

VÜCUDUMUZDAKİ DEMİR

bizi yıpratmayacak.
organlarımızı aşırı yüklemeyecek.
geleceğimizi tehdit etmeyecek.

KILAVUZ:

DEMİR GİBİ İRADEMİZ SAYESİNDE

TALASEMİYİ ANLAMAK

Fotoğraflar sadece tanımlama amaçlıdır
ve gerçek hastaları göstermez.

Bu broşürün içeriğinden Chiesi Farmaceutici S.p.A. sorumludur.

Bu broşür, demir şelasyonu hakkındaki farkındalığı geliştirmek ve talasemiden etkilenen kişilerin yaşam kalitesini iyileştirmek için destek vermek amacıyla ABD* hariç olmak üzere uluslararası kullanım için tasarlanmıştır.

©2022 CHIESI Farmaceutici S.p.A. - Vat01513360345, Ödenmiş Sermaye: Euro 75.000.000 Şirketler Sicil Ofisi - Parma N.15739, REA: 159271

*Avrupa, Orta Doğu, Afrika, Asya ve Güney Amerika'da kullanılmak üzere tasarlanmıştır.

Hazırlama tarihi Mart 2023 | ALL_23_215

- 03** Çocuğunuza bir teşhis kondu mu?
- 04** Size bir teşhis kondu mu?
- 05** Talasemi nedir?
- 07** Talasemi hastası kaç kişi var?
- 08** Talaseminin kalıtımı
- 09** Talaseminin semptomları nelerdir?
- 10** Talasemi nasıl tedavi edilir?
- 11** Aşırı demir yüklenmesini anlamak
- 12** Neler yapabilirim?
- 13** Faydalı bağlantılar
- 14** Referanslar



HOŞ GELDİNİZ

siz... Çocuğuna teşhis konmuş bir ebeveyn misiniz?

Çocuğunuza konan uzun vadeli bir rahatsızlık teşhisi, zor bir durum olabilir. Alabileceğiniz destekler olduğunu unutmamanız önemlidir.

Çocuğunuzun sağlık ekibine, arkadaşlarınıza ve ailenize ve destek gruplarına başvurun.

Unutmayın, düzgün yönetildiği takdirde, talasemi hastası birçok kişi normale yakın yaşamlar sürebilir.² Çocuğunuzun yaşamında sahip olabileceği fırsatları düşünün; karşılaşılabileceğini düşündüğünüz sınırlamalar üzerinde durmayın.

Bu broşürde, çocuğunuzun hastalığının nelere yol açabileceği hakkında daha fazla bilgi bulabilirsiniz.

Her yıl talasemi gibi ciddi hemoglobin (kırmızı kan hücrelerinin bir kısmı) rahatsızlıkları olan 400.000 kadar bebek doğmaktadır¹ – yani, yalnız değilsiniz.

Önemli: tıbbi yardıma veya tavsiyeye ihtiyacınız varsa, sağlık uzmanınız ile konuşun. Bu broşür, tıbbi tavsiyelerin yerini almaz. Acil bir durumda derhâl acil durum hizmetleri ile iletişime geçin.



siz... Talasemi hastası olan ve daha fazla bilgi almak isteyen birisi misiniz?

Talasemi rahatsızlığınızın biçimine ve şiddetine bağlı olarak, çok küçük yaştan beri tedavi görüyor olabilirsiniz.^{3,4}

Talasemi hastası olduğunuzu ne zaman öğrenmiş olursanız olun, bu hastalığın düzgün yönetilmesinin normale yakın bir yaşam sürebileceğiniz anlamına geldiğini unutmadan önemlidir.²

Bu broşürde, rahatsızlığınızı anlamınıza ve yaşam tarzınızın mümkün olduğunca sağlıklı olmasını sağlayacak bazı yöntemler öğrenmenize yardımcı olacak bilgiler bulabilirsiniz.

Rahatsızlığın düzgün yönetilmesi, normale yakın bir yaşam sürebileceğiniz anlamına gelir.²

Önemli: tıbbi yardıma veya tavsiyeye ihtiyacınız varsa, sağlık uzmanınız ile konuşun. Bu broşür, tıbbi tavsiyelerin yerini almaz. Acil bir durumda derhâl acil durum hizmetleri ile iletişime geçin.



