



TÜRK HEMATOLOJİ DERNEĞİ

HematoLog

2014: 4•1

Dr. Hasan Kaya

Mustafa Kemal Üniversitesi Sağlık Uygulama ve Araştırma Hastanesi,
Hematoloji Bilim Dalı, Hatay, Türkiye
e-posta: kayahsn@gmail.com

Anahtar Sözcükler

Evlilik öncesi tarama, Hemoglobinopati, Talasemi

EVLİLİK ÖNCESİ TARAMA TESTLERİNİN ÖNEMİ

ÖZET

Hemoglobinopati 229 ülkenin %71'inde önemli bir sağlık problemidir ve tüm dünyadaki doğumların %89'u bu ülkelerin %71'inde olmaktadır. Dünya Sağlık Örgütü tahminlerine göre dünya nüfusunun %7'si taşıyıcıdır. Gelişmiş ülkelerde hemoglobinopati önleme ve tedavi programları ulusal sağlık politikasında yerini almıştır. Gelişmekte olan ülkelerde de son zamanlarda hemoglobinopati önleme programlarına başlanmıştır. Hemoglobinopatiyi önlemeye yönelik programların hangisinin en iyisi olduğuna dair yeterli veri yoktur. Programın seçiminde sosyal, dini, etnik ve kültürel değerlere dikkat edilmesi gerekir. Evlilik öncesi tarama, kolay uygulanması, ekonomik olması gibi nedenlerle bizimde içinde bulunduğumuz bazı ülkeler tarafından tercih edilmiştir. Evlilik öncesi taramanın primer amacı riskli çiftleri saptama ve bunların evlenmesini önlemektir. Raporlar yöntemin hasta çocuk doğumunun önlenmesinde oldukça etkili olduğu, ancak nikah işleminden hemen önce yapılmasının sorun oluşturduğu yönündedir. Bu derlemede, ülkemizdeki ve dünyadaki hemoglobinopati önleme programları değerlendirilecek ve evlilik öncesi tarama testlerin önemi üzerinde durulacaktır.

GİRİŞ

Hereditör hemoglobin bozuklukları orijinal olarak tropik ve subtropik bölgelerde görülmesine rağmen, göçlerden dolayı dünyanın birçok yerinde önemli halk sağlığı sorunu haline gelmiştir (1,2). Dünya nüfusunun %5,2'si, gebe kadınların %7'si hemoglobin bozukluklarından etkilenmektedir.

Dünyada yıllık gebe taşıyıcı sayısı 9 milyonun üzerinde, tüm gebelerin %1'den fazlasında çift taşıyıcılık var ve bunlar hemoglobin bozuklukları için risk oluşturmaktadır (2-4).

1970'li yıllarda Kanada, Kıbrıs, Yunanistan, İtalya ve İngiltere'de başlayan hemoglobinopati önleme programları ile on yılda başarılı sonuçlar alınmıştır (5). Dünyanın diğer birçok ülkesinde de hemoglobinopati önleme programları hayata geçirilmesi ile bu konuda önemli bir yol alınmış olmasına rağmen, hasta doğan çocuk sayısı oldukça fazladır. Dünyada yıllık doğan hasta sayısı 332,000 olup, bunların 275,000'i orak hücre bozuklukları ve 56,000'i talasemi major hastasıdır (3).

TARAMA PROGRAMLARI

Tıbbi yönden tarama denilince, bir toplulukta epidemiyolojik araştırma amacıyla ya da erken tanı koyup zamanında etkili tedaviye başlamak için, hızlı uygulanabilen testler ve muayenelerle belirli bir hastalığın ortaya çıkarılma süreci olarak tanımlanabilir. Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ), hemoglobinopati önleme programlarının tüm dünyada gelişmesini desteklemektedir (1,3). Bu programların temel amacı, toplum taraması, halk eğitimi, genetik danışmalık hizmetleri verilmesi yoluyla, gebelik ve doğum öncesi tanı ve tedavi yöntemleri kullanarak anormal hemoglobin hastası doğumun uygun bir strateji ile önlenmesidir (6,7).

