin yaş açısından değerlendirilmesi	25
Tablo 5. Katılımcıların talasemi bilgi düzeyinin cinsiyet açısından değerlendirilmesi	26
Tablo 6. Katılımcıların talasemi bilgi düzeyinin eğitim açısından değerlendirilmesi	27
Tablo 7. Katılımcıların bilgi düzeyinin çalışma durumu açısından değerlendirilmesi	28
Tablo 8. Katılımcıların tanımlayıcı özelliklerine göre bilgi düzeyinin karşılaştırılması	29

ŞEKİL LİSTESİ

Şekil 1. Talasemi tarama şeması 20



ÖZET

Amaç: Çalışma İstanbul'da bir Aile Sağlığı Merkezi'ne evlilik raporu için başvuran çiftlerde beta talasemitaşıyıcılığı sıklığının ve bilgi düzeyinin değerlendirilmesi amacıyla yapıldı.

Gereç ve Yöntem: Çalışma tek merkezli, kesitsel ve tanımlayıcı türde planlandı. Talasemi sıklığı için bir Aile Sağlığı Merkezi'ne 01.09.2020-31.12.2022 tarihleri arasında evlilik raporu almak için başvuran 296 kişi alındı, ancak, bilgi düzeyi 02.01.2023-01.06.2023 tarihleri arasında anket uygulanabilen 105 kişi ile değerlendirildi. Anket formu sosyodemografik özelliklerin değerlendirildiği ve talasemi hakkında bilgi düzeyini tespit etmeye yönelik 10 ifadenin olduğu iki bölümden oluşmaktadır ve ifadeler üçlü likert tipindedir. Veriler SPSS 22.0 programı ile analiz edildi. Kategorik değişkenler için sayı, yüzde; niceliksel değişkenler için minimum, maksimum, ortalama, standart sapma ve medyan testleri yapıldı. İkili grupların karşılaştırılmasında Mann-Whitney U, niceliksel değişkenlerin karşılaştırılmasında Spearman Korelasyon testleri yapıldı. Araştırmacı tarafından hazırlanan ifadelere verilen doğru cevaplar 10 puan üzerinden hesaplandı ve her doğru ifade 1 puan olarak değerlendirildi. Analizlerde $p < 0,05$ anlamlı kabul edildi.

Bulgular: Çalışmamızda talasemi sıklığı 296 kişide 1 erkek hastada tespit edilmiş olup binde üçe karşılık gelmektedir. Akrabalık sıklığı 105 kişi içinde 6 kişide tespit edilmiş olup sıklığı %5,7 bulundu Katılımcılardan kadınların erkeklere göre, lisans ve üstü eğitimi olanların lise ve altı eğitim düzeyinde olanlara göre bilgi düzeyi daha yüksek saptanmış olmakla birlikte her grupta puan ortalaması ortalamanın altında tespit edildi.

Sonuç: Katılımcıların Akdeniz Anemisi konusunda yeterli bilgiye sahip olmadıkları tespit edildi ve talasemi minör taşıyıcı sıklığı binde üç olarak bulundu.

Anahtar Kelimeler: Aile Sağlığı Merkezi, Bilgi Düzeyi, Evlilik, Talasemi

ABSTRACT

Aim: The aim of the study was to assess the frequency of beta thalassemia carrier status and knowledge level among couples applying for a marriage report at a Family Health Center in Istanbul.

Materials and Methods: This study was designed as a single-center, cross-sectional, and descriptive research. For thalassemia frequency, a total of 296 individuals who applied for a marriage report at a Family Health Center between September 1, 2020, and December 31, 2022, were included. However, the knowledge level was evaluated using a questionnaire administered to 105 individuals between January 2, 2023, and June 1, 2023. The questionnaire consisted of two sections: the first section assessed sociodemographic characteristics, while the second section aimed to determine the knowledge level regarding thalassemia through 10 statements with Likert-type responses. Data were analyzed using SPSS 22.0 software. For categorical variables, numbers and percentages were calculated; for numerical variables, minimum, maximum, mean, standard deviation, and median tests were performed. Mann-Whitney U test was used for comparing binary groups, and Spearman Correlation tests were used for comparing numerical variables. Correct answers to researcher-developed statements were scored out of 10, with each correct statement receiving 1 point. A significance level of $p < 0.05$ was adopted for the analyses.

Results: In our study, the frequency of thalassemia was identified in 1 male individual out of 296 participants, corresponding to a rate of three per thousand. Consanguinity was found in 6 out of 105 participants, with a prevalence rate of 5.7%. The participants' knowledge level about thalassemia was below average but comparable to other studies. Female participants had significantly higher knowledge levels compared to male participants, and participants with a university degree or higher education exhibited significantly higher knowledge levels compared to those with a high school degree or lower education.

Conclusion: Participants were found to have inadequate knowledge about Mediterranean Anemia (Thalassemia) and the carrier frequency of thalassemia minor was determined to be three per thousand.

Keywords: Family Health Center, Knowledge Level, Marriage, Thalassemia

1. GİRİŞ VE AMAÇ

Cooley adlı bir diř hekimi ilk kez 1925'te bebeklerde demir eksikliđinin dođumdan hemen sonra splenomegaliye ve kemik deformasyonuna yol atıđını bildirmiřtir (1). 1932'de Whipple ve Bradford hastalıđın patolojisini ilk kez aıklamıřlar ve hastaların çođunun Akdeniz'e özđü olması nedeniyle durumu "Talasemi" (Thalas: Deniz) olarak adlandırmıřlardır (2).

Talasemi, kan hücrelerinde gerekleřen genetik bir hastalıktır ve dünya genelinde önemli bir sađlık sorunudur. Hemoglobın deđer normalin altında olan bir durumu ifade eder (3). Talasemi, hemoglobın üretim sürecini etkileyen genetik bir bozukluktan kaynaklanır ve bu genetik bozukluk ebeveynlerden çocuklarına aktarılır. Talasemi hastalıđının řiddeti ve tipine bađlı olarak, bazı çocuklar dođumdan itibaren belirtiler gösterirken, diđerleri ilk iki yařında belirtiler gösterir. Hastalıđı olan kiřilerde (tek gen bozukluđuna sahip olanlar) belirtiler görülmeyebilir (4). Kromozom 11 üzerinde bulunan β -globin genine 200'den fazla farklı mutasyon (bozukluk) neden olabilir. β -talasemiye yol aan mutasyonların çođu bir hata mutasyonlarıdır, yani genetik kodun bir harfinin deđiřmesidir. Farklı β -zincir disfonksiyon mutasyonları farklı řekillerde meydana gelebilir (5). Hastalıktaki mutasyonları tespit etmek için moleküler DNA testleri kullanılır. Bu moleküler yöntemlerin yardımıyla, hastalık gebeliđin erken dönemlerinde fetusun teřhis edilmesine (prenatal tanı) olanak sađlanabilir (6).

Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele kanunu çerevesinde Sađlık Bakanlıđı 24.10.2002 tarihinde Hemoglobınopatiler ile Mücadele ve Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliđini yayımlamıřtır. Sađlık Bakanlıđı Ana Çocuk Sađlıđı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüđü ile Tedavi Hizmetleri Genel Müdürlüđü, hastalıđın sıklıđına göre riskli 33 ilde (Adana, Ankara, Antalya, Aydın, Batman, Bilecik, Burdur, Bursa, anakale, Denizli, Diyarbakır, Düzcce, Edirne, Erzurum, Eskiřehir, Gaziantep, Hatay, İel, Isparta, İstanbul, İzmir, Kahramanmarař, Karaman, Kayseri, Kırklareli, Kocaeli, Konya, Kütahya, Manisa, Muđla, Sakarya, řanlıurfa, Tekirdađ) 2003 yılında Hemoglobınopati Kontrol Programını bařlatmıřtır. 2013 yılında ise Türkiye Halk Sađlıđı Kurumu Çocuk ve Ergen Sađlıđı Daire Bařkanlıđı programı güncelleyerek hastalıđın sıklıđının fazla olduđu 8 il daha (Afyonkarahisar, Kilis, Mardin, Osmaniye, Siirt, řırnak, Uřak, Yalova) programa dahil etmiřtir. Bu

program kapsamında evlenecek çiftlere aile hekimleri tarafından evlilik raporu verilmeden önce hemoglobinopatiler hakkında bilgilendirme yapılmakta ve evlilik öncesi tarama gerçekleştirilmektedir (7).

Türkiye’de, talasemi hastalığıyla ilgili olarak evlilik öncesi testi yapma zorunluluğu getirilmiş ve bu test ücretsiz olarak sunulmaktadır. Bu önemli adım, hastalığın yayılmasını engellemek ve etkilenen yenidoğan sayısını azaltmak amacıyla atılmıştır. Türkiye’de yapılan eğitim ve önleme çalışmaları sonucunda, talasemi hastalığından etkilenen bebeklerin sayısında %90’a varan bir azalma kaydedilmiştir (8).

Bu çalışmanın amacı; akraba evliliğinin sık görüldüğü ülkemizde Beta Talasemi taşıyıcılık sıklığının ve evlilik için başvuran çiftlerin bilgi seviyesinin değerlendirilmesidir.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Anemi Tanımı, Prevalansı, Etiyolojisi ve Sınıflandırması

Anemi; hemoglobin, hematokrit ve eritrosit hacmi değerlerinin, ırk, yaş ve cinsiyete göre normal kabul edilen değerlerin altında olması durumunda tanımlanır (9). Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından, erkeklerde hemoglobin düzeyinin 13 g/dL, kadınlarda ise 12 g/dL'nin altına düşmesi anemi olarak kabul edilir (10).

Dünya Sağlık Örgütü'ne göre, dünya nüfusunun %24,8'i anemiden etkilenmektedir. Anemi, özellikle hamile kadınları ve küçük çocukları etkileyen önemli bir küresel halk sağlığı sorunudur (11). Gelişmiş ülkelerde sağlık hizmeti arayan hastaların %30'dan fazlasında anemi olduğu bildirilirken, gelişmekte olan ülkelerde bu oran daha da yüksektir (12). Dünya Sağlık Örgütü'nün 2019 yılı verileri, 6 ay ile 6 yaş arasındaki çocukların %39,8'inin anemik olduğunu, üreme çağındaki (15-49 yaş) kadınlar arasında prevalansın hamile olmayan kadınlarda %29,9 ve hamile kadınlarda %36,5 olduğunu göstermiştir. Dünya Sağlık Örgütü, küresel olarak 5 yaşın altındaki çocukların %42'sinin ve hamile kadınların %40'ının anemik olduğunu tahmin etmektedir (13). Türkiye'de DSÖ verilerine göre anemi prevalansı %20 ile %39,9 arasında değişmektedir (14). Dünya Sağlık Örgütü'ne göre bir ülkede anemi prevalansı %5'in altında ise sorun olmadığı kabul edilmektedir. %5 ile %19 arasındaki prevalans hafif, %20 ile %39 arasındaki prevalans orta derecede, %40'ın üzerindeki prevalans ise ciddi bir halk sağlığı sorunu olarak kabul edilmektedir (11).

Anemilerin morfolojik sınıflandırmasında, ortalama eritrosit hacmi (MCV) değeri kullanılmaktadır. Normal MCV değeri 80-100 fL arasında kabul edilir. Eğer ortalama eritrosit hacmi 100 fL'den daha büyük ise bu durum makrositer anemi olarak adlandırılırken, 80 fL'nin altında ise mikrositer anemi olarak tanımlanır (15).

Anemilerin MCV'ye göre morfolojik sınıflandırılması Tablo 1'de yer almaktadır.

Tablo 1. Anemilerin MCV'ye Göre Morfolojik Sınıflandırılması

Mikrositer Anemiler (MCV<80 fL)	Normositer Anemiler (MCV 80-100 fL)	Makrositer Anemiler (MCV >80 fL)
1) Demir Eksikliği Anemisi 2) Talasemi Sendromları 3) Kronik Hastalık Anemisi 4) Sideroblastik Anemi 5) Kronik Kurşun Zehirlenmesi 6) Stabil olmayan hemoglobine bağlı bazı konjenital hemolitik anemiler 7) Aseruloplazminemi 8) Bakır Eksikliği	1) Kronik Hastalık Anemisi 2) Demir eksikliği Anemisi (erken dönem) 3) Akut Kan Kaybı 4) Kronik Renal Hastalıklar 5) Konjenital Hemolitik Anemiler a. Hemoglobin varyantları b. Eritrosit enzim defektleri c. Eritrosit membran bozuklukları 6) Kazanılmış hemolitik anemiler a. Antikorla oluşan b. Mikroanjyopatik hemolitik anemi c. Akut enfeksiyonlara ikincil	1) Vitamin B12 Eksikliği 3) Hipotiroidizm 4) Karaciğer Hastalıkları 5) Miyelodisplastik Sendrom 6) Akut Hemoliz 7) Aplastik anemi 8) Diamond-Blackfan sendromu 9) Diseritropetik anemiler 10) Kemik iliği infiltrasyonu 11) Tiamine cevap veren anemi 12) Herediter otoksidüri

Kaynak: 16 no'lu kaynak

2.2. Hemoglobin Yapısı

Hemoglobin (Hb), her biri bir hem prostetik grubuna bağlı α -benzeri ve β -benzeri globin alt birimlerinden oluşan bir heterotetramerdir (17). Globin zincirlerinin bileşimine göre hemoglobin tipi belirlenir. HbF (Fetal hemoglobin) iki alfa ve iki gama zincirine (2 alfa 2 gamma), HbA iki alfa ve iki beta zincirine (2 alfa 2 beta), HbA2 iki alfa ve iki delta zincirine (2 alfa 2 delta) sahiptir. Yenidoğanda HbF, toplam hemoglobinin yaklaşık yüzde 80'ini, HbA ise yüzde 20'sini oluşturur. Gama globin sentezinden (HbF) beta globin sentezine (HbA) geçiş, fetal hayatta başlar. Yaklaşık altı aylık olduklarında, sağlıklı bebekler çoğunlukla normal hemoglobin miktarlarına ulaşır (18). Doğumdan bir yıl sonra yetişkin Hb fenotipi tamamen yerleşir ve HbA ($\alpha_2\beta_2$, %97), HbA2 ($\alpha_2\delta_2$, %2) ve HbF'den ($\alpha_2\gamma_2$, %1) oluşur (19).

Hemoglobinopatiler dünya çapında en yaygın kalıtsal hastalıklar arasındadır. Dünya çapında nüfusun yaklaşık %1-5'i Talasemi mutasyonu taşıyıcısıdır. Talasemiler, hemoglobin üretiminde otozomal resesif olarak kalıtılan hastalıklardır (20).

Hemoglobin bozuklukları, globin zinciri üretimindeki patolojik bozukluklara göre karakterize edilir (21):

- Kantitatif kusur (Talasemiler: α -Talasemi, β -Talasemi vb.)
- Kalitatif kusur (Hemoglobinopatiler)

- FetalHb'nin kalıtsal kalıcılığı.

α -Talasemi genellikle α -globin gen bölgesindeki delesyonlardan veya daha nadiren nokta mutasyonlarından kaynaklanır. β talasemi ise genellikle β globin genindeki nokta mutasyonları sonucu meydana gelir (19). β globin geninin normal fonksiyonunu etkileyen 200'den fazla mutasyon tespit edilebilmiştir (22). Bunlar arasında promotor bölge mutasyonları, poliadenilasyon mutasyonları, konsensus bölgesi nükleotit değişiklikleri, intron değişiklikleri gibi mutasyonlar bulunmaktadır (23).

2.3. Talasemi (Akdeniz Anemisi)

Talasemiler, hematolojik bir hastalık olup, hemoglobin oluşumunda globin zincirlerinin bir veya daha fazlasının sentezindeki bozukluk sonucunda ortaya çıkar. Bu durumda, bu zincirler yetersiz miktarda üretilir veya hiç üretilmez. Talasemiler, otozomal resesif şekilde geçen bir genetik hastalıktır (24). Ancak, hiçbir zaman alfa ve beta zincirlerinin birlikte yokluğu görülmez (25). Hemoglobin molekülü, alfa, beta, gama, epsilon, delta ve zeta olmak üzere altı farklı polipeptit zincirden oluşan globin kısmıyla yapılır. Alfa ve zeta zincirlerinin oluşumu 16. kromozomda yer alan genler tarafından kontrol edilirken, beta, epsilon, gama ve delta zincirlerinin oluşumu 11. kromozomda bulunan genler tarafından düzenlenir (26). Yetişkinlerde hemoglobinin %96'sını oluşturan HbA, alfa 2 beta zincirinden oluşurken, HbA2 alfa 2 delta ve HbF ise alfa 2 gama zincirinden oluşur (25).

Alfa talasemi, alfa zincir yapımının eksikliğinden kaynaklanırken, beta talasemi ise beta zincir yapımının eksikliğine bağlı olarak ortaya çıkar (27). Talasemi hastalığının şiddeti, globin sentezindeki dengesizliklerle ilişkilidir. Talasemik zincirle birleşmeyen eksik zincirler, alyuvarları etkileyerek hemolize yol açarlar (25).

2.3.1. Talasemi'nin tarihçesi

Amerikalı pediatri doktoru Thomas Benton Cooley (1871-1945), İtalyan ve Yunan kökenli dört hasta çocuğun görünüşleri ve klinik seyirleri açısından benzerlikler olduğunu belirtti (28). Cooley, 1927 yılında masif HSM, kemik deformiteleri ve ciddi büyüme geriliği yaşayan derin anemili çocuklarda "Cooley Anemisi" olarak adlandırılan bir hastalığı tanımladı (29). 1936 yılında Whipple ve Bradford, hastaların Akdeniz ülkelerinden geldiğini belirterek, eski Yunanca'da

“thalassa” kelimesinin deniz anlamına geldiği için bu hastalığa “Talasemi” (deniz anemisi) adının verilmesi önerildi. Daha sonra hastalığın Akdeniz toplumlarının dışında da görüldüğü saptandı (26).