TALASEMİ NEDİR?

Talasemi, hemoglobini – kandaki bir madde – etkileyen kalıtsal bir hastalık grubudur.^{3,5,6}

Bu rahatsızlıklar kalıtsaldır, yani **ebeveynlerinizden size geçen genler** talasemi **olup olmayacağınıza belirler.**^{4,7}

Bu, talasemi hastası veya talasemiye neden olan kusurlu genlerin taşıyıcısı olmanız durumunda, **talasemiye çocuklarınıza geçirebileceğiniz anlamına da gelebilir.**^{4,7}

Talaseminin birçok biçimi mevcut olmakla birlikte, iki ana türü vardır:^{3,7-9}

- **Alfa talasemi**
(kusurlu alfa globin genlerinden kaynaklanır)

- **Beta talasemi**
(kusurlu beta globin genlerinden kaynaklanır)

Beta talasemi majör, hastalığın en şiddetli şeklidir. Semptomların yönetilmesi için uzun vadeli kan nakilleri gerektirir.^{3,10,11}

Talasemi, anemi ile bağlantılı kalıtsal bir hastalık grubudur^{3,5-7,12,13}

Bilim

Talasemiye neden olan kusurlu genler, kırmızı kan hücrelerindeki **hemoglobin** adlı oksijen taşıyıcı maddenin yapısını bozarak hücrelerin vücutta oksijen taşıma becerisini azaltır.^{7,12}

Bu durum, vücudunuzdaki dokuların ve organların yeterli oksijen alamadığı bir rahatsızlık olan anemiye yol açabilir.¹³