Ulusal/bölgesel hemoglobinopati önleme programları, dünya genelinde bir/daha fazla metot kabul etmişlerdir. Bunlar: 1. Geniş aile taraması, 2. Yenidoğan taraması, 3. Evlilik öncesi tarama, 4. Gebelik öncesi tarama, 5. Gebelik taramasıdır. Ülkelerin birçoğunda, yaklaşım üç aşamalı olarak şekillendirilmiştir (3,8,9).

Birincisi, yeni bir gebelik durumunda doğacak çocuğun da %25 oranında hasta olacağı hakkında hasta çocuk sahibi olan aileleri bilgilendirmektir. Bu yaklaşım özellikle geniş ailelerin olduğu bölgelerde hasta çocuk doğumunu önemli derecede azaltmıştır. İkincisi, çift taşıyıcılarda gebelik durumunda prenatal tanı yöntemidir. Ancak, prenatal tanı hasta çocuk doğumunun önlenmesinde daha az etkiyle sahiptir. Aynı zamanda, prenatal tanı uygulamaları ekonomik, medikal, sosyal ve hukuki faktörler nedeni ile sınırlandırmış olabilir. Üçüncüsü, bilgilendirme ve taşıyıcı tarama programların tüm popülasyona yönelik olmasıdır.

Yüksekökol veya evlilik öncesi taramalar daha geniş bir kesime hitap eder ve daha az laboratuvar testi gerektirir. Gebelik esnasında taramalar, daha az kabul gören bir fikir olup, daha fazla test gerektirir ki, ancak prenatal testlerin serbestce yapılabildiği durumlarda etiktir (10). Bazen prenatal tanı için oldukça geç kalınmış olabilir. Popülasyon taramaları tek kullanılan strateji değildir; geniş aile taramaları akraba evliliğinin yaygın olduğu yerlerde veya taşıyıcı prevalansının düşük olduğu bölgelerde uygun maliyetli olabilir.

Angastiniotis ve Modell evlilik öncesi tarama programlarını kullanan ülkeleri 3 kategoriye ayırmıştır (11):

1. Endemik Akdeniz ülkeleri: Bu ülkeler uzun zamandır evlilik öncesi tarama programı uygulamaktadırlar ve hasta çocuk doğmasını önleme açısından %80-100 oranında başarılı olmuşlar ve özel kliniklerde hastalar için optimum tedavi imkanı sağlamışlardır.

2. Gelişmiş, endüstriyelleşmiş ülkeler: Bu ülkelerde göçler yüzünden prevalans artmaktadır. Bu ülkeler tarama için yeterli fonlara sahiptir. Ancak, bu ülkeler göçmenlere erişim konusunda sorun yaşamaktadırlar.

3. Gelişmekte olan ülkeler: Ekonomik zorluklar ve sağlık bakımından farklı öncelikleri (bulaşıcı hastalıklar, vb.) veya dini ve/veya kültürel kısıtlamaları olan ülkeler.

Hemoglobinopati önleme programlarında tarama çalışmaları okullarda, evlilik öncesi dönemde, ana-çocuk sağlığı kliniklerinde aile merkezli veya toplumsal taramalar şeklinde uygulanabilir. Tarama, bölgedeki taşıyıcı sıklığının doğru saptanmasında ve sorunun çözülmesinde atılacak ilk adımdır. Hemoglobinopatiji önlemeye yönelik programların hangisinin en iyisi olduğuna dair yeterli veri yoktur (1). Programın başarılı olabilmesi için toplumun sosyal, dini, etnik ve kültürel değerlerine dikkat edilmesi gerekir. Bu nedenle her ülke kendine en uygun yöntemi seçmeli ve geliştirmelidir (1,8,9).

HEMOGLOBİNOPATİ TARAMALARININ YAPILACAĞI TOPLUM KESİMLERİ (12)

1. Evlilik öncesi: Evlilik öncesi taramanın avantajı, çift taşıyıcı eşleri tayin ederek evliliğin önlenmesi veya evlilik olması halinde hasta çocuk doğumunun önlenmesinde geçerli bir yöntem olmasıdır (10). Kıbrıs, İtalya ve Yunanistan'da talasemi için evlilik öncesi tarama uzun zamandır rutin olarak uygulanmaktadır. Benzer tarama programları Türkiye, Bahreyn, Çin, Hindistan, İran, Endonezya, Malezya, Maldivler, Singapur ve Tayland'da ve son zamanlarda Suudi Arabistan ve Birleşik Arap Emirlikleri'nde de uygulanmaktadır (1,13,14).