Türkiye’de ilk talasemi hastası 1942 yılında tanımlanmış olup, ilk çalışmalar 1950’li yıllarda başlatılmıştır. 1993 yılında Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu kabul edilmiştir. Bu kanunun kabulünden sonra Antalya, Antakya, Mersin ve Muğla olmak üzere dört şehirde talasemi merkezleri kurulmuştur. Bu merkezlerde tarama ve tedavi hizmetleri bir arada sunulmaktadır. 1993 yılından sonra Sağlık Bakanlığı ve İçişleri Bakanlığı, evlenecek çiftlerde talasemi taraması yapılmasını önermiş ve 1994-2000 yılları arasında Muğla, Mersin, Antalya, Hatay ve İzmir gibi illerde evlenecek çiftlere Talasemi taraması zorunlu hale getirilmiştir (30,31).

Kıbrıs’ın Nicosia şehrinde yaşayan talasemili bir baba olan P. Englozos, talaseminin önlenmesi ve tedavisine yönelik çalışmalara dünyada ilk defa öncülük etmiştir. Ayrıca, talasemi derneklerini ilk kez bir araya getirerek, 1987 yılında Uluslararası Talasemi Federasyonu (UTF)’nun kurulmasına liderlik etmiştir. UTF başkanının oğlu, 26 yaşında 8 Mayıs 1993 tarihinde hayatını kaybetti ve bu nedenle tüm dünyada talasemi farkındalığı yaratmak amacıyla 8 Mayıs’ın Dünya Talasemi Günü olarak anılması kararı alınmıştır (32).

2.3.2. Epidemiyoloji

Talasemi, başta Akdeniz ülkeleri olmak üzere Hindistan, Çin, Ortadoğu ülkeleri ve Güneydoğu Asya ülkelerinde sık görülen bir hastalıktır (33). Dünya Sağlık Örgütü yayınlarına göre, dünya nüfusunun %4,5’inden fazlasının talasemi taşıyıcısı olduğu belirtilmektedir. Ülkemizde yapılan çalışmalarda ise yaklaşık 1,3 milyon taşıyıcı birey olduğu ve yaklaşık 4500 hasta bireyin bulunduğu bildirilmektedir. Prof. Dr. Ayhan Çavdar ve Prof. Dr. Ayten Arcasoy’un 1970’li yıllarda yaptığı ilk çalışmada, ülke genelinde beta talasemi taşıyıcılığının %2,1 olduğu tespit edilmiştir. Daha sonraki çalışmalarda bu oranın %0,7 ila 13 arasında değiştiği ve bölgesel farklılıklar gösterdiği belirlenmiştir (30,34). Bir araştırmada talasemi hastalarının ebeveynlerinde (%35-65) akrabalık oranı tespit edilmiştir (35).

2.3.2.1. Dünyada talasemi epidemiyolojisi

Talasemi sendromları dünyada sık görülen genetik hastalıklardır. Türkiye'nin de içinde bulunduğu Akdeniz havzası, Orta Doğu ve tropikal Afrika'da oldukça yaygın görülmektedir. Afrika ve tropikal bölgelerde sık görülen 'falciparummalaria'ya karşı talaseminin koruyucu etkisinin olması sebebiyle 'falciparummalaria'nın yaygın olduğu bu bölgelerde insidansı daha yüksektir. Ancak son dönemlerde Avrupa ve Amerika kıtalarında artan göçler talasemi insidansının bu bölgelerde artmasına sebep olmuştur (36).

Alfa talaseminin de tıpkı beta talasemide olduğu gibi sıtmanın sık görüldüğü Afrika ve tropikal bölgelerde insidansı fazladır ve dünyanın birçok bölgesinde görülür. Alfa talasemi taşıyıcılığı sıklığı hakkında yapılan araştırmalarda Orta Doğu'da %60, Afrika'da %5-40, Akdeniz Bölgesi'nde %5-15, Uzak Doğu'da %5-15 olarak bildirilmektedir. Dünya genelinde en sık rastlanan alfa talasemi mutasyonu $\alpha 3.7$ gen delesyonu ($-\alpha/\alpha$) olarak bildirilmiştir. Bu mutasyon Avrupa'da %58,2, İspanya'da %52,4, Sicilya'da %46,9 Malezya'da %45,9, Brezilya'da %10,7 oranında saptanmıştır (37-40). Doğu Asya'da nispeten daha az görülmektedir. İran'da yapılan moleküler genetik analizlerde, en sık görülen mutasyonlar olan $-\alpha 3.7$ ve $-\alpha 4.2$ mutasyonları dahil olmak üzere 16 farklı delesyonel alfa talasemi gen mutasyonu tespit edilmiş, ayrıca 70'ten fazla non-delesyonel α -talasemi gen mutasyonu bildirilmiştir (37-41). $-\alpha 20.5$ çift gen delesyonu insidansı Yunanistan'da %12, Kuzey Kıbrıs'ta %7,8, İran'da %1,8-4,8, Hollanda'da %0,9 olarak bildirilmiştir (42-45). Kuzeydoğu Malezya'nın Kelantan bölgesinde yapılan bir çalışmada 400 kan donörünün 37'sinde yani %9,25 oranında α -talasemi gen mutasyonu saptanmış, bu bölgede en sık görülen mutasyon $-\alpha 3.7$ mutasyonu iken bunu SEA ve 4.2 mutasyonlarının izlediği bildirilmiştir (46). FİL mutasyonuna Güneybatı Asya'da, özellikle de Filipinler'de sık rastlanmaktadır (47).

2.3.2.1. Türkiye'de talasemi epidemiyolojisi

Talasemi, Türkiye'de özellikle Güney ve Batı Akdeniz kıyılarında ciddi bir sağlık sorunu oluşturan bir hastalıktır. Yaklaşık olarak 1.300.000 beta talasemi taşıyıcısı ve 4.500 beta talasemi hastasını etkilediği bilinmektedir (48). Bu hastalar arasında en yaygın ölüm nedeni kalp hastalığıdır ve Türk Hemoglobinopati Grubu tarafından yapılan beş yıllık kohort çalışmalarında %0,82 prevalans tespit edilmiştir. Bu prevalansın 1999'dan bu yana azalma eğilimi göstermediği gözlemlenmiştir (49).

2.3.3. Talasemi'nin sınıflandırılması

Genel olarak, hemoglobinopatiler, hemoglobin (Hb) molekülünün yapısal anormallikleri (örneğin; orak hücreli anemi) ve normal globin zincirlerinin sayısal anormallikleri (örneğin; beta talasemi) olarak iki ana gruba ayrılabilir. Hangi globin zinciri etkilendiğine bağlı olarak talasemi buna göre adlandırılır. Bu nedenle, beta globin sentezindeki değişiklikler beta talasemiyi, alfa globin sentezindeki değişiklikler ise alfa talasemiyi ortaya çıkarır. Normal yetişkinlerde yaklaşık olarak hemoglobinin %95'i Hb A olduğundan, alfa ve beta globin zincirleri ile ilişkili olan alfa ve beta talasemiler klinik olarak önem kazanır (50).

2.3.3.1. Alfa talasemiler

Alfa talasemi, α globin zincirlerindeki sentezin azalması veya hiç olmaması ile karakterizedir. Asemptomatik hipokrom mikrositik anemiden ölümcül hemolitik anemiye kadar değişen klinik ile karakterize otozomal resesif bir hastalık olarak kalıtılır (41).

Homolog kromozomlarda ikişer tane olacak şekilde toplam dört tane alfa globin sentezini kontrol eden gen ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$) vardır. Bu genlerdeki mutasyon ve veya delesyonlar hastalık kliniğini ortaya çıkarır. Sessiz taşıyıcılar asemptomatik seyrederken, alfa talasemi intermedia ve HbH hastalıkları hemolitik anemiye sebep olur. HbBarts olarak bilinen alfa talasemi major ise genellikle ölümcül hidrops fetalis ile sonuçlanır (51).

a. Sessiz alfa talasemi taşıyıcılığı ($-\alpha/\alpha\alpha$): Alfa globin sentezi ile ilgili dört genden üçü fonksiyoneldir. Tek bir gende mutasyon veya delesyon mevcuttur, ($-\alpha/\alpha\alpha$) genotipi oluşur. Tümüyle asemptomatiktir veya hafif mikrositoz ve hipokromi vardır ancak Hb elektroforezi normaldir (18).

b. Alfa talasemi minör ($\alpha\alpha/--$) ($\alpha-/\alpha-$): Alfa talasemi taşıyıcılığı da denilmektedir. 16. kromozom çiftinin aynı kromozomdaki veya iki kromozomun her birindeki α -globin geninin delesyonu ile oluşur. ($-\alpha/-\alpha$ veya $--/\alpha\alpha$) genotipi meydana gelir. Genellikle mikrositoz ve hafif bir anemi ile bulgu verir. Beta Talasemi taşıyıcılarından farkı hemoglobin elektroforezinde HbA2 düzeyinin normal veya hafif düşük olarak gözlenmesidir (52).

c. HbH hastalığı (α-α): Alfa-talasemifizyopatolojisinde, beta globin zinciri relatif olarak alfa globin zincirinden daha fazla üretilir. Fazla üretilen beta zincirleri tetramer yapı oluşturur ve bu tetramer yapı, hem ile bağlanarak kararsız bir hemoglobin olan HbH'yi oluşturur. HbH hastalığında, dayanıksız ve kararsız olan HbH hemoglobini, eritrositler içinde çökerek hemolitik anemiye neden olur. Bu çökme sonucunda periferik kanda inklüzyon cisimcikleri oluşabilir. Kemik iliğinde ise eritroid serinin ana hücrelerinin olgunlaşma süreci normal olduğundan dolayı diseritropoez gözlenmez ve genellikle periferik yaymada normoblast görülmez. Ancak, anemi seviyesi ile orantılı olarak retikülosit sayısı yüksek olabilir. Hastalarda, hastalığın şiddetine bağlı olarak hepatosplenomegali (HSM), sarılık, talasemik yüz görünümü ve bacak ülserleri gibi belirtiler gelişebilir (52).

Bazı hastalarda aralıklı veya düzenli transfüzyon gerekebilirken, bazı hastalarda transfüzyon gereksinimi hiç olmaz. Düzenli transfüzyon ihtiyacı olmayan HbH hastalarında gebelik, enfeksiyon, oksidatif stres gibi durumlarda gelişen akut hemolitik kriz sebebiyle transfüzyon ihtiyacı ortaya çıkabilir (53).

d. Alfa talasemimajor (α-α-α): Hb-Bart's Hidrops Fetalis Sendromu olarak da bilinen durum, alfa talasemisin en ciddi formu olan dört α-globin gen allelinin tamamen delesyona uğraması veya inaktive olması sonucunda oluşur. Bu durumda, etkilenen fetus α-globin zinciri üretmez ve dört gamma (γ) zincirine sahip Hb-Bart's (γ₄) oluşur. HbF ve HbA yapımı için gerekli olan α-globin zincirinin eksikliği, fetusun sağlıklı hemoglobin oluşturmasını engeller. Bunun yerine, değişken miktarlarda bulunan HbPortland, fetüse oksijen taşıma fonksiyonunu yerine getirerek bebeği canlı tutmaya çalışır. Ancak, bu durum ağır intrauterin anemiye neden olur ve kalp yetmezliği gibi ciddi komplikasyonlara yol açar. Hastalarda belirgin HSM, asit, yaygın ödem, iskelet deformiteleri ve kardiyovasküler deformiteler gözlenebilir. Hb-Bart's Hidrops Fetalis Sendromu, gebeliğin erken döneminde teşhis edilirse intrauterin transfüzyonlarla gebelik takip edilir. Ancak doğumdan sonra, ağır anemiye bağlı olarak gelişen şok tedavisinde kan transfüzyonu gereklidir; aksi takdirde bebek kaybedilebilir. Doğumdan sonra, hasta düzenli kan transfüzyonu ve demir şelasyon tedavisi ile izlenir. Bu hastalık, intrauterin dönemde transfüzyon yapılmazsa ölümcül sonuçlanan hidropsfetalis ile ilişkilidir. Hastalığın yaşarla bağdaşması mümkün olmadığından erken teşhis ve uygun tedavi önemlidir (52,54).

2.3.3.1.1. Alfa talasemi sendromları teşhis yöntemleri

İlk aşamada laboratuvar testi, tam kan sayımı, periferik kan yayması, HPLC veya Hbelektroforezi ve gereklilik halinde α/β -globin zincir sentez oranı ölçümünü içermelidir. İkinci prosedür, α -talasemiye teşhis etmek için daha az karmaşık bir yöntem olan DNA analizi planlanabilir. Tek gen mutasyonuna sahip bireylerde klinik ve hematolojik olarak bulgu saptanmayabilir, bu bireyler moleküler çalışma ile tanınabilirler. Ağır taşıyıcılarda açıklanamayan hipokrommikrositer anemi gözlenebilir, bu kişilerde demir eksikliği anemisi, beta talasemi taşıyıcılığı ve kronik hastalık anemisi dışlandıktan sonra alfa talasemi düşünülüp moleküler testlerle ayırıcı tanısı yapılır (55).

2.3.3.2. Beta talasemiler

Beta talasemiler dünya üzerindeki yaygın otozomal resesif hastalıklardandır. Beta globin zincirinin sentezinin azalması veya yokluğu ile karakterizedir. Dünya nüfusunda %3 oranında beta talasemi taşıyıcılığı mevcuttur. Ülkemizde Çukurova, Akdeniz kıyı kesimleri ve Ege bölgesinde talasemi taşıyıcılığı daha sık görülmektedir (56).

Beta talasemide β globin zincir sentezinin azalmıştır veya hiç yoktur, β globin zinciri yokluğuna bağlı α globin zincirleri aşırı üretilir. Bunun sonucunda globinsentezi dengesi bozulur ve hemoglobin üretimi azalır. Bu durum beta talasemi taşıyıcılarında ortalama eritrosit hemoglobin (MCH) değerinin ve MCV azalmasına sebep olur. β globin sentezinin azalması hafif bir klinik oluştururken β globin sentezinin olmadığı talasemimajorda, aşırı üretilen α globin zincirleri dimerler oluşturur ve eritrosit öncü hücrelerinde hemolize yol açar. Dengesiz α globin zincirleri içeren eritrosit öncülleri kemik iliğinde ve ekstremitelerde yıkıma uğrar. Bu duruma inefektiferitropoezdenilmektedir (57). Eritropoetin artışı belirgin eritroidhiperplaziye neden olur. Bunun sonucunda kemik yapısında iskelet deformiteleri ve osteoporoz gelişirken, ayrıca ekstremiteleritropoez sebebiyle splenomegali gelişir. Bazı beta talasemimajor tanılı hastalarda; anemi sebebiyle oluşan kronik hipoksi ve eritroidhiperplazi sebebiyle oluşan yoğun metabolik artıklar büyüme ve gelişme geriliğine sebep olur. Talasemi majör tanılı hastalarda gelişen ağır anemi kardiyomegali ve kalp yetmezliğine sebep olabilmektedir (58).

2.3.3.2.1. Sessiz beta talasemi

Sessiz β -talasemi taşıyıcılığı, genetik olarak β -globin zincir sentezinde rol oynayan genindeki iki nokta mutasyonu ile oluşmaktadır. Oluşan mutasyon β globin zincir sentezinde hafif bir azalmaya neden olacağından fenotipik olarak sağlıklı fenotipe sahip bireylerdir. HbA2 düzeyi yapılan hemoglobin elektroforezinde normal seviyede saptanmaktadır. Periferik yaymalarında normokromiknormositer eritrositler gözlenir. Hemogramda MCV değeri hafif düşük olabilir (57).

2.3.3.2.2. Beta talasemi minör

Beta talasemi taşıyıcılığı olarak da adlandırılır. Bu bireyler genellikle asemptomatiktir ancak hafif bir anemi ile de semptom verebilirler. Bu bireylere ilk etapta demir eksikliği anemisi (DEA) tanısı konulabilir ancak verilen demir tedavisine ve vitamin desteğine yanıt alınamaz. Periferik kan yaymasında hipokromi, mikrositoz, poikilositoz, anizositoz ve 'targetcell' (hedef hücre) gözlenir. Serum demir düzeyi normal sınırlardadır, ancak eşlik eden DEA'nın varlığında düşük demir düzeyi görülebilir. Hemoglobin elektroforezinde genellikle HbA2 oranı %3,5'in üzerinde saptanır, HbF düzeyi ise normal veya yüksektir (59).

Beta talasemi taşıyıcılığı bir hastalık değildir ve tedavi gerektirmez. Ancak artan hücre döngüsünün sonucunda vitamin B12 ve folik asit eksikliği görülebilir, destek ihtiyacı gelişebilir. Bu hastalardaki gereksiz DEA tedavisi aşırı demir yüklenmesine ve komplikasyonlarına sebep olabilmektedir (60).

Beta talasemi taşıyıcısı bireylerde, hatalı genin işlevini yerine getiren bir sağlam gen bulunduğu hastalık bulguları oluşmaz, ancak beta talasemi taşıyıcıları hatalı geni sonraki kuşaklara aktarmaya devam ederler. Taşıyıcı bir bireyin başka taşıyıcı bir birey ile evlenmesi sonucunda, hasta çocuk sahibi olma ihtimalini bilmeleri önemlidir. Taşıyıcı çiftler evlenebilirler ama çocuk sahibi olmak istediklerinde genetik danışmanlık almalarında fayda vardır (61).

