**Orak hücreli anemi tanısı nasıl konulur, tanı için hangi kan testleri yapılır? (Uzm Dr.** Tuğba Belgemen Özer)

Orak Hücreli Anemi (OHA) tanısı, şüphe edilen semptomlar, aile öyküsü, klinik bulgular ve laboratuvar testleri ile konulur. Yenidoğan tarama programları da OHA’nin erken tanısını sağlamada önemli rol oynar.

Tanısal testler bir kez yapılır ve sonrasında hastanın durumuna göre izlem aşamasına geçilir. Tanı sürecinde izlenen adımlar ve yapılan testler şunlardır:

1. **Aile öyküsü ve Klinik Bulgular:**

Özellikle Akdeniz, Orta Doğu, Afrika ve Hindistan gibi bölgelerde yaşayan ailelerde genetik geçiş önemli olabilir. Ülkemizde Güney Doğu Anadolu Bölgesi’nde (özellikle Şanlıurfa, Mardin, Batman, Diyarbakır ve Siirt gibi illerde) genetik yatkınlık ve bölgesel popülasyon yapısıyla ilişkili olarak prevalans daha yüksektir. Hastada tekrarlayan enfeksiyonlar, anemi, solukluk, yorgunluk, ağrılı krizler ve dalak büyümesi gibi belirtiler olabilir.

1. **Tam Kan (Hemogram) ve Retikülosit Sayımı:**

Aneminin derecesini ve kırmızı kan hücresi yıkımını (hemoliz) değerlendirmek için kullanılır. Genellikle hastalarda düşük hemoglobin ve yüksek retikülosit sayıları gözlenir.

Retikülosit sayısındaki artış vücudun OHA’nin neden olduğu kırmızı kan hücresi yıkımını dengelemek için yeni kan hücrelerini üretmeye çalıştığını gösterir. Tanı koymak için bir kez yapılır, ancak izlem sürecinde tekrarlanır.

1. **Periferik Yayma:**

Mikroskop altında orak (sickle) şeklinde kırmızı kan hücreleri görülür, bu da hastalığın tipik bir bulgusudur. Şüphe üzerine veya tanıyı doğrulamak için kullanılır. Tek seferlik bir tanısal testtir. Gerektiğinde klinik durum kötüleştiğinde veya hematolojik değerlendirme yapıldığında tekrar edilebilir.

1. **Hemoglobin Elektroforezi:**

Orak hücreli anemi tanısında altın standarttır. Bu test, kanda bulunan farklı hemoglobin türlerini (Hemoglobin A (normal), Hemoglobin S (orak hücreli), Hemoglobin F (fetal hemoglobin) ve diğer varyantlar) ayırır. ‘’Hemoglobin S (HbS)’’ adı verilen orak hücreli anemiye neden olan hemoglobin türünün varlığı ve oranını belirler. Normal bireylerde HbA baskındır, ancak OHA hastalarında (homozigot HbSS) HbS baskın hemoglobindir. HbSC ve diğer varyantlar da elektroforezle ayırt edilebilir. Yenidoğan taramalarında yaygın olarak kullanılmakta ve erken tanı için kritik rol oynamaktadır. Tek seferlik bir testtir, tanı konduktan sonra tekrar edilmesine gerek yoktur.

1. **Orak Hücre Testi:**

Oksijen azalması durumunda kırmızı kan hücrelerinin şekil değiştirdiğini görmek için yapılır. Orak hücreli anemi şüphesi varsa yapılır. Oksijen eksikliği ortamında eritrositlerin oraklaşma eğilimi gösterip göstermediğini tespit eden bu test, OHA tanısına yardımcı olur.

1. **Genetik Testler (DNA Analizi):**

Orak hücreli aneminin kesin tanısını koymak için yapılan testtir. Bu analiz, hastanın beta-globin geninde orak hücre anemisine neden olan mutasyonları tespit eder. Hemoglobin elektroforezi sonuçları doğrulama gerektirdiğinde veya prenatal tanı amacıyla yapılır.

1. **Yenidoğan Tarama Testleri:**

Bazı ülkelerde doğumda topuktan alınan kan örneğiyle tarama testi yapılır ve erken tanı sağlanabilir.

Bu testlerin sonuçları ile birlikte, hastanın klinik durumu göz önünde bulundurularak tanı konulur ve tedavi sürecine başlanır.

