



AKHAV
Akdeniz
Kan Hastalıkları
Vakfı

PROF.DR. DURAN CANATAN

Çocuk Hematoloji ve Genetik Hastalıkları Uzmanı

Akdeniz Kan Hastalıkları Vakfı (AKHAV)

Hemoglobinopati Tanı Merkezi Başkanı

Antalya Bilim Üniversitesi Akademisyeni

Türkiye Talasemi Federasyonu

Kurucu ve Bilim Kurulu Başkanı

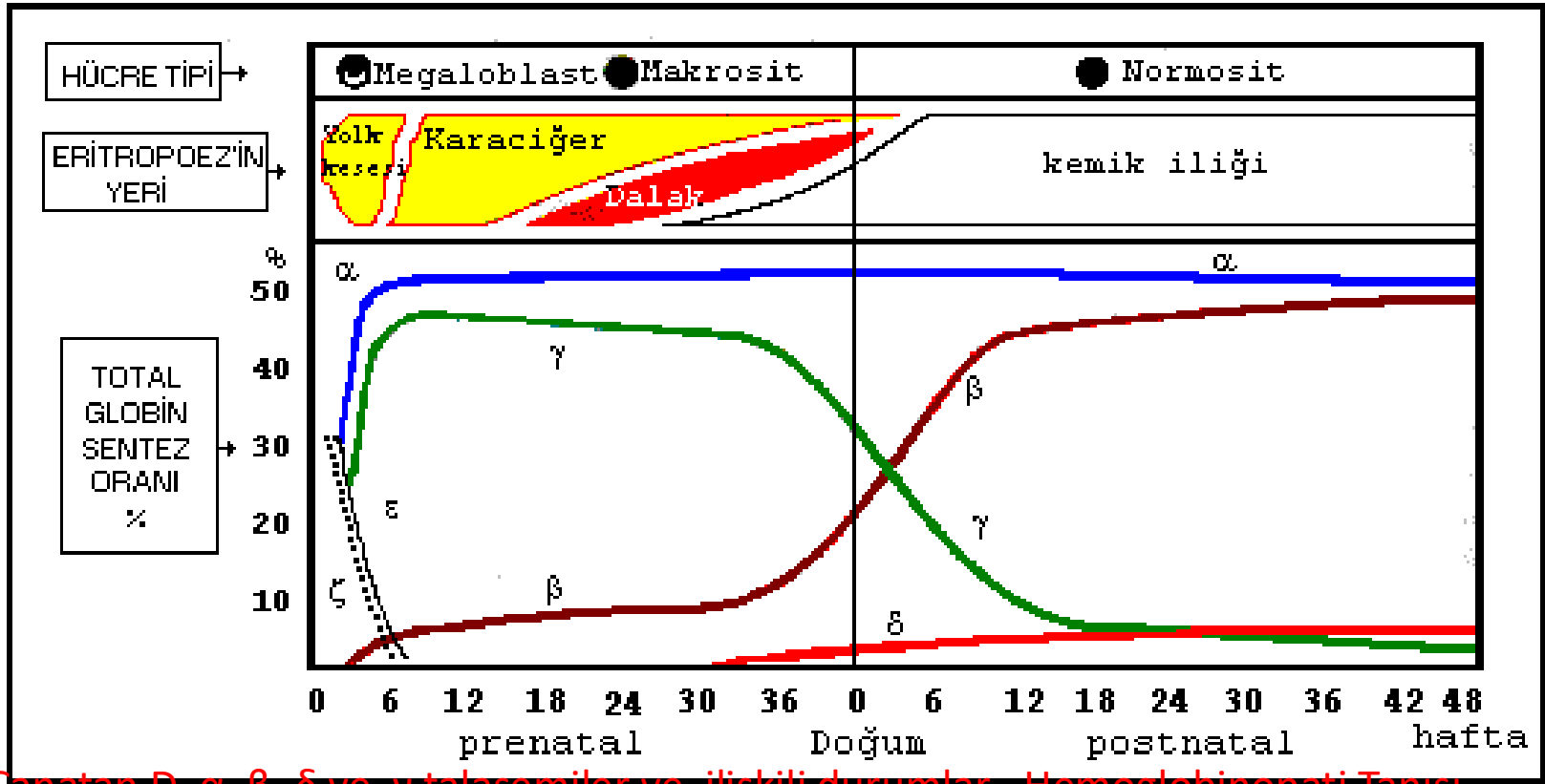


HEMOGLOBİN BOZUKLUKLARINDAN TANI HATALARINA: HEMOGLOBİN VARYANTLARININ KLİNİK ETKİSİNİ ANLAMAK

SUNUM PLANI

1. **HEMOGLOBİNOPATİLER**
2. **HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ**
3. **DÜNYA DA VE TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİLER**
4. **HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ**
5. **TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM**
6. **HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK TANI YÖNTEMLERİ**
7. **HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR**
8. **ÜLKEMİZDEN HEMOGLOBİNOPATİ ÖRNEKLERİ**

YAŞAM BOYU HEMOGLOBİNLER

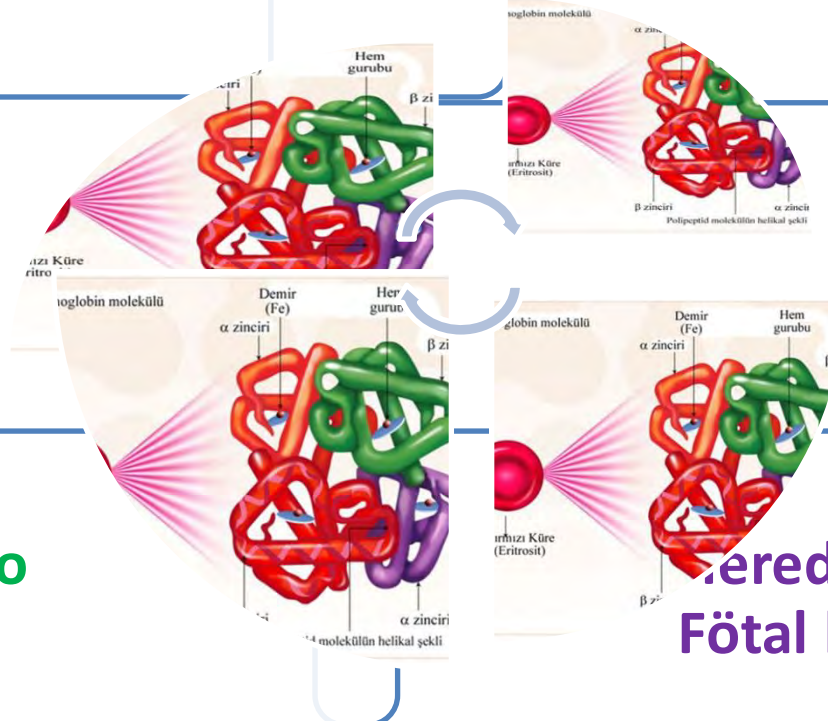


Canatan D. α, β, δ ve γ talasemiler ve ilişkili durumlar . Hemoglobinopati Tanısı (Çeviri Editörü: Karakaş Z.) Barbara J. Bain : Diagnosis of Hemoglobinopathy Third Edition, 2020 John Wiley & Sons Ltd. sayfa 85-184

HEMOGLOBİNOPATİLER

- Alfa talasemiler

- Beta talasemiler



- Hemoglobino patiler

- Kalıtsal Pesistant Fötal hemoglobin

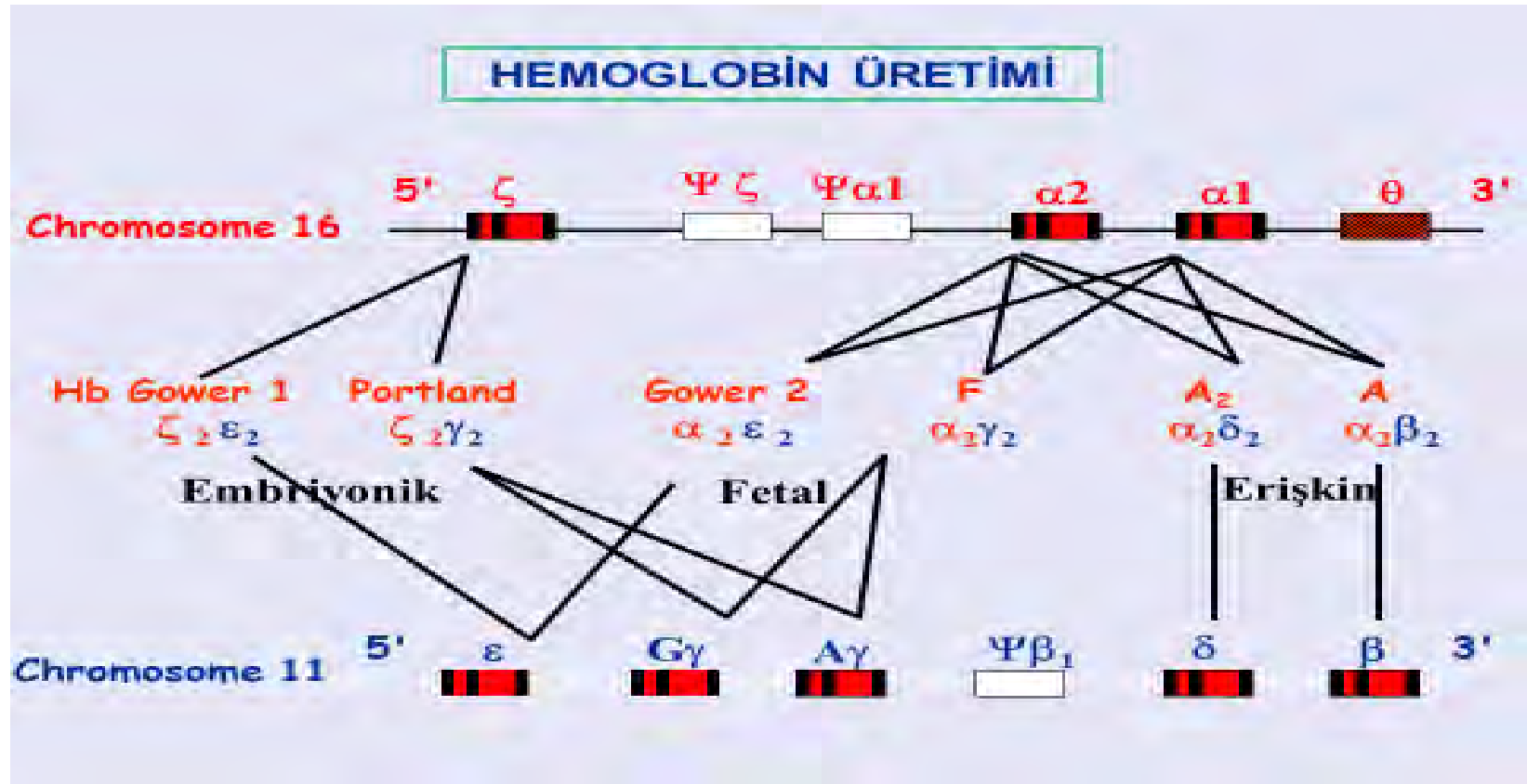


HEMOGLOBİN BOZUKLUKLARINDAN TANI HATALARINA: HEMOGLOBİN VARYANTLARININ KLİNİK ETKİSİNİ ANLAMAK

SUNUM PLANI

1. HEMOGLOBİNOPATİLER
2. HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ
3. DÜNYA DA VE TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİLER
4. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ
5. TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM
6. HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK TANI YÖNTEMLERİ
7. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR
8. ÜLKEMİZDEN HEMOGLOBİNOPATİ ÖRNEKLERİ

HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ



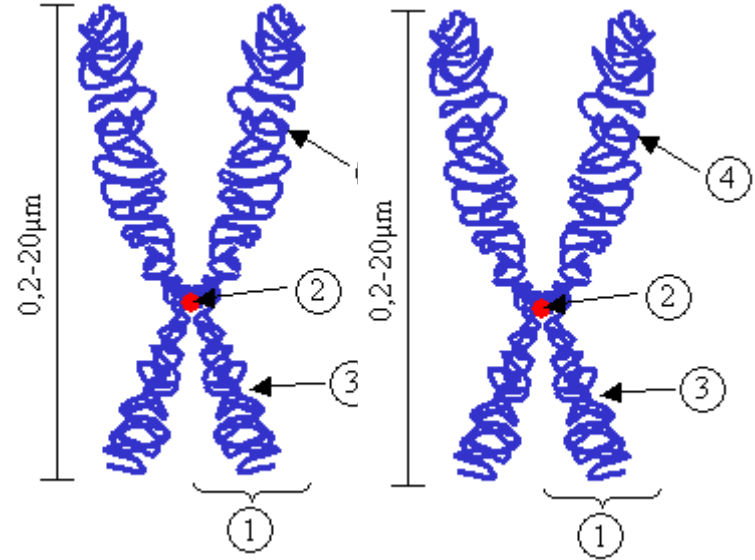
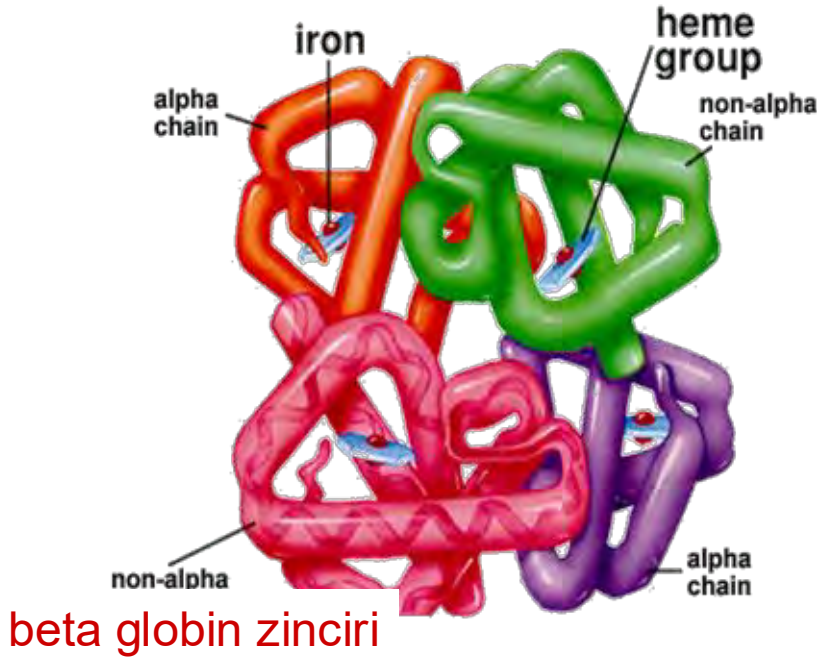
Canatan D. α , β , δ ve γ talasemiler ve ilişkili durumlar . Hemoglobinopati Tanısı (Çeviri Editörü: Karakaş Z.) Barbara J. Bain : Diagnosis of Hemoglobinopathy Third Edition, 2020 John Wiley & Sons Ltd. sayfa 85-184

HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

Sağlıklı bireylerde hemoglobin 2 Alfa ve 2 Beta globin zincirinden oluşur.