2.3.3.2.3. Beta talasemiintermedia

Düzenli kan transfüzyonu gerektirmeyen beta talasemi hastalarına talasemiintermedia adı verilir. Talasemiintermedia genetik ve klinik açıdan heterojendir. Çeşitli genotipler (homozigot, heterozigot ve bileşik heterozigot)

talasemiintermedia oluşumuna neden olur. Hastaların klinik seyri transfüzyon bağımlı talasemimajor ile asemptomatik talasemi taşıyıcısı arasında değişir (62).

Hastaların klinik bulguları başlıca medüller ve ekstramedüller hematopoezin artışına bağlıdır. Bunlar arasında iskelet deformasyonları, karakteristik yüz şekli, osteoporoz, HSM ve safra taşı sayılabilir. Talasemiintermedia tanısı konan hastalarda transfüzyon ihtiyacı kronik anemiye rağmen düşüktür. Bu sayede aşırı demir yüklenmesi önlenir. Ancak enfeksiyon ve gebelik gibi durumlarda ilerleyen zamanlarda transfüzyon gerekebilir. Klinik, hematolojik ve moleküler yöntemlerle talasemimajor ve talasemiintermedia ayırt edilerek hastaların gereksiz transfüzyonlardan ve bunlara bağlı komplikasyonlardan korunması mümkündür (63).

2.3.3.2.4. Beta talasemimajor

Cooley Anemisi olarak da adlandırılan beta talasemimajorun temelde iki farklı patogenezi mevcuttur. İlki hemoglobin sentezinin azalmasıdır ve anemiye sebep olur. Beta zincirleri üretimi olmadığından HbA üretilmez, diğer hemoglobin türlerinden HbF ve HbA2'nin üretimi normalden fazladır. İkinci patogeneze ise, α zincirlerinin fazla üretilmesi sonucu birikimine bağlı gelişen intramedüller hemolizdir. Etkisiz eritropoez sonucu şiddetli anemi ve eritroid hiperplazi gelişirken ekstramedüller hematopoez ve kemik iliğinde ekspansiyon ortaya çıkar. Kemik iliği hipertrofisi sonucu frontal, zigomatik ve maksiller kemiklerde gelişen çıkıntılar sonucu tipik yüz görünümü oluşur. Ekstramedüller hematopoez sonucu HSM oluşur. Gelişen HSM ve devam eden hemoliztrombositopeniye ve karaciğer fonksiyonlarda bozulmalara sebep olur. Derin anemi nedeniyle düzenli transfüzyon yapılan hastalarda aşırı demir birikimi görülmektedir. Ayrıca yetersiz tedavi almış olan hastalar da düzenli transfüzyon desteği alanlar gibi artmış demir yükü riski altındadır (58,64).

Beta talasemi majör Hb üretiminin fetal hemoglobinden (HbF) yetişkin hemoglobinine (HbA) döndüğü 6-24 aylık dönemde süt çocuklarında semptomatik olmaya başlar. 2 yaş ve altındaki çocuklarda şiddetli hipokrom mikrositik anemi, sarılık ve HSM beta talasemiyi akla getirir (65).

Beta talasemimajor tanılı bireylerin tam kan sayımında genellikle Hb düzeyi 7gr/dl'nin altında, MCV değeri 50-70fl arasında, MCH değeri 12-20pg arasında saptanır. Periferik kan yaymasında; hipokromi, mikrositoz, poikilositoz, anizositoz polikromazi, immatür çekirdekli eritrositler olan normoblastlar, gözyaşı

hücreleri, hedef hücreler ve bazofilik noktalanma görülmektedir (66,67). Kesin tanı hemoglobin elektroforezi veya yüksek performanslı sıvı kromatografisi (HPLC) kullanılarak konulur. Beta talasemi majör hastasına ait hemoglobin elektroforezinde HbF %92-95, HbA2 %5-8, HbA %0 oranlarında saptanır (68,69).

a. Beta talasemi majör klinik ve laboratuvar

Yaşamın erken dönemlerinde, yetişkin tipi hemoglobin (HbA) yerine fetal hemoglobin (HbF) bulunur ve HbA oluşumu yaklaşık olarak 6 ay civarında başlar. Betatalasemi majörün belirtileri, β -globulin üretme yeteneğinin olmaması ve HbF üretiminin azalması nedeniyle 6 ay ile 2 yaş arasında ortaya çıkar. Talasemi majör genellikle iki yaşından küçük çocuklarda derin anemi, hafif sarılık ve HSM belirtileriyle şüphelenilir. Kısa boy, büyük baş ve belirginleşmiş karın ise muayenede dikkat çeken bulgulardır (70).

Beta talasemi majöründe yapılan tam kan sayımında düşük Hb seviyeleri (<7 g/dL), MCV 50-70 fl arasında ve MCH 12-20 pg arasında bulunur. Hematokrit (Hct), RBC sayısı ve eritrosit indeksleri, MCV, MCH ve ortalama korpusküler hemoglobin konsantrasyonunda (MCHC) azalma, eritrosit dağılım genişliğinde (RDW) ise artış gösterir. Retikülosit düzeylerinde hafif bir artış (%2-4) vardır. RBC morfolojisi mikrositoz, hipokromi, anizositoz, poikilositoz ve eritroblast varlığı şeklindedir. Hbelektroforezinde HbA azalır (%10-20), HbF artar (%70-80) ve HbA2 artar (71).

Özellikle bazı gelişmekte olan ülkelerde, beta talasemi majörü olan tedavi edilmemiş veya yetersiz transfüzyon yapılmış bireylerde büyüme ve gelişme geriliği, solukluk, sarılık, cildin kahverengi pigmentasyonu, kas zayıflığı, HSM, bacak ülserleri, anemiyi telafi etmek için ekstramedüllerhematopoez nedeniyle kemik iliği genişlemesi ve iskelet değişiklikleri gibi klinik bulgular ortaya çıkar. Hastalarda gözlenen iskelet değişiklikleri arasında maksiller hipertrofi ve hiperplazi, dental deformiteler, frontal ve zigomatik kemiklerin hipertrofisi ve uzun kemiklerde patolojik kırıklar yer alır (65).

Beta talasemi majör hastaları genelde halsizlik, kolay yorgunluk, ekstramedüllerhematopoeze bağlı kemik iliği genişlemesi, iskelet deformiteleri, kas ve eklem ağrıları ve HSM'ye bağlı karın şişliği ile başvururlar. Genellikle, bu belirtiler transfüzyon tedavisine erken dönemde başlanır ve hemoglobin seviyeleri 9-10 g/dL aralığında tutulursa yok veya çok az olurlar (72).

b. Beta talasemimajor tedavisi

Genel olarak, tedavi adımları eritrosit transfüzyonu, demir şelasyon tedavisi, splenektomi ve hematopoetik kök hücre nakli içermektedir.

1. Eritrosit transfüzyonu: Eritrosit transfüzyonu, en önemli tedavi adımını oluşturur. Tedavinin amacı, normal eritrosit desteği sağlayarak anemi ve doku hipoksisini önlemektir. Bu şekilde hastaların normal günlük aktivitelere katılımı, normal büyüme ve gelişmenin sürdürülmesi ve anemiye bağlı komplikasyonların önlenmesi hedeflenmektedir. Eritropoezin baskılanması, intestinal demir emilimini önlemeye yardımcı olur (73,74).

Düzenli kan transfüzyonu beta talasemi majör tanılı hastaların tedavisinin temelidir. Transfüzyonunun sıklığına, anemi düzeyine ve diğer klinik bulgulara göre karar verilir. Semptomları kontrol altında tutabilmek için hemogloblin hedefi 9-10 g/dl'dir. Genellikle 2 ila 5 haftada bir düzenli kan transfüzyonu yapılır. Transfüzyonun komplikasyonlarına ve aşırı demir birikimine karşı dikkatli olunmalıdır. Bu hastalarda aşırı demir birikimi serum ferritini ile takip edilmelidir. Olgularda ortalama 2 yaş civarında demir şelasyon tedavisine başlanır. Aşırı demir yüklenmesine bağlı; kalp yetmezliği, siroz, büyüme geriliği ve çoklu endokrin patolojiler gelişebilir. Tarama yöntemleri ile talasemi taşıyıcılarının tespit edilip, bu bireylerin evlenmesi halinde prenatal tanı yöntemleri ile yeni beta talasemi majör tanılı hastaların doğmasını önlenmektedir (75,76).

2. Demir şelasyon tedavisi: Anemi, doku hipoksisini ve buna bağlı olarak artan eritropoietin (EPO) üretimi, eritroblastlarda demir ihtiyacı oluşturur. Bu talep hepsidini baskılar ve demir geri emilimini artırır (77). Sağlıklı bireylerde demir emilimi yaklaşık olarak günlük 1-2 mg'dır ve fizyolojik kayıplar (adet dönemi, gebelik vb.) ile oluşan demir kaybıyla dengelenir. Anemi, hipoksi ve etkisiz eritropoez varlığında demir emilimi artar (78).

İnsan vücudunun demiri atmak için bir yolu bulunmamaktadır. Talasemik hastalarda, yaklaşık 420 ml donör kanı birimi başına 200-250 mg demir bulunur. Bir hastanın aylık 2-4 ünite kan aldığı düşünüldüğünde, günlük olarak yaklaşık 5000-10000 mg demir birikimi oluşacaktır. Ayrıca, yetersiz eritropoez nedeniyle gastrointestinal demir emilimi artar ve demir birikimine daha da katkıda bulunur (73).

Vücuttaki fazla demiri uzaklaştırmak için demir şelatörlerinin kullanımı gereklidir. Betatalasemimajor teşhisi konmuş hastalarda, demir şelasyon tedavisi, düzenli transfüzyonu başladıkları ilk yıl veya toplamda 12-15 transfüzyon alındığında ve/veya serum ferritin düzeyi 1000 ng/mL olduğunda başlanmalıdır. Tedavi takibi sırasında, hedef ferritin düzeyinin 500-1000 ng/mL arasında tutulması önerilir (79).

Desferrioksamin (DFO), deferipron (DFP) ve deferasiroks (DFX), demir birikiminin tedavisinde kullanılan şelatör maddelerdir. Hastalara özgü tedaviler uygulanmalıdır. DFO, şelasyon tedavileri arasında en eski ve en kapsamlı şekilde araştırılan şelatördür. Genellikle haftada 5-7 gün, 8-12 saatlik infüzyonlarla 40-60 mg/kg/gün dozunda uygulanır. Subkutan (SC) veya intravenöz (IV) yolla verilebilir, ancak IV uygulama yetersiz şelasyon veya tedaviye uyumsuzluk durumları dışında önerilmez. DFO'nun kullanımı, uygulama yöntemi, maliyet, enjeksiyon bölgesi sorunları, alerjik reaksiyonlar ve Yersinia enfeksiyonu riski gibi zorluklarla ilişkilidir ve bu durum şelasyonun yeterli seviyeye ulaşmasını sınırlayabilir (80,81). Kalp yetmezliği ve yüksek kardiyak toksisite riski olan hastalarda, 24 saatlik DFO infüzyonunun kalp fonksiyonlarını önemli ölçüde düzelttiği gösterilmiştir (82).

3. Splenektomi: Progresif splenomegali, hipersplenizme bağlı olarak anemiyi kötüleştirerek transfüzyon öncesi hedeflenen hemoglobin düzeylerine ulaşmayı zorlaştırır. Bu durum transfüzyon ihtiyacını artırır ve transfüze edilen donör kan hücrelerinin dolaşımdaki yaşam süresini kısaltır. Transfüzyon gereksinimlerinde artış (packed red blood cell transfüzyonu olarak tanımlanan yılda 250-275 ml/kg) ve hipersplenizm belirtilerinin varlığı, 5 yaş ve üzeri hastalarda splenektomi gerektiğini gösterir (83).

Splenektomi, talasemi hastalarında pulmoner hipertansiyon (PH) ve tromboz için güçlü bir risk faktörüdür (84). Pulmoner hipertansiyon en ciddi komplikasyondur. Hafif hiperkoagulabilite ve trombositöz kaynaklı trombotik olaylar, pulmoner vasküler direncin artmasına katkıda bulunur. Bu artış, pulmoner hipertansiyonun gelişimi için zemin hazırlar (85).

4. Hematopoetik kök hücre nakli: Kök hücre nakli, transfüzyon protokolleri ve şelasyon tedavilerine alternatif tek küratif seçenek olarak hizmet eder. Demir birikimi ile ilgili olarak, nakil adaylarında nakilden önce hepatomegali ve hepatik fibrozis olmaması hastalıksız sağkalımı artırır. Bu sağkalım oranı pediatrik

vakalarda %90'a ulaşırken, erişkin talasemi hastalarında ise hem hastalık hem de nakil ile ilişkili komplikasyonlar nedeniyle uzun süreli aşırı demir yüklemesi sonucunda kür oranları %65'e düşmektedir (65,86).

5. Gen tedavisi: Talasemi için şu anda tek küratif tedavi seçeneği olan kök hücre nakli, sadece uyumlu HLA doku yapısına sahip hastalarda mümkündür. Son aylarda, β talasemi hastaları için önem arz eden Zynteglo gen terapisi için olumlu görüşler alınmıştır. Yakın zamanda onaylanması beklenmektedir. Onaylanması durumunda, Zynteglotalasemi için onaylanmış ilk gen terapisi olacaktır. Bu tedavi, hastanın kemik iliğinden alınan CD34+ hematopoetik kök hücrelerinin ex vivo ortamda işlenerek β globin arttırıcı ve lokus kontrol bölgesini kodlayan BB305 lentiviral vektör ile değiştirilmesine dayanmaktadır. Sonuç olarak, modifiye edilmiş kemik iliği hücrelerinin transfüzyon ihtiyacını azaltabilen veya ortadan kaldıracı fonksiyonel hemoglobin üretmesi beklenmektedir (87).

c. Beta talasemimajor komplikasyonları

Kontrolsüz demir birikimi, doku ve organlarda demirin birikmesine ve çoklu organ hasarına neden olur. Bu durum önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. En sık görülen klinik belirtiler karaciğer hasarı, kalp hastalıkları ve endokrin bezlerin işlev bozukluğudur. Ayrıca tedaviye bağlı zorluklar veya komplikasyonlar da ortaya çıkabilir. Transfüzyon ile ilişkili komplikasyonlar arasında splenektomi sonrası enfeksiyona yatkınlık, sık damar erişimi gerektiren işlemler (rutin kontrol taramaları veya IV şelasyon tedavisi) ve uzun süreli transfüzyon uygulamaları nedeniyle viral enfeksiyon riski bulunur (71,88).

1. Kardiyak komplikasyonlar: Talasemi majör hastalarında kardiyak komplikasyonlar, mortalitenin en sık nedenidir ve bunların başlıca nedeni aşırı demir yüküne bağlı kalp yetmezliğidir (89). Tedavi edilmeyen hastalarda kronik şiddetli anemi, yüksek debili kalp yetmezliğine yol açar ve genç yaşlarda ölümcül olabilir. Düzenli transfüzyonların erken başlanması, anemiye bağlı komplikasyonları önlemeye yardımcı olurken, ilerleyici demir birikimi kardiyak toksisiteye yol açar (90).

Perikardit, miyokardit, kalp yetmezliği ve aritmiler şelasyon tedavileri öncesinde en sık karşılaşılan kardiyak komplikasyonlardandır. Bununla birlikte, modern tedavilerle birlikte perikardit ve miyokardit nadir görülür. Otopsi çalışmaları, önemli kardiyak fibrozis varlığını ortaya koymuştur. Günümüzde

dilatekardiyomiyopati ve aritmiler (özellikle atriyal fibrilasyon) daha sık olarak görülmektedir. Ciddi demir yüklemesi durumunda ventriküler aritmiler daha yaygın hale gelebilir. Çalışmalar, erken dönemde ortaya çıkan dilatekardiyomiyopatinin yoğun şelasyon tedavisi ile geri dönüşebileceğini göstermektedir (82,90).

2. Endokrin komplikasyonlar: Yeterli düzeyde transfüze edilen ve iyi şelatlanmış hastalarda spontan fertilitate meydana gelebilir, ancak vakaların çoğunda transfüzyonel hemosiderozise bağlı olarak hipogonadotropik hipogonadizm gelişir. Bazı çalışmalarda hastaların %40 ila %80'inde puberte gecikmesi, cinsel işlev bozukluğu ve infertilite bildirilmiştir (91,92).

Hipotiroidi en sık görülen endokrin komplikasyondur. Aşırı demir yükünün bez disfonksiyonuna katkıda bulunduğu düşünülse de bazı çalışmalarda ferritin düzeyleri ile hipotiroidi arasında bir ilişki bulunmamıştır. Bunun yerine, hemosideroz yerine kronik iskemik süreçlerin bez hasarında daha belirgin bir rol oynadığı öne sürülmüştür (93).

Hipoparatiroidizm nadir bir komplikasyon değildir. 243 talasemi hastasını içeren bir çalışmada yaygınlığı %13,5 olarak saptanmıştır. Osteoporoz bu hastalarda önemli bir morbidite nedenidir. Etiyoloji multifaktöriyeldir, ancak hipogonadizm ve kemik iliği genişlemeleri başlıca sorumlu tutulmaktadır (94).

