

Hamilelikte orak hücre ve talasemi taraması

Bu broşürde, orak hücre veya talasemi taşıyıcısı olup olmadığınızı öğrenmek amacıyla hamilelik sırasında yaptırabileceğiniz testler açıklanmaktadır. Taşıyıcıysanız, bebeğinizin babasından da test yaptırması istenecektir. Farklı türde taşıyıcılar vardır. Eğer siz ve bebeğinizin babası “önemli türlerin” taşıyıcıları iseniz, orak hücre hastalığı veya majör talasemi bebeğinize kalıtsal olarak geçebilir.

Bu testleri yaptırıp yaptırmamak sizin kararınızdır.

Eğer siz veya bebeğin babası daha önce orak hücre ve talasemi taraması yaptırmışsanız ve sonuçlarınızı gösteren bir kartınız varsa, lütfen ebenize ve doktorunuza bildirin. Tarama testini yeniden yaptırmanız istenebilir.

Orak hücre hastalıkları ve talasemi majör nedir?

Orak hücre hastalıkları ve talasemi majör kalıtsal olarak geçen ciddi kan hastalıklarıdır. Alyuvarlardaki hemoglobini etkilerler. Hemoglobin, vücutta oksijen taşınması sebebiyle çok önemlidir. Bu hastalıklara sahip kişiler tüm hayatları boyunca uzman bakımına ihtiyaç duyar. Daha az yaygın olan başka hemoglobin hastalıkları da vardır.

Bunların çoğu fazla ciddi değildir.

Orak hücre hastalıkları

Orak hücre hastalığına sahip kişiler:

- hasarlı doku ve organlarla çeşitli derecelerde semptomlara sahip olabilir;
- hastanede yatmalarını gerektirecek şiddetli ağrı ataklarına maruz kalabilir ve
- ciddi enfeksiyonlara daha yatkın olabilir.

Beta talasemi majör

Beta talasemi majör hastalığına sahip olanlar:

- şiddetli anemiden muzdariptirler ve diğer tedavilerin yanında her dört-altı haftada bir kanlarının değiştirilmesi gerekir.

Hastalıklar kalıtsal olarak nasıl geçer?

Orak hücre ve talasemi genetik bozukluklardır. Aile içinde kalıtsal olarak geçerler. Her iki ebeveynin de orak hücre veya talasemi geni taşıması halinde, bebeklerinin orak hücre hastalığı veya talasemi majör olma olasılığı yüksektir (dörtte bir veya %25).

Tek bir ebeveynde (sadece annede veya babada) orak hücre veya talasemi geni bulunması halinde ise, bebekte orak hücre hastalığı veya talasemi majör olma olasılığı çok düşüktür. Ancak bebek, taşıyıcı olabilir. Bu, tıpkı anne veya babada olduğu gibi bebekte de orak hücre veya talasemi geni bulunacağı anlamına gelir, ancak bu gen genelde soruna neden olmaz. Taşıyıcı kadınlar bazen hamilelikte sorun yaşar. Örneğin, anemi olma olasılıkları daha yüksektir.

Kimler etkilenebilir?

Herkes orak hücre veya talasemi taşıyıcısı olabilir.

Bazı gruptaki insanlar için orak hücre veya talasemi taşıyıcısı olma olasılığı daha yüksektir. Kaç nesil önce olursa olsun, aileniz Akdeniz'den (örneğin, Kıbrıs, İtalya, Portekiz, İspanya), Afrika, Karayipler, Orta Doğu, Hindistan, Pakistan, Güney Amerika veya Güney ve Güney Doğu Asya'dan gelmişse taşıyıcı olma olasılığınız daha yüksektir.

Orak hücre veya talasemi kendileri veya aileleri Birleşik Krallık (BK) ve İrlanda Cumhuriyeti'nden olan kişilerde yaygın değildir.

Test

Bu test, hamileliğin erken dönemlerinde diğer kan testleriyle birlikte yapılabilen bir kan testidir.