❖ Alfa geni 16. kromozomda 141 aminoasit

❖ Beta geni 11. kromozomda bulunur, 146 aminoasit



HEMOGLOBİN

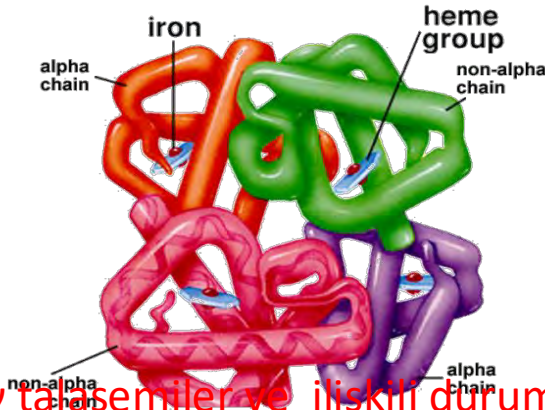
Canatan D. α , β , δ ve γ talasemiler ve ilişkili durumlar . Hemoglobinopati Tanısı (Çeviri Editörü: Karakaş Z.) Barbara J. Bain : Diagnosis of Hemoglobinopathy Third Edition, 2020 John Wiley & Sons Ltd. sayfa 85-184

HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ SAĞLIKLI ERİŞKİNDE HEMOGLOBİNLER

% 95-96 Hemoglobin A1 : 2 Alfa + 2 Beta

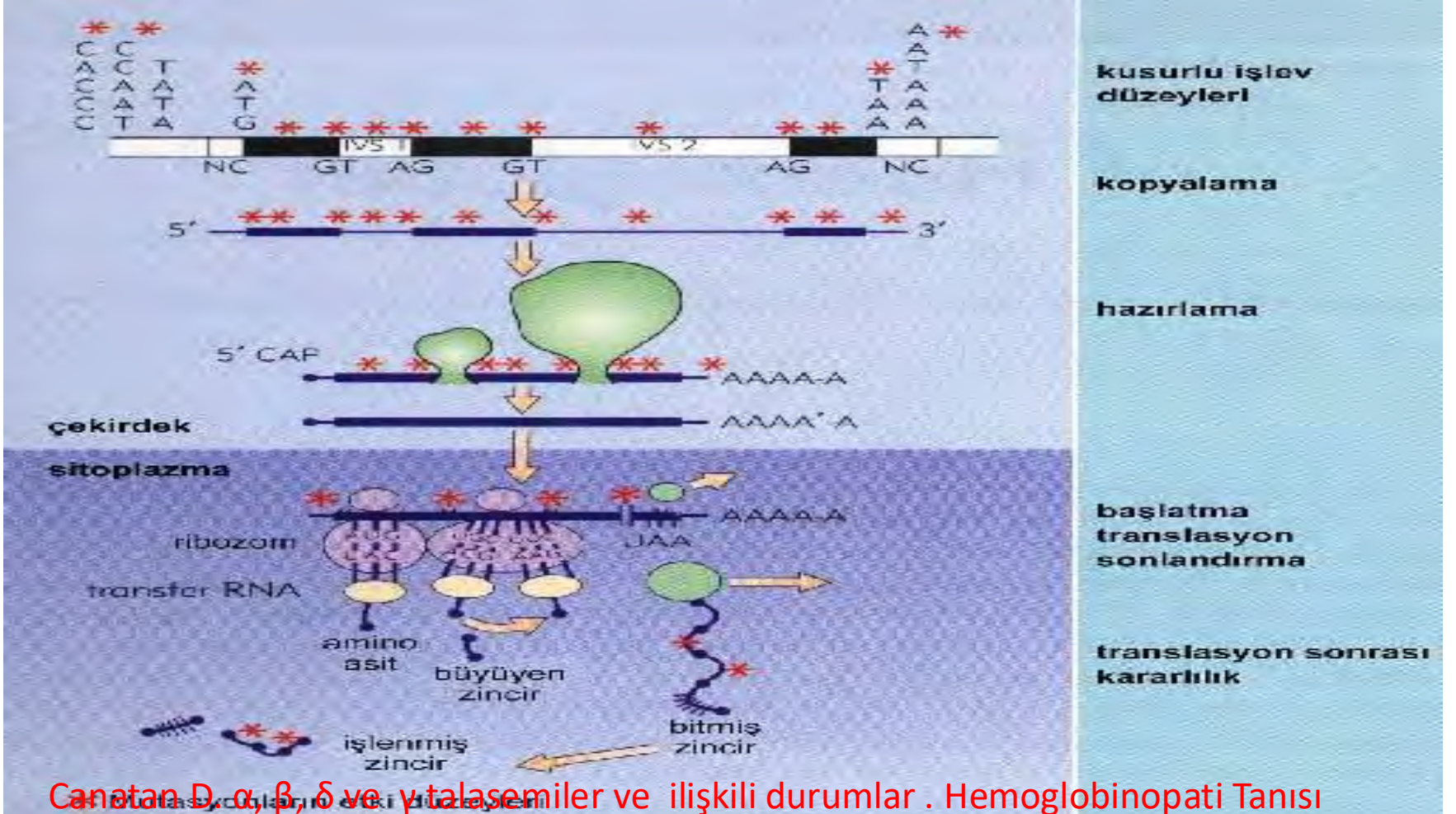
% 2.5-3.5 Hemoglobin A2: 2 Alfa + 2 Delta

%1 den az hemoglobin F: 2 Alfa + 2 Gama



Canatan D. α , β , δ ve γ tanesimlerle ilgili durumlar . Hemoglobinopati Tanısı (Çeviri Editörü: Karakaş Z.) Barbara J. Bain : Diagnosis of Hemoglobinopathy Third Edition, 2020 John Wiley & Sons Ltd. sayfa 85-184

HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ



Canatan D. α , β , δ ve γ talasemiler ve ilişkili durumlar . Hemoglobinopati Tanısı (Çeviri Editörü: Karakaş Z.) Barbara J. Bain : Diagnosis of Hemoglobinopathy Third Edition, 2020 John Wiley & Sons Ltd. sayfa 85-184



HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

ALFA TALASEMİ

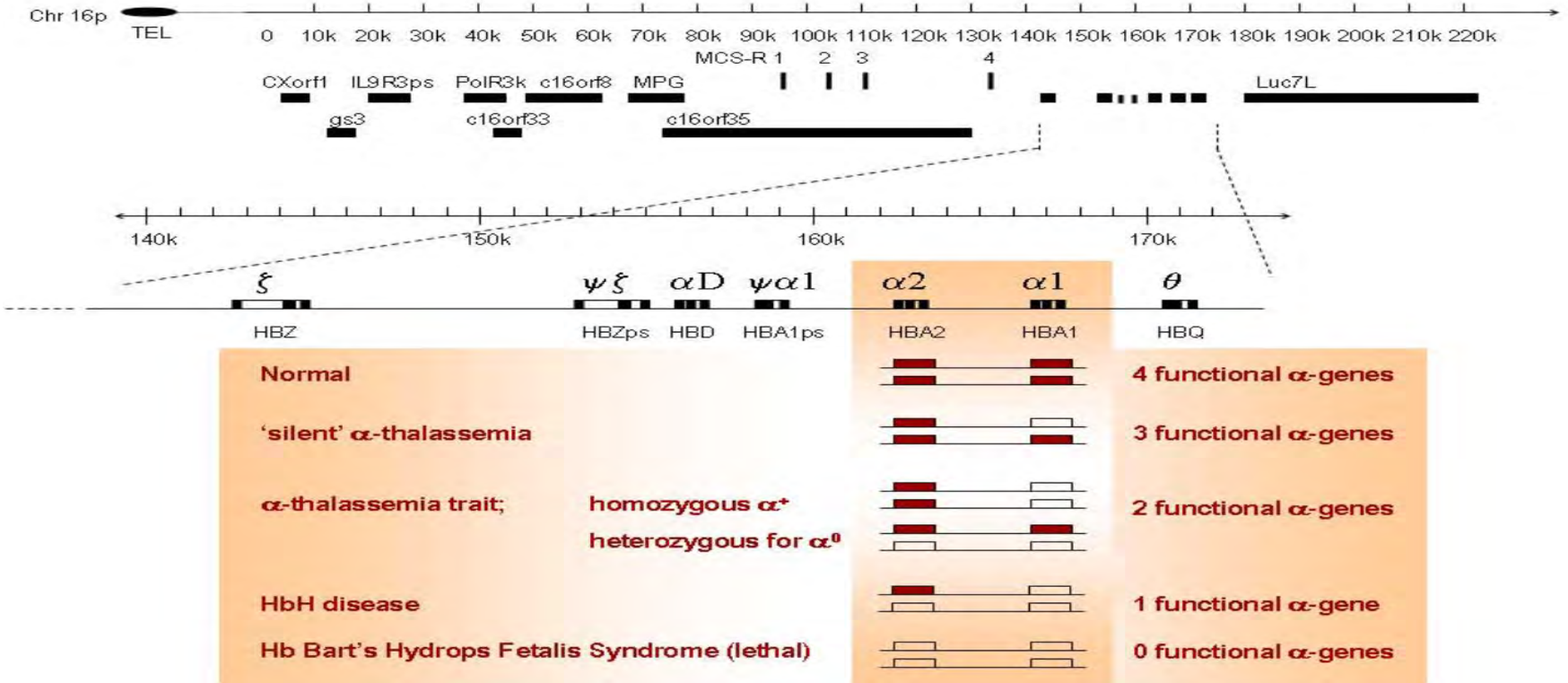
1. DELESYONEL (SİLİK) MUTASYONLAR:%90

2. NOKTA MUTASYONLARI:%10

HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

ALFA TALASEMİ

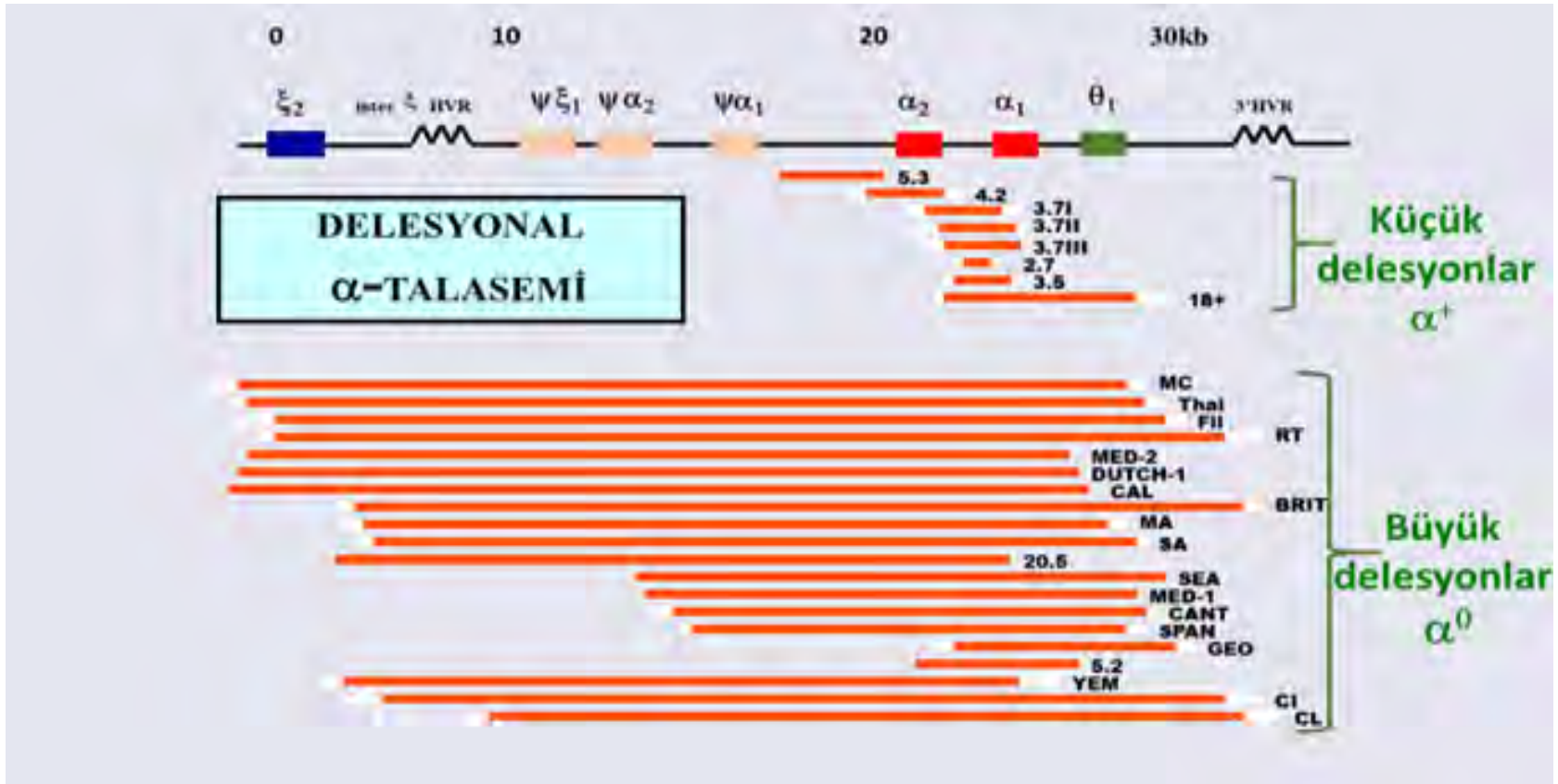
- Alfa geni; 16. kromozomda, 141 Aminoasit



HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

ALFA TALASEMİ

- Alfa geni: DELESYONEL mutasyonlar

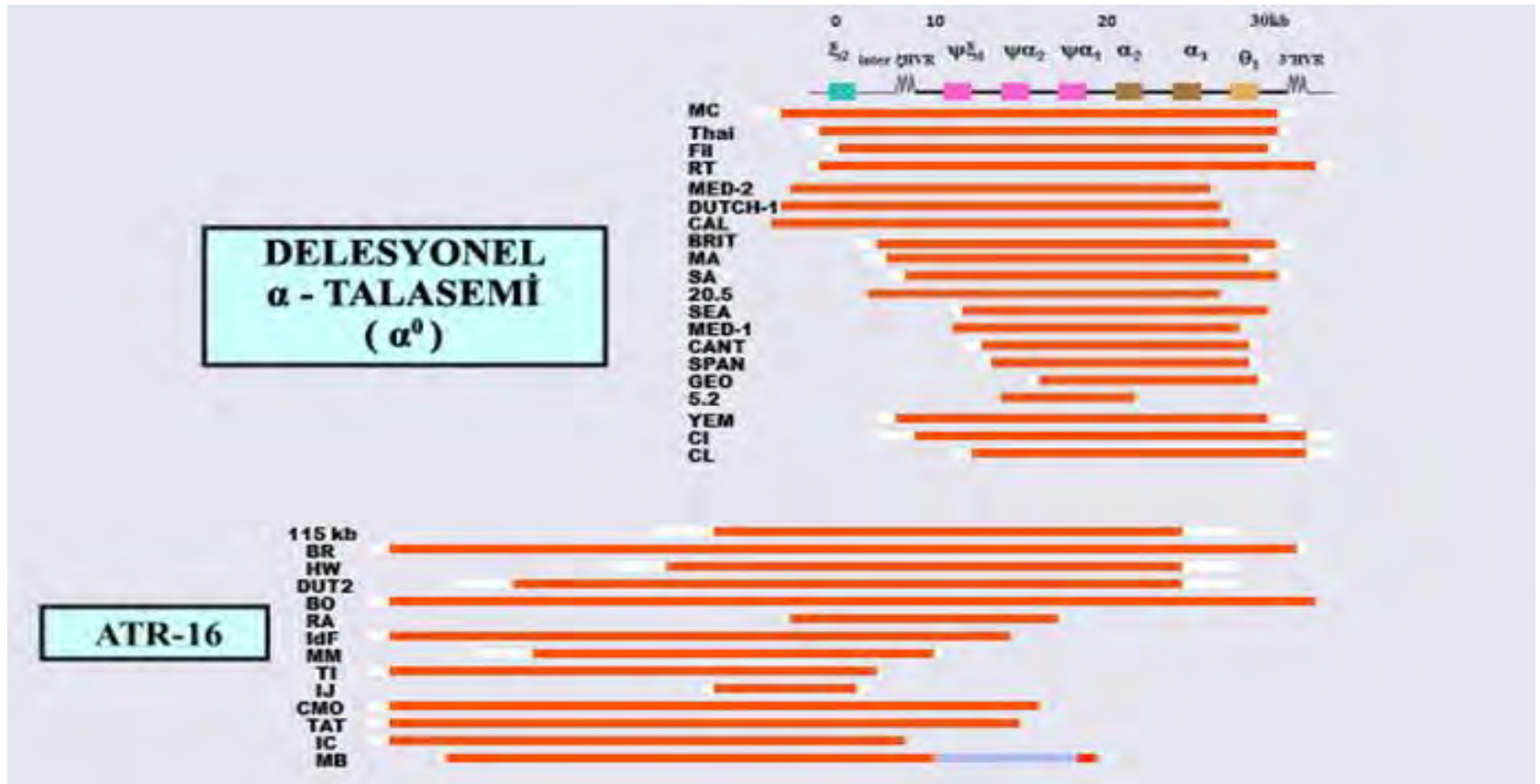


Baysal E. Alfa talaasemi genetiği (Editör: Canatan D : Talasemi ve Hemoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024

HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

ALFA TALASEMİ

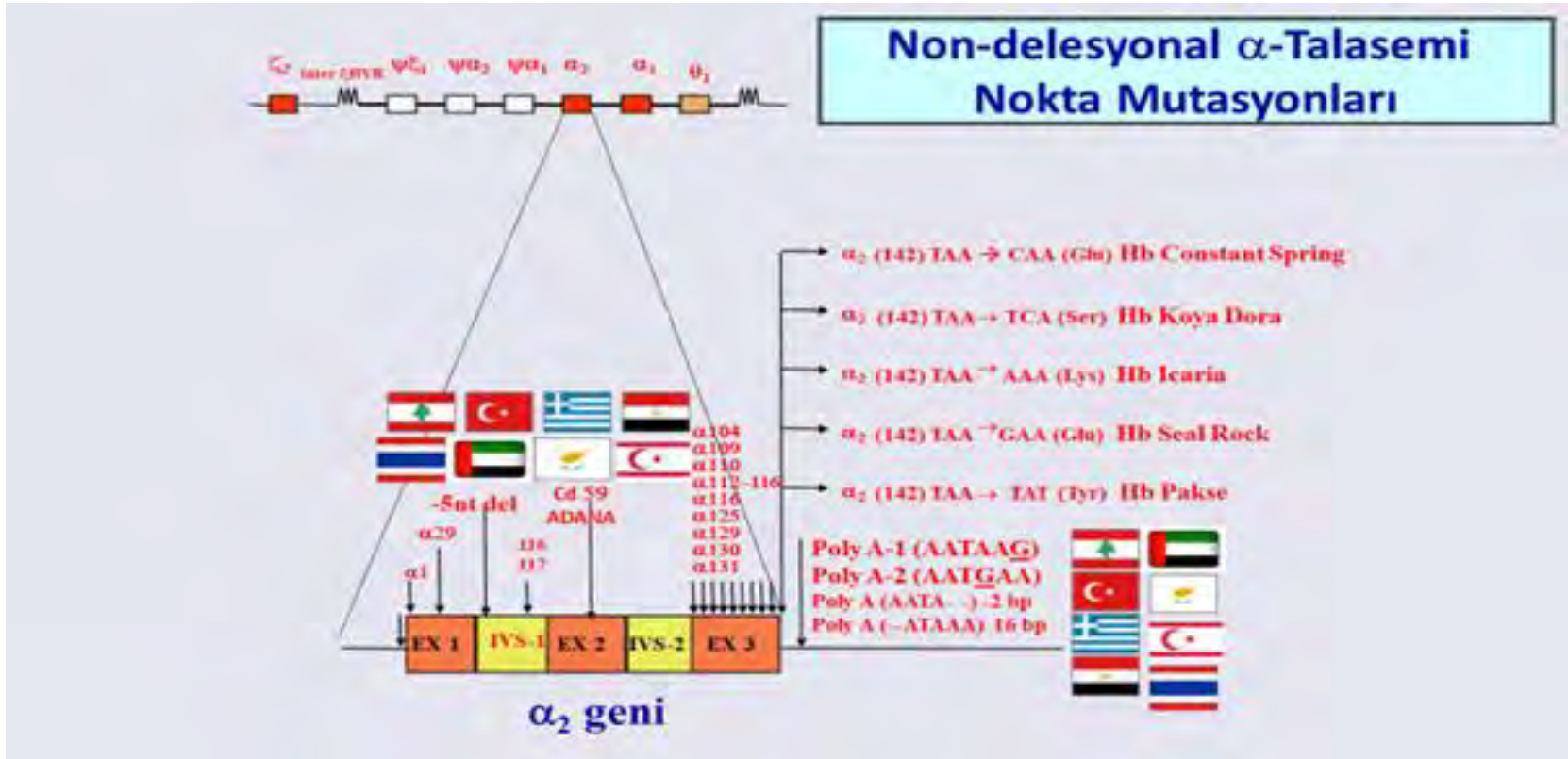
- Alfa geni: DELESYONEL mutasyonlar



HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

ALFA TALASEMİ

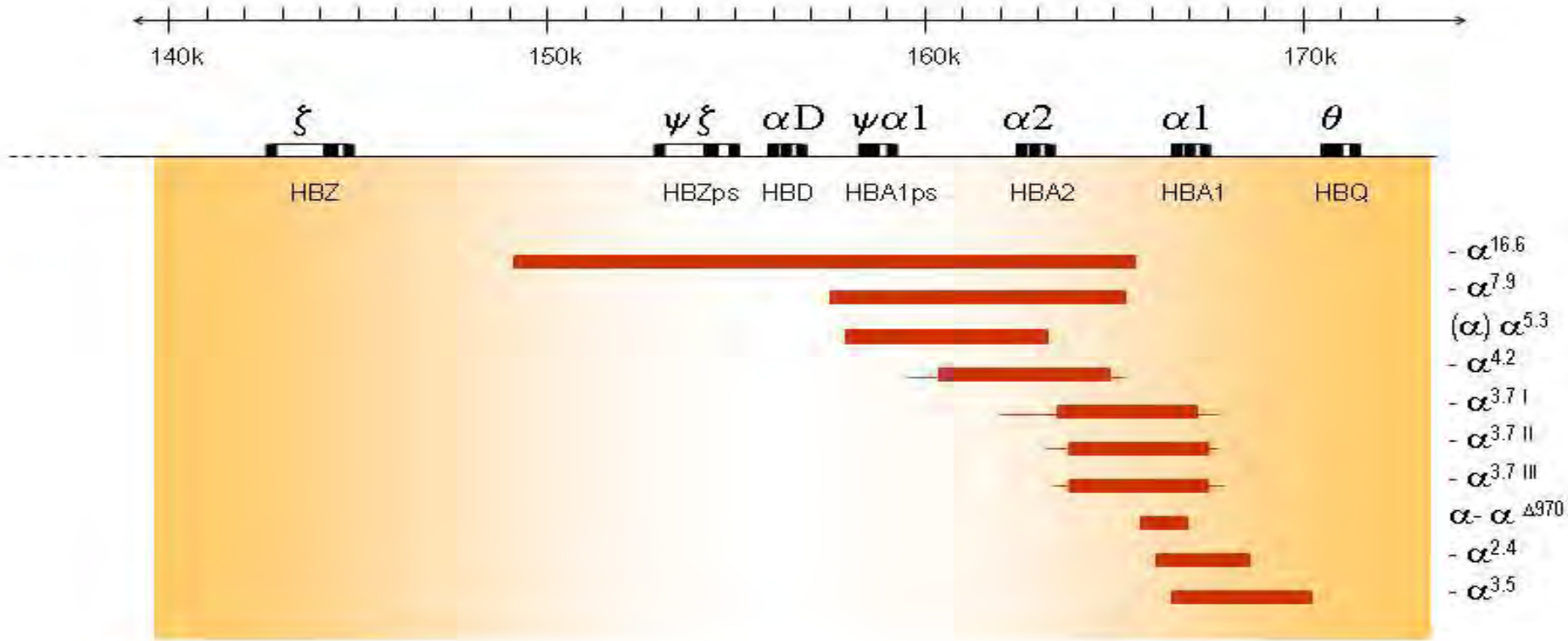
- Alfa geni: NOKTA mutasyonlar



HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

ALFA TALASEMİ

- Alfa geni: en sık mutasyonlar





HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

ALFA TALASEMİ TİPLERİ

1. Sessiz taşıyıcı
2. Talasemi taşıyıcısı
3. Talasemi İntermedia (Hb H Hastalığı)
4. Talasemi Major (HİDROPS FÖTALİS)



ALFA TALASEMİ TIPLERİ

1. Sessiz taşıyıcı: Alfa talasemi-1:

Tek bir α -globin geninin kaybından dolayı α -globin zincir sentezinin azalması durumudur. **Sessiz α^+ -talasemi taşıyıcılarının saptanması zordur.**

Sadece bir alel etkilenir (heterozigot). **α^+ -thal ($-\alpha/\alpha\alpha$)** fenotipi normal sayılır ve klinik önemi yoktur.

Hematoloji veya klinik bulgular normaldir;

MCV 75-85, MCH~26 ve Hb Barts %0-2 olabilir.

Tamamen asemptomatik ve hafif mikrositoz ve hipokromi içerirler. HbA2 ve HbF normaldir.

Baysal E. Alfa talaasemi genetiği (Editör: Canatan D : Talasemi ve Hemaoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024



ALFA TALASEMİ TİPLERİ

2. Talasemi taşıyıcısı: Alfa talasemi-2

Normal hematolojik bulguların (Hb, MCV, MCH) altında olduğu, klinik önemi olmayan bir durumdur.

İki farklı tür gen düzenlemesi ile tanımlanabilir:

α -thal-2 homozigot ($-\alpha/-\alpha$) veya

α -thal-1 heterozigot ($--/\alpha\alpha$).

Bu iki genotipi hematolojik olarak ayırt etmek mümkün değildir.

Hb 10-12g/dl, MCV 65-75, MCH ~22, Hb Bart %2-8.

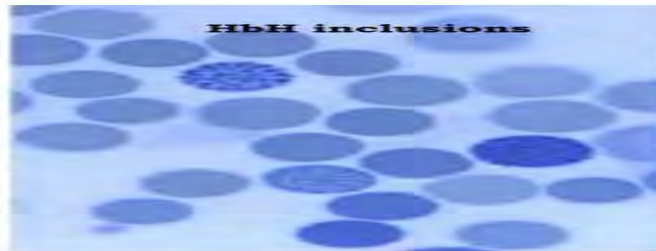
ALFA TALASEMİ TİPLERİ

3.Talasemi İntermedia: Hb H Hastalığı

DELESYONLARA BAĞLI HbH HASTALIĞI

HbH hastalığının en yaygın biçimi, 3 alfa-globin gen delesyonudur ($-/-\alpha$).

Diğerleri, 2 gen delesyonu ile birlikte $\alpha 2$ geninde ($--/\alpha^T a$) veya $\alpha 1$ geninde ($--/\alpha\alpha^T$) bir nokta mutasyonu veya hem $\alpha 2$ geninde ($\alpha^T\alpha/\alpha^T\alpha$) hem de $\alpha 1$ geninde ($\alpha\alpha^T$) ağır nokta mutasyonlarıdır.





ALFA TALASEMİ TİPLERİ

3.Talasemi İntermedia: Hb H Hastalığı

DELESYONLARA BAĞLI HbH HASTALIĞI

HbH hastalığında yenidoğan döneminde %20-40 oranında Hb Barts (γ_4) görmek mümkündür.

Hb Barts daha sonra erişkin evrede %5-30 oranında HbH ye dönüşür.

MCV 60-70, MCH ~ 20 , α/β zincir oranı $\sim 0,4$



ALFA TALASEMİ TİPLERİ

3.Talasemi İntermedia: Hb H Hastalığı

3b- 'NOKTA MUTASYON' BAZLI HbH HASTALIĞI

$(\alpha^T\alpha/\alpha^T\alpha;\alpha\alpha^T/\alpha\alpha^T)$

Bu tip HbH hastalığı, her bir kromozomda bulunan birer nokta mutasyonunun birleşmesinden meydana gelir.

Özetle iki $\alpha 2$ geninde ağır mutasyonlar (örneğin PA-1 AATAAG) $\alpha^T\alpha/\alpha^T\alpha$; veya benzer şekilde iki $\alpha 1$ genini etkileyen ağır mutasyonlar; örneğin $\alpha\alpha^T/\alpha\alpha^T$

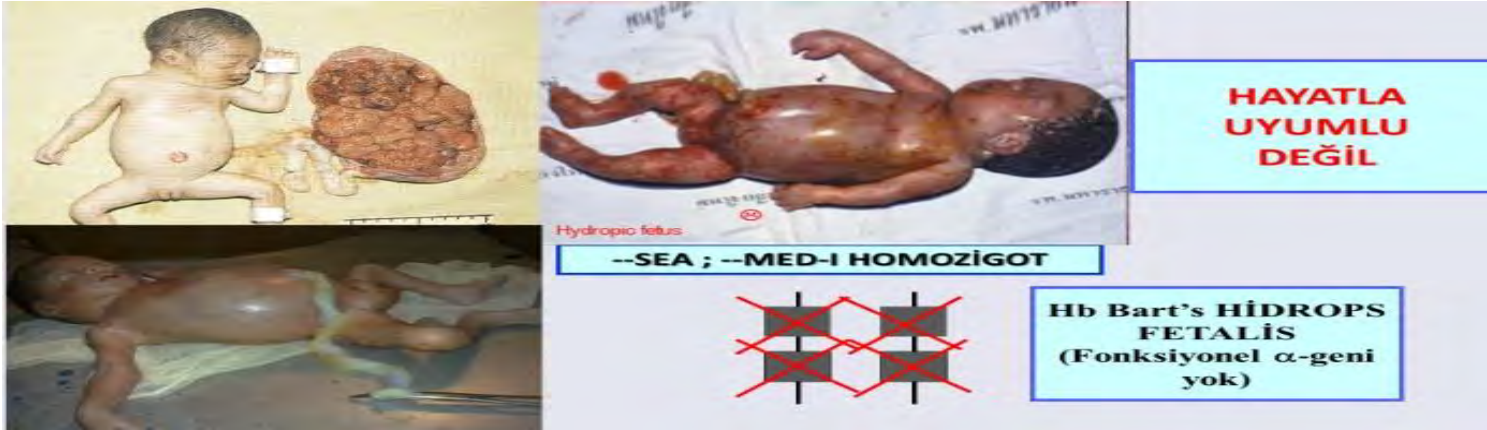
ALFA TALASEMİ TIPLERİ

4. Talasemi Major: Hidrops Fötalis

α -thal sendromunun en ağır biçimidir.

Toplam dört α -globin geninin kaybından dolayı *sıfır* α -zinciri sentezlenen durumlardır.

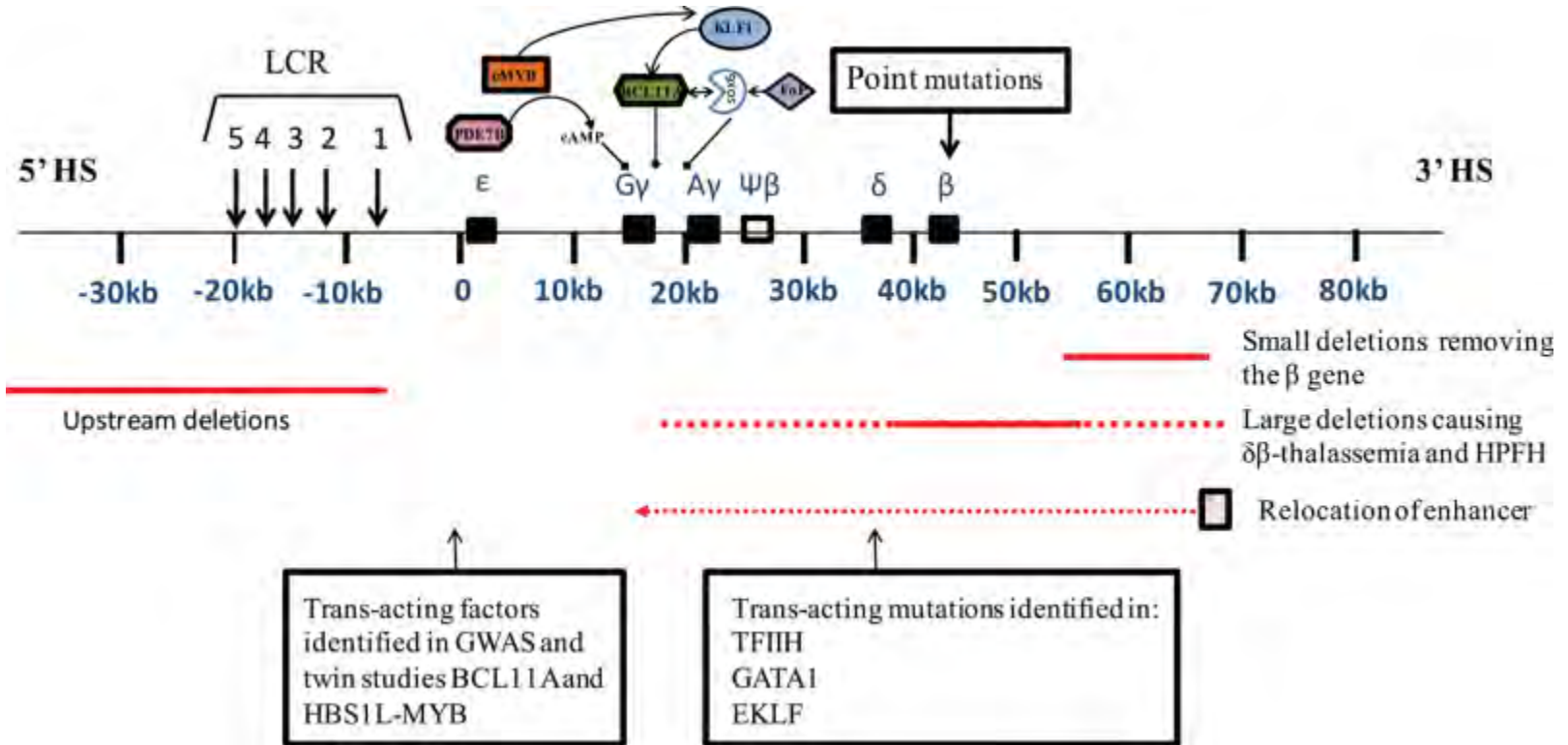
Hiç α -zinciri olmadığından bu sendrom yaşamla bağdaşmaz



HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

BETA TALASEMİ

Beta-globin geni, **kromozom 11'in (11p15.5) kısa kolunda yer alan, 146 aminoasit** den oluşan yapısal bir gen olarak kodlanır.





HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

BETA TALASEMİ

Beta globin genini tamamen etkisiz hale getiren ve beta-globin üretiminin azalmasına neden olan mutasyonlar **β^0 -talasemiye** neden olurlar.

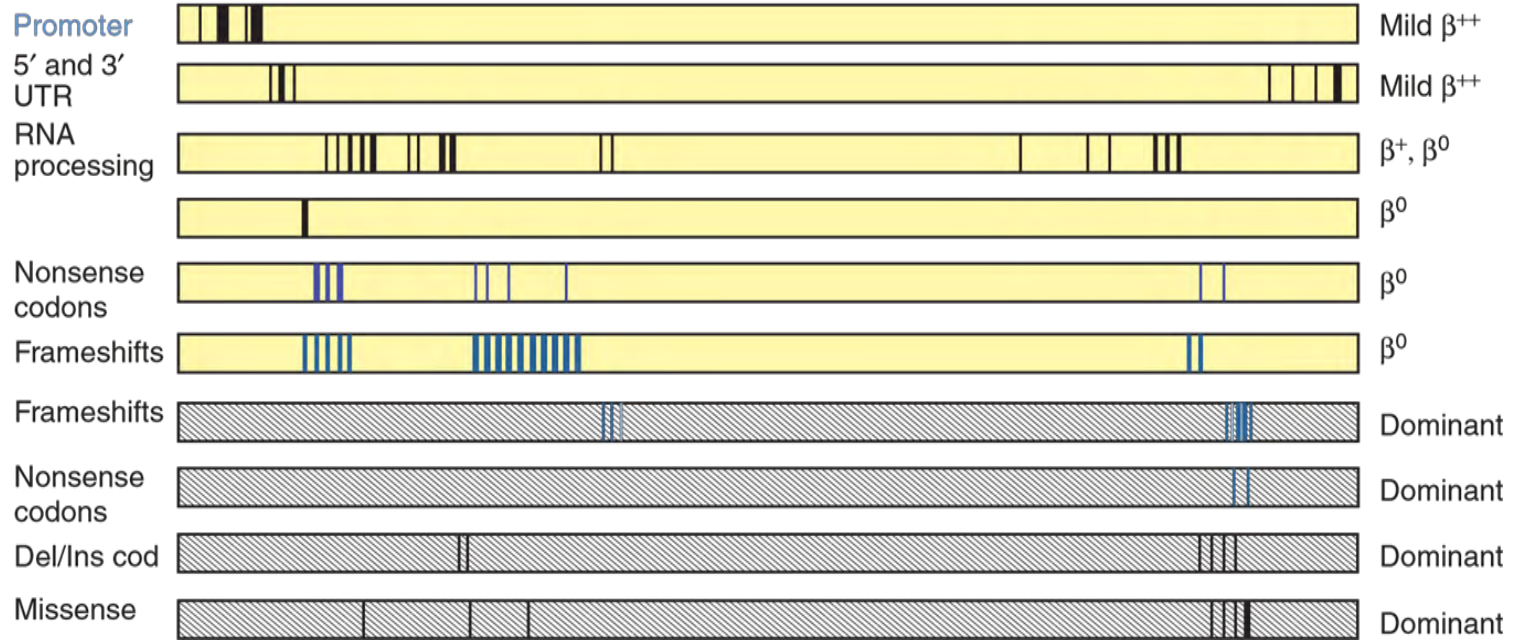
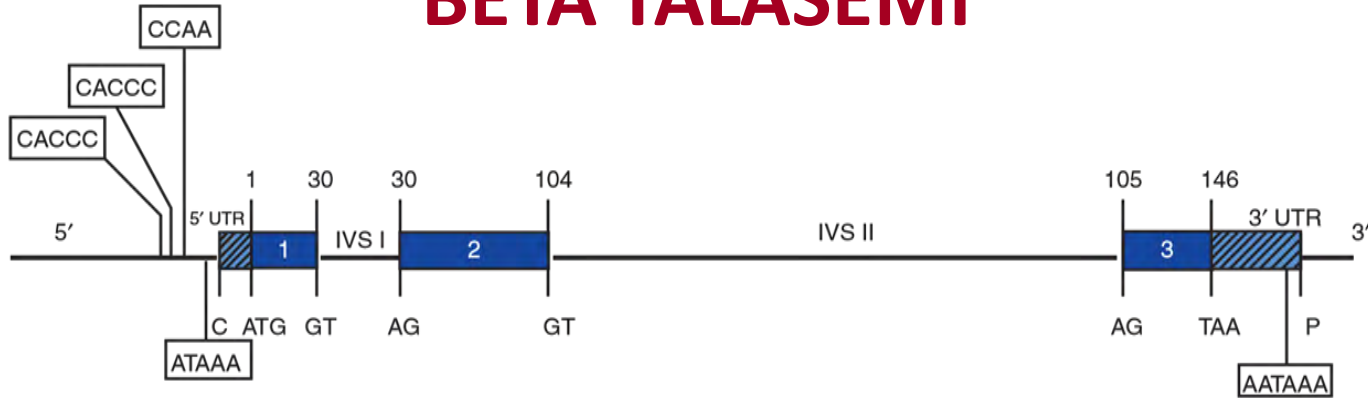
Beta-globin zincirlerinin üretiminde bir miktar beta-globin üretime izin veren diğer mutasyonlar **β^+ veya β^{++} (sessiz)** olarak sınıflandırılır.

Cao A and Galanello, R. Beta-thalassemia. Genet Med.2010:12(2):61–76.

Keser I. Beta talaasemi genetiği (Editör: Canatan D : Talasemi ve Hemoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024

HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

BETA TALASEMİ

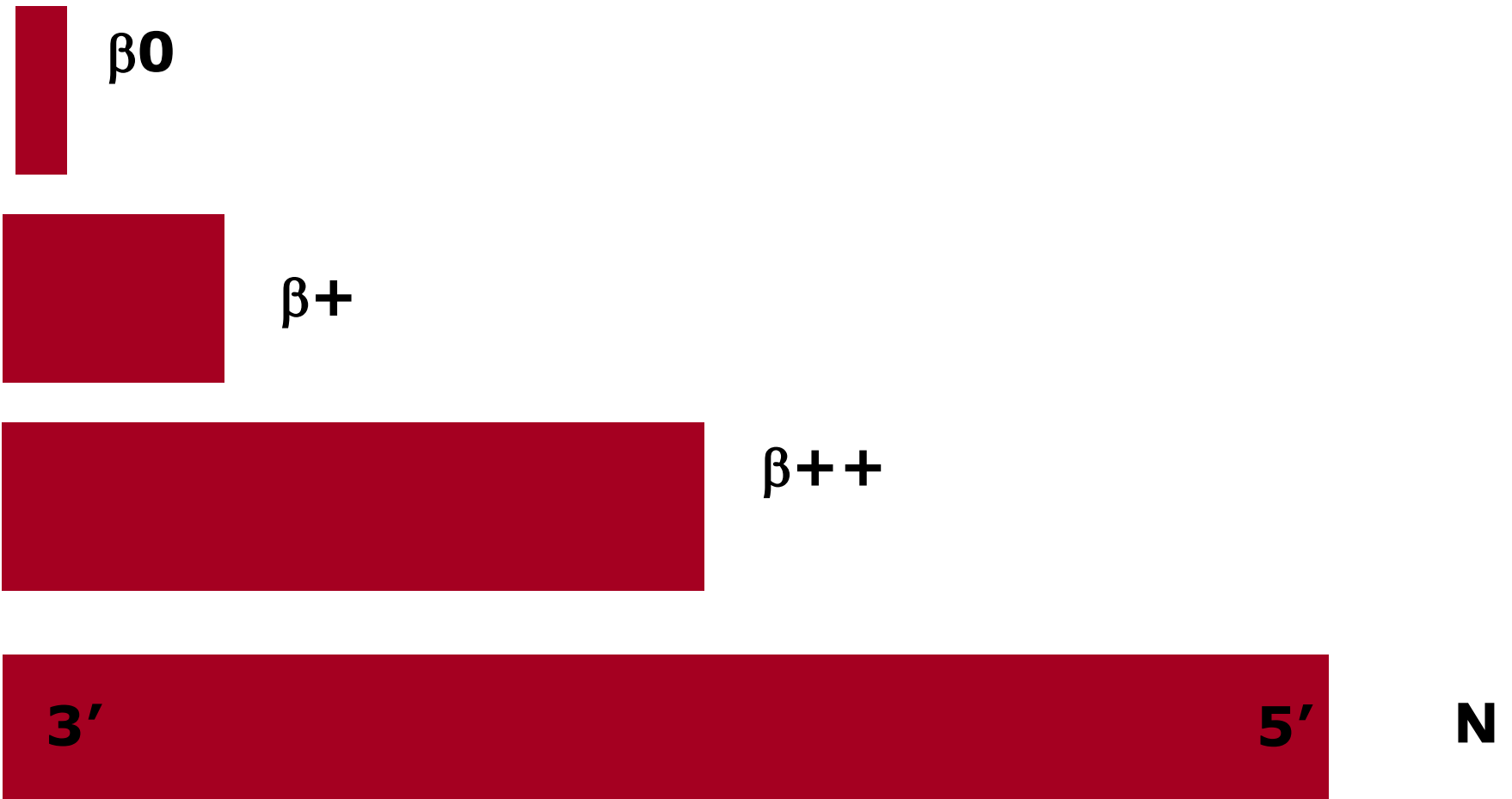


Keser I. Beta talaasemi genetiği (Editör: Canatan D : Talasemi ve Hemoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024



HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

BETA TALASEMİ



BETA TALASEMİ

Table 1: Common types of beta-thalassemia: severity and ethnic distribution.

Population	β -gene mutation	Severity
Indian	-619 del	β^0
Mediterranean	-101 CTT	β^{++}
Black	-88 CTT	β^{++}
Mediterranean; African	-87 CTG	β^{++}
Japanese	-31 ATG	β^{++}
African	-29 ATG	β^{++}
Southeast Asian	-28 ATC	β^{++}
Mediterranean; Asian Indian	IVS1-nt1 GTA	β^0
East Asian; Asian Indian	IVS1-nt5 GTC	β^0



AKHAV

Mediterranean

BETA TALASEMI

IVS1-nt6 TTC

$\beta^{+/+}$



Mediterranean

IVS1-nt110 GTA

β^+

Chinese

IVS2-nt654 CTT

β^+

Mediterranean

IVS2-nt745 CTG

β^+

Mediterranean

codon 39 CTT

β^0

Mediterranean

codon 5 -CT

β^0

Mediterranean; African-American

codon 6 -A

β^0

Southeast Asian

codon 41/42 -TTCT

β^0

African-American

AATAAA to AACAAA

β^{++}

Mediterranean

AATAAA to AATGAA

β^{++}

Mediterranean

codon 27 GTT Hb (Hb Knossos)

β^{++}

Southeast Asian

codon 79 G>A (Hb E)

β^{++}

Malaysia

Codon 19 G>A (Hb Malay)

β^0 :complete absence of beta globin on the affected allele

Cao A and Galanello R. Beta-thalassemia. Genet Med.2010;12(2):61-76.



BETA TALASEMİ TİPLERİ

1. Sessiz taşıyıcı

2. Talasemi taşıyıcısı

3. Talasemi İntermedia (TBOT)

4. Talasemi Major (TBT)



BETA TALASEMİ TİPLERİ

β^{++}/N

β^{+}/N
 β^0/N

β^{++}/β^{++}
 $\beta^{+}/\beta^{+}/\alpha\alpha$
 $\beta^0/\beta^0/\alpha\alpha$

β^{+}/β^{+}
 β^0/β^{+}
 β^0/β^0

Sessiz
taşıyıcı

Taşıyıcı

Talasemi
intermedia

Talasemi
Major

BETA TALASEMİ TIPLERİ

TALASEMİ TAŞIYICILARI

SESSİZ TASIYICI

- TAM KAN NORMAL
- TALASEMİ TESTİ NORMAL
- **B++**
- %5

NORMAL TASIYICI

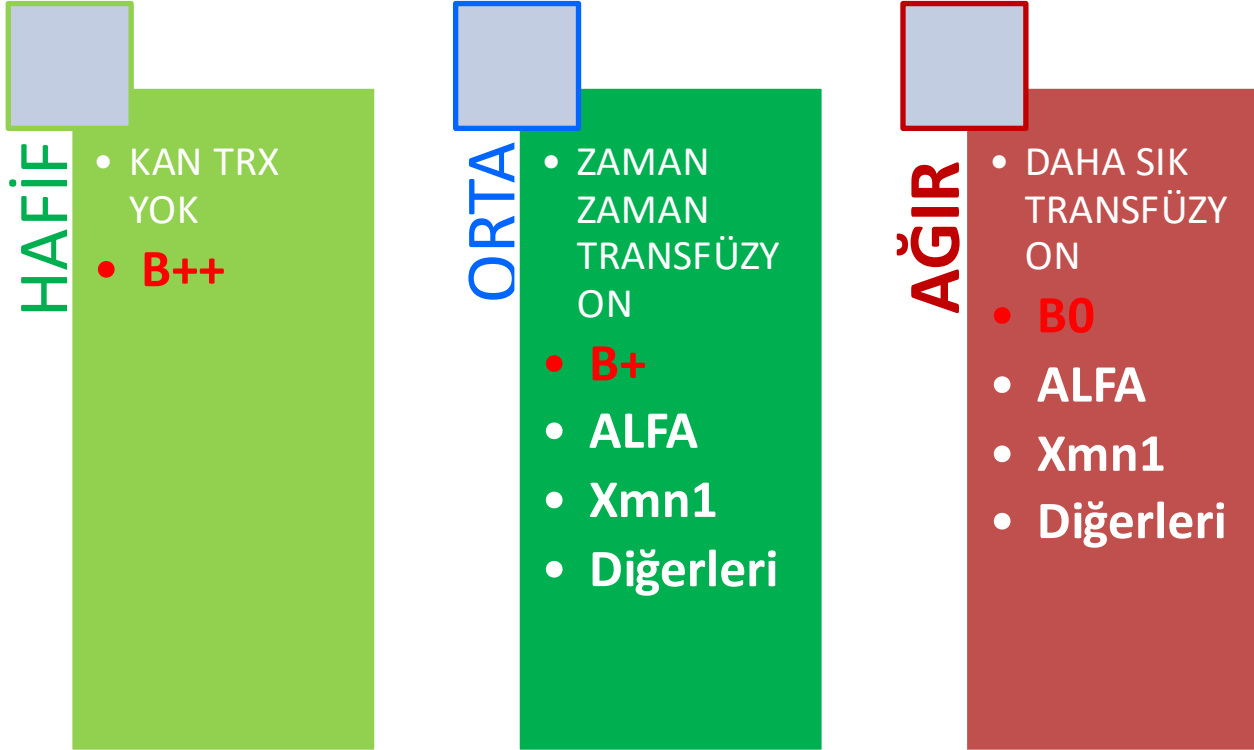
- HAFİF ANEMİ
- DEA İLE KARIŞIR
- TALASEMİ TESTİ İLE ORTAYA ÇIKAR
- **B+**
- %90