3. Enfeksiyöz komplikasyonlar: Kalp yetmezliğinden sonra enfeksiyonlar ölümün en yaygın nedenidir. Aşırı demir yükü, özellikle *Yersinia enterocolitica* ve bazı *Klebsiella* türleri gibi bakteriyel enfeksiyonlara karşı duyarlılığı artırır (95). Talasemide düzenli kan transfüzyonu genel sağkalımı artırmış olsa da hepatit B virüsü (HBV), hepatit C virüsü (HCV) ve İnsan İmmün Yetmezlik Virüsü (HIV) gibi transfüzyonla bulaşan viral enfeksiyon riskini de beraberinde getirmiştir. Günümüzde transfüzyon öncesi yapılan serolojik değerlendirme ve hepatit B aşılama, HBV enfeksiyonunun bulaşmasını etkili bir şekilde azaltmıştır. 1992 yılından itibaren donörlerde HCV taraması da dahil edildiğinde, transfüzyonla ilişkili HCV bulaşımının önemli ölçüde azaldığı görülmüştür (96,97).

Total splenektomi sonrası postsplenektomi enfeksiyonu talasemi hastalarında hayati tehlike arz eden bir komplikasyondur. Splenektomi yapılan hastalar, kapsüllü bakterilere karşı duyarlı hale gelir. Vakaların %70'ten fazlası *Streptococcus pneumoniae* kaynaklıdır (98).

4. Hepatik komplikasyonlar: Karaciğer hastalığı betatalasemimajor hastalarında sık görülür ve şelasyon tedavisine rağmen hastaların %30-40'ında ciddi hemokromatozis hala gözlenir. Kronik hemoliz ve ekstramedüllerhematopoez nedeniyle yaşamın erken yıllarında hepatomegali gelişir. Aşırı demir yükü ve karaciğer hücrelerinde birikme ilerleyici karaciğer parankimal hasar ve siroza yol açabilir (99,100).

Transfüzyona bağımlı talasemi hastalarında HCV enfeksiyonu karaciğer fibrozisi için ana risk faktörüdür. Bu bireylerde biriken karaciğer demiri, fibrozis ve siroz gelişiminde kofaktör olarak kabul edilir (101). HBV veya HCV ile eş zamanlı enfeksiyon veya sıklıkla görülen hemokromatozis, siroz gelişimi için bir risk faktörüdür ve gelişmiş siroz durumunda hepatoselülerkarsinom (HCC) riski artar. Yapılan çalışmalar, talasemi hastalarında HCC insidansının yaklaşık %2 olduğunu tahmin etmektedir (102).

2.3.4. Talasemitarama ve önleme

Talasemi oranının yüksek olduğu yerlerde beta talasemimajor çocuğa sahip olma riski bulunan çiftlerin eşlerinden en az birinin taranması gerekir. Eş adaylarından birinde taşıyıcılık saptanırsa diğer eş adayı da taranmalıdır. Günümüzde fetüsün doğmadan önce talasemi olup olmadığı belirlenebilmektedir. Talasemi majör, hastalık ve ölüm oranının yüksek olduğu bir hastalık olduğu için doğum öncesi tanı çok önemlidir. Her iki eşin de taşıyıcı olduğu durumlarda aileler gebeliğin erken döneminde belirli merkezlere yönlendirilerek prenatal tanı yapılabilir (103).

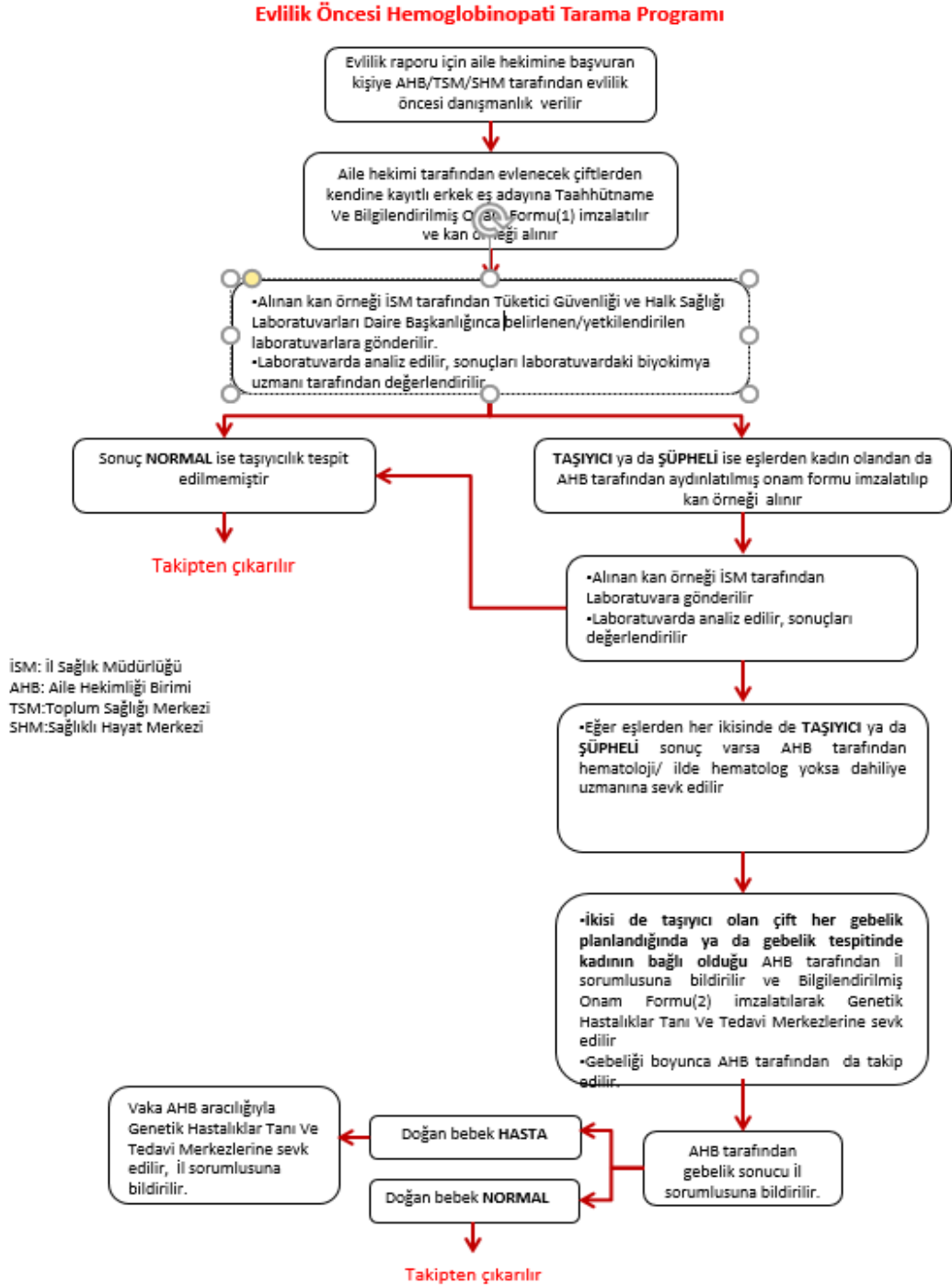
Fetal kanda globin zincir sentezi, 19-20. haftalarda gerçekleşmektedir. Talasemi tanısı fetal kan örneği ile konulabilmektedir. Ancak fetal kan örneği alımı, fetüs ölümlerine neden olabilir. Diğer bir tanı yöntemi ise amniyon sıvısında fetal hücrelerin incelenmesidir. Amniyosentez, genellikle 16-20. haftalar arasında rutin olarak uygulanmaktadır. Bir diğer yöntem ise 10-11. haftalarda fetal DNA analizinin yapılabildiği koryonvillus örneklemesidir (27, 103). Talaseminin önlenmesinde, toplumun eğitimi, talasemi minör çocuğa sahip olma riski bulunan çiftlerin taranması ve genetik danışmanlık verilmesi, ayrıca intrauterin tanı önemli noktalardır (104).

KKTC'de talaseminin sık görüldüğüne dair 1979 yılında Dr. B. Modell tarafından yapılan bir araştırmaya göre, Kıbrıs toplumunun %15'inin talasemi taşıyıcısı olduğu belirlenmiştir. Ayrıca evliliklerin %30'unda bir eşin taşıyıcı olduğu,

%2'sinde ise her iki eşin de taşıyıcı olduğu ortaya konmuştur. Bu durumda, önlem alınmadığı takdirde, Kıbrıs'ta 50 yıl içinde hasta sayısının 2 bine ulaşma riskinin olduğu hesaplanmıştır. Evlilik öncesi taşıyıcılık testinin zorunlu hale getirilmesi, genetik danışmanlık hizmetlerinin sağlanması, prenatal tanı seçeneklerinin sunulması ve halkın eğitilerek bilgilendirilmesi sayesinde hasta çocuk doğumlarının önüne geçilebilmiştir (60,105).

Dünya Sağlık Örgütü, taşıyıcıların taranması, genetik danışmanlık hizmetlerinin verilmesi, doğum öncesi tanı yöntemlerinin kullanılmasıyla hastalığın önlenmesi ve hastaların ideal bir şekilde izlenmesini önermektedir. Sağlık Bakanlığı tarafından 1 Kasım 2018 tarihinden itibaren 81 ilimizde başlatılan 'Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı', evlilik öncesinde çiftlere danışmanlık hizmeti sunmayı ve erkek eş adayından kan örneği alarak tarama testi yapmayı içermektedir. Eğer alınan örnekte talasemi açısından taşıyıcı veya şüpheli bir durum tespit edilirse, kadın eş adayına da tarama testi uygulanmaktadır. Eğer evlenecek çiftlerin her ikisi de taşıyıcı çıkarsa, ilgili merkezlere yönlendirilerek genetik danışmanlık hizmeti alması sağlanır. Bu tarama programıyla, anormal hemoglobin hastası doğumlarının önlenmesi amaçlanırken, mevcut hemoglobinopati hastalarının yaşam sürelerinin uzatılması ve yaşam kalitelerinin artırılması da hedeflenmektedir. Sağlık Bakanlığının hemoglobinopati tarama programı akış şeması aşağıda gösterilmiştir (60, 106).

2.3.4.1. Talasemi tarama şeması



Şekil 1. Talasemi tarama şeması

Kaynak: 106 no'lu kaynaktan alınmıştır.

2003-2018 yılları arasında evlenecek çiftlerden sadece erkeklerden talasemi için kan örneği alınırken, günümüzde hem erkeklerden hem kadınlardan örnek alınmaktadır.

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. ARAŞTIRMANIN GENEL ÖZELLİKLERİ

Araştırma Aile Sağlığı Merkezi'ne evlilik raporu için başvuran çiftlerde beta talasemi taşıyıcılığı sıklığının ve bilgi düzeyinin değerlendirilmesi amacıyla, tek merkezli, kesitsel ve tanımlayıcı türde planlanmıştır.

3.2. ARAŞTIRMANIN EVREN VE ÖRNEKLEMİ

Araştırma evrenini 02.01.2023 – 01.06.2023 tarihleri arasında Sultanbeyli Derviş Ali Hesna Ceylan Aile Sağlığı Merkezi'ne evlilik raporu almak için başvuran 105 birey oluşturdu, bilgi düzeyi bu bireyler ile değerlendirildi. Bu 105 bireyden 94'ünün beta talasemi sonuçlarına ulaşılabildi. Talasemi sıklığı için bu 105 bireye ek olarak geriye dönük 01.09.2020-31.12.2022 tarihleri arasında beta talasemi taraması yapılmış olan 202 birey de alındı. Bu nedenle talasemi sıklığının değerlendirilmesi $202+94=296$ birey üzerinden yapıldı.

3.3. ARAŞTIRMAYA DAHİL EDİLME VE DIŞLANMA KRİTERLERİ

Araştırmaya dahil olma kriterleri:

1. Sultanbeyli Derviş Ali Hesna Ceylan Aile Sağlığı Merkezi'ne evlilik raporu almak için başvurmak.
2. Araştırmaya katılmayı kabul etmek.

Araştırmaya dahil olmama kriterleri:

1. ASM'ye evlilik dışı amaçlarla başvurmak.
2. İletişim kurma problemi olmak

3.4. ARAŞTIRMA VERİLERİNİN TOPLANMASI

Talasemi sıklığı 01.09.2020-01.06.2023 tarihleri arasında başvurmuş çiftlerin bilgisayardaki beta talasemi kayıtlarına ulaşarak hesaplandı. 02.01.2023–01.06.2023 tarihleri arasında başvurmuş 105 katılımcıya birinci kısmında sosyodemografik özelliklerin yer aldığı, ikinci kısmında Talasemi Bilgi Düzeyi'ni belirlemeye yönelik araştırmacı tarafından hazırlanan ve 10 ifadeden oluşan bir anket uygulandı. Ayrıca katılımcılara ait talasemi test sonuçları da araştırmaya dahil edildi.

3.5. ARAŞTIRMA VERİLERİNİN ANALİZİ

Veriler SPSS 22.0 programı ile analiz edildi. Verilerin normal dağılım analizi (Shapiro-Wilks, Kolmogorov-Smirnov testleri) yapıldı ve normal dağılım göstermedikleri saptandı. Bu nedenle analizler parametrik olmayan testler ile yapıldı. Kategorik değişkenler için sayı, yüzde; niceliksel değişkenler için minimum, maksimum, ortalama, standart sapma ve medyan testleri yapıldı. İkili grupların karşılaştırılmasında Ki-Kare analizi yapıldı. Araştırmacılar tarafından hazırlanan ifadelere verilen doğru cevaplar 10 puan üzerinden hesaplandı ve her doğru ifade 1 puan olarak değerlendirildi. Her bir ifadenin güvenilirlik (Cronbach's Alpha) analizi yapıldı ve maddelerin güvenilirlik katsayıları sırasıyla; 0,722, 0,698, 0,723, 0,695, 0,722, 0,722, 0,696, 0,694, 0,744, 0,694 saptandı. Toplam katsayı 0,722 olarak hesaplandı. Bu da uygulanan ankette bulunan ifadelerin orta düzeyde tutarlı olduğunu göstermektedir (0,60-0,80 arası orta düzeyde tutarlılık). Analizlerde $p < 0,05$ anlamlı kabul edildi.

3.6. ARAŞTIRMANIN ETİK YÖNÜ

Araştırmaya başlamadan önce İstanbul Fatih Sultan Mehmet Eğitim ve Araştırma Hastanesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan 22.12.2022 tarih ve FSM EAH-KAEK 2022/152 sayı ile izin alındı.

4. BULGULAR

Katılımcıların yaş ortalamasının $26,46 \pm 6,1$ yıl, %82,9'unun 30 yaş altı, %52,4'ünün kadın, %53,3'ünün lise ve altı eğitime sahip olduğu, %76,2'sinin çalıştığı tespit edildi. 105 kişi içinde akrabalık bağı bulunan 6 kişi tespit edilirken, %66,6'sının teyze çocukları, %16,7'sinin amca çocukları ve %16,7'sinin hala-dayı çocukları olduğu, %3,8'inin ailesinde engelli birey olduğu ve engelli bireylerden %50'sinin Down Sendromu olduğu (teyze çocuğu olan çiftlerden birinin SerebralPalsi'li engelli bir yakını olduğu saptandı), %60,2'sinin Marmara Bölgesi'nde doğduğu saptandı (Tablo 2).

Tablo 2. Katılımcıların tanımlayıcı özelliklerinin dağılımları

	n	Minimum	Maksimum	Ort.±SS
Yaş	105	17	55	26,46±6,1
	n (105)			%
Yaş Aralığı				
30 yaş altı	87		82,9	
30 yaş ve üzeri	18		17,1	
Cinsiyet				
Kadın	55		52,4	
Erkek	50		47,6	
Eğitim durumu				
Lise ve altı	56		53,3	
Lisans ve üstü	49		46,7	
Çalışma durumu				
Çalışıyor	80		76,2	
Çalışmıyor	25		23,8	
Akrabalık durumu				
Teyze çocukları	4		66,6	
Amca çocukları	1		16,7	
Hala-Dayı çocukları	1		16,7	
Ailede engelli birey bulunma durumu				
Yok	101		96,2	
Var	4		3,8	
Engelli bireyin hastalığı	n (4)			%
Down Sendromu	2		50	
Mikrosefali	1		25	
SerebralPalsi	1		25	
Doğum yeri				
Marmara Bölgesi	63		60,2	
Karadeniz Bölgesi	20		19	
Doğu Anadolu Bölgesi	10		9,5	
Güneydoğu Anadolu Bölgesi	4		3,8	
İç Anadolu Bölgesi	3		2,8	
Ege Bölgesi	2		1,9	
Yurt Dışı	2		1,9	
Akdeniz Bölgesi	1		0,9	

Katılımcıların “Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır” ifadesine %83,8 oranında, “Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir” ifadesine %82,9 oranında, “Talasemi (Akdeniz anemisi) dünyada en sık görülen önlenebilir kalıtsal kan hastalığıdır” ifadesine %56,2 oranında, “Talasemi (Akdeniz anemisi) taşıyıcısı bireyler evlendiğinde tüp bebek yöntemiyle sağlıklı çocuk sahibi olabilir” ifadesine %43,8 oranında, “Talasemi (Akdeniz anemisi) bulaşıcı bir hastalıktır” ifadesine %33,3 oranında, “Talasemi (Akdeniz anemisi) taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir” ifadesine %28,6 oranında, “Evlenecek çiftlerin her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda çiftin tüm çocukları hasta olarak doğar” ifadesine %24,8 oranında, “Talasemi (Akdeniz anemisi) hastalığının biri hafif diğeri ağır olmak üzere iki tipi vardır” ifadesine %22,9 oranında, “Talasemi (Akdeniz anemisi) hastalığı veya taşıyıcılığı evliliğe engel bir durum oluşturur” ifadesine %18,1 oranında ve “Talasemi (Akdeniz anemisi) taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir” ifadesine %6,7 oranında doğru yanıt verdikleri saptandı (Tablo 3).