**ORAK HÜCRELİ ANEMİSİ OLAN HASTANIN İZLEMİ SIRASINDA HANGİ KAN TESTLERİ VE GÖRÜNTÜLEME YÖNTEMLERİ, NE SIKLIKTA YAPILIR?**

Orak Hücreli Anemi hastalarının izleminde hastalığın komplikasyonlarını önlemek ve yönetmek için düzenli olarak yapılan testler ve görüntülemeler vardır. Bunlar, hastalığın seyrini izlemek, organ hasarını önlemek ve erken müdahale etmek amacıyla kullanılır.

Orak hücreli anemide izlem, hastalığın komplikasyonlarını ve ilerlemesini değerlendirmek için düzenli aralıklarla yapılır. İzlem testlerinin sıklığı hastanın yaşına, komplikasyon riskine ve genel durumuna göre değişir.

En yaygın kullanılan izlem testleri arasında, tam kan sayımı, akciğer röntgeni, Transkraniyal Doppler (TCD) Ultrasonografi ve ekokardiyografi bulunur. Bu testlerin sıklığı hastanın bireysel risk faktörlerine ve semptomlarına bağlı olarak değişir.

1. **Düzenli Laboratuvar Testleri:**

**Tam Kan (Hemogram) ve Retikülosit Sayımı:** Anemi derecesini, hemolizi ve tedaviye yanıtı izlemek için yapılır. Genel kan hücrelerinin üretim durumunu takip etmek için düzenli aralıklarla yapılır. Retikülosit sayısı, vücudun yeni kan hücresi üretimini değerlendirmek için kullanılır.

**Periferik Yayma:** Kırmızı kan hücrelerinin morfolojisini değerlendirmek ve oraklaşmış hücreleri gözlemlemek için kullanılabilir. Düzenli aralıklarla, genelikle 3-6 ayda bir, ancak komplikasyon gelişirse veya tedavi gereksinimlerine göre daha sık uygulanabilir.

**Hemoglobin Elektroforezi:** Tedavi yanıtını ve hastalığın seyrini izlemek için yapılabilir. Hemoglobin S ve diğer hemoglobin türleri izlenir.

**Biyokimya Testleri:** Karaciğer ve böbrek fonksiyonlarını izlemek amacıyla yapılır. Özellikle yüksek bilirubin düzeyleri hemolizin artmış olduğunu gösterebilir. Laktat Dehidrogenaz (LDH),artmış hemolizi izlemek için kullanılır.

**Ferritin ve Demir Birikimi Testleri:** Demir yükünü izlemek için kullanılır, çünkü orak hücreli anemi tedavisinde sık kan transfüzyonu gerekebilir, bu da demir birikmesine neden olabilir. Demir yükü riskine bağlı olarak yılda 1-2 kez yapılabilir.

1. **Görüntüleme Yöntemleri:**

**Akciğer Röntgeni:** Akut göğüs sendromu riskini değerlendirmek için kullanılır. Bu, OHA hastalarında sık görülen ciddi bir komplikasyondur. Akut göğüs sendromu şüphesi olduğunda, ani göğüs ağrısı, ateş veya solunum sıkıntısı geliştiğinde çekilir. İzlem sırasında periyodik görüntüleme rutin olarak gerekli değildir.

**Diğer Röntgen İncelemeleri:** Eklem ve kemiklerde oluşabilecek osteomiyelit ya da avasküler nekroz gibi durumların tanısında faydalıdır.

**Abdominal Ultrasonografi:** Dalak ve karaciğer büyümesi (hepatosplenomegali), safra kesesi taşları (kolelitiazis) gibi komplikasyonların değerlendirilmesi ve dalak infarktları ve diğer organ hasarlarının izlenmesi amacıyla kullanılır. Karın ağrısı veya safra kesesi taşı belirtileri olan hastalarda yapılır. Rutin olarak 1-2 yılda bir yapılabilir.

**Ekokardiyografi:** Kalp sağlığını değerlendirmek ve pulmoner hipertansiyon varlığını izlemek için yapılabilir. Pulmoner hipertansiyon veya kardiyak sorun şüphesi varsa veya risk faktörü olan hastalarda yılda bir kez önerilir.