DOMİNANT

- ANEMİ BELİRGİN
- ZAMAN ZAMAN KAN NAKLİ GEREKİR
- **B0**
- %5

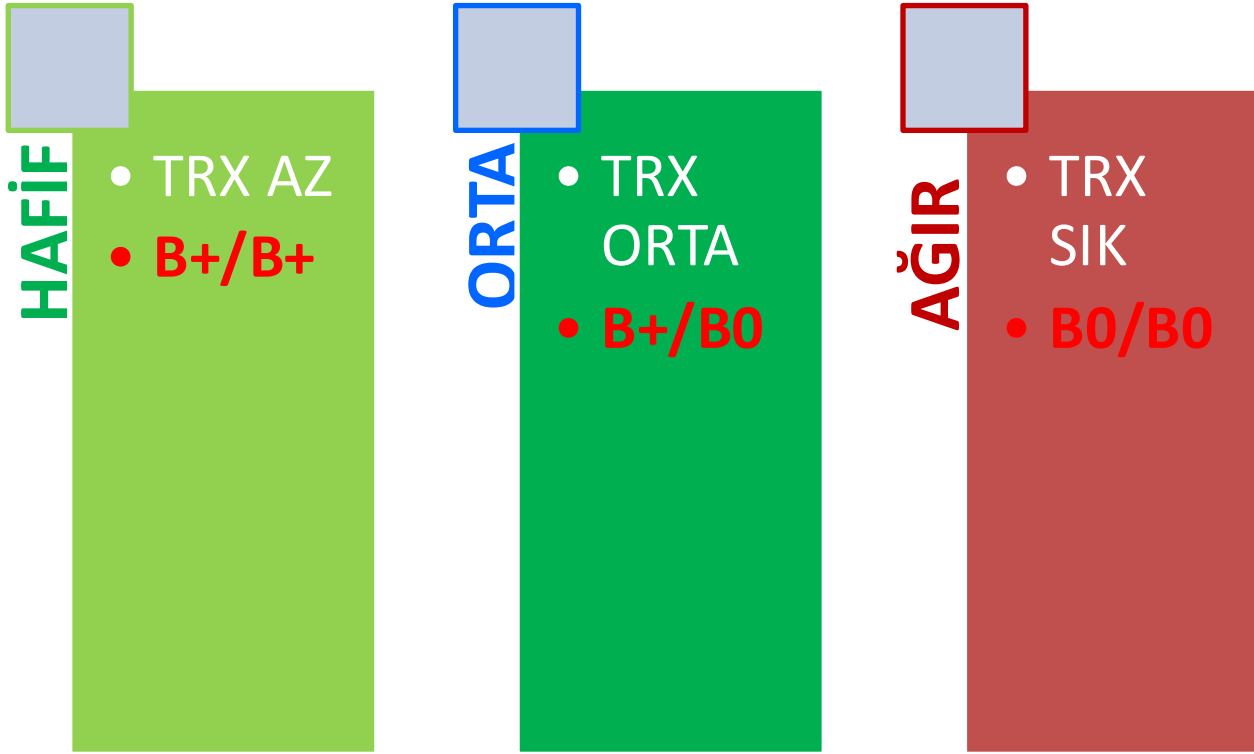
BETA TALASEMİ TIPLERİ

TALASEMİ İNTERMEDIA



BETA TALASEMİ TIPLERİ

TALASEMİ MAJOR



BETA TALASEMİ TIPLERİ

TALASEMİDE TRANSFÜZYON DURUMU

β^{++}/N

β^{+}/N
 β^0/N

β^{++}/β^{++}
 $\beta^{+}/\beta^{+}/\alpha\alpha$
 $\beta^0/\beta^0/\alpha\alpha$
 $\beta^0/S, C, D, E$

β^{+}/β^{+}
 β^0/β^{+}
 β^0/β^0



YOK

YOK

ARA SIRA

TRANSFÜZYONA
BAĞIMLI

HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ

HEMOGLOBİNOPATİLER

- Bugüne kadar **1866** üzerinde anormal Hb tanımlanmıştır.

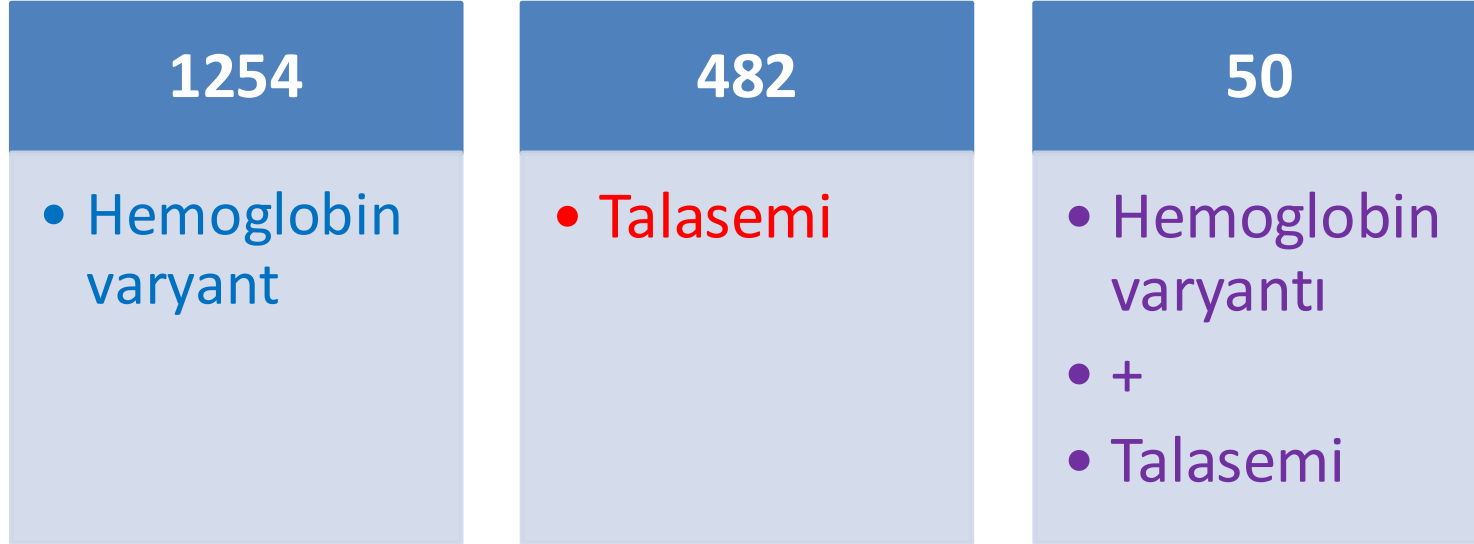
- **1.Tek amino asit yer değiştirmesi:**

Beta zinciri: **S, C, D, E, O Arap**

- **2.Amino asit delesyonu:** Freiburg, Gun Hill
- **3.Füzyon Hb:** Delta-beta:Lepore
- **4.Uzamış subünite:** Constant spring
- **5. Stabil olmayan Hemoglobinler**

Özkinay F. Hemoglobinopatilerin genetiği (Editör: Canatan D : Talasemi ve Hemoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024

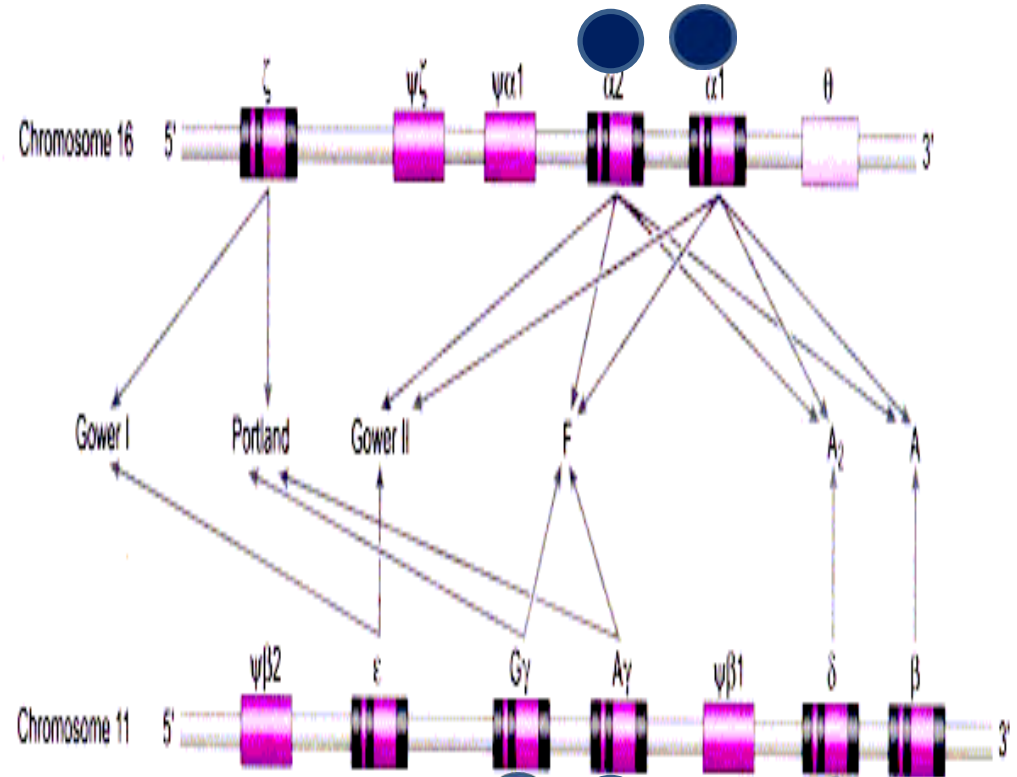
Hemoglobin varyantlarının dağılımı



Özkınay F. Hemoglobinopatilerin genetiği (Editör: Canatan D : Talasemi ve Hemoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024

Hemoglobin varyantlarının genlerde dağılımı

- 44 Alfa -1 gen
- 428 Alfa-2 gen
- 872 beta gen
- 114 delta gen
- 58 A gama gen
- 73 G gama gen



Özkınay F. Hemoglobinopatilerin genetiği (Editör: Canatan D.: Talasemi ve Hemoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024)



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA VE TANISINDA SORUNLAR

SUNUM PLANI

1. HEMOGLOBİNLER
2. HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ
3. DÜNYA DA VE TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİLER
4. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ
5. TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM
6. HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK TANI YÖNTEMLERİ
7. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR
8. ÜLKEMİZDEN HEMOGLOBİNOPATİ ÖRNEKLERİ



HEMOGLOBİNOPATİLERİN MALİYETİ

Tedavi ve önleme maliyet karşılaştırılması

❖ DSÖ nün maliyetleri;

❖ Tedavi:

- Talasemi Major için yıllık hastane gideri : 12.000 USD
- Orak hücre anemi için yıllık hastane gideri: 6.000 USD

❖ Tarama ve danışmanlık:

- Test yapıp bilgilendirilen her birey için: 5 USD
- Riskli çift için: 10 USD

❖ Prenatal tanı: Bir prenatal tanı maliyeti: 1200 USD

Bir hastanın yıllık tedavi maliyeti:

- 2400 kişinin taranması
- 10 Prenatal tanı yapılması



HEMOGLOBİNOPATİLERİN MALİYETİ

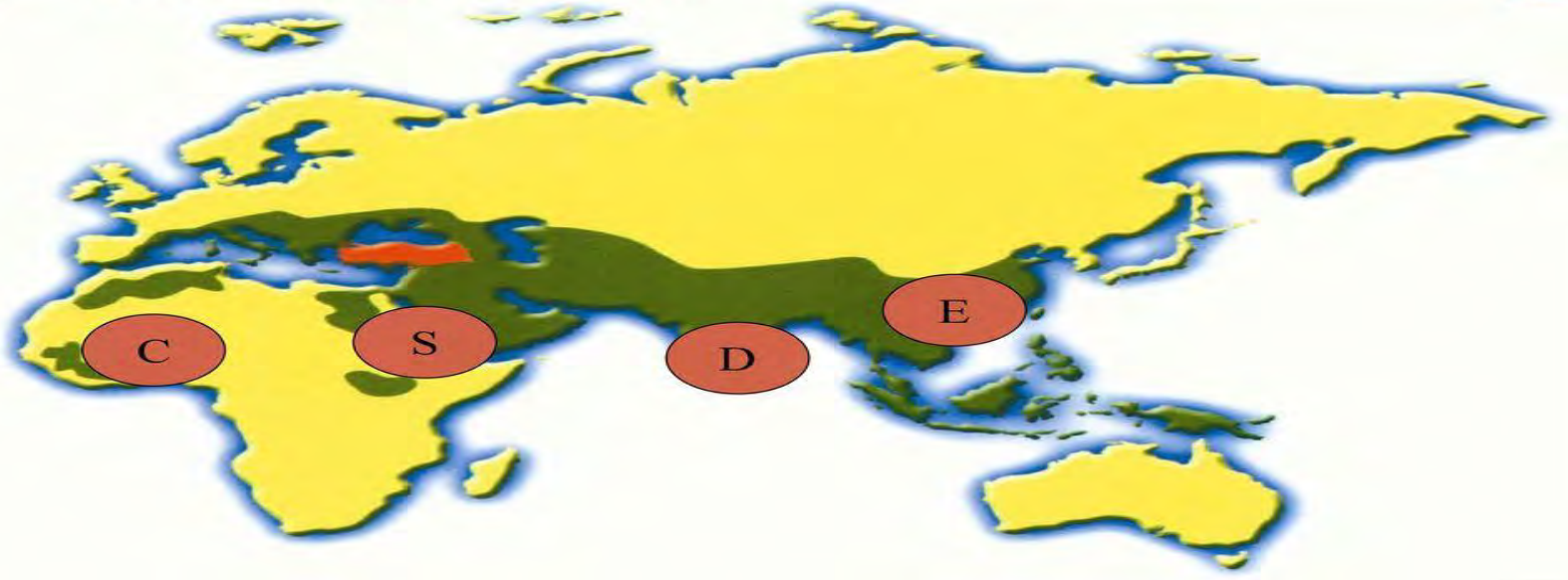
**TALASEMİ
TEDAVİSİ
ZOR
VE
PAHALI
HASTALIKTIR**

**TALASEMİ
ÖNLENMESİ
KOLAY
VE
UCUZ
HASTALIKTIR**

DÜNYADA DURUM

- Dünya çapında en sık görülen otozomal resesif tek gen hastalıklardır.