2. Daha önce test yaptırmayan, fakat çocuk sahibi olmak isteyen eşlerin taranması: Hemoglobinopati açısından gebelik öncesi testler riskli toplumlarda önerilmektedir. Bazı kişiler gebelik sonrası doktora geç başvururlar. Bu durum, özellikle eşler çift taşıyıcı olduklarının farkında değil ise hemoglobinopati taraması ve/veya fetal tanı için geç olabilir. Genel pratikte en doğru yol gebelik öncesi taramadır ve hekimler test sonuçlarını değerlendirirken taşıyıcı olasılığı yönünden uyanık olmalıdır. Bireyler, sonuç ister anormal olsun ister olmasın bilgilendirilmelidirler. Şayet, anormal bir sonuç saptanır ise mevcut kılavuza göre hareket edilmelidir (15).

Taramanın evlilik öncesi veya gebelik öncesi yapılması çift taşıyıcı çiftlere daha fazla seçenek imkânı sağlar. Bir çift bu sonuçlara göre ilişkisini bitirebilir, evlat edinebilir, donör yumurtası veya sperm kullanabilir, pre-implantasyon genetik tanı yöntemi ile gebe kalmayı seçebilir veya prenatal tanı ile fetüste hastalık saptanması durumunda gebeliği bitirmeyi tercih edebilir (10).

3. Hasta veya taşıyıcı saptanan bireylerin diğer aile fertlerinin ve akrabalarının taranması: Özellikle akraba evliliklerinin yüksek olduğu bölgelerde taşıyıcı çiftlerin evlenmesinin önlenmesi ve/veya evlenmesi durumunda hasta çocuk doğumun önlenmesi açısından önem arz etmektedir. Bazı toplumlarda evlilik öncesi geniş aile taramaları uygulanmaktadır (14).

4. Öğrencilere yönelik eğitim ve tarama programları: Kalıtsal kan hastalıkları



ile mücadelede toplumsal bilincin artırılması programının başarısında önemli bir unsurdur. Bu konuda en önemli hedef kitlelerden biri de öğrencilerdir. Hastalık insidansının yüksek olduğu birçok ülkede evlilik öncesi lise ve/veya yüksek okullarda öğrencilere müfredat içinde veya seminer, broşür vb. uygulamalar ile hastalık hakkında eğitim verilmektedir. Yapılan tarama ile öğrenciler kendi ve olası partnerleri hakkında bilgi sahibi olabilir. Bazı ülkede uygulama etik kaygılar nedeniyle gizlilik kuralları içinde yürütülmektedir (16).

5. Hekim isteği ile test yapılması: Kişilerin klinik ve laboratuvar bulgularına göre hemoglobin elektroforezi ya da Yüksek Performans Sıvı Kromatografisi (HPLC) yöntemi ile hekim tarafından test yaptırılabilir. Özellikle, taşıyıcılık oranının düşük olduğu Kanada gibi ülkelerde doğum öncesi tarama “ad hoc” olarak sunulmaktadır. Bu taramanın hastaya teklif edilip edilmemesi genellikle doktorun görüşüne bırakılmıştır (6).

6. Kişinin kendi isteği ile test yapılması: Hemoglobinopati taşıyıcılık oranlarının yüksek olduğu bölgelerde kişilerin kendileri, eşleri ve çocukları için taşıyıcılıkla ilgili test talepleri tanı merkezlerince karşılanmalıdır. Tarama programlarının başarıya ulaşması için testlerin ücretsiz olması gereklidir.

1998 yılında yayınlanan DSÖ kılavuzları hiçbir genetik testin zorunlu yapılmamasını önermektedir. Ancak literatüre bakıldığında, taşıyıcı tarama programlarının gönüllülük ve zorunluluk esasına dayalı olarak yapıldığını görürüz (6).