Test, sadece orak hücre veya talasemi taşıma riski yüksek olan kadınlardan istenir. Bu grupta olup olmadığınızı öğrenmek için "Kimlerden test yaptırmayı istenir?" kısmına bakınız.

Doğum öncesi bakımınızın bir parçası olarak anemi olup olmadığınızı belirlemek amacıyla hemogloblin seviyenizi kontrol etmek için rutin bir kan testi (tam kan sayımı) yaptırmamız istenecektir. Tam kan sayımı, bazı talasemi türlerinin belirlenmesini de sağlayabilir.

Ebeniz, tam kan sayımı kapsamında talasemi taraması yaptırmak isteyip istemediğinizi soracaktır. Tam kan sayımı testi sonucunda talasemi taşıyabileceğiniz görülürse, laboratuvar kanınızı orak hücre ve talasemiye karşı da test edebilir.

Kimlerden test yaptırması istenir?

Aşağıdaki durumlarda test yaptırmanız istenir:

- sizin veya eşinizin aile geçmişinde orak hücre veya talasemi varsa;
- siz, eşiniz, ailenizden veya eşinizin ailesinden herhangi biri, kaç nesil önce olursa olsun, BK ve İrlanda Cumhuriyeti dışından bir yerden gelmiş ise;
- siz veya eşiniz aile geçmişinizi bilmiyorsanız- örneğin ikinizden biri evlat edinilmişse veya
- tanımlanmamış aneminiz varsa.

Hamilelikte orak hücre ve talasemi taraması yaptırmanın avantajları nelerdir?

Orak hücre veya talasemi taşıyıcısı iseniz, hamilelikte doğru bakımı alabilmeniz için bilmeniz önemlidir.

Bebeklerine kalıtsal olarak orak hücre veya talasemi majör geçme olasılığının yüksek olduğunu bilen kadınlar bebeğin etkilenip etkilenmediğini öğrenmek için tanısal test yaptırabilir. Bu, koryon villüs biyopsisi (KVB) veya amniyosentez ile yapılabilir. Bebek etkilenmişse, kadın hamileliği devam ettirmek isteyip istemediğine karar verebilir.

Hamilelikte orak hücre ve talasemi taraması yaptırmanın dezavantajları nelerdir?

Orak hücre veya talasemi taşıdığınızı öğrenirseniz, testi yaptırmak sizi endişelendirebilir. Bebeğin etkilenip etkilenmediğini öğrenmek için bazı kadınlardan tanısal test yaptırılmaları istenebilir. Tanısal testler düşükle sonuçlanabileceğinden, pek çok kadın için bu zor bir karardır. Bazı kadınlar, bu kararın zorluğu nedeniyle tarama testini yaptırmamış olmayı istemektedir.

Orak hücre ve talasemi için kan testi yaptırmalı mıyım?

Testi yaptırıp yaptırmayacağınıza sadece siz karar verebilirsiniz. Bazı kadınlar bebeklerinin orak hücre veya talasemiye sahip olup olmadığını öğrenmek isterken, bazıları istemez. Sonuçlara bağlı olarak başka testler istenebileceğinden testi yaptırmak endişe yaratabilir.

Kan testi nerede yapılır?

Ebeniz testi nerede yaptırabileceğinizi size söyleyecektir.

Sonuçlar

Sonuçlarım gizli tutulacak mı?

NHS tüm test sonuçlarını gizli tutar. NHS’de test sonuçlarınıza erişim hakkına sahip olan kişi sayısı hastane politikalarına göre değişmektedir. Ebeniz yerel düzenlemeleri size açıklayacaktır.

Tarama testimin sonucunu nasıl alacağım?

Test sonucunuz ebeniz, doktorunuz veya yerel orak hücre ve talasemi merkezi danışmanı tarafından size bildirilecektir.

Sonuçlardan ne öğreneceğim?

Sonuca göre taşıyıcı değilseniz, bebeğinizin orak hücre hastalığı veya talasemi majör olma olasılığı çok düşüktür. Test büyük ölçüde doğru sonuçlar verse de, az sayıda sonuç belirsiz olabilir. Böyle durumlarda başka bir test yaptırmanız istenecektir.