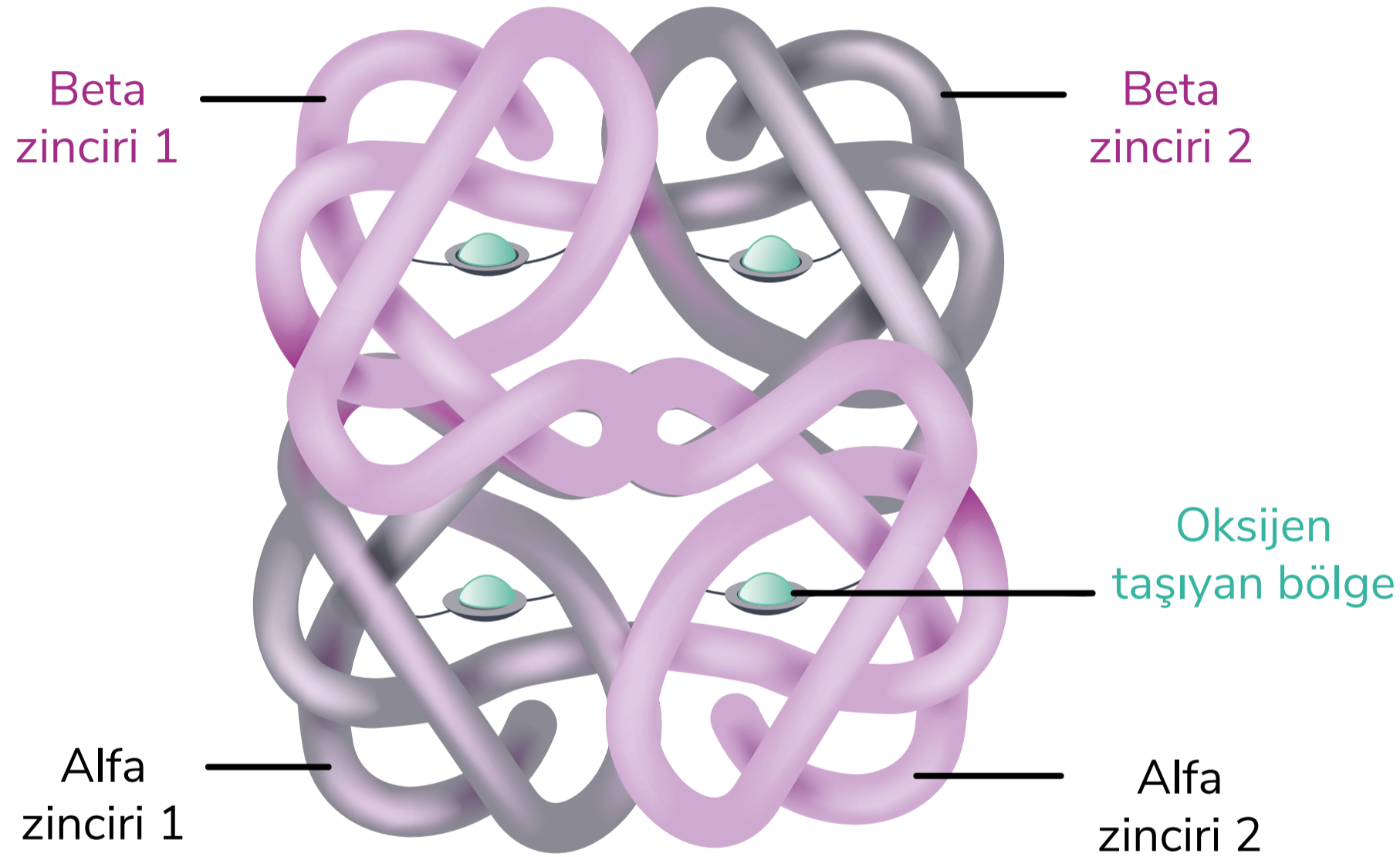


DAHA FAZLA BİLGİ



YAKINDAN BİR BAKIŞ

Talasemide hemoglobinin alfa ve beta 'zincirleri' etkilenerek hemoglobinin bozulmasına ve sağlıklı kırmızı kan hücrelerinin sayısının azalmasına yol açar^{14,15}



Yetişkin hemoglobini

Hemoglobin kırmızı kan hücrelerinin içinde bulunur ve oksijeni kan yoluyla soluduğumuz havadan vücudumuzdaki tüm dokulara ve organlara taşır.^{14,15}

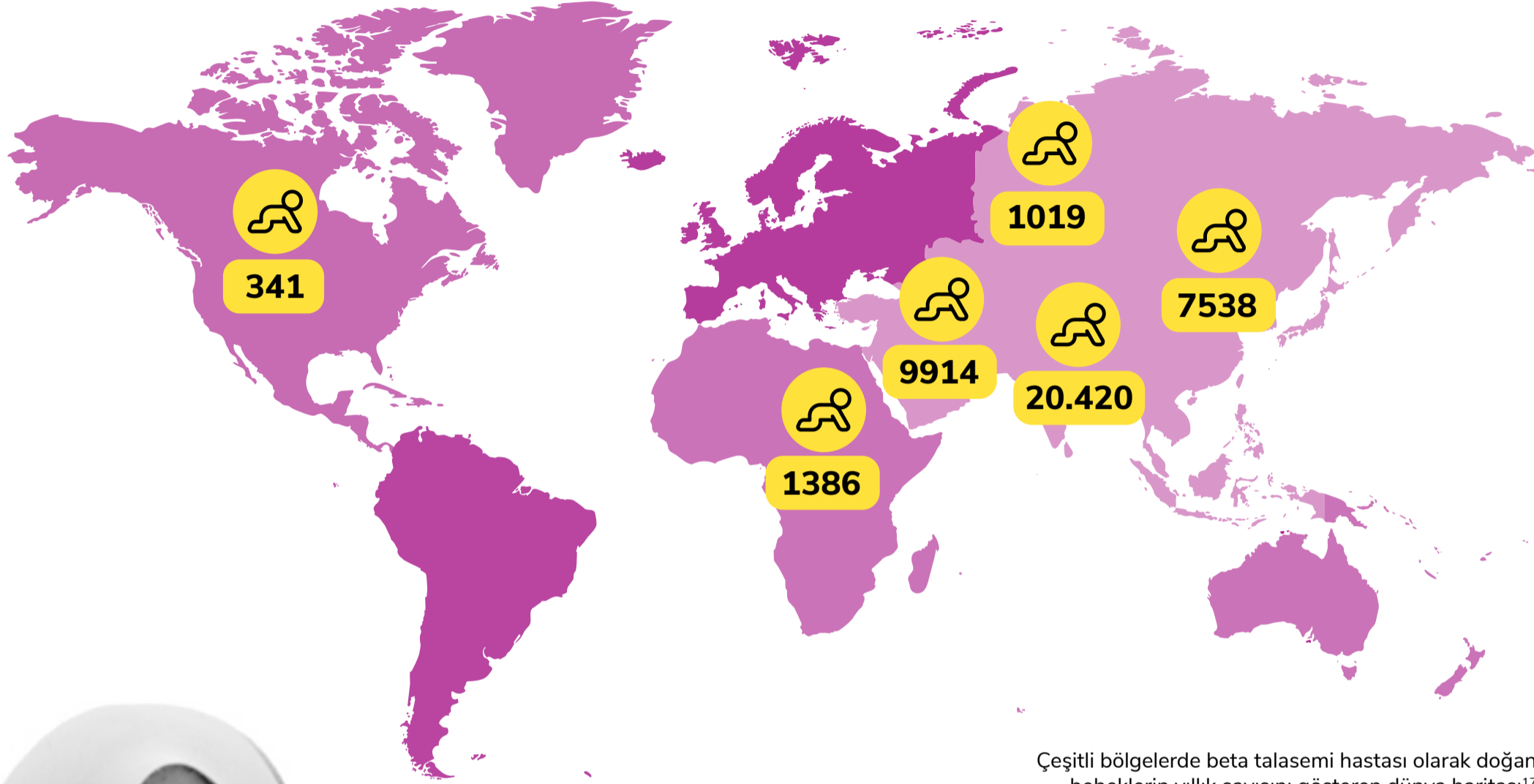
Hemoglobin nedir?