GÖNÜLLÜ TARAMA

Bu program, yaygın olarak gebelik öncesi ve antenatal dönemde yapıldığı kadar lise ve yüksek okullarda öğrencilere de uygulanmaktadır. Bir β -talasemi genetik tarama programı Montreal’de lisede yürütülmüştür. Tarama öncesi eğitim oturumları sırasında bilgi lise öğrencilerine verilmiş ve öğrencilerin test için onay vermeleri için gerekli zaman verilmiştir. Talasemi taraması İsrail’de de gönüllülük temelinde yapılmakta, burada insanlar bilgilendirildikten sonra testleri gebelik öncesinde veya gebelikte yaptırabilmektedirler (6).

Antenatal tarama birçok ülkede yürütülen başka bir gönüllü tarama programı seçeneğidir. Bu tarama sürecine katılımın gönüllü olup olmadığı açık uçlu bir sorudur. İngiltere, Amerika Birleşik Devletleri ve Avustralya gibi birçok ülkede taşıyıcı tarama programlarının kamu bilincinde önemli bir eksikliği vardır. Bazı ülkelerde taşıyıcı taraması programı, gebe kadınlarda rutin bir parçası olmuştur. Bir dizi taşıyıcı tarama programları, kadınların aslında test hakkında bilgisi olmaksızın yapılmaktadır. Bu tarama programları hamile kadınlar için zorunlu olarak kabul olmasa bile, birçok kişi olan bitenden habersizdir. İngiliz gebelerde yapılan bir ankette kadınların %77,4’ünün tarama hakkında bilgilendirilmediği ve bu kadınların %85,8’inin taramadan haberdar olmayı istediği saptanmıştır (6,17).

ZORUNLU TARAMA

İngiltere, Amerika Birleşik Devletleri, İsrail gibi birçok ülkede evlilik öncesi taramaların yapılmamasına rağmen, bazı etnik/dinsel nedenlerden dolayı bu taramanın bazı topluluklarda antenatal taramalardan daha fazla kabul gören

bir yöntem olabileceği bildirilmiştir (9,15). Bu uygulama akraba evliliklerin oldukça yüksek ve halkının çoğu Müslüman olan ülkelerde oldukça kabul gören bir yöntemdir.

İran, Suudi Arabistan, Filistin ve Kıbrıs dahil bazı ülkelerde evlenecek çiftlerin nikah öncesi hemoglobinopati tarama testi yaptırmaları yasal zorunluluktur. Bu programın zorunlu olması etik soruları arttırmıştır. Taşıyıcı taraması 1991 yılından bu yana İran'da var olan zorunlu evlilik öncesi kan testinin bir parçası olarak dahil edilmiştir. Gazze şeridinde 2009'da ve Suudi Arabistan'da 2004 yılında evlilik öncesi zorunlu tarama programı başlamıştır (1,5,8,9,18).

Bu ülkelerde evliliğe aday çiftler nikah öncesi testten geçirilir (genellikle tam kan sayımı ile birlikte hemoglobin elektroforezi veya HPLC) ve yapılan test sonucuna göre eşler sağlıklı (her iki aday normal veya adayın biri taşıyıcı), taşıyıcılar (her iki aday taşıyıcı) ve hasta olmak üzere kategorize edilirler. Risk taşımayan çiftlerin her ikisine veya en az birine sağlıklı oldukları bildirilir. Çiftlerin her ikisi taşıyıcı veya hasta (veya biri hasta ve diğeri taşıyıcı) ise evliliğin riskli olduğu bildirilir. Test sonuçları normal olan çiftler resmi evlilik işlemlerine başlarken, riskli çiftler ise genetik danışmanlık merkezlerine başvurmak zorundadırlar. Tüm bu ülkelerde, zorunlu tarama gizli bir şekilde uygulanmaktadır ve evlilik öncesi tarama zorunlu olsa bile, taşıyıcı çiftler isterlerse evlenmek hakkına sahiptir. Bu ülkeler bu tarama yönteminin hemoglobinopati hasta sayısını azaltmak için en etkili yol olduğuna inanmaktadır (7).

Dünyanın en yüksek taşıyıcı oranlarından birine sahip olan Kıbrıs'ta evlilik öncesi taramalar adanın her iki tarafında 1980 yılından itibaren yasal bir zorunluluk haline gelmiştir. Beta talasemi insidansı %16,5 olan Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti'nde, 1980'de başlatılan etkin taramalar sonucunda hasta doğum oranlarında belirgin düşüş saptanmış, 1984'de başlatılan prenatal tanı yöntemleri sonucunda yıllık talasemili bebek doğumları, %1-2'ye düşmüştür. 1991'de DNA yöntemlerinin uygulamaya girmesi ile bu oranlarda daha da belirgin düşüşler saptanmış, 2001 yılından itibaren, hiç talasemili bebek doğmamıştır (19).