Teste göre taşıyıcı veya olası taşıyıcı iseniz, uzman bir hemşire ve doktorla konuşarak daha fazla bilgi edinebilirsiniz. Size, taşıyıcı olup olmadığının belirlenmesi için bebeğin babasının da test yaptırmasını önereceklerdir. Sonuca göre baba taşıyıcı değilse, bebeğinizin orak hücre hastalığı veya talasemi majör olma olasılığı çok düşüktür.

Bebeğimin babası da taşıyıcıysa ne olacak?

Teste göre bebeğinizin babası taşıyıcı ise, bebeğinizin orak hücre hastalığı veya talasemi majöre sahi olma olasılığı dörtte birdir (%25). Bunu takiben, bebeğinizin etkilenip etkilenmediğini öğrenmek için daha fazla test yaptırıp yaptırmayacağınıza karar verebilirsiniz. Bu testlere tanısal testler adı verilir. Daha fazla test yaptırmak istemezseniz, doğumda bebeğinizin orak hücre hastalıkları veya talasemi majöre sahip olup olmadığı test edilebilir. Böylece etkilenmişse, tedaviye erken başlanabilir.

Tanısal testler nelerdir?

Koryon villüs biyopsisi (KVB) ve amniyosentez

KVB ve amniyosentez tanısal testlerdir. Orak hücre hastalıklarını ve talasemi majörü tespit etmenin yollarıdır. Tanısal test yaptırmaya karar vererseniz, laboratuvarın doğru tanı koyabilmesine yardımcı olması amacıyla sizden ve bebeğin babasından yeni kan numunesi vermeniz istenecektir.

KVB nedir?

KVB, hamilelik sırasında plasentanızdan küçük bir doku parçasının alınması işlemidir. Bu dokudaki hücreler bebeğinizin kromozomlarını görmek için laboratuvarında test edilir. KVB genelde hamileliğin 11. ile 14. haftaları arasında yapılır. Ancak özel durumlarda 14. haftanın ardından da yapılabilir.

KVB yaptırdığınızda düşük yapma olasılığınız %2'dir (diğer bir deyişle testi yaptıran her 50 kadından biri bebeğini kaybedebilir).

Amniyosentez nedir?

Amniyosentez, rahimdeki bebeğin içinde bulunduğu sıvıdan yaklaşık 15-20 mililitre (üç-dört çay kaşığı) amniyotik sıvı alınmasıdır. Bebeğinizin bu sıvıda bulunan hücreleri laboratuarda test edilebilir.

Hamileliğinizin 15. haftasından sonra yapılabilir.

Amniyosentez bazı riskler taşır. 100 gebelikten 1'inde (%1) düşüğe neden olur.

Tanısal testlerin olası sonuçları nelerdir?

KVB veya amniyosentez yaptırdığınızda sonuçlar aşağıdakileri gösterebilir:

- bebeğinizin böyle bir sorunu olmadığını veya
- bebeğinizde orak hücre hastalığı veya talasemi majör olduğu. Ardından orak hücreli veya talasemi majörlü bir bebek doğurmaya veya hamileliğinizi sonlandırmaya karar verebilirsiniz.

KVB ve amniyosentezle diğer kromozom anormallikleri de belirlenebilir. Bu konuda daha fazla bilgi için KVB ve amniyosentez broşürüne bakınız.

Daha fazla bilgi

Orak hücre ve talasemi hakkında ebenizden veya hastane doktorunuzdan (doğum uzmanınızdan) daha fazla bilgi edinebilirsiniz.

Diğer kuruluşlar

Orak Hücre Derneği (Sickle Cell Society)
İnternet sitesi: www.sicklecellsociety.org

BK Talasemi Derneği (UK Thalassaemia Society)
İnternet sitesi: www.ukts.org

© Telif Hakkı 2010 Public Health Wales NHS Trust. Tüm hakları saklıdır. Telif hakkı sahibinin izni olmadan tamamı veya herhangi bir kısmı çoğaltılamaz.

www.antenatalscreening.org

Nisan 2010
ST 9. Baskı