Kanda bulunan ve oksijenin tüm vücutta taşınmasından ve iletilmesinden sorumlu olan bir maddedir. Kana kırmızı rengini bu madde verir.¹⁴⁻¹⁶

Yetişkinlerdeki hemoglobinin büyük kısmı, alfa ve beta 'globin zincirleri' adı verilen iki farklı kısımdan oluşur. Talaseminin nedeni, alfa veya beta globin zincirlerinin daha az sentezlenmesine yol açarak vücuttaki normal hemoglobin ve sağlıklı kırmızı kan hücreleri üretiminin azalmasına sebep olan kusurlu genlerdir.¹⁵



TALASEMİ HASTASI KAÇ KİŞİ VAR?

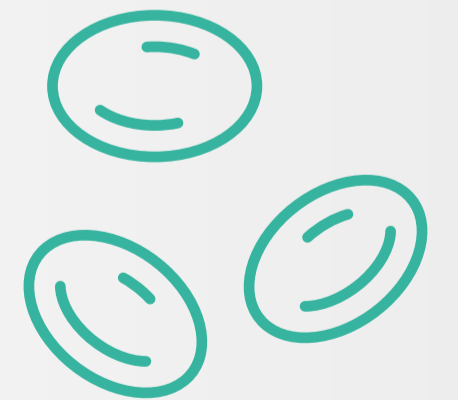


Çeşitli bölgelerde beta talasemi hastası olarak doğan bebeklerin yıllık sayısını gösteren dünya haritası¹⁷

Talasemi hastasıysanız, yalnız değilsiniz. **Talasemi, dünyadaki en yaygın** kalıtsal hastalık grupları arasında yer alır.^{3,5,6,18}

Her yıl talasemi gibi ciddi hemoglobin rahatsızlıkları olan **400.000 kadar bebek** doğmaktadır.¹

Talasemi, en yaygın kalıtsal rahatsızlıklar arasında yer alır^{3,5,6}



Örnek kalıtım biçimi (beta talasemi)⁷



Dünya genelinde, anormal hemoglobin ve talasemi genlerine sahip 270 milyon 'taşıyıcı' bulunduğu tahmin edilmektedir.¹ Kusurlu genlere sahip kişiler, talasemi semptomları gösterebilir de göstermezler de bu kusurlu genleri çocuklarına geçirebilir. Çocuğun talasemi hastası olup olmayacağı, kalıtımla geçen genlere bağlı olacaktır.^{4,7}

Unutmayın: talasemiyle yaşamak, **kişinin mutlaka şiddetli hastalığa yakalanacağı anlamına gelmez** – hastalığın farklı şiddette birçok şekli vardır.^{3,9}