Çin'de evlenmek isteyen çiftler fizik muayene de dahil olmak üzere genişçe test edilmektedir. Evlilik öncesi sağlık danışmanlığı verilmektedir. Bu aşamada çiftlere sahibi olacakları çocuğun nasıl bir çocuk olabileceği videolarla izletilmektedir. Bu tutum insan hakları tarafından oldukça eleştirilmektedir (5). Evlilik öncesi tarama olarak bu yöntem başarılı olsa bile, kontrolcü ve baskıcı bir yöntem olarak değerlendirilmektedir.

KÜLTÜR, İNANÇ VE EĞİTİMİN EVLİLİK ÖNCESİ TARAMANIN BAŞARISI ÜZERİNE ETKİLERİ

Dini inançlar, gelenekler, kültür, eğitim, hükümet politikası ve çiftlerin kendilerinin tutumu tarama programlarının başarıya ulaşmasını sınırlandıran önemli faktörlerdir (14,16). Hasta çocuk doğumlarının ve ölümlerinin azalması, genellikle bir toplumda taşıyıcıların saptanması, risk hakkında bilgilendirilme ve önleme ile ilgili bir politikaların belirlenmesiyle olur (4,5,13). Hemoglobinopati hastalar aileler ve toplum üzerinde ciddi bir



ruhsal ve finansal yük oluşturmalar. Bu hastalıkların tedavi masrafları genellikle sosyal güvenlik kurumları tarafından karşılanmaktadır. Hükümetlerin kendisi önleyici programları gözlemek zorundadırlar (16). Evlilik öncesi tarama ve danışmanlık programlarının genetik hastalıkların önlenmesinde etik ve dinsel yönden olduğu kadar ekonomik açıdan da en uygun yöntem olduğu söylenmektedir (4).

Eğitim alanında yeterli planlama ile programdaki başarısızlık azaltılabilir. Taşıyıcı olma durumu evlilik öncesinde taraflar tarafından bilinmelidir. Toplumun eğitilmesi için hükümetler, din adamları, sivil toplum örgütleri, okul aile birlikleri ve sağlık personeli işbirliği yapmalıdır. Tarama yapılan çiftlerin eğitimi oldukça önemlidir ve taramayı yapan ekibin de iyi eğitilmiş olması gerekmektedir (laboratuvar teknikeri, hemşire, doktor, danışman, sosyal yardımcılar, vb.) (5,8). Eğitim, kitle iletişim araçları yoluyla, tüm popülasyona veya öğrencilere yönelik konferanslar, sağlık çalışanlarının eğitimi, afiş, hastanelerde veya nikah salonlarında broşür dağıtılması gibi birçok yoldan yapılabilir. Sağlık eğitim programları, özellikle yüksek okul öğrencilerinde genetik hastalık ve onlarla ilgili tarama programları hakkında farkındalığın artırılmasında çok etkilidir (8,16,20). Bu eğitim çalışmaları hastalığın sık görüldüğü ve daha çok evlilik öncesi taşıyıcılık tarama testinin zorunlu olduğu ülkelerde önem kazanmaktadır (16).

Akrabalık arttıkça, riskli evlilik artmaktadır. Ortodoks kilisesi ve Roman Katolik kilisesi tarafından birinci derece kuzenlerin evliliği yasaklanmıştır. Akraba evlilikleri batıdaki ülkelerde daha nadirdir (5). Müslüman ülkelerde ise akraba evlilikleri sıktır. Suudi Arabistan'da %50, İran'da %38,6 ve ülkemizde %22 oranlarındadır (7,8,10,21).

