**ORAK HÜCRELİ ANEMİ**

**Doç. Dr. Sultan AYDIN**

**SBÜ Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi**

**GİRİŞ**

Orak hücreli anemi (OHA) dünyada en sık görülen, önlenebilir kalıtsal kan hastalığından biridir. Β-globulin zincirinin 6. pozisyonunda nokta mutasyonu sonucunda glutamik asitin valinle yer değiştirmesi sonucunda anormal hemoglobin (Hb) olan Hb S oluşur. Dünyada ve ülkemizde görülme sıklığı ve taşıyıcılığı yüksek olan hemoglobinopatiler en sık karşılaşılan tek gen bozukluklarıdır. OHA, yüksek mortalite ve morbiditesi olan iyi tanımlanmış genetik hastalıklardan birisidir. Dünyada yılda 300.000 orak hücre anemili çocuk dünyaya gelmektedir. Türkiye'de Genel toplumda her 1000 sağlıklı bireyden 2 veya 3'ü Orak Hücre taşıyıcısıdır. OHA taşıyıcılığı sıklığı Türkiye genelinde % 0.3-0.6 arasındayken, özellikle Çukurova bölgesinde bazı yörelerde bu sıklık %3-44’e ulaşmaktadır. Bu oran risk bölgelerine göre değişim göstermektedir. Antakya, Adana, İçel, Tarsus, Ceyhan, Mersin ve Kuzey Kıbrıs bölgelerinde Orak hücre taşıyıcılığı veya Orak hücre hastalığı daha sık görülmektedir. Ülkemizde yaklaşık 1200 hasta bulunmaktadır.

Hb S’i homozigot durumda taşıyan hastalar için OHA (Hb SS) terimi kullanılırken, Hb S’i diğer hemoglobinlerle birlikte taşıyan kişilerde görülen tabloya oraklaşma sendromları denilmektedir. Hem annedeki hem de babadaki hastalıklı genlerin doğacak çocuklara birlikte geçmesi sonucu oluşan kalıtsal kan hastalığıdır. İkisi de orak hücre hastalığı taşıyıcısı olan kişi evlilik yaptığında, yüzde 25 oranında Hb SS olarak tanımlanan orak hücreli anemi hastası çocuk sahibi olma ihtimali vardır. Yüzde 50 olasılıkla ise, çocuk da orak hücre hastalığı taşıyıcısı olacaktır. Ek olarak diğer oraklaşma sendromları içinde anne veya babadan biri akdeniz anemi taşıyıcısı diğeri ise orak hücre taşıyıcısı ise yüzde 25 oranında Hb Sβ hastası çocuk sahibi olma ihtimali vardır. Yüzde 50 olasılıkla ise, çocuk ya orak hücre hastalığı taşıyıcısı ya da akdeniz anemisi taşıyıcısı olacaktır.

Ortaya çıkan orak hücreli anemi ve tüm oraklaşma sendromları sonucunda insanda kanda oksijen taşımakla görevli olan hemoglobin denilen kırmızı kan hücrelerinin yapısının bozulmasına neden olur. Kırmızı kan hücrelerinin kendine özgü yuvarlak şeklini bozarak C harfine benzer orak şeklini almasına yol açar. Bu da sert ve yapışkan hale gelen kırmızı kan hücrelerinin damardaki kan akışını yavaşlatarak ya da engelleyerek vücuttaki damarların tıkanmasına sebep olur. İnce damarların tıkanıklığı sonucunda bacak, kol gibi vücudun çeşitli yerlerinde şiddetli ağrı, ayak veya el parmaklarında şişlik, kızarık olarak tariflenen daktilit ortaya çıkar. Organlara giden büyük damarlarda gelişen tıkanıklar sonucunda örneğin beyine giden damar tıkanıklığı sonucunda inme, akciğere giden pulmoner damarda tıkanıklık sonucunda nefes darlığı, solunum sıkıntısı, dalağa giden damarda tıkanıklık otosplenektomi dedilen dalak küçülmesine neden olur. Küçülen dalak sebebiyle vücut infeksiyonlara açık hale gelir. Dokular ve organlar yeterli oksijen alamadığında hasar görür, kansızlık oluşur.

Orak hücreli aneminin ölümcül bir hastalık olması sebebiyle yakın takibi ve tedavisi önemlidir. Sıklıkla ortaya çıkan belirtilerin tedavisine yöneliktir. Orak hücreli anemisi kesin tedavisi olmayan ve tedavi maliyeti yüksek olan fakat evlilik öncesi taramalarla taşıyıcı kişilerin birbiriyle evlenmesi önlenerek, evlenseler bile doğum öncesi gebelik sırasındaki tarama testleri olan prenatal tanı ile hastaları doğmasının önlenmesi mümkün olan bir halk sağlığı sorunudur. 1 Kasım 2018 tarihinden itibaren Hemoglobinopati Kontrol Programı, 'Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı' adıyla 81 ilde uygulanmaya başlanmıştır. T.C. Sağlığı Bakanlığı Evlilik öncesi tarama programı ile orak hücreli anemili hasta doğan sayısını önemli ölçüde azaltılmıştır. Üreme çağındaki bireyler akraba evlilikleri ile ilgili riskler konusunda eğitilir ve bu bozukluklar için taranıp doğum öncesi tanı ve takip programları, ciddi klinik seyirleri olan hastaların doğumunu önlemeye de yardımcı olabilir.

**Kaynaklar**

1. NIH guidelines on “The management of sickle cell disease,” 2014

2. Necdet AYTAÇ. Orak Hücre Anemisinde Epidemiyoloji ve Bir Halk Sağlığı Sorunu Olarak Ülkemizde Durum. Türkiye Klinikleri; 2021. p.1- 4.

3. Eleftheriou A., Angastiniotis M. Beta Thalassaemia, Alpha Thalassaemia and Sickle Cell Disease – Educational Community Booklet, TIF, 2014

4. Old J., Angastiniotis M., Galanello R. et al. Prevention of Thalassaemias and Other Haemoglobin Disorders, TIF, Vol 1, 2nd Edition, 2013