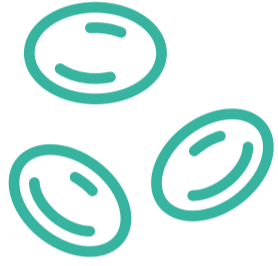
Talasemiye yol açan kusurlu genler kalıtım yoluyla geçebilir^{4,7}



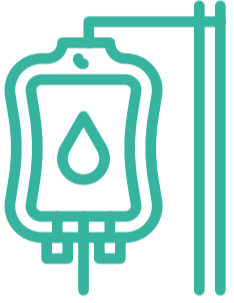
TALASEMİNİN SEMPTOMLARI NELERDİR?

Talaseminin farklı şiddette **birden fazla şekli vardır.**³

Talasemiyle bağlantılı **başlıca sağlık sorunları** şunlardır:³



Anemi: şiddetli yorgunluğa, zayıflığa, nefes darlığına, kalp ritmi düzensizliklerine ve soluk cilde neden olabilir



Vücutta çok fazla demir: anemiye tedavi etmek için kullanılan düzenli kan nakillerinden kaynaklanır – yönetilmemesi durumunda, aşırı demir kalp, karaciğer ve hormon sorunlarına yol açabilir



Büyümede gecikme: bazı kişilerde zayıf ve kırılğan kemikler (osteoporoz) ve doğurganlıkta azalma görülebilir

Daha şiddetli talasemi biçimlerinin belirtileri çoğu kez erken çocukluk evresinde – yaşamın ilk iki yılı içinde – **ortaya çıkar.**^{3,4}

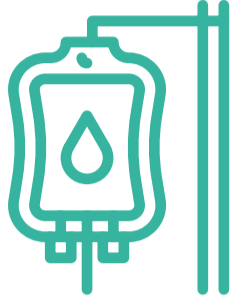
Talaseminin daha hafif biçimleri, yaşamın daha sonraki dönemlerine kadar fark edilmeyebilir.³

Çocuklar

Tedavi uygulanmazsa, talaseminin şiddetli biçimlerinden muzdarip çocuklar şiddetli büyüme geriliği gösterir ve beklenen yaşam süreleri kısalır. Bununla birlikte, **uygun tedavi normal büyüme ve gelişme göstermelerine olanak sağlar.**⁴



TALASEMİ NASIL TEDAVİ EDİLİR?



Talaseminin şiddetli biçimlerinden muzdarip kişilerin çoğunun bu rahatsızlık ile bağlantılı **aneminin tedavisi için düzenli kan nakilleri** yaptırmaları gerekecektir. Bunların ne sıklıkla gerekli olduğu, talaseminin şiddetine ve türüne bağlıdır.¹⁹



Talaseminin sizi veya çocuğunuzu nasıl etkilediğine bağlı olarak **çeşitli diğer ilaçlar ve tedaviler** de kullanılabilir. Bunlar, aşağıdakileri içerebilir:¹⁹

- Ergenlik gecikmesi yaşayan çocuklarda ergenliği tetiklemeye ve düşük hormon seviyelerini tedavi etmeye yardımcı olmak için hormonlar
- Enfeksiyonları önlemek ve tedavi etmek için aşılardan ve antibiyotiklerden
- Tiroit bezi sorunlarını tedavi etmek için tiroit hormonları
- Kemikleri güçlendirmeye yardımcı olmak için bifosfonatlar
- Safra kesesi taşlarını tedavi etmek için safra kesesi alma ameliyatı
- Kalp sorunları bulunup bulunmadığını belirlemek için düzenli izleme de kullanılabilir
- Talasemiye tedavi etmek için kök hücre ve kemik iliği nakilleri de bazen kullanılmaktadır, ancak bunlar içerdikleri önemli riskler nedeniyle normalde nadirdir



İlerlemeye devam edin

Uygun tedavi normal büyüme ve gelişme göstermeye ve **normale yakın bir yaşam sürmeye olanak sağlar.**^{2,4}

Bir ebeveyn misiniz?