Farklı Müslüman ülkelerde yapılmış çalışmalar dini inançların eğitim seviyesi fark etmeksizin, evlilik öncesi taramaların başarısını etkilediğini ortaya koymuşlardır (5,14). Benzer sonuçlar diğer Müslüman olmayan ülkelere de gelmiştir. 1981 yılında Angastiniotis ve Hadjiminias, Kıbrıs ve Yunanistan'da kilisenin tarama programını desteklemesinin bu programın başarısının ana nedeni olduğunu bildirilmiştir (22). İslam ülkelerinde, birçok insan kendi kaderlerini Allah'ın belirlediğine inanırlar ve bir hasta çocuk olma olasılığına kendilerini hazırlarlar (5). Öte yandan İslam kültüründeki bazı öğretiler sağlıklı evliliği desteklemektedir.

Bu ülkelerde prenatal tanı ve terapötik abortus kabul gören uygulamalar değildir. İslam ülkelerinde uygulanan önleme programları dinin kural ve düzenlemelerinden oldukça etkilenmiştir. Suudi Arabistan'da preimplantasyon uygulamaları prenatal tanıya göre daha fazla kabul görmektedir. İran'da dini otorite artan istekler sonrasında, ancak 2002 yılında 16. hafta sonuna kadar yalnızca talasemi major vakalarında abortusa izin vermiştir (14).

2004 yılında zorunlu evlilik öncesi tarama programı başlanan Suudi Arabistan'da riskli evliliklerin sayısında azalma sağlanmasına rağmen, halen ülkenin bazı bölgelerinde riskli evlilik %80 oranındadır (4,18,23,24). İran'da ise Suudi Arabistan'dan oldukça farklılık göstermekte olup, yüksek riskli saptanan ve genetik danışmanlık hizmeti sağlanan çiftlerin %90 kadarı evlenmekten vazgeçmişlerdir (13). Saptanan bu sonuçlarda kültürel farklılık yanında ekonomik, kaygılarda etkili olabilir. Buna benzer çalışmaların ülkemizde de yapılması gerekmektedir.

Suudi Arabistan'da riskli evliliklerin yüksek olmasının nedeninin analiz edildiği bir çalışmada varılan sonuçlar tüm Körfez ülkeleri ve diğer Müslüman ülkelerdeki sorunları yansıtmaları bakımından önemlidir. Bu çalışmada:

1. Tarama testinden önce hastalık ve/veya taşıyıcılık hakkında bilgi sahibi olma, hastalıkla ilgili bir aile hikayesi bulunması ve her iki partnerin de hastalıktan etkilenmiş olması evlenmeme kararında önemli derecede etkileyen faktörler olarak bildirilmiştir.
2. Akraba evliliğinin %50 oranında olduğu bu ülkede akrabalık, aile baskısı, ekonomik durum, yaş, cinsiyet, hastalık hakkında bilgilendirme ve programın kendisi ile evlilik kararı arasında ilişkiler istatistiksel olarak anlamlı bulunamamıştır.
3. Riskli evliliklerin yapılmasının en önemli nedeninin testin zamanlamasının çok geç olmasından kaynaklandığı (bu testler yapıldığında adaylar nişanlı ve çoğu adayların düğün tarihi yakın ve kurulacak ev için yüksek masraflar yapılmış) bildirilmiştir.
4. Bazı evliliklerin sosyal baskıdan dolayı (özellikle kızlar toplum içinde damga yeme ve tekrar evlenememe korkusuna düşerler) yapıldığı ve evlilik kararında dinsel nedenlerin etkisinin çok az olduğu sonucuna varılmıştır.
5. Çalışanların yaklaşık yarısı testin çok daha erken, özellikle nişanlanmadan önce yapılmasını önermişlerdir.
6. Spesifik danışma merkezlerinde test edilen çiftlerin birçoğuna sağlık personelinin yeterli bilgi vermediği sonucuna varılmıştır (6). Benzer sonuçlar değişik çalışmalarda da rapor edilmiştir (14).

Evlilik öncesi tarama veya prenatal tanı yöntemlerini tarama için ideal bir zaman olmadığına dair benzer fikirler, farklı çalışmalarda bildirilmiştir. Tam kan sayımı, hemoglobin elektroforezi veya HPLC'nin tarama için yeterli olduğu, ideal taramanın çocuk doğurma yaşına gelen kişilere veya en azından arkadaş seçiminden önce yapılması önerilmektedir (2,7,8,15).

TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİ KONTROL PROGRAMI

Talasemi ve anormal hemoglobinleri önlemek için 30.12.1993 tarihinde, 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu yayımlandıktan sonra Sağlık Bakanlığı tarafından Antalya, Antakya, Mersin ve Muğla'da talasemi merkezleri kurulmuştur. Bu merkezlerde hastaların tedavileri yanında tarama çalışmalarına da hız verilmiştir. Bu tarihten sonra Başbakanlık Aile Araştırma Kurumu Başkanlığı tarafından Sağlık Bakanlığı ve İç İşleri Bakanlığı aracılığı ile evlenecek çiftlerde talasemi taraması yapılması önerilmiş, İl Hıfzıssıhha Kurul kararı ile bu inceleme zorunlu hale getirilmiştir. 1994-2000 yılları arasında, İl Hıfzıssıhha Kurul kararları ile İzmir, Muğla, Antalya, Mersin ve Hatay'da evlenecek çiftlere talasemi ve hemoglobinopati taraması zorunlu hale getirilmiştir.

23.06.2000 tarihinde, Sağlık Bakanlığı Ana-Çocuk Sağlığı-Aile Planlaması ve Tedavi Hizmetleri Genel Müdürlüğü ile, Türkiye'de talasemi ve hemoglobinopati konusunda çalışan Üniversite, SSK, Devlet Hastaneleri, Vakıf ve dernek temsilcileri ile Ulusal Hemoglobinopati Konseyi (UHK) kurulmuştur. Sağlık Bakanlığı ve UHK tarafından hazırlanan Kalıtsal Kan

Hastalığı Yönetmeliği 24.10.2002 tarihinde yayınlanmıştır ve 08.05.2003 tarihinde, Sağlık Bakanlığının belirlediği 33 ilde Hemoglobinopati Önleme Programı başlatılmıştır.

Sağlık Bakanlığı 2008 verilerine göre, 2003 yılında evlenecek çiftlerin %30'u taranır iken, 2008 yılında %81'i taranmış, yeni hasta çocuk doğum sayısı 2003 yılında yaklaşık 400 civarında iken, 2008 yılında %85 azalarak 31'e düşmüştür (21,25).

SONUÇ

Elde edilen verilere göre ortaya çıkan sonuç aşağıda sıralanmıştır.

1. Hasta çocuk doğumların önlenmesinde tek bir strateji tüm ülkelerin ve toplulukların ihtiyacını karşılayamaz. Ülkeler genelde bir veya daha fazla metodu aşamalı şekilde yaparlar.
2. Tarama programları toplulukların ihtiyacına, ekonomik durumuna, kültür ve dini değerlerine göre şekillendirilmelidir.
3. Hemoglobinopati programının başarısında eğitim önemli bir yer tutar.
4. Evlilik öncesi tarama riskli evliliklerin ve hasta çocuk doğumların önlenmesinde etkili bir yöntemdir.
5. Evlilik öncesi tarama yapılan ülkelerde genellikle uygulanan yöntem evlilik öncesi tarama, genetik danışmanlık, prenatal tanı şeklindedir.
6. Evlilik öncesi tarama antenatal tanı yöntemlerine göre daha kolay uygulanabilir ve daha ekonomik bir yöntemdir.
7. Evlilik öncesi taramanın primer amacı riskli evlilikleri önleme olmasına rağmen, taramanın nikah işlemlerinin hemen öncesinde yapılması bir engel ve amaca ulaşmada risk oluşturur. Bu nedenle taramaların lise/yüksekokul döneminde veya en azından nişanlanma döneminden önce yapılması daha uygundur.

Kaynaklar

1. WHO Secretariat Report. Thalassaemia and other haemoglobinopathies. Provisional agende item 5.2, EB118/5. Geneva: World Health Organization.
2. Jain BB, Roy RN, Ghosh S, Ghosh T, Banerjee U, Bhattacharya SK. Screening for thalassemia and other hemoglobinopathies in a tertiary care hospital of West Bengal: implications for population screening. Indian J Public Health. 2012;56:297–300.
3. Modell B, Darlison M. Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators. Bull World Health Organ. 2008;86:480–487.
4. Memish ZA, Saeedi MY. Six-year outcome of the national premarital screening and genetic counseling program for sickle cell disease and β -thalassemia in Saudi Arabia. Ann Saudi Med. 2011;31:229–235.
5. Alswaidi FM, O'Brien SJ. Premarital screening programmes for haemoglobinopathies, HIV and hepatitis viruses: review and factors affecting their success. J Med Screen. 2009;16:22–28.
6. Cousens NE, Gaff CL, Metcalfe SA, Delatycki MB. Carrier screening for beta-thalassaemia: a review of international practice. Eur J Hum Genet. 2010;18:1077–1083.