Tablo 3. Katılımcıların bilgi düzeylerinin dağılımları

İfadeler	n (105)	%
1. Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır (D)		
Katılıyorum	88	83,8
Katılmıyorum	5	4,8
Fikrim yok	12	11,4
2. Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir (D)		
Katılıyorum	87	82,9
Katılmıyorum	6	5,7
Fikrim yok	12	11,4
3. Talasemi dünyada en sık görülen önlenebilir kalıtsal kan hastalığıdır (D)		
Katılıyorum	59	56,2
Katılmıyorum	5	4,8
Fikrim yok	41	39
4. Talasemi taşıyıcısı bireyler evlendiğinde tüp bebek yöntemiyle sağlıklı çocuk sahibi olabilir (D)		
Katılıyorum	46	43,8
Katılmıyorum	9	8,6
Fikrim yok	50	47,6
5. Talasemi bulaşıcı bir hastalıktır (Y)		
Katılıyorum	26	24,8
Katılmıyorum	35	33,3
Fikrim yok	44	41,9

6. Talasemi taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir (D)		
Katılıyorum	30	28,6
Katılmıyorum	8	7,6
Fikrim yok	67	63,8
7. Evlenecek çiftlerin her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda çiftin tüm çocukları hasta olarak doğar (Y)		
Katılıyorum	42	40
Katılmıyorum	26	24,8
Fikrim yok	37	35,2
8. Talasemi hastalığının biri hafif diğeri ağır olmak üzere iki tipi vardır (D)		
Katılıyorum	24	22,9
Katılmıyorum	5	4,8
Fikrim yok	76	72,4
9. Talasemi hastalığı veya taşıyıcılığı evliliğe engel bir durum oluşturur (Y)		
Katılıyorum	40	38,1
Katılmıyorum	19	18,1
Fikrim yok	46	43,8
10. Talasemi taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir (Y)		
Katılıyorum	77	73,3
Katılmıyorum	7	6,7
Fikrim yok	21	20

D: Doğru, Y: Yanlış

Katılımcıların bilgi düzeylerinin puan dağılımları sırasıyla; minimum 0, maksimum 10, ortalama $4,1 \pm 2,68$ ve medyan değerinin 4 olduğu saptandı.

Katılımcıların yaş aralıkları ile talasemi bilgi düzeyi ifadeleri arasında yapılan karşılaştırmalarda “Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır” ifadesinde istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı ($p < 0,05$). (Tablo 4).

Tablo 4. Katılımcıların talasemi bilgi düzeyinin yaş açısından değerlendirilmesi

		Yaş Aralığı		X ²	p
		30 yaş altı	30 yaş ve üzeri		
1.Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır.	Katılıyorum	73 (%83,9)	15 (%83,3)	8,949	0,011
	Katılmıyorum	2a (%2,3)	3b (%16,7)		
	Fikrim yok	12 (%13,8)			
2.Talasemi dünyada en sık görülen önlenebilir kalıtsal kan hastalığıdır.	Katılıyorum	48 (%55,2)	11 (%61,1)	2,639	0,267
	Katılmıyorum	3 (%3,4)	2 (%11,1)		
	Fikrim yok	36 (%41,4)	5 (%27,8)		
3.Talasemi hastalığı veya taşıyıcılığı evliliğe engel bir durum oluşturur.	Katılıyorum	34 (%39,1)	6 (%33,3)	0,344	0,842
	Katılmıyorum	16 (%18,4)	3 (%16,7)		
	Fikrim yok	37 (%42,5)	9 (%50)		
4.Talasemi bulaşıcı bir hastalıktır.	Katılıyorum	21 (%24,1)	5 (%27,8)	0,662	0,718
	Katılmıyorum	28 (%32,2)	7 (%38,9)		
	Fikrim yok	38 (%43,7)	6 (%33,3)		
Evlenecek çiftlerin her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda çiftin tüm çocukları hasta olarak doğar.	Katılıyorum	34 (%39,1)	8 (%44,4)	0,186	0,911
	Katılmıyorum	22 (%25,3)	4 (%22,2)		
	Fikrim yok	31 (%35,6)	6 (%33,3)		
	Katılıyorum	72 (%82,8)	15 (%83,3)	1,764	0,414

Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir.	Katılmıyorum	4 (%4,6)	2 (%11,1)		
	Fikrim yok	11 (%12,6)	1 (%5,6)		
Talasemi taşıyıcısı bireyler evlendiğinde tüp bebek yöntemiyle sağlıklı çocuk sahibi olabilir.	Katılıyorum	35 (%40,2)	11 (%61,1)	2,646	0,266
	Katılmıyorum	8 (%9,2)	1 (%5,6)		
	Fikrim yok	44 (%50,6)	6 (%33,3)		
Talasemi hastalığının biri hafif diğeri ağır olmak üzere iki tipi vardır.	Katılıyorum	18 (%20,7)	6 (%33,3)	3,732	0,155
	Katılmıyorum	3 (%3,4)	2 (%11,1)		
	Fikrim yok	66 (%75,9)	10 (%55,6)		
Talasemi taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir.	Katılıyorum	64 (%73,6)	13 (%72,2)	0,768	0,681
	Katılmıyorum	5 (%5,7)	2 (%11,1)		
	Fikrim yok	18 (%20,7)	3 (%16,7)		
Talasemi taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir.	Katılıyorum	24 (%27,6)	6 (%33,3)	0,752	0,752
	Katılmıyorum	6 (%6,9)	2 (%11,1)		
	Fikrim yok	57 (%65,5)	10 (%55,6)		

Ki-Kare testi

Katılımcıların cinsiyetleri ile talasemi bilgi düzeyi ifadeleri arasında yapılan karşılaştırmalarda “Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir” ifadesinde istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı ($p<0,05$) (Tablo 5).

Tablo 5. Katılımcıların talasemi bilgi düzeyinin cinsiyet açısından değerlendirilmesi

		Cinsiyet		X ²	p
		Kadın	Erkek		
Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır.	Katılıyorum	48 (%87,3)	40 (%80)	2,027	0,363
	Katılmıyorum	3 (%5,5)	2 (%4)		
	Fikrim yok	4 (%7,3)	8 (%16)		
Talasemi dünyada en sık görülen önlenebilir kalıtsal kan hastalığıdır.	Katılıyorum	37 (%67,3)	22 (%44)	5,764	0,056
	Katılmıyorum	2 (%3,6)	3 (%6)		
	Fikrim yok	16 (%29,1)	25 (%50)		
Talasemi hastalığı veya taşıyıcılığı evliliğe engel bir durum oluşturur.	Katılıyorum	25 (%45,5)	15 (%30)	5,765	0,056
	Katılmıyorum	12 (%21,8)	7 (%14)		
	Fikrim yok	18 (%32,7)	28 (%56)		
Talasemi bulaşıcı bir hastalıktır.	Katılıyorum	17 (%30,9)	9 (%18)	2,348	0,309
	Katılmıyorum	17 (%30,9)	18 (%36)		
	Fikrim yok	21 (%38,2)	23 (%46)		
Evlenecek çiftlerin her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda çiftin tüm çocukları hasta olarak doğar.	Katılıyorum	22(%40)	20 (%40)	0,501	0,779
	Katılmıyorum	15 (%27,3)	11 (%22)		
	Fikrim yok	18 (%32,7)	19 (%38)		
Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir.	Katılıyorum	50 _a (%90,9)	37 _b (%74)	10,729	0,005
	Katılmıyorum	4 (%7,3)	2 (%4)		
	Fikrim yok	1 (%1,8)	11 (%22)		
Talasemi taşıyıcısı bireyler evlendiğinde tüp bebek yöntemiyle sağlıklı çocuk sahibi olabilir.	Katılıyorum	27 (%49,1)	19 (%38)	1,588	0,452
	Katılmıyorum	5 (%9,1)	4 (%8)		
	Fikrim yok	23 (%41,8)	27 (%54)		
Talasemi hastalığının biri hafif diğeri ağır olmak üzere iki tipi vardır.	Katılıyorum	14 (%25,5)	10 (%20)	2,286	0,319
	Katılmıyorum	4 (%7,3)	1 (%2)		
	Fikrim yok	37 (%67,3)	39 (%78)		
Talasemi taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir.	Katılıyorum	41 (%74,5)	36 (%72)	0,278	0,87
	Katılmıyorum	3 (%5,5)	4 (%8)		
	Fikrim yok	11 (%20)	10 (%20)		

Talasemi taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir.	Katılıyorum	20 (%36,4)	10 (%20)	4,336	0,114
	Katılmıyorum	5 (%9,1)	3 (%6)		
	Fikrim yok	30 (%54,5)	37 (%74)		

Ki-Kare testi

Katılımcıların eğitim durumları ile talasemi bilgi düzeyi ifadeleri arasında yapılan karşılaştırmalarda “Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır” ve “Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir” ifadelerinde istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı ($p<0,05$) (Tablo 6).

Tablo 6. Katılımcıların talasemi bilgi düzeyinin eğitim açısından değerlendirilmesi

		Eğitim		X ²	p
		Lise ve altı	Lisans ve üstü		
Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır.	Katılıyorum	40 _a (%71,4)	48 _b (%98)	13,655	0,001
	Katılmıyorum	5 (%8,9)			
	Fikrim yok	11 (%19,6)	1 (%2)		
Talasemi dünyada en sık görülen önlenebilir kalıtsal kan hastalığıdır.	Katılıyorum	29 (%51,8)	30 (%61,2)	0,95	0,622
	Katılmıyorum	3 (%5,4)	2 (%4,1)		
	Fikrim yok	24 (%42,9)	17 (%34,7)		
Talasemi hastalığı veya taşıyıcılığı evliliğe engel bir durum oluşturur.	Katılıyorum	20 (%35,7)	20 (%40,8)	2,191	0,334
	Katılmıyorum	8 (%14,3)	11 (%22,4)		
	Fikrim yok	28 (%50)	18 (%36,7)		
Talasemi bulaşıcı bir hastalıktır.	Katılıyorum	14 (%25)	12 (%24,5)	4,379	0,112
	Katılmıyorum	14 (%25)	21 (%42,9)		
	Fikrim yok	28 (%50)	16 (%32,7)		
Evlenecek çiftlerin her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda çiftin tüm çocukları hasta olarak doğar.	Katılıyorum	23 (%41,1)	19 (%38,8)	0,747	0,688
	Katılmıyorum	12 (%21,4)	14 (%28,6)		
	Fikrim yok	21 (%37,5)	16 (%32,7)		
Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir.	Katılıyorum	41 _a (%73,2)	46 _b (%93,9)	7,856	0,02
	Katılmıyorum	5 (%8,9)	1 (%2)		
	Fikrim yok	10 (%17,9)	2 (%4,1)		
Talasemi taşıyıcısı bireyler evlendiğinde tüp bebek yöntemiyle sağlıklı çocuk sahibi olabilir.	Katılıyorum	23 (%41,1)	23 (%46,9)	0,266	0,833
	Katılmıyorum	5 (%8,9)	4 (%8,2)		
	Fikrim yok	28 (%50)	22 (%44,9)		
Talasemi hastalığının biri hafif diğeri ağır olmak üzere iki tipi vardır.	Katılıyorum	12 (21,4)	12 (%24,5)	0,208	0,901
	Katılmıyorum	3 (%5,4)	2 (%4,1)		
	Fikrim yok	41 (%73,2)	35 (%71,4)		
Talasemi taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir.	Katılıyorum	42 (%75)	35 (%71,4)	1,892	0,388
	Katılmıyorum	2 (%3,6)	5 (%10,2)		
	Fikrim yok	12 (%21,4)	9 (%18,4)		
Talasemi taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir.	Katılıyorum	15 (%26,8)	15 (%30,6)	0,266	0,876
	Katılmıyorum	4 (%7,1)	4 (%8,2)		
	Fikrim yok	37 (%66,1)	30 (%61,2)		

Ki-Kare testi

Katılımcıların çalışma durumları ile talasemi bilgi düzeyi ifadeleri arasında yapılan karşılaştırmalarda “Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir” ifadesinde istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı ($p<0,05$) (Tablo 7).

Tablo 7. Katılımcıların bilgi düzeyinin çalışma durumu açısından değerlendirilmesi

		Çalışma Durumu		X ²	p
		Çalışıyor	Çalışmıyor		
Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır.	Katılıyorum	70 (%87,5)	18 (%72)	4,756	0,093
	Katılmıyorum	2 (%2,5)	3 (%12)		
	Fikrim yok	8 (%10)	4 (%16)		
Talasemi dünyada en sık görülen önlenebilir kalıtsal kan hastalığıdır.	Katılıyorum	47 (%58,8)	12 (%48)	1,32	0,517
	Katılmıyorum	3 (%3,8)	2 (%8)		
	Fikrim yok	30 (%37,5)	11 (%44)		
Talasemi hastalığı veya taşıyıcılığı evliliğe engel bir durum oluşturur.	Katılıyorum	30 (%37,5)	10 (%40)	0,11	0,946
	Katılmıyorum	15 (%18,8)	4 (%16)		
	Fikrim yok	35 (%43,8)	11 (%44)		
Talasemi bulaşıcı bir hastalıktır.	Katılıyorum	18 (%22,5)	8 (%32)	2,735	0,255
	Katılmıyorum	30 (%37,5)	5 (%20)		
	Fikrim yok	32 (%40)	12 (%48)		
Evlenecek çiftlerin her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda çiftin tüm çocukları hasta olarak doğar.	Katılıyorum	36 (%45)	6 (%24)	3,755	0,153
	Katılmıyorum	19 (%23,8)	7 (%28)		
	Fikrim yok	25 (%31,3)	12 (%48)		
Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir.	Katılıyorum	67 (%83,8)	20 (%80)	7,692	0,021
	Katılmıyorum	2 _a (%2,5)	4 _b (%16)		
	Fikrim yok	11 (%13,8)	1 (%4)		
Talasemi taşıyıcısı bireyler evlendiğinde tüp bebek yöntemiyle sağlıklı çocuk sahibi olabilir.	Katılıyorum	38 (%47,5)	8 (%32)	1,979	0,372
	Katılmıyorum	6 (%7,5)	3 (%12)		
	Fikrim yok	36 (%45)	14 (%56)		
Talasemi hastalığının biri hafif diğeri ağır olmak üzere iki tipi vardır.	Katılıyorum	21 (%26,3)	3 (%12)	5,3672	0,069
	Katılmıyorum	2 (%2,5)	3 (%12)		
	Fikrim yok	57 (%71,3)	19 (%76)		
Talasemi taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir.	Katılıyorum	58 (%72,5)	19 (%76)	0,382	0,826
	Katılmıyorum	5 (%6,3)	2 (%8)		
	Fikrim yok	17 (%21,3)	4 (%16)		
Talasemi taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir.	Katılıyorum	24 (%30)	6 (%24)	3,504	0,173
	Katılmıyorum	8 (%10)			
	Fikrim yok	48 (%60)	19 (%76)		

Ki-Kare testi

Katılımcıların yaş aralıklarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı ($p>0,05$) (Tablo 8).

Katılımcıların cinsiyete göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu saptandı ($p<0,05$). Kadınların puan ortalamalarının ($44,18\pm 18,12$), erkeklerin puan ortalamalarından ($35,6\pm 22,51$) daha yüksek olduğu saptandı (Tablo 8).

Katılımcıların eğitim durumlarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu saptandı ($p<0,05$). Lisans ve üstü eğitim düzeyindeki katılımcıların puan ortalamalarının ($45,92\pm 21,7$), lise ve altı eğitim düzeyindeki katılımcıların puan ortalamalarından ($35\pm 18,48$) daha yüksek olduğu saptandı (Tablo 8).

Katılımcıların çalışma durumlarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı ($p>0,05$) (Tablo 8).

Tablo 8. Katılımcıların tanımlayıcı özelliklerine göre bilgi düzeyinin karşılaştırılması

Yaş Aralığı	n (105)	Ort.±SS	Medyan	U	p
30 yaş altı	87	3,92±2,07	4	674,5	0,351
30 yaş ve üzeri	18	4,44±2,03	4		
Cinsiyet					
Kadın	55	4,42±1,81	4	980,5	0,01
Erkek	50	3,56±2,25	3		
Eğitim					
Lise ve altı	56	3,5±1,84	3	982	0,011
Lisans ve üstü	49	4,6±2,2	4		
Çalışma Durumu					
Çalışıyor	80	4,2±2,2	4	800,5	0,129
Çalışmıyor	25	3,4±1,44	3		

Mann-Whitney U testi

Katılımcıların %5,7'sinin akraba olduğu, 01.09.2020-31.05.2023 tarihleri arasında başvuran çiftlerin %3'ünde (bir kişide, erkek cinsiyetinde) beta talasemi taşıyıcısı olduğu ve 01.09.2020-31.05.2023 tarihleri arasında başvuran çiftlerin yapılan beta talasemi taramalarına göre HbA ortalamasının %96,78±0,61, HbA2 ortalamasının %2,57±0,34 ve HbF ortalamasının %0,54±0,3 olduğu saptandı.