Çocuğunuzun doktoru tarafından talimat verildiğinde çocuğunuzun tüm nakillerinin ve demir şelasyon tedavisi seanslarının tamamlanmasını sağlamak bir yük gibi gelebilir, ancak talasemisi olan bir kişinin normal bir yaşam sürmesine yardımcı olmak için talaseminin optimum şekilde tedavisi önemlidir.^{2,4}



DEMİR AŞIRI YÜKLENMESİNİ ANLAMAK

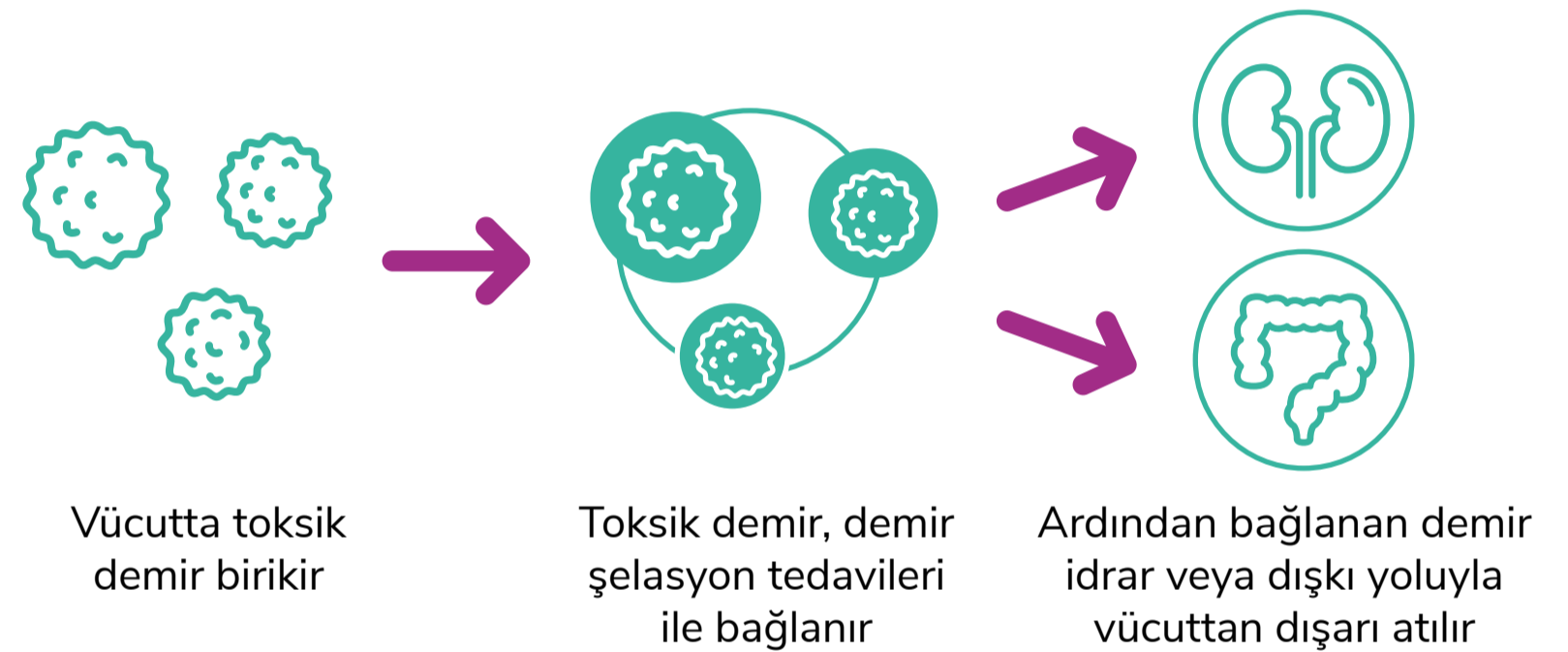
Kan nakilleri, toksik düzeyde demir birikimine yol açabilir...²⁰

Vücut aşırı demiri giderme yeteneğine sahip olmadığından, çok fazla demir alınması durumunda bu demir kanda dolaşarak dokulara ve organlara zarar verebilir.²⁰

Kan nakilleri demir içerir. Bu nedenle kan nakli yaptıran talasemi hastası kişilerin vücutlarında çok fazla demir bulunabilir ve bu da karaciğer, kalp, böbrekler, pankreas ile tiroit ve diğer endokrin bezlerinin zarar görmesi veya işleyişlerinin bozulması riskini doğurur.²⁰