DÜNYADA DURUM



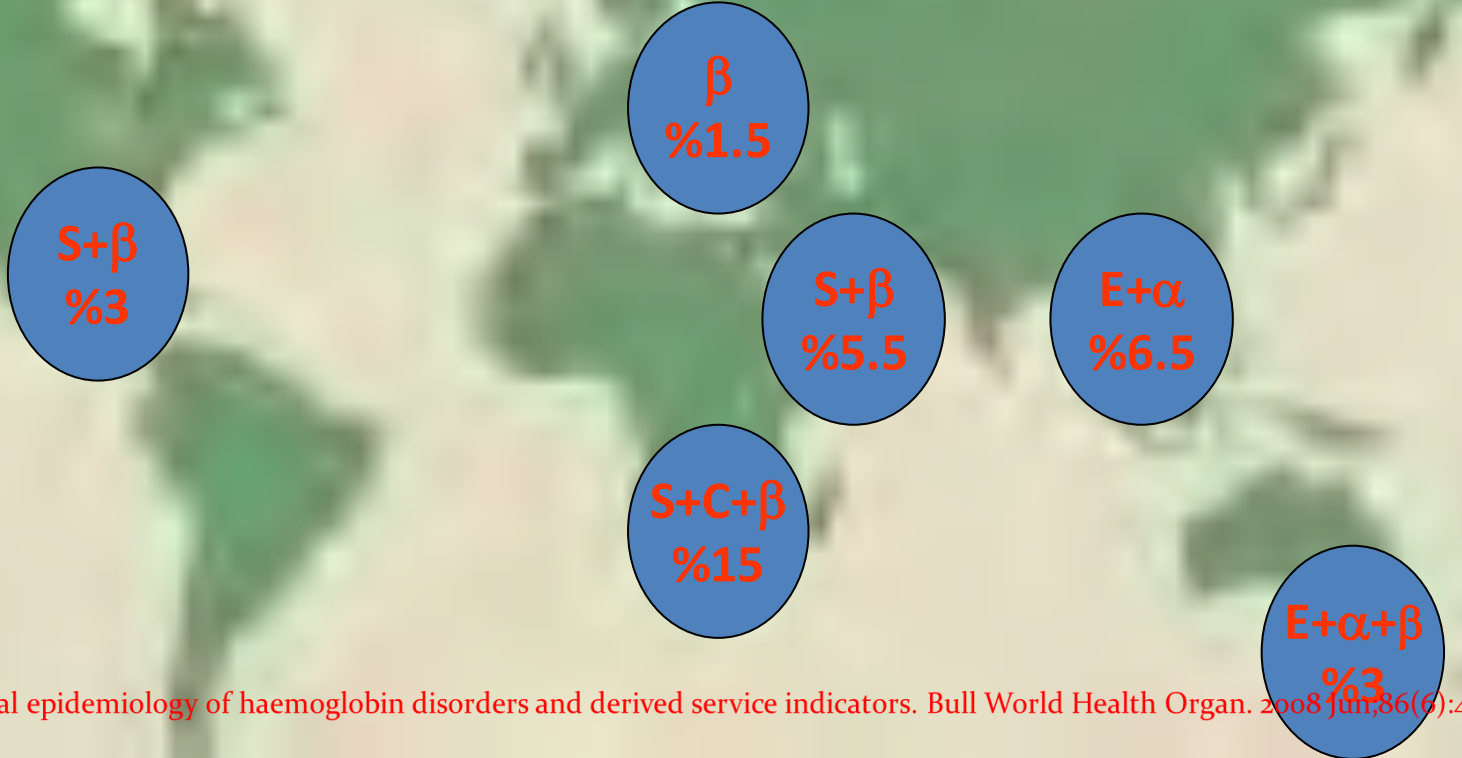
DÜNYADA DURUM

Göçler yolu ile tüm dünyaya yayılmıştır.



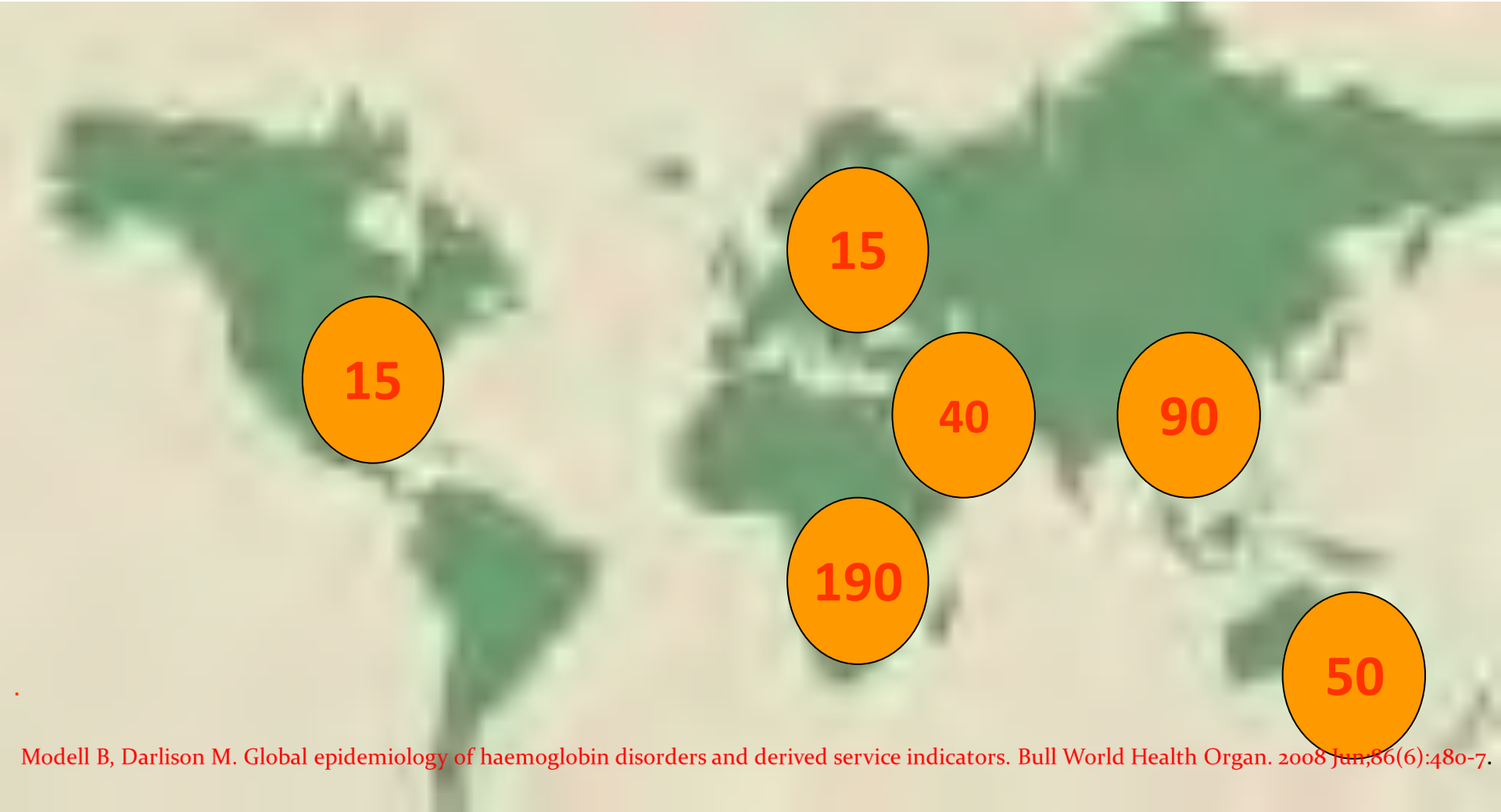
DÜNYADA DURUM

TAŞIYICI SIKLIĞI: % 5,1



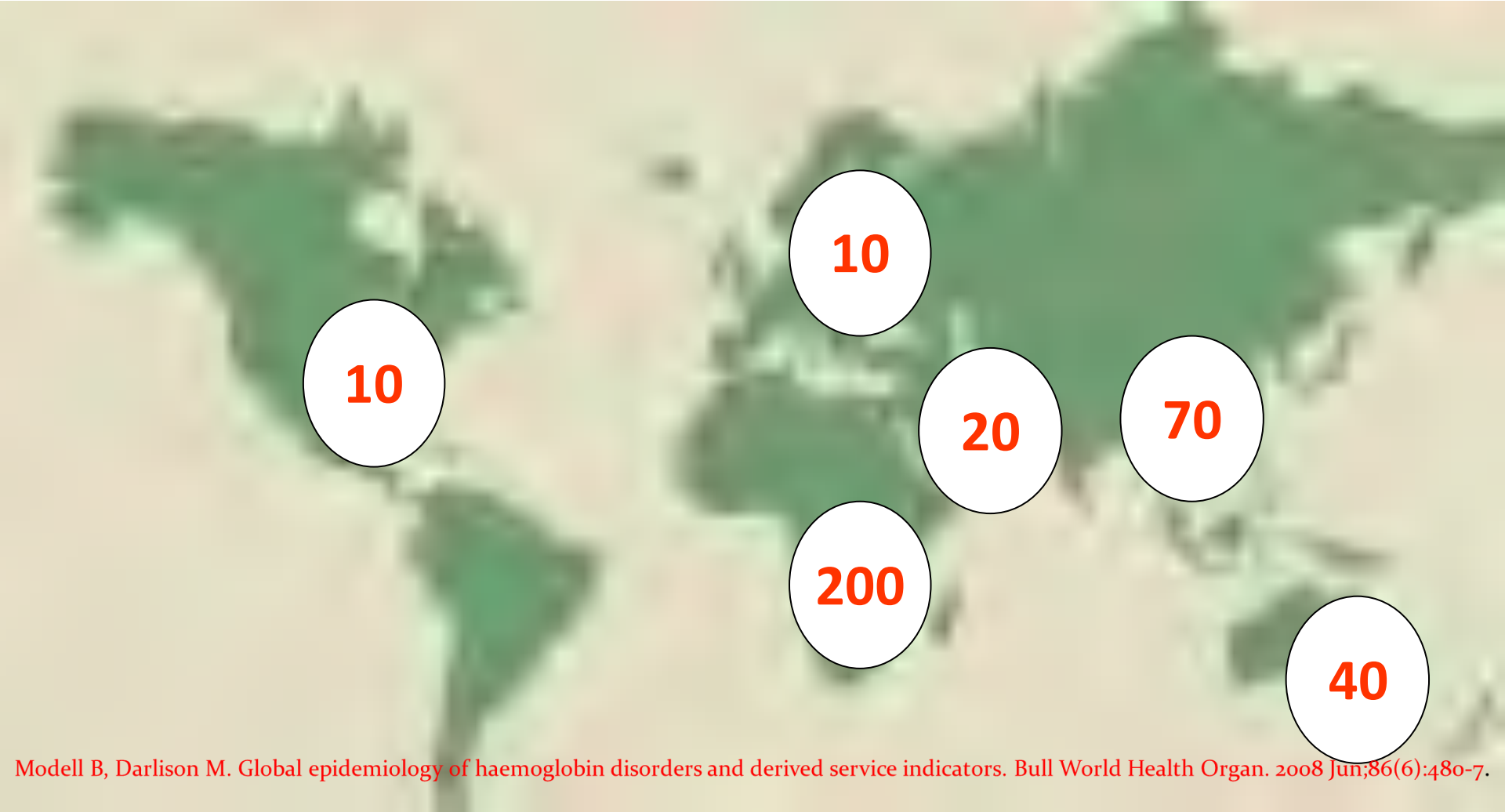
DÜNYADA DURUM

TAŞIYICI SAYISI: 400 milyon



DÜNYADA DURUM

YENİ DOĞAN HASTA SAYISI:350.000



HEMOGLOBİNOPATİLERİN ÖNLENMESİ

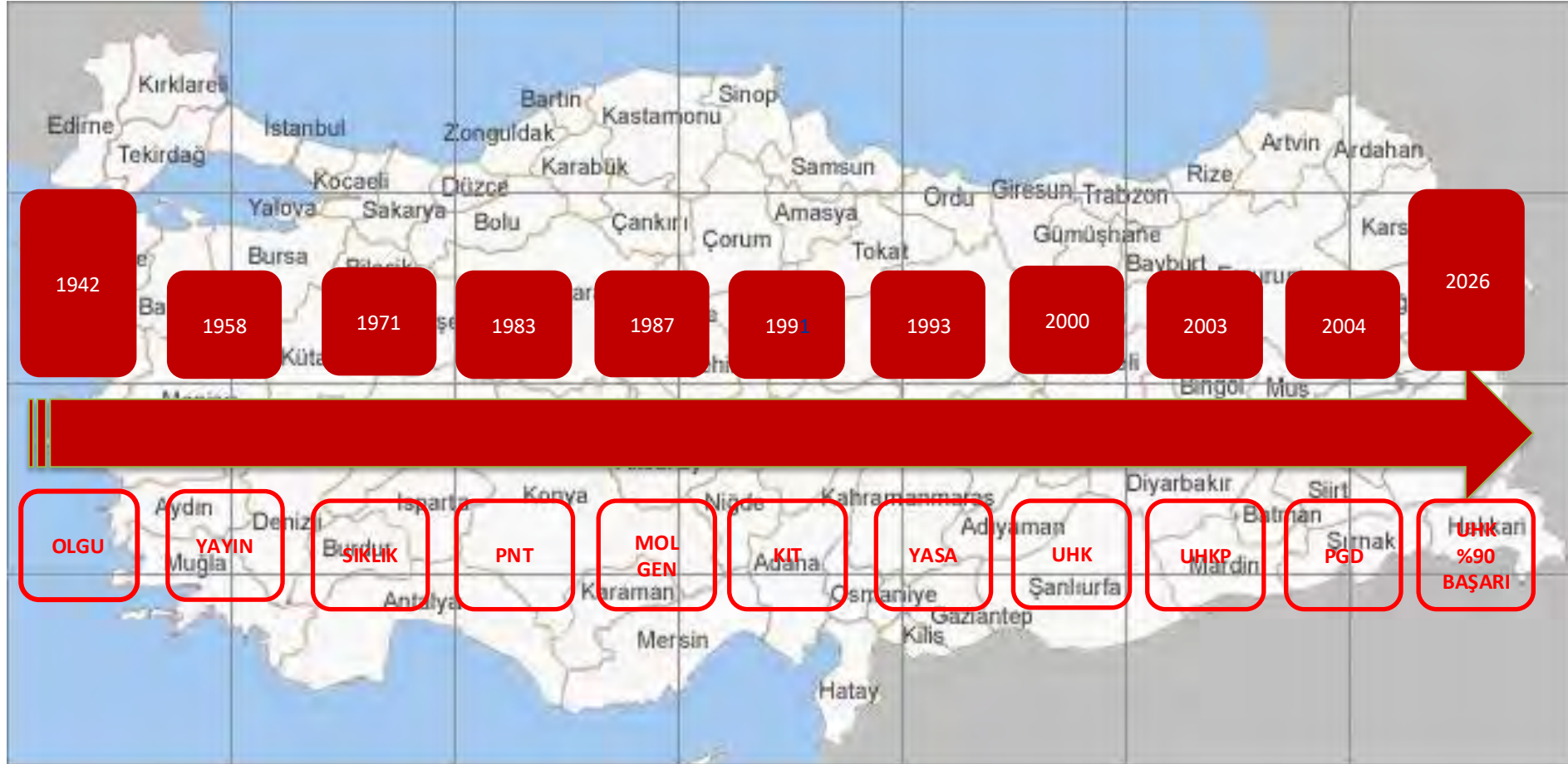
Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ)
Hemoglobinopatilerin
önlenmesi konusunda aşağıda
ki yöntemleri önermektedir;

- toplum eğitimi,
- taşıyıcı taramaları
- genetik danışma
- doğum öncesi tanı
- preimplantasyon genetik tanı

www.who.int



HEMOGLOBİNOPATİLERİN ÖNLENMESİ TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



TALASEMİNİN SEKSEN DÖRT YILLIK ÖYKÜSÜ

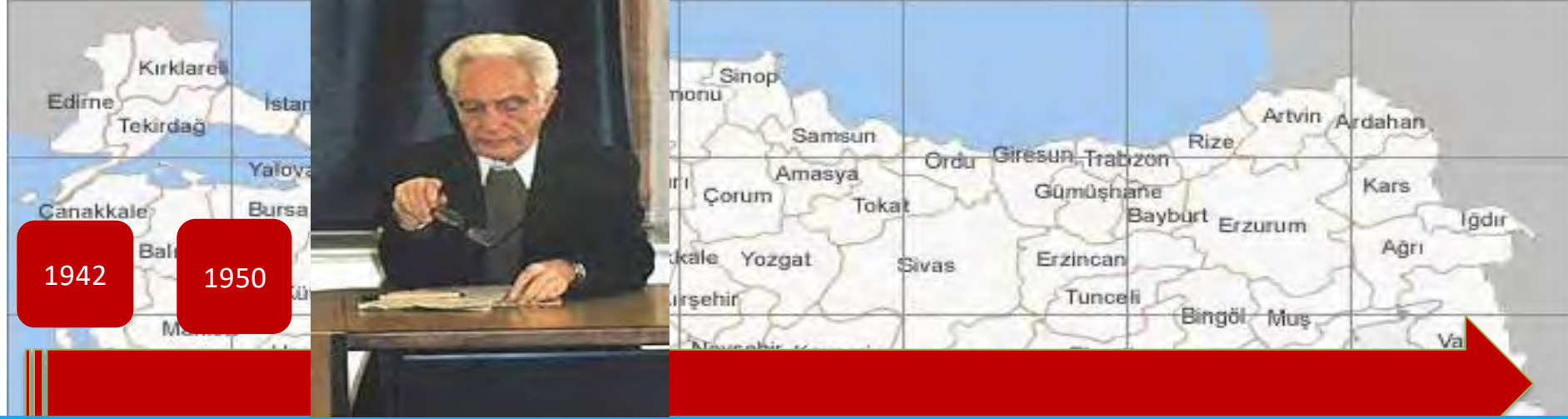
TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



ilk talasemi majorlu hasta 1942 yılında, ilk orak hücreli anemili hasta 1946 yılında Egeli ve Ergun tarafından tanımlanmıştır

Aksoy M. Sickle-cell anemia in South Turkey; a study of fifteen cases in twelve white families. Blood 1956; 11:460-467.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



1950 yılından itibaren Prof. Dr. Muzaffer Aksoy tarafından ülke genelinde çalışmalar başlatılmıştır.