5. TARTIŞMA

Dünya Sağlık Örgütü'nün 2008 tarihli bir raporuna göre, her yıl 40.000'den fazla bebek β -talasemi ile doğmaktadır ve bunların yaklaşık 25.500'ü transfüzyona bağımlı β -talasemiye sahiptir. β -talasemili yenidoğan sayısı her yıl ortalama Güneydoğu Asya'da 20.420, Doğu Akdeniz bölgesinde 9.914, Avrupa'da 1.019 ve Kuzey, Orta ve Güney Amerika'da 341'dir (107). Yalnızca Tayland'da, her yıl en az 625 yeni β -talasemi majör ve 3.250 yeni β -talasemi/hemoglobin E (Hb E) vakası beklenmektedir (180 doğumda 1) ve hayatta kalan 55.000'den fazla hastada transfüzyona bağımlı talasemi vardır (108).1995 ile 2000 yılları arasında, Türkiye'de β -Talasemi prevalansı 100.000 kişide 5,7 olarak belirlenmiş ve β -Talasemi taşıyıcı oranı %4,3 bulunmuştur. 24 Ekim 2002 tarihinde uygulamaya konulan kapsamlı bir ulusal hemoglobinopati kontrol programı sayesinde Türkiye'de etkilenen yenidoğanlarda 2008 yılına kadar %90 azalma sağlanmıştır (109). Türkiye'de yaklaşık 1.300.000 Talasemi taşıyıcısı ve 4.500 kadar Talasemi hastası vardır (48).

Çalışmamızda katılımcıların (105 kişi) %5,7'sinin akraba olduğu saptandı. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması 2018 raporunda (110) akraba evlilikleri oranı İstanbul'da %22 iken Batı Marmara'da %10, Doğu Marmara'da %12 bulunmuştur. Aynı raporda doğuya gidildikçe akraba evlilikleri oranı %40'ın üstüne çıkmaktadır. Ketten ve ark. 2015 yılında 67 kişi ile yaptıkları çalışmada eş adaylarının %20,9'unda akrabalık bağı olduğu saptanmıştır. Bu çalışma Kahramanmaraş'ta yapıldığı için oranın yüksek çıkması beklenen bir durum olarak değerlendirildi.

Çalışmamızda aile sağlığı merkezine başvuran ve talasemi test sonucuna ulaşılan 296 bireyden sadece bir (%03) erkekte talasemitaşıyıcılığı saptandı. Çavdar ve ark. 1971 yılında 1000 kişilik örneklem ile Türkiye'deki ilk tarama çalışmasını Ankara'da yapmış, talasemi taşıyıcısı insidansını %1,66 olarak saptamışlardır (111). Karakukçu'nun 2012 yılında 10261 katılımcıdan oluşan çalışmasında, Kayseri'de Talasemi taşıyıcılarının oranı %1,71 olarak saptanmıştır (112). Türkiye'nin farklı illerinde farklı çalışmalarda Talasemi taşıyıcı sıklıkları İçel'de %3,1 (6746 kişi), Hatay'da %3 (10207), Maraş'ta %2,3 (11040 kişi), Denizli'de %2,2 (19804 kişi), Konya'da %2 (72918 kişi), Kocaeli'de %0,89 (88888 kişi) ve Erzurum'da %0,68 (1610 kişi) olarak bulunmuştur (113-119). Çalışmamızdaki oranın düşük olması, çalışmanın yapıldığı popülasyonla ve örneklem büyüklüğüyle ilgili olabileceği şeklinde değerlendirilmiştir.

Çalışmamızda katılımcılara yapılan talasemi taramalarına göre HbA ortalaması %96,78±0,61, HbA2 ortalaması %2,57±0,34 ve HbF ortalaması %0,54±0,3 saptandı. Başer Taşkın (120) çalışmasında HbA ortalaması %95,98±4,41, HbA2 ortalaması %2,99±0,69 ve HbF ortalaması %0,65±1,64 saptanmıştır. Ulutaş ve ark. (121)'nin 2133 katılımcıyla yaptıkları çalışmada HbA ortalaması %86,5±4,8, HbA2 ortalaması %2,7±0,32 ve HbF ortalaması %0,5±2,8 saptanmıştır. Diğer çalışmalarla bizim yaptığımız çalışmada farklı marka ve model cihazlarla ve kitlerle kan örneklerinin hematolojik olarak değerlendirilmesi nedeniyle farklı sonuçların elde edilmiş olabileceği değerlendirilmiştir.

Çalışmamızda “Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır” ifadesine %83,8 oranında doğru yanıt verilmiş, bu ifade yaş ve eğitim durumu açısından istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur. Manzoor ve Zakar (122)'in 186 katılımcı ile yaptıkları çalışmada “Talasemi taşıyıcılığı evlilik öncesi tespit edilmelidir” ifadesine %89,2 oranında, Balcı ve ark. (123)'nin 501 katılımcı ile yaptıkları çalışmada “Evlilik öncesi taramanın genetik hastalıkları azalttığını düşünüyor musunuz” sorusuna %82,3 oranında, Basu (124)'nin 428 katılımcı ile yaptığı çalışmasında “Evlilik öncesi taramalar Talaseminin tespit edilebilmesini sağlar” ifadesine %63,5 oranında doğru yanıt verilmiştir.

Çalışmamızda “Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir” ifadesine %82,9 oranında doğru yanıt verilmiş, bu ifade cinsiyet, eğitim ve çalışma durumu açısından istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur. Manzoor ve Zakar'ın çalışmasında “Talasemi taşıyıcılığı evlilik öncesi tespit edilmelidir” ifadesine %89,2 oranında doğru yanıt verdikleri ve bizim çalışmamıza yakın bir oranda doğru yanıt verildiği görülmüştür (122).

Çalışmamızda “Talasemi dünyada en sık görülen önlenebilir kalıtsal kan hastalığıdır” ifadesine %56,2 oranında doğru yanıt verilmiştir. Alam ve ark.'nın 1241 katılımcı ile yaptıkları çalışmada “Talasemi kalıtsal bir hastalıktır” ifadesine %79,1 oranında (125), Olwi ve ark.'nın 920 katılımcı ile yaptıkları çalışmada “Talasemi aileden geçen bir hastalıktır” ifadesine %64 oranında (126), Hasan ve ark.'nın 251 katılımcı ile yaptıkları çalışmada “Talasemi genetik bir hastalıktır” ifadesine %63,4 oranında (127), Keten ve ark.'nın 67 katılımcı ile yaptıkları çalışmada katılımcılar

“Talasemi genetik olarak aileden geçer” ifadesine %46,3 oranında (128), Balcı ve ark.’nın yaptığı çalışmada “Talasemi aileden geçer mi” sorusuna %44 oranında (123), Ebrahim ve ark.’nın 1350 katılımcı ile yaptıkları çalışmada “Talasemi genetik bir hastalıktır” ifadesine %40,8 oranında (129) doğru yanıt verilmiştir.

Çalışmamızda “Talasemi taşıyıcısı bireyler evlendiğinde tüp bebek yöntemiyle sağlıklı çocuk sahibi olabilir” ifadesine %43,8 oranında doğru yanıt verilmiştir. Balcı ve ark.’nın yaptığı çalışmada “Talasemi taşıyıcısı olan çiftler evlenip çocuk sahibi olabilir mi” sorusuna %50 oranında doğru yanıt vermiştir (123).

Çalışmamızda “Talasemi bulaşıcı bir hastalıktır” ifadesine %33,3 oranında doğru yanıt verilmiştir. Hasan ve ark.’nın yaptıkları çalışmada “Talasemi bulaşıcı bir hastalıktır” ifadesine %55,4 oranında (127), Balcı ve ark.’nın yaptığı çalışmada “Talasemi bulaşıcı mıdır” sorusuna %17,5 oranında (123), Çatak ve ark.’nın 654 katılımcı ile yaptıkları çalışmada “Talasemi bulaşıcı bir hastalıktır” ifadesine %84,3 oranında (130), Alam ve ark.’nın yaptıkları çalışmada “Talasemi, Talasemili bir kişiden kan transfüzyonu yoluyla bulaşabilir” ifadesine %32,8 oranında (125), Manzoor ve Zakar’ın çalışmasında “Ebeveynler aracılığıyla talasemi hastalığı bulaşır” ifadesine %90,9 oranında doğru yanıt verilmiştir. Bu çalışma, talasemi tanısı almış çocukların ebeveynleri ile yapıldığından, doğru yanıt oranı yüksek bulunmuştur (122).

Çalışmamızda “Evlenecek çiftlerin her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda çiftin tüm çocukları hasta olarak doğar” ifadesine %24,8 oranında doğru yanıt verilmiştir. Keten ve ark.’nın çalışmalarında katılımcılar “Talasemi taşıyıcısı olan çiftin çocukları Talasemi hastası olabilir” ifadesine %32,8 oranında (128), Alam ve ark.’nın yaptıkları çalışmada, “İki taşıyıcı arasındaki evlilik, Talasemimajörlü bir çocuğa yol açabilir” ifadesine %69,3 oranında (125), “Ebeveynlerden biri taşıyıcı ise, çiftin talasemi hastası bir çocuğa sahip olma şansı vardır” ifadesine %16,7 oranında, Hasan ve ark.’nın yaptıkları çalışmada “İki taşıyıcı arasındaki evlilik, talasemi majörlü bir çocuğa yol açabilir” ifadesine %68,8 oranında (127), “Ebeveynlerden biri taşıyıcı ise, çiftin talasemi hastası bir çocuğa sahip olma şansı vardır” ifadesine %21,4 oranında, Basu’nun çalışmasında “İki taşıyıcı arasındaki evlilik, talasemili çocuğa yol açar” ifadesine %45,1 oranında (124), Olwi ve ark.’nın yaptıkları çalışmada “Talasemili bir çocuğa sahip olmak, ebeveynlerden birinin Talasemi özelliğine sahip olmasının bir sonucu olabilir” ifadesine %11 oranında doğru yanıt vermişlerdir (126).

Çalışmamızda “Talasemi hastalığının biri hafif diğeri ağır olmak üzere iki tipi vardır” ifadesine %22,9 oranında doğru yanıt verilmiştir. Basu'nun çalışmasında “Farklı talasemi türleri vardır” ifadesine %8,41 oranında doğru yanıt verilmiştir (124).

Çalışmamızda “Talasemi taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir” ifadesine %6,7 oranında doğru yanıt verilmiştir. Basu'nun çalışmasında “Talasemi önlenebilir bir hastalıktır” ifadesine %69,2 oranında (124), Hasan ve ark.'nın yaptıkları çalışmada “Talasemi önlenebilir bir hastalıktır” ifadesine %18,8 oranında (127), Ebrahim ve ark. (129)'nın yaptıkları çalışmada “Talasemi tedavi edilebilir bir hastalıktır” ifadesine %71,1 oranında (129), Olwi ve ark.'nın yaptıkları çalışmada “Talaseminin tedavisi vardır” ifadesine %28 oranında doğru yanıt vermişlerdir (126).

Çalışmamızda “Talasemi hastalığı veya taşıyıcılığı evliliğe engel bir durum oluşturur” ifadesine %18,1 oranında, “Talasemi taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir” ifadesine %28,6 oranında doğru yanıt verilmiştir. Literatürde bizim kullandığımız ifadelere benzer ifade kullanmış çalışmaya rastlanmamıştır. Ancak görüldüğü üzere hastalığın ya da taşıyıcılığın evliliğe engel bir durum olmadığı %82 civarında katılımcı tarafından bilinmemektedir ve taşıyıcı olan çocukların normal gelişim izlediği %72 gibi büyük bir çoğunluk açısından bilinmemektedir.

Çalışmamızda katılımcıların bilgi düzeyi ortalama puanı $4,1 \pm 2,68$ bulundu. Anket uygulaması konu hakkında bilgi verilmeden önce yapıldı. Ketten ve ark.'nın talasemi taşıyıcısı bireylerle yaptıkları ve 10 ifadeden oluşan çalışmalarında, talasemi eğitimi öncesi talasemi bilgi düzeyi puan ortalaması $3,52 \pm 3,23$ bulunmuştur (128). Olwi ve ark.'nın 12 ifadeli soru formunu kullandıkları çalışmada bilgi düzeyi puan ortalaması $4,4 \pm 2,2$ bulunmuştur (126). Hasan ve ark. 12 ifadeli soru formunu kullandıkları çalışmada bilgi düzeyi puan ortalaması $4,91 \pm 2,65$ bulunmuştur (127). Her üç çalışmada da doğru yanıtlar 1 puan üzerinden hesaplanmış olup bilgi düzeyi puan ortalaması düşük bulunmuştur. Talasemi taşıyıcısı katılımcıların bilgi düzeylerinin bizim çalışmamızdaki gibi düşük çıkmış olması, bu alanda yeterli eğitimin verilmemesinden kaynaklandığı şeklinde değerlendirilmiştir.

Çalışmamızda katılımcıların yaş aralıklarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı. Balcı ve ark.'nın çalışmasında yaş gruplarına göre bilgi düzeyi karşılaştırılmasında anlamlı farklılık

saptanmış, 17-22 yaş grubu katılımcıların puan ortalaması en düşük bulunmuştur (123).

Çalışmamızda cinsiyete göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu saptandı. Kadınların puan ortalamalarının ($4,41\pm 1,81$), erkeklerin puan ortalamalarından ($3,56\pm 2,25$) daha yüksek olduğu saptandı. Bununla birlikte, tablolarda yer almamakla birlikte yaptığımız analizde kadınlar en çok (%90,9) “Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir” ifadesine doğru yanıt vermiştir. Wahidiyat ve ark.’nın 878 katılımcı ile yaptıkları çalışmada cinsiyete göre talasemi bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında anlamlı fark saptanmış, kadınların bilgi düzeyi oranı daha yüksek bulunmuştur (131). Olwi ve ark.’nın çalışmasında kadın öğrencilerin talasemi bilgi puanları ($4,6\pm 2,2$) erkeklerden ($4\pm 2,4$) anlamlı derecede daha yüksek bulunmuştur (126). Ketten ve ark.’nın çalışmalarında kadınların bilgi skoru $3,32\pm 3$, erkeklerin $3,64\pm 3,39$ olarak tespit edilmiş, kadın ve erkeklerin bilgi düzeyleri arasında anlamlı fark saptanmamıştır (128). Balcı ve ark. Denizli’de evlilik öncesi hemoglobinopati taraması için başvuran kişiler üzerinde yaptıkları çalışmada kadın ve erkeklerin talasemi hakkında bilgi düzeylerinin benzer olduğunu saptamıştır (123). Wong ve ark.’nın çalışmasında ise cinsiyete göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında anlamlı farklılık saptanmamıştır (132).

Çalışmamızda kadın katılımcıların lisans ve üstü eğitime sahip olanların oranı (%61,2) erkek katılımcıların oranından (%38,8) daha yüksek bulunmuştur. Kadın katılımcıların bilgi düzeylerinin bu nedenle daha yüksek çıkmış olabileceği değerlendirilmiştir.

Çalışmamızda eğitim durumlarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu saptandı. Lisans ve üstü eğitim düzeyindeki katılımcıların puan ortalamalarının ($4,6\pm 2,2$), lise ve altı eğitim düzeyindeki katılımcıların puan ortalamalarından ($3,5\pm 1,84$) daha yüksek olduğu saptandı. Bununla birlikte, tablolarda yer almamakla birlikte yaptığımız analizde lisans ve üstü eğitime sahip katılımcılar en çok (%93,9) “Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir” ifadesine doğru yanıt vermiştir. Wong ve ark.’nın 3723 katılımcı ile yaptıkları çalışmada eğitim durumlarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında anlamlı farklılık saptanmış,

üniversite mezunlarının bilgi düzeyleri ($12,07\pm 4,09$) daha yüksek bulunmuştur (132). Ketten ve ark.'nın çalışmalarında eğitim seviyesi lise ve altında olan bireylerde puan ortalaması $3,26\pm 3,44$, üniversite mezunu olanlarda $3,15\pm 3,04$ olarak saptanmış fakat bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında anlamlı fark saptanmamıştır (128). Balcı ve ark.'nın çalışmasında üniversite eğitim düzeyine sahip bireylerin ($5,55\pm 2,29$) lise ve altı eğitim düzeyine sahip bireylere ($3,57\pm 2,9$) göre bilgi düzeylerinin daha yüksek olduğu belirlenmiştir (123). Wahidiyat ve ark.'nın yaptıkları çalışmada eğitim durumuna göre talasemi bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında anlamlı fark saptanmış, eğitim seviyesi yüksek olanların bilgi seviyelerinin oranı daha yüksek bulunmuştur (131). Çalışmalarda genel olarak üniversite ve üzeri mezunların bilgi düzeylerinin daha yüksek olduğu, bu durumun da beklenen bir sonuç olduğu değerlendirilmiştir. Bizim çalışmamızla diğer çalışmalar arasında benzerlikler saptanmıştır.

Çalışmamızda katılımcıların çalışma durumlarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında anlamlı bir fark saptanmadı. Wong ve ark.'nın çalışmasında çalışma durumlarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında anlamlı farklılık saptanmış, çalışan grubun bilgi düzeyleri ($12,01\pm 4,06$) daha yüksek bulunmuştur (132). Balcı ve ark.'nın yaptıkları çalışmada bizim çalışmamıza benzer şekilde katılımcıların çalışma durumlarına göre bilgi düzeylerinin karşılaştırılmasında anlamlı farklılık saptanmamıştır (123).