...bu nedenle kan nakilleri ile birlikte aşırı demiri gideren bir tedavi uygulanır²¹

Fazlalık demir, 'demir şelasyon tedavisi' kullanılarak vücuttan temizlenir. Bu tedavi, fazlalık demiri bağlar ve vücudun bu demiri dışarı atmasına olanak verir:²¹



Aşırı demir yüklenmesi ve kalp

Geçmişte, kalbi etkileyen aşırı demir yüklenmesi talasemi majör hastalarında erken ölümlere yol açmaktaydı. Ancak günümüz tıbbi sayesinde, aşırı demir yüklenmesinin kalp üzerindeki toksik etkilerinin birçoğu büyük ölçüde önlenabilir veya tersine çevrilebilir.²²

Bu gelişmeye rağmen, kalbi etkileyen aşırı demir yüklenmesinin talasemi majör hastası kişiler arasında önde gelen ölüm nedeni olmaya devam ettiğine dikkat etmek önemlidir^{23,24} – bu nedenle, demir şelasyon tedavisinin başarılı olmasına yardımcı olmak için tedavide kalınması önem taşımaktadır.^{22,28,29} Demir bu şekilde kalpten temizlendiğinde kalbin işlevi iyileşir ve kalp yetmezliği riski azalır.²⁵



NELER YAPABİLİRİM?

1 Düzenli sağlık kontrolleri yaptırın ve doktorunuzun tavsiyelerine uyun^{26,27}

Düzenli kan nakli yaptırıyorsanız, doktorunuzu vücudunuzdaki aşırı demir yüklenmesini izleyebilir ve demir şelasyon tedavinizi ihtiyaçlarınıza uyarlayabilir. Komplikasyonlardan kaçınmak amacıyla demir seviyelerinin olmaları gereken yerde kalması için doktorunuzun verdiği reçeteye uymanız çok önemlidir.^{22,28,29}

2 Sağlıklı alışkanlıklar edinin^{26,27,30}

İyi dengeli bir beslenme (gerekli durumlarda beslenme takviyelerini içerebilir) genel sağlık durumunuzu iyileştirebilir.^{26,27,30} Uygunsa, düzenli olarak hafif egzersizler yapmaya çalışın.^{26,27,30}

3 Enfeksiyon riskinizi yönetin^{26,27}

Enfeksiyonlar, talasemi hastası kişiler için önemli komplikasyonlardır. **Günlük enfeksiyonları önlemeye yardımcı olmak için atabileceğiniz adımlar vardır.**^{26,27}

4 Hasta destek grupları yardımcı olabilir^{31,32}

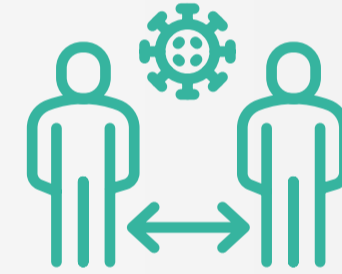
Sağlık hakkında bütüncül düşünün: fiziksel, ruhsal ve sosyal sağlığın hepsi sağlığınızda önemli roller oynar.²

Sağlık ekipleri, arkadaşlar, aile, partnerler, hasta destek grupları ve diğer kişiler, sizin veya bakımını sağladığınız kişinin sağlıklı bir yaşam sürmesine yardımcı olmak için bilgi, yardım ve destek sağlayabilir.^{26,27,30-32}

Mümkün olduğunca sağlıklı kalmak, böylece yaşamın tadını çıkarmak ve fırsatlardan yararlanmak için izleyebileceğiniz yollar vardır.