Antalya, Mersin, Antakya ve Batı Trakya da taramalar yapılmıştır. Antakya'da Afrika kökenli olan, ancak beyaz tenli olarak **Eti Türk'ü** olarak tanımlanan insanlarda orak hücre anemisi saptanmış, Afrika kökenli hastalar ile benzer yapıları olduğunu yayınlanmıştır.

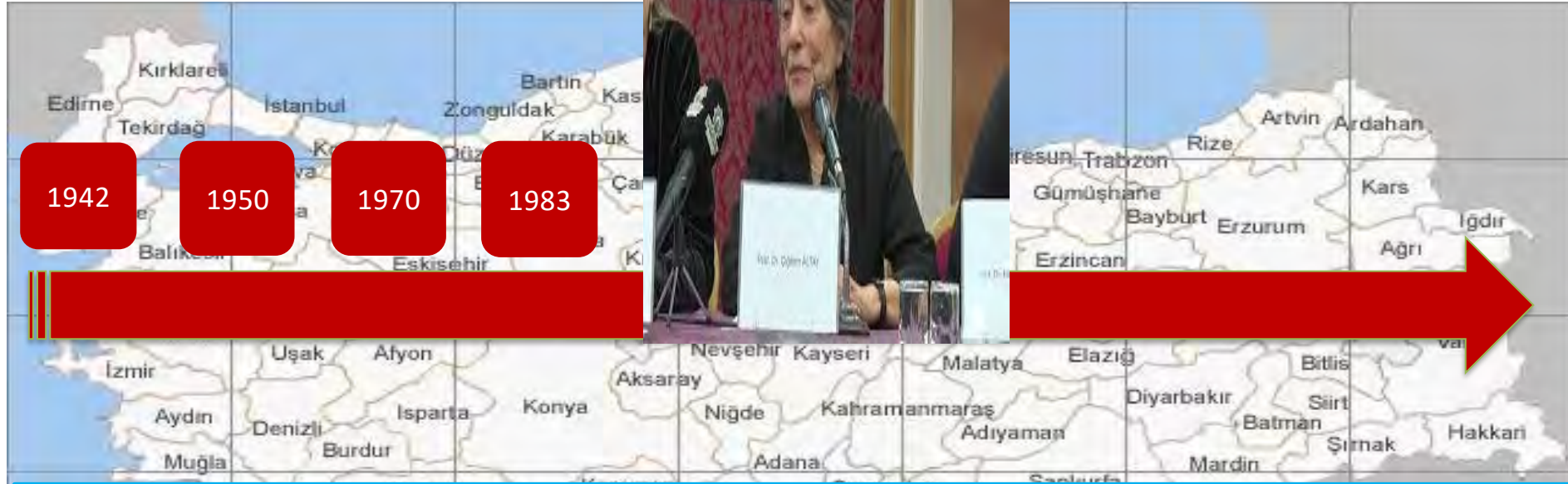
TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



1970'li yıllarda Prof. Dr. Ayhan Çavdar ve Prof. Dr. Ayten Arcasoy tarafından ülke genelinde sağlıklı toplumda **beta-talasemi sıklığı %2,1** olarak yayınlanmıştır.

Çavdar AO, Arcasoy A. The incidence of beta-thalassemia and abnormal hemoglobins in Turkey. Acta Hematol 1971; 45:313-318.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



1983 yılında Prof. Dr. Çiğdem Altay ve ekibi tarafından Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesinde **ilk defa prenatal tanı işlemi** gerçekleştirilmiştir.

Beksac MS, Gumruk F, Gurgey A, et.al. Prenatal diagnosis of hemoglobinopathies in Hacettepe University, Turkey. Pediatr Hematol Oncol 2011; 28:51-55.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ

1942

1950

1970

1983

1987



1987 yılında Akar ve arkadaşları tarafından Türk toplumunda talasemiye ait **ilk moleküler çalışmalar** yayınlamıştır.

Akar N, Çavdar AO, Dessi E, et.al. Beta thalassemia mutations in the Turkish population. J Med Genet 1987; 24:378-379.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ

1942

1950

1950

1983

1987

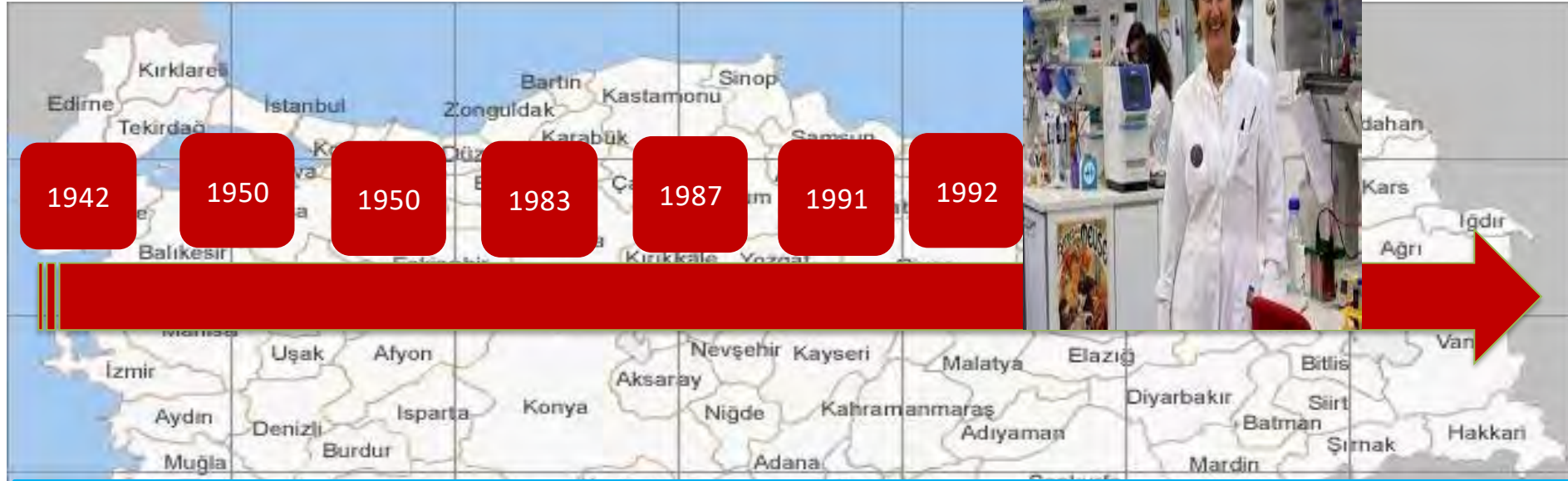
1991



1991 yılında Özerkan ve ekibi tarafından, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesinde **ilk kemik iliği nakli** yapılmıştır

Canatan D, Arcasoy A. Thalassemiada kemik iliği transplantasyonu. Ankara Ü. Tıp Fakültesi Mecmuası 1993; 46:173-186

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



1992 yılında Başak ve arkadaşları tarafından **Türk toplumunda, talaseminin moleküler spektrumu** yayınlanmıştır

Başak AN, Özçelik H, Ozer A et.al. The molecular basis of beta-thalassemia in Turkey. Hum Genet 1992; 89:315-318.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ

KALITSAL HASTALIKLARLA MÜCADELE KANUNU

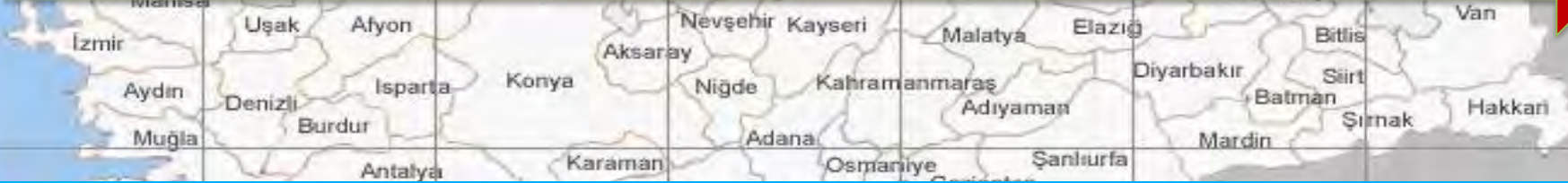
Kanun Numarası : 3960

Kabul Tarihi : 28/12/1993

Yayımlandığı Resmî Gazete : Tarih : 30/12/1993 Sayı : 21804

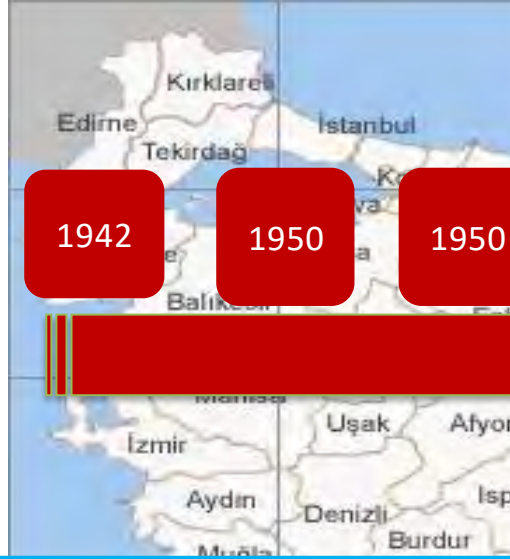
Yayımlandığı Düstur : Tertip : 5 Cilt : 33

1993



1993 yılında, Arcasoy ve Canatan girişimi ile, Türkiye Büyük Millet Meclisi'nde 3960 sayılı **Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu** kabul edilerek resmî gazetede yayınlanmıştır. .

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



Canatan ve arkadaşları tarafından Sağlık Bakanlığına ait ilk Talasemi Merkezi Antalya Devlet Hastanesinde kurulmuştur.

Canatan D. The thalassemia center of Antalya State Hospital: 15 years of experience(1994 to 2008). J Pediatr Hematol Oncol 2013; 35:24-27.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ

2000 yılı ülkemizdeki hastaların yaşamında bir milat yılı olmuştur.



2000

2000 yılında 9.Cumhurbaşkanımız Süleyman Demirel himayelerinde, Canatan başkanlığında Akdeniz Kan Hastalıkları Vakfı tarafından, Antalya'da yapılan **ilk Uluslararası Talasemi Yaz okulunda** tüm dünyadan yabancı ve yerli bilim insanları ile hastalar bir araya gelmiştir.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



1942

1950

1993

1994

1994
-97

2000

2000

2000 yılında Sağlık Bakanlığı, üniversiteler, dernek ve vakıflar bir araya gelerek, **Ulusal Hemoglobinopati Konseyini** kurmuşlardır

Canatan D, Köse MR, Üstündağ M, et.al. Hemoglobinopathy control program in Turkey. Community Genet 2006; 9:124-126.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ

ULUSAL HEMOGLOBİNOPATI KONTROL PROGRAMI
05 - 08 MART 2002
ULUSAL HEMOGLOBİNOPATI KONSEYİ

KALITSAL KAN HASTALIKLARINDAN HEMOGLOBİNOPATİ KONTROL PROGRAMI İLE TANI VE TEDAVİ MERKEZLERİ YÖNETMELİĞİ

- Yayınlandığı Resmi Gazete tarih ve sayısı: 24/10/2002 – 24916

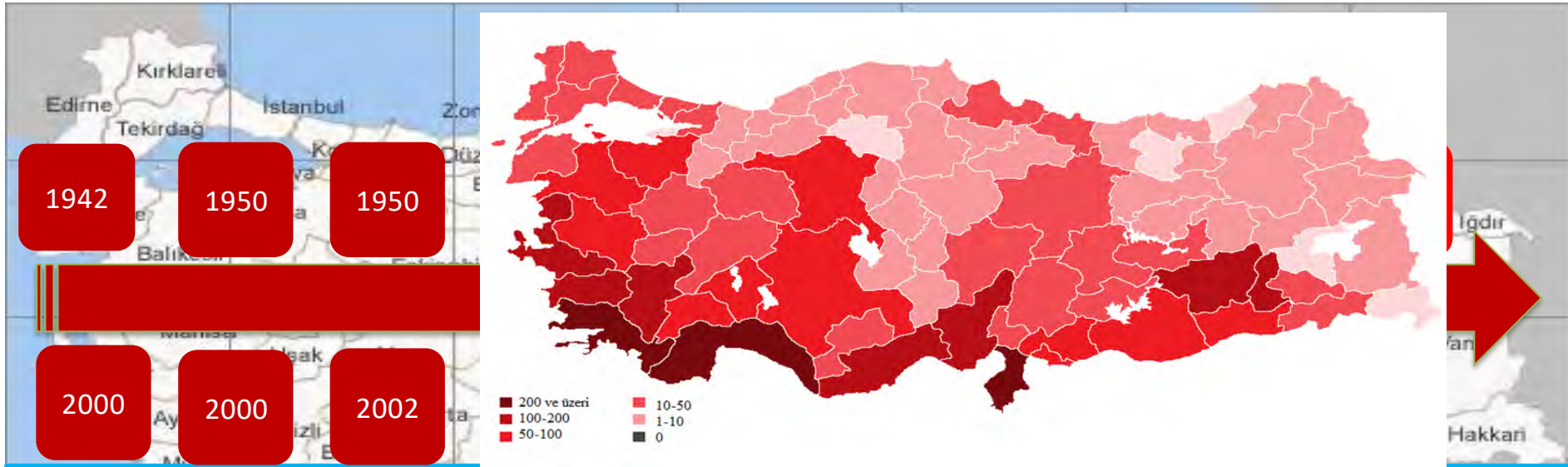
2000

2000

2002

2002 yılında Sağlık Bakanlığı ve Ulusal Hemoglobinopati Konseyi çalışmaları ile **yönetmelik** yayınlanmıştır.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



2002 yılında, Sağlık Bakanlığı ve Ulusal Hemoglobinopati Konseyi Türkiye Talasemi haritasını yayınlamıştır

Canatan D, Köse MR, Üstündağ M, et.al. Hemoglobinopathy control program in Turkey. Community Genet 2006; 9:124-126.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



1983

2003



2003 yılında, Sağlık Bakanlığı ve Ulusal Hemoglobinopati Konseyi ve 33 İl Sağlık Müdürü ile, 08 Mayıs Dünya Talasemi Gününde Mersin'de 33 ilde **Hemoglobinopati Kontrol Programı** başlatılmıştır.