7. Fathzadeh M, Babaie Bigi MA, Bazrgar M, Yavarian M, Tabatabaee HR, Akrami SM. Genetic counseling in southern Iran: consanguinity and reason for referral. *J Genet Couns*. 2008;17:472-479.
8. Alsawaidi FM, Memish ZA, O'Brien SJ, et al. At-risk marriages after compulsory premarital testing and counseling for β -thalassemia and sickle cell disease in Saudi Arabia, 2005-2006. *J Genet Couns*. 2012;21:243-255.
9. Parag M, Tamhankar PM, Agarwal S, et al. Prevention of homozygous beta thalassemia by premarital screening and prenatal diagnosis in India. *Prenat Diagn*. 2009;29:83-88.
10. Al-Odaib AN, Abu-Amro KK, Ozand PT, Al-Hellani AM. A new era for preventive genetic programs in the Arabian Peninsula. *Saudi Med J*. 2003;24:1168-1175.
11. Angastiniotis M, Modell B. Global epidemiology of hemoglobin disorders. *Ann N Y Acad Sci*. 1998;850:251-269.
12. Tunç B, Timur İH. Tarama programları ve yöntemleri. In: Arcasoy A, Canatan D, Köse R, Üstündağ M, editors. Hemoglobinopati ve talasemi önlem-tanı-tedavi. Ulusal Hemoglobinopati Konseyi. Antalya; 2003, 25-36.
13. Ghotbi N, Tsukatani T. An economic review of the national screening policy to prevent thalassemia major in Iran. From: www.kier.kyoto-u.ac.jp/DP/DP562. Accessed 6th August 2007.
14. Karimi M, Jamalian N, Yarmohammadi H, Askarnejad A, Afrasiabi A, Hashemi A. Premarital screening for beta-thalassaemia in Southern Iran: options for improving the programme. *J Med Screen*. 2007;14:62-66.
15. Ryan K, Bain BJ, Worthington D, et al. Significant haemoglobinopathies: guidelines for screening and diagnosis. *Br J Haematol*. 2010;149:35-49.
16. Al-Bar H, Al-Fakeeh A, Al Ahmadi J, et al. An educational program about premarital screening for unmarried female students in King Abdul-Aziz University, Jeddah. *J Infect Public Health*. 2011;4:30-40.
17. Ahmed S, Green J, Hewison J. Antenatal thalassaemia carrier testing: women's perceptions of "information" and "consent". *J Med Screen*. 2005;12:69-77.
18. Memish ZA, Owaidah TM, Saeedi MY. Marked regional variations in the prevalence of sickle cell disease and β -thalassemia in Saudi Arabia: Findings from the premarital screening and genetic counseling program. *J Epidemiol Glob Health*. 2011;1:61-68.
19. Bozkurt G. Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti'nde talasemi önleme programları ve sonuçları. 5. Ulusal Yazokulu 2012: 43-46.
20. Al Arrayed S, Al Hajeri A. Public awareness of sickle cell disease in Bahrain. *Ann Saudi Med*. 2010;30:284-288.
21. Altunsu AT. Hemoglobinopati kontrol programı. 5. Ulusal Yazokulu 2012: 33-34.
22. Angastiniotis MA, Hadjiminias MG. Prevention of thalassaemia in Cyprus. *Lancet*. 1981;1:369-371.
23. Al-Khaldi YM, Al-Sharif AI, Sadiq AA, Ziady HH. Saudi Med J. Attitudes to premarital counseling among students of Abha Health Sciences College. 2002;23:986-990.
24. Alam AA. Perception of female students of king saud university towards premarital screening. *J Family Community Med*. 2006;13:83-88.
25. Canatan D. Talasemi ve hemoglobinopatilerin dünyada ve Türkiye'de durumu. Türkiye Klinikleri J Hem Onc-Special Topics. 2010;3:1-4.