Ellerinizi düzenli olarak su ve sabunla yıkayın²⁷

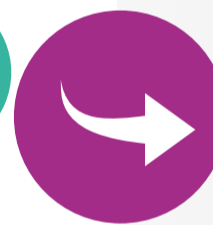


Mümkün olduğunda hasta kişilerle yakın temastan kaçının²⁷



Tüm aşılarınızın güncel olmasını sağlayın²⁷

İPUÇLARI



Aşırı demir yüklenmesi, demir şelasyonu ve talasemiyle yaşamak hakkında faydalı kaynaklar ve daha fazla bilgi için aşağıdaki adresi ziyaret edin:

<https://ourironwill.net/tr>



1. De Sanctis V, et al. *Mediterr J Hematol Infect Dis*. 2017;9(1):e2017018.
2. Angastiniotis M. LIFESTYLE AND QUALITY OF LIFE. In: Cappellini MD, Cohen A, Porter J, et al., editors. Guidelines for the Management of Transfusion Dependent Thalassaemia (TDT) [Internet]. 3rd edition. Nicosia (CY): Thalassaemia International Federation; 2014. Chapter 16. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK269383>.
3. NHS. Overview Thalassaemia. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/thalassaemia/#:~:text=Thalassaemia%20is%20the%20name%20for,short%20of%20breath%20and%20pale> [accessed January 2023].
4. Origa R. Beta-Thalassaemia. 2000 Sep 28 [Updated 2021 Feb 4]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1426/>.
5. Marengo-Rowe AJ. *Proc (Bayl Univ Med Cent)*. 2007;20(1):27–31.
6. Higgs DR. *Cold Spring Harb Perspect Med*. 2013;3(1):a011718.
7. NHS. Thalassaemia – Causes. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/thalassaemia/causes/> [accessed January 2023].
8. Mettananda S. *Front Genome Ed*. 2021;3:752278.
9. Genomics Education Programme. Alpha-thalassaemia. Available at: <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/documents/alpha-thalassaemia/> [accessed January 2023].
10. Shah FT, et al. *Blood Rev*. 2019;37:100588.
11. Farmakis P, et al. *HemaSphere*. 2022;6(8):e732.
12. Needs T, Gonzalez-Mosquera LF, Lynch DT. Beta Thalassaemia. [Updated 2022 May 8]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK531481/>.
13. Bupa. Anaemia. Available at: <https://www.bupa.co.uk/health-information/heart-blood-circulation/anaemia> [accessed January 2023].
14. UCSF Benioff Children's Hospital. What is Thalassaemia? Available at: <https://thalassaemia.com/what-is-thal-beta.aspx#gsc.tab=0> [accessed January 2023].
15. Bajwa H, Basit H. Thalassaemia. [Updated 2022 Aug 8]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545151/>.
16. NHS Blood and Transplant. Haemoglobin and iron. Available at: <https://www.blood.co.uk/the-donation-process/further-information/haemoglobin-and-iron/> [accessed January 2023].
17. Colah R, et al. *Expert Rev Hematol*. 2010;3(1):103–117.
18. Vlok M, et al. *Sci Rep*. 2021;11(1):5677.
19. NHS. Thalassaemia – Treatment. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/thalassaemia/treatment/> [accessed January 2023].
20. Shander A, et al. *Vox Sang*. 2009;97(3):185–197.
21. Kushner JP et al. *Haematology*. 2001;1:47–61.
22. Coates TD. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2019;2019(1):337–344.
23. Lekawanvijit S, Chattipakorn N. *Can J Cardiol*. 2009;25(4):213–218.
24. Meloni A, et al. *Blood*. 2022;140(Supplement 1):5369–5370.
25. Pennell DJ, et al. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2011;13(1):45.
26. CDC. Healthy Living with Thalassaemia. Available at: <https://www.cdc.gov/ncbddd/thalassaemia/living.html> [accessed January 2023].
27. NHS. Thalassaemia – Living with. Available at: <https://www.nhs.uk/conditions/thalassaemia/living-with/> [accessed January 2023].
28. Shah FT, et al. *Br J Haematol*. 2022;196(2):336–350.
29. Taher AT, Saliba AN. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2017;2017(1):265–271.
30. Cappellini MD, Cohen A, Eleftheriou A, et al. Guidelines for the Clinical Management of Thalassaemia [Internet]. 2nd Revised edition. Nicosia (CY): Thalassaemia International Federation; 2008. Chapter 16, General Health Care and Lifestyle in Thalassaemia. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK173970/>.
31. United Kingdom Thalassaemia Society. Available at: <https://ukts.org/> [accessed January 2023].
32. Greek Thalassaemia Association. Available at: <https://estha.gr/greek-thalassaemia-association/> [accessed January 2023].





global rare diseases 