Cinsiyete göre doğru yanıtların dağılımında; kadınların “Talasemi taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir” ifadesine (%66,7) erkeklerden (%33,3) daha fazla oranda doğru yanıt verdikleri, eğitim durumuna göre doğru yanıtların dağılımında; lisans ve üstü eğitime sahip katılımcıların “Talasemi taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir” ifadesine (%71,4) lise ve altı eğitime sahip katılımcılardan (%28,6) daha fazla oranda doğru yanıt verdikleri saptandı.

Tartışmada kullanılan çalışmalardaki sonuç farklılıklarının farklı sosyokültürel yapıya sahip toplumlarda, farklı tarih aralıklarında ve örneklem farklılığından kaynaklanmış olabileceği şeklinde değerlendirilmiştir.



6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Akraba evliliğinin sık görüldüğü ülkemizde β -Talasemi taşıyıcılık sıklığının ve evlilik için başvuran çiftlerin bilgi seviyesinin değerlendirilmesi amacıyla yapılan bu çalışma sonucunda;

- Çalışmada talasemi test sonuçları değerlendirilen 296 katılımcıdan sadece bir kişide -erkek- (%3) talasemi taşıyıcılığı saptandı.
- Katılımcıların %8,6'sının akraba olduğu, akraba olanların %66,6'sının teyze çocukları olduğu saptandı.

- Katılımcıların en çok (%83,8) “Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır” ifadesine doğru yanıt verdikleri saptanırken, en az (%6,7) “Talasemi taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir” ifadesine doğru yanıt verdikleri saptandı.
- Katılımcıların Talasemi bilgi düzeylerinin ortalamanın altında olduğu, fakat diğer çalışmalarla benzer düzeyde olduğu saptandı.
- “Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır” ifadesi yaş ve cinsiyet açısından istatistiksel olarak anlamlı bulundu.
- “Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir” ifadesi cinsiyet, eğitim ve çalışma durumu açısından istatistiksel olarak anlamlı bulundu.

Çalışmamızda genel olarak Talasemi hakkında yeterli bilgiye sahip olunmadığı görüldü. Çalışmamız büyük şehirde yapılmasına rağmen bilgi düzeyinin düşük olması, kırsal kesimde bu alanda bilgi düzeyinin daha düşük olabileceğini düşündürmektedir.

Talaseminin bilinmesi ve önlenmesine ilişkin sağlık eğitiminin çok daha geniş bir ölçekte uygulanması gerekmektedir. Sağlık eğitimi, tarama taşıyıcı programları, genetik danışmanlık ve aile planlaması danışmanlığı yoluyla Talaseminin önlenmesine yönelik rutin bir programın geliştirilmesine ihtiyaç vardır. Talasemi bilgi ve farkındalığı ile önleme davranışları arasındaki ilişki hakkında daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır. Katılımcıların çoğunluğu talasemiyi bulaşıcı bir hastalık olarak görmektedir. Çiftlere Talaseminin kalıtsal bir hastalık olduğu anlatılmalı ve bu yanlış kanının ortadan kaldırılması gerekmektedir. Bununla birlikte taşıyıcılığın evliliğe engel bir durum oluşturmadığı, taşıyıcıların tedavi olmasının gerekmediği konusunda bilgilendirme yapılmalıdır.

Çalışmalarda kullanılan ifade ve soru örnekleri farklı olduğundan, sonuçların da farklı şekilde yorumlanmasına neden olmaktadır. Çalışmalar arasındaki farklı sonuçların önüne geçilmesi için bu alanda standart bir bilgi düzeyi formuna ve hatta farkındalık ölçeğine ihtiyaç duyulmaktadır.



KAYNAKLAR

1. Cunningham, M.J. Update on Talasemia: clinical care and complications. *Hematology/Oncology Clinics of North America*, 2010;24(1): 215-227.
2. Rachmilewitz, E.A., Giardina, P.J. How I treat Talasemia. *Blood*, 2011;118(13): 3479-88.
3. Patel S, Siddiqui A, Kareem I.A. Correlative Study of Serum Bilirubin and Liver Enzymes with Serum Ferritin in Beta Thalassaemia Major. *IOSR Journal of Dental and Medical Sciences*, 2018;17:62-67.
4. Taher, A.T., Musallam, K.M., Cappellini, M.D. Thalassaemia intermedia: an update. *Mediterr J Hematol Infect Dis*. 2009;1(1): e2009004.

5. De Sanctis, V., Kattamis, C., Canatan, D., Soliman, A.T., Elsedfy, H., Karimi, M., et al. β -Talasemia Distribution in the Old World: an Ancient Disease Seen from a Historical Standpoint. *Mediterr J Hematol Infect Dis*, 2017;9(1): e2017018.
6. Al-Allawi, N.A., Hassan, K.M., Sheikha, A.K., Nerweiy, F.F., Dawood, R.S., Jubrael, J. β -Talasemia Mutations among Transfusion-Dependent Talasemia Major Patients in Northern Iraq. *Mol Biol Int*, 2010;2010:479282.
7. Sağlık Bakanlığı, Hemoglobinopati Tanı Rehberi (2016).
8. Canatan, D. Talasemias and hemoglobinopathies in Turkey. *Hemoglobin*, 2014;38(5):305-7.
9. Orkin, S., Nathan, D., Ginsburg, D., Look, A.T., Fisher, D., Lux, S. *Hematology and Oncology of Infancy and Childhood* (8th ed) Elsevier, 2015;430-476.
10. Kern, W.F. Introduction to Anemia. In: Kern WF, editor. *PDQ Hematology*. Canada Hamilton 2002; 35-49.
11. Benoist, B., McLean, E., Egli, I., Cogswell, M. World wide prevalence of anaemia 1993–2005: WHO Global Database on Anaemia. Erişim tarihi: 25.06.2023, http://whqlibdoc.who.int/publications/2008/9789241596657_eng.pdf.
12. Djulbegovic, B. Red blood cell problems. In: Djulbegovic B, editors. *Reasoning and Decision Making in Hematology*. Edinburgh UK: Churchill Livingstone 1992; p.13.
13. World Health Organization (WHO), Anaemia in women and children. WHO Global Anaemia estimates 2021 Edition. Erişim tarihi: 25.06.2023, https://www.who.int/data/gho/data/themes/topics/anaemia_in_women_and_children.
14. Aksoy, M. Türkiye’de Talaseminin tarihçesine kısa bir bakış. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi*, 1991;34; 1-8.
15. Nancy, C., Andrews, K. Disorders of iron metabolism and sideroblastic anemia. Oski SH (editors) *Nathan and Oski’s Haematology of Infancy and Childhood* 5th ed, Philadelphia WB Saunders 1998; 424-452.
16. Doğru, D., Öztürk, R., Çamur, S. Anemili hastaya yaklaşım. In: Özalp İ, ed. *Katkı Pediatri Dergisi*, 1995;16(3): 251-264.
17. Thom, C.S., Dickson, C.F., Gell, D.A., Weiss, M.J. Hemoglobin variants: biochemical properties and clinical correlates. *Cold Spring Harb Perspect Med*. 2013 1;3(3): a011858.

18. Muncie Jr, H.L., Campbell, J.S. Alpha and beta Talasemia. American family physician, 2009;80(4):339-44.
19. Goonasekera, H.W., Paththinige, C.S., Dissanayake, V.H.W. Population Screening for Hemoglobinopathies. Annu Rev Genomics Hum Genet, 2018;19:355-380.
20. Motta, I., Bou, R., Ali, F., Maria, T.T., Cappellini, D. Beta Talasemia: New Therapeutic Options Beyond Transfusion and Iron Chelation. Drugs [Internet]. 2020;80(11):1053-63.
21. Viprakasit, V., Ekwattanakit, S. Clinical Classification, Screening and Diagnosis for Talasemia. Hematol Oncol Clin North Am, 2018;32(2):193-211.
22. Eleftheriou, A. Talasemi hakkında herşey. Canatan, D., Aydınok, Y. (Edt.). 2005;117-118.
23. Kutlu, M., Çekmiş, H., Başak, M., Osman, N., Açıkgoz, Ö., Sevindir, İ., vd. Talasemiler. Bakırköy Tıp Derg [Internet], 2006;2(2):33-40.
24. Andrews, N.C., Ullrich, C.K., Fleming, M.D. Disorders of iron metabolism and sideroblastic anemia. In: Nathanand Oski's Hematology of Infancy and Childhood (Nathan DG Orkin SH) 7 edn. Philadelphia, 2009; 1054-1074.
25. Apak, H. Hemoglobinopatiler ve Talasemiler. İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Sürekli Tıp Eğitimi Etkinlikleri Anemiler Sempozyumu İstanbul, 2001;149-162.
26. Weatherall, D.J., Clegg, J.B., Higgs, D.R., Wood, W.G. The Hemoglobinopathies. Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D. The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease Volume 3 8th edition USA International Edition 2001;4571- 4627.
27. Türk Hematoloji Derneği (THD), Beta Talasemi Tanı ve Tedavi Kılavuzu 2011. Erişim tarihi: 24.06.2023, <http://www.thd.org.tr/thdData/Books/94/bolum-viii-beta-Talasemitani-ve-tedavi-kilavuzu.pdf>.
28. Robert, H.H.A. Diseases of the Blood. In: Behrman R, Kliegman R, Arvin A, (eds): Nelson Textbook of Pediatrics Philadelphia 2000; 1630-1634.
29. Cooley, T.B., Witwer, E.R., Lee, P. Anemia In Children: With Splenomegaly and Peculiar Changes in The Bones Report of Cases. Jama Pediatrics, 1927;34: 347-363.
30. Arcasoy, A., Canatan, D. Dünyada ve Türkiye'de Talasemi ve hemoglobinopatiler. Editörler: Arcasoy A, Canatan D, Köse R, Üstündağ. Hemoglobinopati ve Talasemi

Önlem Tanı Tedavi. Ulusal Hemoglobinopati Konseyi Sağlık Bakanlığı, Antalya 2002; s.12-18.

31. Canatan, D. Dünyada ve Türkiye’de Talasemi ve anormal hemoglobinler. Talasemi Tanı ve Tedavi Talasemi Federasyonu Yayınları, 2007.

32. Uluslararası Talasemi Federasyonu, Uluslararası Talasemi Günü, <https://thalassaemia.org.cy/news/when-and-how-the-internationalthalassaemia-day-2004-was-established/>, Erişim tarihi: 23.06.2023.

33. Williams, T.N., Maitland, K., Bennett, S., Ganczakowski, M., Peto, T.E., Newbold, C.I. et al. High incidence of malaria in alpha thalassaemic children. Nature, 1996;383: 522-525.

34. Başak, A.N. Talaseminin Moleküler Genetiği. Temel Moleküler Hematoloji Kursu Mersin, 2005; s.99-106.

35. Mazzone, L., Battaglia, L., Andreozzi, F., Romeo, M.A., Mazzone, D. Emotional impact in beta-talasemia majör children following cognitive behavioural family therapy and quality of life of caregiving mothers. Clinical Practice and Epidemiology in Mental Health 2009; 5: 5.

36. Higgs, D.R. Ham-Wasser man lecture: gene regulation in hematopoiesis: new lessons from talasemia. ASH Education Program Book. 2004;2004(1):1-13.

37. Eisenberg, B., Wapner, R.J. Clinical proceduress in prenatal diagnosis. Best practice&research Clinical obstetrics&gynaecology, 2002;16(5):611-27.

38. Evans MI, Kilpatrick M. Noninvasive prenatal diagnosis: 2010. Clinics in laboratory medicine. 2010;30(3):655-65.

39. Ahmad, R., Saleem, M., Aloysious, N.S., Yelumalai, P., Mohamed, N., Hassan, S. Distribution of alpha thalassaemia gene variants in diverse ethnic populations in Malaysia: data from the Institute for Medical Research. International journal of molecular sciences. 2013;14(9):18599-614.

40. Chui, D.H. Alpha-thalassaemia and population health in Southeast Asia. Annals of humanbiology, 2005;32(2):123-30.

41. Harteveld, C.L., Higgs, D.R. α -thalassaemia. Orphanet journal of rarediseases. 2010;5(1):1-21.

42. Baysal, E., Kleanthous, M., Bozkurt, G., Kyri, A., Kalogirou, E., Angastiniotis, M., et al. Alpha Thalassaemia in the population of Cyprus. *Br J Haematol*, 1995;89(3):496-9.
43. Bayat, N., Farashi, S., Hafezi-Nejad, N., Faramarzi, N., Ashki, M., Vakili, S., et al. Novel mutations responsible for α -Talasemia in Iranian families. *Hemoglobin*. 2013;37(2):148-59.
44. Kara, B.A., Süzen, H.S. Talasemi ve Tedavisine Genel Bir Bakış. *Türk Farmakope Dergisi*, 2020;5(3):43-56.
45. Demir, S., Gurkan, H., Damla, E., Yalcintepe, S., Atli, E.I., Engin, A. Retrospective Analysis of Alpha Globin Copy Number Variations Determined By Mlpa in The Trakya Region. *Journal of Istanbul Faculty of Medicine*, 2021;84(3):348-53.
46. Rosnah, B., Rosline, H., Zaidah, A.W., Noor Haslina, M.N., Marini, R., Shafini, M.Y., et al. Detection of common deletional alpha-Talasemia spectrum by molecular technique in kelantan, North eastern Malaysia. *ISRN Hematol*, 2012; 2012:462969.
47. Ko, T.M., Hwa, H.L., Liu, C.W., Li, S.F., Chu, J.Y., Cheung, Y.P. Prevalence study and molecular characterization of alpha-Talasemia in Filipinos. *Ann Hematol*, 1999;78(8):355-7.
48. Türk Hematoloji Derneği, Akdeniz Anemisi (Beta Talasemi) Taşıyıcılığı ve Hastalığı, https://www.thd.org.tr/thd_halk/?sayfa=akdeniz_anemisi, Erişim Tarihi: 11.07.2023.
49. Aydınok Y, Oymak Y, Atabay B, Aydoğan G, Yeşilipek A, Ünal S, et al. A national registry of Talasemia in Turkey: Demographic and disease characteristics of patients, achievements, and challenges in prevention. *Turkish J Hematol*, 2018;35(1):12-8.
50. Özyüncü, Ö., Beksaç, M.S. Talasemi ve Hemoglobinopatilerde Prenatal Tanı. *Talasemi ve Hemoglobinopatiler Tanı ve Tedavi*, 2007; 73-81.
51. Piel, F.B., Weatherall, D.J. The α -Talasemias. *New England Journal of Medicine*, 2014;371(20):1908-16.
52. Gurgey, A., Altay, C., Beksaç, M., Bhattacharya, R., Kutlar, F., Huisman, T. Hydropsfetalis due to homozygosity for α -Talasemia-1, $-(\alpha)$ -20.5 kb: the first observation in a Turkish family. *Actahaematologica*, 1989;81(3):169-71.

53. Musallam, K.M., Rivella, S., Vichinsky, E., Rachmilewitz, E.A. Non-transfusion-dependent Talasemias. *Haematologica*, 2013;98(6):833.
54. Hasnani-Samnani, Z., Mahmoud, M.I.M., Farid, I., Al Nagggar, E., Ahmed, B. Non-immunehydrops: Qatarexperience. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, 2013;26(5):449-53.
55. Weatherall, D.J., Clegg, J.B. *The Thalassaemia Syndromes*, 4th Edition, John Wiley&Sons, 2008.
56. Altay, Ç. The Frequency and Distribution Pattern of B-Talasemia Mutations in Turkey. *Turk J Haematol*, 2002; 19:309–315.
57. Nathan, D.G. Talasemia: the continued challenge. *Ann N Y Acad Sci*, 2005;1054:1-10.
58. Cappellini, M.D., Cohen, A., Porter, J., Taher, A., Viprakasit, V., editors. *Guidelines for the Management of Transfusion Dependent Thalassaemia (TDT)* [Internet]. 3rd ed. Nicosia (CY): Thalassaemia International Federation, 2014.
59. Shah, A. Talasemia syndromes. *Indian J Med Sci*, 2004;58(10):445-9.
60. Yaprak, I. Beta Talasemi Tanı ve Tedavisinde Güncel Yaklaşımlar, *Sted*, 2004;13(2): 58-59.
61. Weatherall, D.J. The Talasemia syndromes. *Tex Rep Biol Med*, 1980;40:323-33.
62. Rund, D., Rachmilewitz, E. β -Talasemia. *New England Journal of Medicine*, 2005;353(11):1135-46.
63. Borgna-Pignatti, C., Marsella, M., Zanforlin, N. The natural history of Talasemia intermedia. *Ann N Y Acad Sci*, 2010;1202:214-20.
64. Khan, I., Shaikh, H. Cooley Anemia. [Updated 2023 Feb 24]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557522/>.
65. Origa, R. β -Talasemia. *Genetics in Medicine*. 2017;19(6):609-19.
66. Khera, R., Singh, T., Khuana, N., Gupta, N., Dubey, A.P. HPLC in characterization of hemoglobin profile in Talasemia syndromes and hemoglobinopathies: a clinicohematological correlation. *Indian J Hematol Blood Transfus*, 2015;31(1):110-5
67. Needs, T., Gonzalez-Mosquera, L.F., Lynch, D.T. Beta Talasemia. [Updated 2023 May 1]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan, Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK531481/>.