**Renkli Doppler Ultrasonografi**: Karaciğer, dalak ve böbreklerin vasküler komplikasyonlarını değerlendirmek için kullanılır. Pulmoner hipertansiyon ve renal disfonksiyon riskini de inceleyebilir.

**Transkraniyal Doppler (TCD) Ultrasonu:** Beyindamarlarında kan akış hızını ölçerek serebrovasküler olay (inme) riskini değerlendirmekte kullanılır. Özellikle 2-16 yaş arasındaki çocuklarda inme riski yüksektir, bu yaş aralığındaki çocuklarda rutin olarak uygulanır. Yılda bir kez yapılması önerilir. Kan akış hızı yüksekse daha sık da yapılabilir.

**Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRI):** Beyin, eklemler ve omurgada OHA komplikasyonlarını değerlendirmek için kullanılır.

**Beyin MRI:** İnme riskini ve sessiz serebral enfarktları, inme geçiren hastalarda beyin hasarını değerlendirmek için yapılır. Nörolojik semptomlar gelişen hastalarda veya TCD sonuçları riskli olanlarda periyodik olarak yapılır.

**Diffüzyon ağırlıklı Beyin MRI:** Akut serebral enfarktları saptamakta etkilidir. Bu yöntem, inme ve mikroenfarktların erken tanısını koymak için kullanılabilir.

**Beyin MR anjiyografi**: Beyin damarlarındaki olası anormallikleri izlemek için kullanılabilir. İleri riskli hastalarda yapılır.

**Bilgisayarlı Tomografi (BT)**: Akut göğüs sendromu gibi pulmoner komplikasyonlarda hızlı değerlendirme sağlar. Beyin BT, acil durumlarda intrakraniyal kanamayı değerlendirmek için kullanılabilir.

1. **Diğer Takip Yöntemleri:**

**Pulmoner Fonksiyon Testleri:** Orak Hücreli Anemi hastalarında pulmoner komplikasyonlar sık görülür. Akciğer sağlığını değerlendirmek için kullanılır.

**Oksijen Satürasyonu:** Hipoksemi olup olmadığını anlamak için düzenli olarak izlenir.

**Böbrek Fonksiyon Testleri:** Orak hücreli anemi, böbrek fonksiyonlarını olumsuz etkileyebilir. Böbrek fonksiyonlarını izlemek ve potansiyel böbrek hasarını değerlendirmek için yapılır. Üre, kreatinin ve idrar analizleri yapılır. Yılda bir kez rutin olarak yapılabilir. Böbrek hasarı riski artan hastalarda daha sık uygulanabilir.

1. **Düzenli Muayeneler:**

**Göz muayenesi:** Retinopati gelişimini izlemek için düzenli göz kontrolleri yapılmalıdır.

**Büyüme ve Gelişim İzlemi:** Çocuklarda büyüme ve gelişme geriliği sık görülebileceğinden boy, kilo ve genel gelişim düzenli olarak izlenir.

1. **İnme Riskinin İzlenmesi:**

Düzenli TCD Ultrasonografi ve MR görüntüleme taramaları, inme riskini değerlendirmek için en etkili yöntemlerdir.

Bu testler ve görüntülemeler, hastanın genel sağlık durumu, hastalığın şiddeti ve komplikasyon gelişme riskine göre hekim tarafından belirlenen aralıklarla yapılmalıdır.

**KAYNAKLAR**

1. Brandow AM, Liem RI. Advances in the diagnosis and treatment of Sickle Cell Disease. Journal of Hematology and Oncology. 2020; 15:20 https://doi.org/10.1186/s13045-022-01237-z.
2. Yawn BP, Buchanan GR, Afenyi-Annan AN, et al. Management of Sickle Cell Disease: Summary of the 2014 Evidence-Based Report by Expert Panel Members. JAMA. 2014;312 (10): 1033-1048.
3. Serjeant GR. The Natural History of Sickle Cell Disease. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2013; 3(10): a011783.
4. Rees DC, Williams TN, Gladwin MT. Sickle-cell disease. The Lancet. 2010;376(9757):2018-2031.
5. National Heart, Lung, and Blood Institute (NHLBI). Evidence-Based Management of Sickle Cell Disease: Expert Panel Report. 2014
6. Ohene-Frempong K, Weiner SJ, Sleeper LA, et al. Cerebrovascular accidents in sickle cell disease: rates and risk factors. Blood. 1998;91(1):288-294.