68. Argyropoulou, M.I., Astrakas, L. MRI evaluation of tissue ironburden in patients with betat halassaemia major. *Pediatr Radiol*, 2007;37(12):1191-200.
69. Javid, B., Said-Al-Naief N. Cranio facial manifestations of β -Talasemia major. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*, 2015;119(1): e33-40.
70. Greer, J.P., Arber, D., Glader, B., List, A., Means, R., Paraskevas, F., et al. *Wintrobe's Clinical Hematology*, Amsterdam: Harwood Academic Publishers; 2014.
71. Galanello, R., Origa, R. Beta-Talasemia. *Orphanet journal of rare diseases*. 2010;5(1):11.
72. Nienhuis, A.W., Nathan, D.G. Pathophysiology and Clinical Manifestations of the beta-Talasemias. *Cold Spring Harb Perspect Med*, 2012;2(12): a011726.
73. Taher, A.T., Weatherall, D.J., Cappellini, M.D. Thalassaemia. *The Lancet*, 2018;391(10116):155-67.
74. Langhi Jr, D., Ubiali, E.M.A., Marques Jr, J.F.C., Verissimo, M.D.A., Loggetto, S.R., Silvinato, A., et al. Guidelines on Beta-Talasemiamajor-regular blood transfusion therapy: Associacao Brasileira de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular: Project guidelines: Associacao Medica Brasileira-2016. *Revistabrasileira de hematologia e hemoterapia*, 2016;38(4):341-5.
75. Shah, F.T., Sayani, F., Trompeter, S., Drasar, E, Piga, A. Challenges of blood transfusions in β Talasemia. *Blood Rev*, 2019;37:100588.
76. Fibach, E., Rachmilewitz, E.A. Pathophysiology and treatment of patients with beta-Talasemia- an update. *F1000Res*, 2017;6:2156.
77. Camaschella, C., Nai, A. Ineffective erythropoiesis and regulation of iron status in iron loading anaemias. *British journal of haematology*, 2016;172(4):512-23.
78. Porter, J.B. Practical management of iron overload. *British journal of haematology*, 2001;115(2):239-52.
79. Aydınok, Y. Demir Şelasyonu, 13. Ulusal Aferez Kongresi, 2018, Erişim tarihi: 06.06.2023, <http://www.aferez.org/download/13-ulusal-aferez-kongresi/sunumlar/15.12.2018/yesim-aydinok.pdf>,
80. Anderson, L.J., Westwood, M.A., Prescott, E., Walker, J.M., Pennell, D.J., Wonke, B. Development of thalassaemic iron overload cardiomyopathy despite low liver iron levels and meticulous compliance to desferrioxamine. *Actahaematologica*, 2006;115(1-2):106-8.

81. Hoffbrand, A.V., Taher, A., Cappellini, M.D. How I treat transfusional iron overload. *Blood*, 2012;120(18):3657-69.
82. Davis, B.A., Porter, J.B. Long-term outcome of continuous 24-hour defer oxamine in fusion via indwelling intravenous catheters in high-risk β -Talasemia. *Blood*, 2000;95(4):1229-36.
83. Odame, I., Rund, D. Evidence-based Treatment of Talasemia Major. Evidence-based Hematology Edited by Mark A Crowther, Jeff Ginsberg, Holger J Schünemann, Ralph M Meyer and Richard Lottenberg© 2008 Blackwell Publishing, ISBN: 978-1-405-15747-6. 2008.
84. Chuncharunee, S., Teawtrakul, N., Siritanaratkul, N., Chueamuangphan, N. Review of disease-related complications and management in adult patients with Talasemia: A multi-center study in Thailand. *Plo Sone*, 2019;14(3): e0214148.
85. Atichartakarn, V., Likittanasombat, K., Chuncharunee, S., Chandanamattha, P., Worapongpaiboon, S., Angchaisuksiri, P., et al. Pulmonary arterial hypertension in previously splenectomized patients with β -Talasemic disorders. *International journal of hematology*, 2003;78(2):139-45.
86. Lucarelli, G., Isgrò, A., Sodani, P., Gaziev, J. Hematopoietic stemcell transplantation in Talasemia and sicklecell anemia. *Cold Spring Harbor perspectives in medicine*, 2012;2(5): a011825.
87. Morrison, C. Talasemia gene therapy nears approval. *Nature biotechnology*. 2019;37(5):493.
88. Belhoul, K.M., Bakir, M.L., Saned, M-S., Kadhim, A.M., Musallam, K.M., Taher, A.T. Serum ferritin levels and endocrino pathy in medically treated patients with β Talasemiamajor. *Annals of hematology*, 2012;91(7):1107-14.
89. Olivieri, N.F., Nathan, D.G., MacMillan, J.H., Wayne, A.S., Liu, P.P., McGee, A., et al. Survival in medically treated patients with homozygous β -Talasemia. *New England Journal of Medicine*, 1994;331(9):574-8.
90. Pennell, D.J., Udelson, J.E., Arai, A.E., Bozkurt, B., Cohen, A.R., Galanello, R., et al. Cardiovascular function and treatment in β -Talasemiamajor: a consensus statement from the American Heart Association. *Circulation*, 2013;128(3):281- 308.

91. De Sanctis, V., Soliman, A.T., Elsedfy, H., DiMaio, S., Canatan, D., Soliman, N., et al. Gonadaldys function in adult male patients with Talasemia major: an update for clinicians caring for Talasemia. *Expertreview of hematology*, 2017;10(12):1095-106.
92. De Sanctis, V., Soliman, A.T., Canatan, D., DiMaio, S., Elsedfy, H., Baioumi, A., et al. Gonadotropin replacement in male Talasemia majör patients with arrested puberty and acquired hypogonadotropic hypogonadism (AAH): preliminary results and potential factors affecting induction of spermatogenesis. *Endocrine*, 2019;63(1): 167-70.
93. Eshragi, P., Tamaddoni, A., Zarifi, K., Mohammadhasani, A., Aminzadeh, M. Thyroid function in majör Talasemia patients: Is it related to height and chelation therapy? *Caspian journal of internal medicine*. 2011;2(1):189.
94. Angelopoulos, N.G., Goula, A., Rombopoulos, G., Kaltzidou, V., Katounda, E., Kaltsas, D., et al. Hypoparathyroidism in transfusion-dependent patients with beta Talasemia. *Journal of bone and mineral metabolism*, 2006;24(2):138-45.
95. Wang, S-C., Lin, K-H., Chern, J.P., Lu, M-Y., Jou, S-T., Lin, D-T., et al. Severe bacterial infection in transfusion-dependent patients withT alasemia major. *Clinical Infectious Diseases*, 2003;37(7):984-8.
96. Al-Sheyyab, M., Batiha, A., El-Khateeb, M. The prevalence of hepatitis B, hepatitis C and human immunodeficiency virus markers in multi- transfused patients. *Journal of tropical pediatrics*, 2001;47(4):239-42.
97. Rumi, M.G., DiMarco, V., Colombo, M. editors. Management of HCV-related liver disease in hemophilia and Talasemia. *Seminars in liver disease*, Thieme Medical Publishers, 2018.
98. Sheikha, A.K., Salih, Z.T., Kasnazan, K.H., Khoshnaw, M.K., Al-Maliki, T., Al-Azraqi, T.A., et al. Prevention of overwhelming post splenectomy infection in Talasemia patients by partial rather than total splenectomy. *Canadian Journal of Surgery*, 2007;50(5):382.
99. Elalfy, M.S., Esmat, G., Matter, R.M., Aziz, H.E.A., Massoud, W.A. Liver fibrosis in young Egyptian beta-Talasemia majör patients: relation to hepatitis C virus and compliance with chelation. *Annals of hepatology*, 2013;12(1):54-61.
100. Li, C., Chik, K., Lam, C., To, K., Yu, S., Lee, V., et al. Liver disease in transfusion dependent thalassaemia major. *Archives of disease in childhood*, 2002;86(5):344-7.

101. Prati, D., Zanella, A., Farma, E., De Mattei, C., Bosoni, P., Zappa, M., et al. A Multicenter Prospective Study on the Risk of Acquiring Liver Disease in Anti-Hepatitis C Virus Negative Patients Affected From Homozygous β -Talasemia. *Blood*, 1998;92(9):3460-4.
102. Mancuso A. Hepato cellular carcinoma in Talasemia: A critical review. *World journal of hepatology*. 2010;2(5):171.
103. Benedict, S.L., Bonkowsky, J.L., Thompson, J.A., Van Orman, C.B., Boyer, R.S., Bale, J.F., et al. Cerebral sinovenous thrombosis in children: another reason to treat iron deficiency anemia. *J Child Neurol*, 2004; 19(7): 526-531.
104. Cazzola, M., Borgna-Pignatti, C., Locatelli, F., Ponchio, L., Beguin, Y., De Stefano, P. A moderate transfusion regimen may reduce iron loading in beta-Talasemia major without producing excessive expansion of erythropoiesis. *Transfusion*, 1997;37(2):135-40.
105. Derviş, G. Talasemi hastalığı ve tedavisinin hastalar üzerindeki psikolojik etkisi. Yüksek Lisans Tezi, Yakın Doğu Üniversitesi, Lefkoşa 2006.
106. Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı, Hemoglobinopati Kontrol Programı, 2018. Erişim Tarihi: 25.06.2023. https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/EOTT.AS.pdf.
107. Modell, B., Darlison, M. Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators. *Bull World Health Organ*, 2008;86:480-487.
108. Viprakasit, V., Rodmai, S., Srichairatanakool, S. Deferiprone for transfusional iron overload and its roles in developing countries. *Expert Opin Orphan Drugs*, 2014;2:189-200.
109. Kattamis, A., Luca, G., Yesim, F., Vip, A. Changing patterns in the epidemiology of β -thalassemia. 2020;(August):692-703.
110. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması 2018 Raporu, Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü Ankara, Türkiye.
111. Çavdar O.A., Arcasoy, A. The incidence of β -Talasemia and abnormal hemoglobin in Turkey. *Acta Haematol*. 1971;45: 312-318.
112. Karakukcu, C., Kocer, D., Altuner Torun, Y., Karakukcu, M., Yokus, O., Ozdemir, M.A., Patiroglu, T. Premarital hemoglobinopathy screening in Kayseri: A

city in Middle Anatolia region of Turkey. *J Pediatr Hematol Oncol*, 2012;34(2): e49-52.

113. Gali, E., Polat, G., Dođdu, G., Akgöl, M., Parlar, M., Yüregir, G. Hatay ilinde evlilik öncesi hemoglobinopati sonuçlarının değerlendirilmesi. *Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi dergisi*, 2001;3:305-10.

114. Kılınç, M., Koçak, F., Yüregir, G., Aksoy, K. İçel ilinde orak hücre anemisi ve Beta-Talasemi taşıyıcılık sıklığı, *Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*, 1999;24:62-65.

115. Guler, E., Celik, M., Davutoglu, M., Ekerbicer, H., Karabiber, H. The Evaluation of Results of the Premarital Screening of Hemoglobinopathies Trait in Kahramanmaras, *TAF Prev Med Bull*, 2008;7:243-244.

116. Bolaman, Z., Enli, Y., Köseođlu, M., Koyuncu, H., Aslan, D. Prevalence of Beta Talasemia Trait in Denizli, *Turk J Haematol*, 2001;18:85-88.

117. Güler, E., Karacan, M. Prevalence of Beta-Talasemia and sickle cell anemia trait in premarital screening in Konya urban area, Turkey. *J Pediatr Hematol Oncol*, 2007;29: 783-785.

118. Sarper, N., Şenkal, V., Güray, F., Şahin, Ö., Bayram, J. Premarital hemoglobinopathy screening in Kocaeli, Turkey. *Turk J Hematol*, 2009;26:62-66.

119. Acemoglu, H., Beyhun, N.E., Vancelik, S., Polat, H., Guraksin, A. Talasemia screening in a non-prevalent region of a prevalent country (Turkey): is it necessary. *Public Health*, 2008;122:620-624.

120. Başar Taşkın, B. Demir eksikliği anemisi olan çocuk hastalarda Talasemi taşıyıcılığı oranının saptanması, *Tıpta Uzmanlık Tezi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi İstanbul Bađcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı*, 2019.

121. Ulutaş, K., Şahpaz, F., Sarıcı, İ.Ş., Uluganyan, M., Akçimen, B., Çelik, M., ve ark. Premarital Hemoglobinopathy Screening Study: Is Kadirli Prevalent Talasemia Area of Turkey?, *Turk J Biochem*, 2014;39(3):357-361.

122. Manzoor, I., Zakar, R. Sociodemographic determinants associated with parental knowledge of screening services for Talasemia amajor in Lahore. *Pak J MedSci*, 2019;35(2):483-488.

123. Balci, Y., Ergin, A., Polat, A., Atilgan, T., Uzun, S.U., Koyuncu, H. Talasemia Premarital Screening Program: Public View, What has been Done, What Needs to be Done, *Uluslararası Hematoloji-Onkoloji Dergisi*, 2014;4(24):247-252.
124. Basu, M. A Study on Knowledge, Attitude and Practice about Thalassemia among General Population in Out Patient Department at a Tertiary Care Hospital of Kolkata. *Journal of Preventive Medicine and Holistic Health*, 2015;1: 5-12.
125. Alam, N.E., Islam, M.S., Khabir, M.I.U., Suriea, U., Islam, M.M., Mohiuddin, R.B., et al. The scenario of knowledge, attitude and practice of the Bangladeshi population towards Talasemia prevention: A nation wide study. *PLOS Glob Public Health*, 2022;2(10): e0001177.
126. Olwi, D.I., Merdad, L.A., Ramadan, E.K. Talasemia: a prevalent disease yet unknown termamong college students in Saudi Arabia. *J Community Genet*, 2018;9(3):277-282.
127. Hasan, M.M., Uddin, K.M.K., Lokman, S.M., Chakma, K., Pulu, A.C., Mannan, A., et al. Knowledge and attitudes of thalassaemia among high-risk in digenous university students in Bangladesh: A pilot study. *PLoS One*, 2023;18(7): e0287630.
128. Keten, H., Çitil, M., Can Çelik, Y., Işık, O. Talasemi Konusunda Verilen Eğitimlerin Talasemi Taşıyıcılarının Bilgi Düzeyi Üzerine Etkisinin Belirlenmesi. *Ankara Med J*, 2015; 15(4):184-190.
129. Ebrahim, S., Raza, A.Z., Hussain, M., Khan, A., Kumari, L., Rasheed, R., et al. Knowledge and Beliefs Regarding Talasemia in an Urban Population. *Cureus*, 2019;11(7): e5268.
130. Çatak, B., Sütü, S., Kılınç, S., Badıllıoğlu, O., Canatan, D. Prevalence of β Talasemia trait among the 8th grade primary school students in Burdur. *Cumhuriyet Med J*, 2013; 35: 193-8.
131. Wahidiyat, P.A., Yo, E.C., Wildani, M.M., Triatmono, V.R., Yosia, M. Cross-sectional study on knowledge, attitude and practice towards thalassaemia among Indonesian youth. *BMJ open*, 2021;11(12): e054736.
132. Wong, L.P., George, E., Tan, J.A. Public perceptions and attitudes toward thalassaemia: Influencing factors in a multi-racial population. *BMC PublicHealth*, 2011;11:193.

EKLER

Ek.1. Anket Formu

OLGU RAPOR/ANKET FORMU SOSYO DEMOGRAFİK SORULAR

A. Cinsiyet

- 1.Kadın 2.Erkek

B. Yaş

C. Doğum Yeri

D. Eğitim Durumu

1. Okuryazar Değil 2. İlkokul 3. Ortaokul 4. Lise 5. Üniversite 6. Yüksek Lisans/Doktora

E. ÇALIŞMA DURUMU

- 1.Çalışıyor 2.Çalışmıyor

F. Çiftlerde Akrabalık Derecesi

1. Akrabalık Yok
2.Teyze Çocukları
3.Amca Çocukları
4.Dayı Çocukları
5.Hala Çocukları
6.Uzaktan Akraba

G. Ailenizde Ya Da Yakın Akrabalarınızda Fiziksel Yönden Geriliği Olan Birey Var Mıdır?

H. Fiziksel Yönden Geri Olan Bireyin Tespit Edilmiş Hastalığı Nedir?

	Katıyorum	Katılmıyorum	Fikrim yok
Evlilik öncesi taramalar genetik hastalıkların tespit edilebilme sıklığını artırır D			
Talasemi (Akdeniz anemisi) dünyada en sık görülen önlenebilir kalıtsal kan hastalığıdır D			
Talasemi (Akdeniz anemisi) hastalığı veya taşıyıcılığı evliliğe engel bir durum oluşturur Y			
Talasemi (Akdeniz anemisi) bulaşıcı bir hastalıktır Y			
Evlenecek çiftlerin her ikisinin de taşıyıcı olması durumunda çiftin tüm çocukları hasta olarak doğar Y			
Evlenmek için başvuran çiftlerin her ikisi de taşıyıcı ise gebelikten önce mutlaka genetik danışmanlık alınması gerekir D			
Talasemi (Akdeniz anemisi) taşıyıcısı bireyler evlendiğinde tüp bebek yöntemiyle sağlıklı çocuk sahibi olabilir D			
Talasemi (Akdeniz anemisi) hastalığının biri hafif diğeri ağır olmak üzere iki tipi vardır D			
Talasemi (Akdeniz anemisi) taşıyıcısı olan bireylerin tedavi olması gerekir Y			
Talasemi (Akdeniz anemisi) taşıyıcısı olan ya da hastalığın hafif tipine sahip olan çocukların büyüme ve gelişmesi normaldir D			

Olgu Rapor Formu:

1. Adı Soyadı
2. Yaşı
3. Cinsiyet
4. T.C. numarası
5. Numune verme tarihi
6. Hemogloblin elektroforez sonuçları

.....