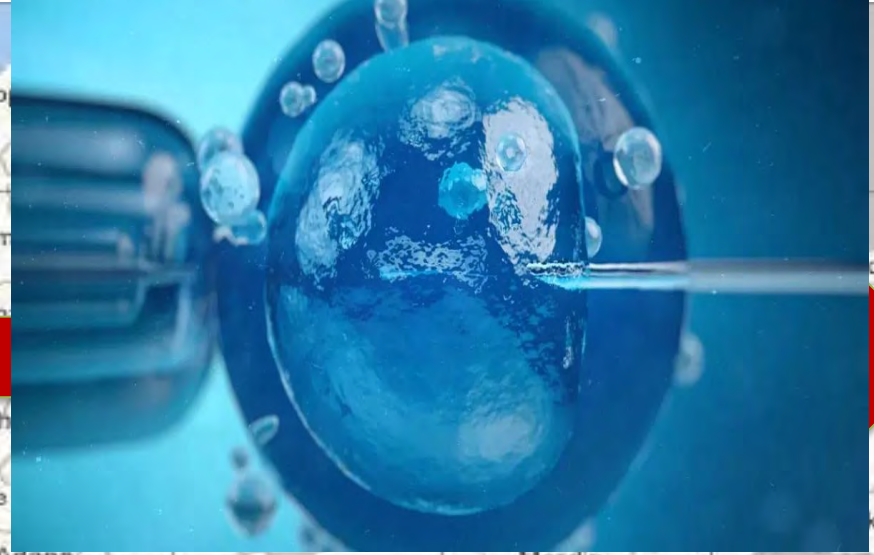
Canatan D, Köse MR, Üstündağ M, et.al. Hemoglobinopathy control program in Turkey. Community Genet 2006; 9:124-126.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



1987

2004



2004 yılında, Semra Kahraman ve arkadaşları tarafından ilk defa **HLA uygun preimplantasyon genetik tanı** uygulanmıştır.

Kahraman S, Karlıkaya G, Sertyel S, et.al. Clinical aspects of preimplantation genetic diagnosis for single gene disorders combined with HLA typing. Reprod Biomed Online 2004; 9:529-532

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



Talasemi
Federasyonu

KURULUŞ

1. Adana-Çukurova Kalıtsal Kan Hastalıkları Derneği
 2. Ankara -Talasemi Dereneği,
 3. Antalya- Akdeniz Kan Hastalıkları Derneği
 4. İstanbul- Talasemi Araştırma ve Uygulama Derneği
 5. İzmir-Ege Talasemi Derneği
- Talasemi Federasyonu kurucuları olarak,
- o 16 – 17 Nisan 2005 tarihinde Antalya'da bir araya geldi,
 - o 19 Nisan 2005 tarihinde Talasemi Federasyonu kuruldu



www.talasemifederasyonu.org.tr

2005 yılında, Ulusal Hemoglobinozemi Konseyi yerine **Talasemi Federasyonu** kurulmuştur.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



Talasemi
Federasyonu

TALASEMİ FEDERASYONU FAALİYETLERİ DÜNYA TALASEMİ GÜNÜ

08 Mayıs 2006 tarihinde ANITKABİR TBMM SAĞLIK BAKANLIĞI TÜRK KIZILAYI



www.talasemifederasyonu.org.tr

2000

2000

2002

2003

2004

2005

2006

2006 yılında, Anıtkabir ziyareti sonrası TBMM, Sağlık Bakanlığı ve Türk Kızılay Derneğinde **Talasemi sorunu görüşmeleri**

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



2000 yılından beri beş Uluslar arası Talasemi Yazokulu her iki yılda bir düzenlendi ve toplam 3000 kişi eğitildi.



www.talasemifederasyonu.org.tr



MİLLİ EĞİTİM BAKANLIĞI İLE TALASEMİ EĞİTİM KAMPANYASI

- 21-22 Haziran 2007 tarihlerinde Antalya'da
- Milli Eğitim Bakanlığı ile iş birliği yaparak
- 33 ilden 40 öğretmene **Formatör Öğretmen** semineri düzenlendi.



www.talasemifederasyonu.org.tr

2000

2000

2002

2003

2004

2005

2006

2007

Ülke genelinde talasemi farkındalık eğitimleri

TALASEMİ YAZOKULLARI

MEB ile Öğretmenlerin Eğitimi

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



Ulusal Talasemi Mücadele Kampanyası

24 ilde , Halkın
bilinçlenmesi için,
**Dünya Talasemi Günü 8
Mayıs 2007** tarihinde
TALOTIR projesi
İstanbul Taksim'de



www.talasemifederasyonu.org.tr



Ulusal Talasemi Mücadele Kampanyası

TALOTIR – II. ETAP

08 Mayıs-
28 Aralık 2007
tarihleri
arasında 24 ili
ziyaret
ederek,
63.000 kişiye
ulaştı.



www.talasemifederasyonu.org.tr

2000

2000

2002

2003

2004

2005

2006

2007

Ülke genelinde talasemi farkındalık eğitimleri
TALOTIR Programı – 6 Ayda 63.000 kişi eğitimi

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



ULUSAL TALASEMİ EĞİTİM SEMİNERLERİ

**Sağlık Bakanlığı
İl Sağlık Müdürlükleri ile
2009 yılında
Aydın, Muğla, Edirne,
Kırklareli, Tekirdağ,
Şanlıurfa, Gaziantep,
Kahramanmaraş,
Diyarbakır, Batman, Siirt
11 ilde
Hekimlere yönelik
Eğitim Seminerleri**



www.talasemifederasyonu.org.tr



ULUSAL TALASEMİ EĞİTİM SEMİNERLERİ

**Sağlık Bakanlığı
İl Sağlık Müdürlükleri ile
2010 yılında
Adana, Mersin, Antakya,
Antalya, Burdur, Isparta,
Konya
7 ilde
Hekimlere yönelik
Eğitim Seminerleri**



www.talasemifederasyonu.org.tr

2000

2000

2002

2003

2004

2005

2006

2007

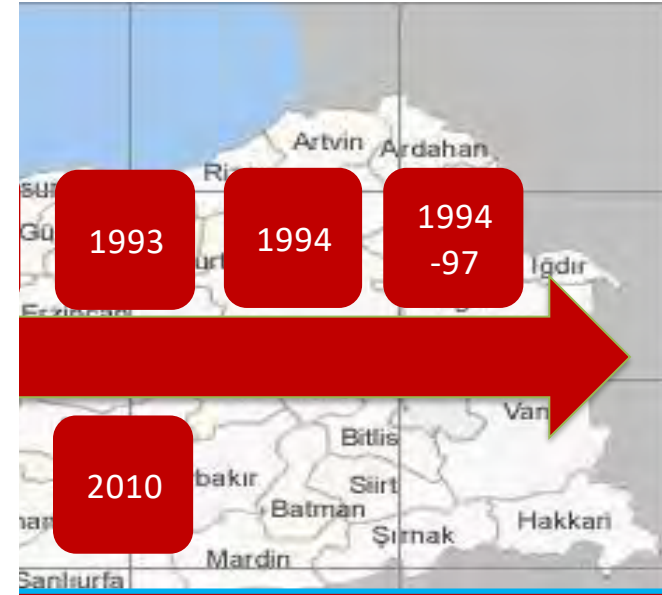
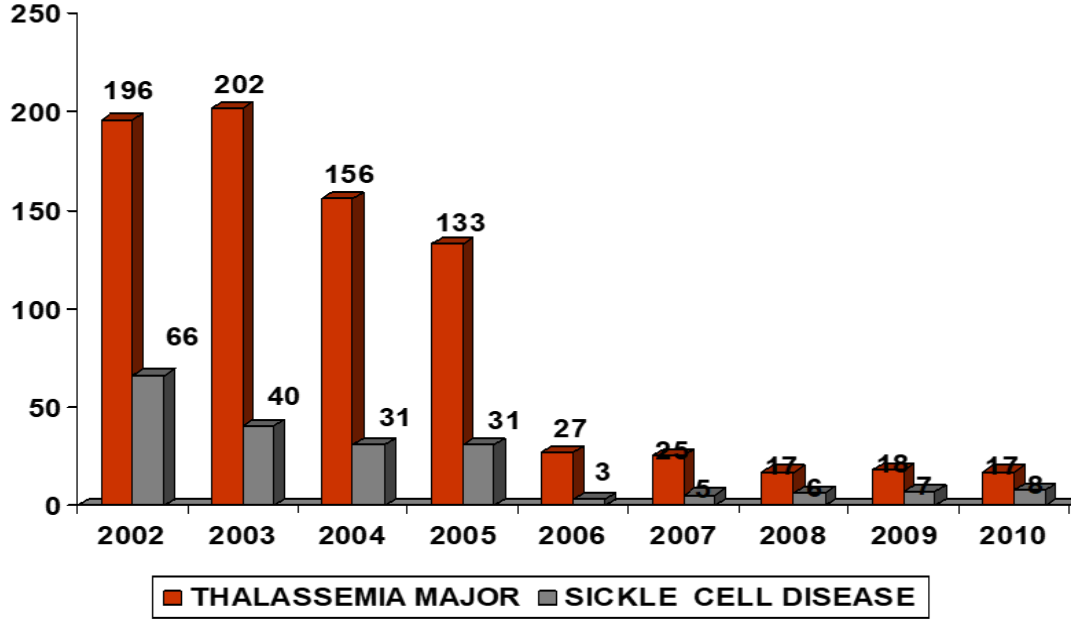
2009

-

2010

**Ülke genelinde talasemi farkındalık eğitimleri
Sağlık Bakanlığı ile 18 ilde Ulusal Talasemi Eğitim Seminerleri**

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



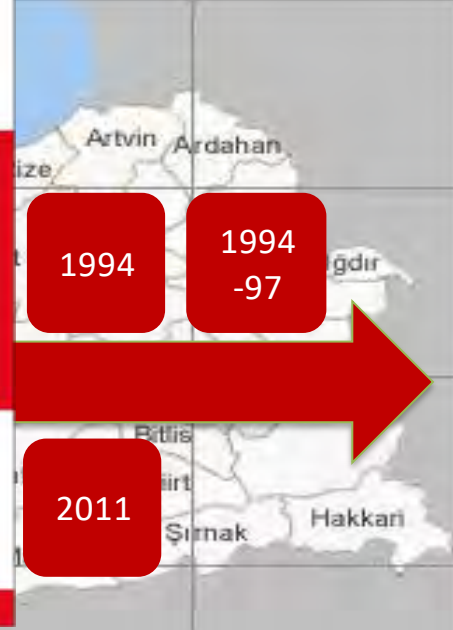
2010 yılında Hemoglobinopati Kontrol Programı ile, **yeni hasta çocuk doğum sayısı yüzde doksan** oranında önlenmiştir .

TC. Sağlık Bakanlığı AÇSAP Genel Müdürlüğü. Hemoglobinopati Kontrol Programı. (Editor: Canatan D) Talasemi Özel Sayısı Türkiye Klinikleri J Hem Onc. Special Topics 2010;3(1):5-8.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



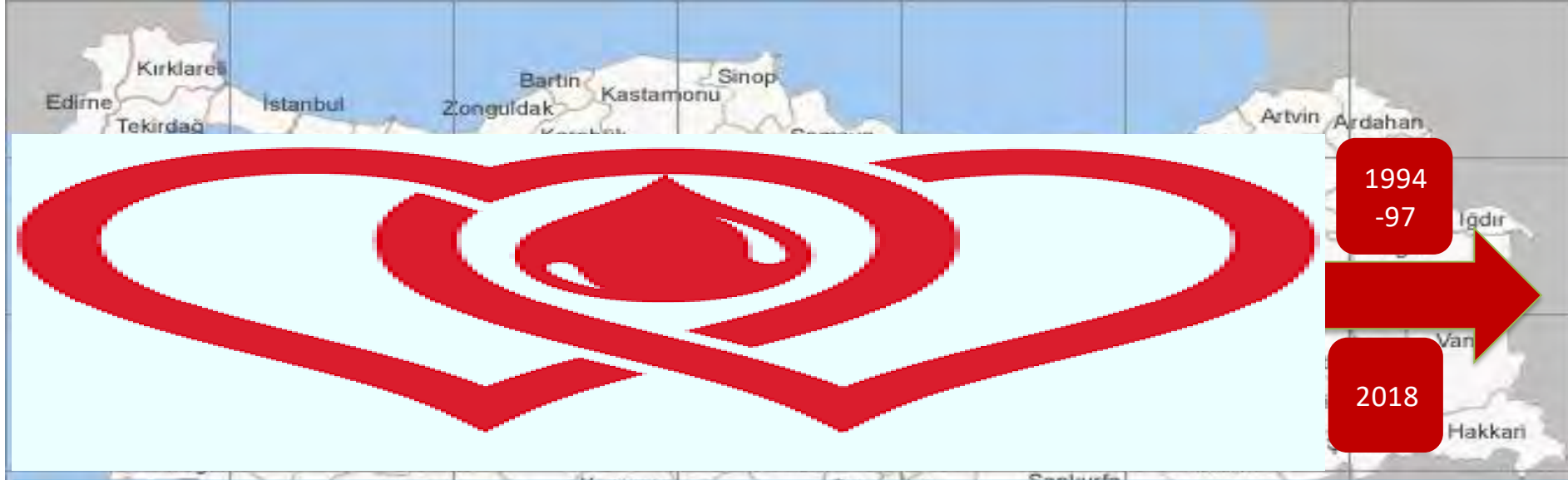
FINAL ANNOUNCEMENT



2011 yılında Sağlık Bakanlığı, Dünya Talasemi Federasyonu ve Türkiye Talasemi Federasyonu iş birliği ile, Antalya'da **12. Dünya Talasemi Kongresi** düzenlenmiştir

Canatan D. Thalassaemias and Hemoglobinopathies in Turkey. Hemoglobin. 2014;38(5):305-7. doi: 10.3109/03630269.2014.938163.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



2018 yılında, Cumhurbaşkanlığı kararnamesi ile, Hemoglobinopati Kontrol Programı, «**Evlilik öncesi Tarama Programı**» olarak tüm ülkede uygulanmaya başlanmıştır.

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



2022

2010 yılında ülke genelinde yeni doğan hasta sayısı yüzde doksan azalmış iken, 2011 yılından beri Suriye'den gelen göçmenler nedeni ile, hasta sayısı ve yeni doğan hasta sayısı artmıştır.

Canatan D, De Sanctis V, Corrons JVL, Giorgio G, Kara F, Tezel B, Uğur Külekçi A, Zümrüt Ö, Özdemir Z, Gürsoy K, Kaymak G, Aydın S, Altunsu T, Aydın I, Hambolat M, Keloglu N, Durmaz E, Solmaz A. Hemoglobinopathy Prevention Program in Immigrants: Equality Plus Education Program. Thalass. Rep. 2026, 16, 4 <https://doi.org/10.3390/thalassrep16010004>

TÜRKİYE'DE TALASEMİ TARİHİ



2019-2022 yılları arasında

Akdeniz Kan Hastalıkları Koordinatörlüğünde
Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü,
6 il Sağlık Müdürlüğü, İtalya ve İspanya iş birliği ile

Göçmenlerde Talasemi ve Hemoglobinopati Önleme Projesi

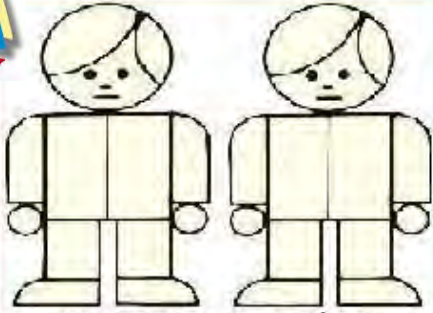
Canatan D, De Sanctis V, Corrons JVL, Giorgio G, Kara F, Tezel B, Ugur Kulekçi A, Zumurut O, Özdemir Z, Gürsoy K, Kaymak G, Aydın S, Altunsu T, Aydın I, Hambolat M, Keloglu N, Durmaz E, Solmaz A. Hemoglobinopathy Prevention Program in Immigrants: Equality Plus Education Program. Thalass. Rep. 2026, 16, 4 <https://doi.org/10.3390/thalassrep16010004>



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA VE TANISINDA SORUNLAR

SUNUM PLANI

1. HEMOGLOBİNLER
2. HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ
3. DÜNYA DA VE TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİLER
4. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ
5. TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM
6. HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK TANI YÖNTEMLERİ
7. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR
8. ÜLKEMİZDEN HEMOGLOBİNOPATİ ÖRNEKLERİ



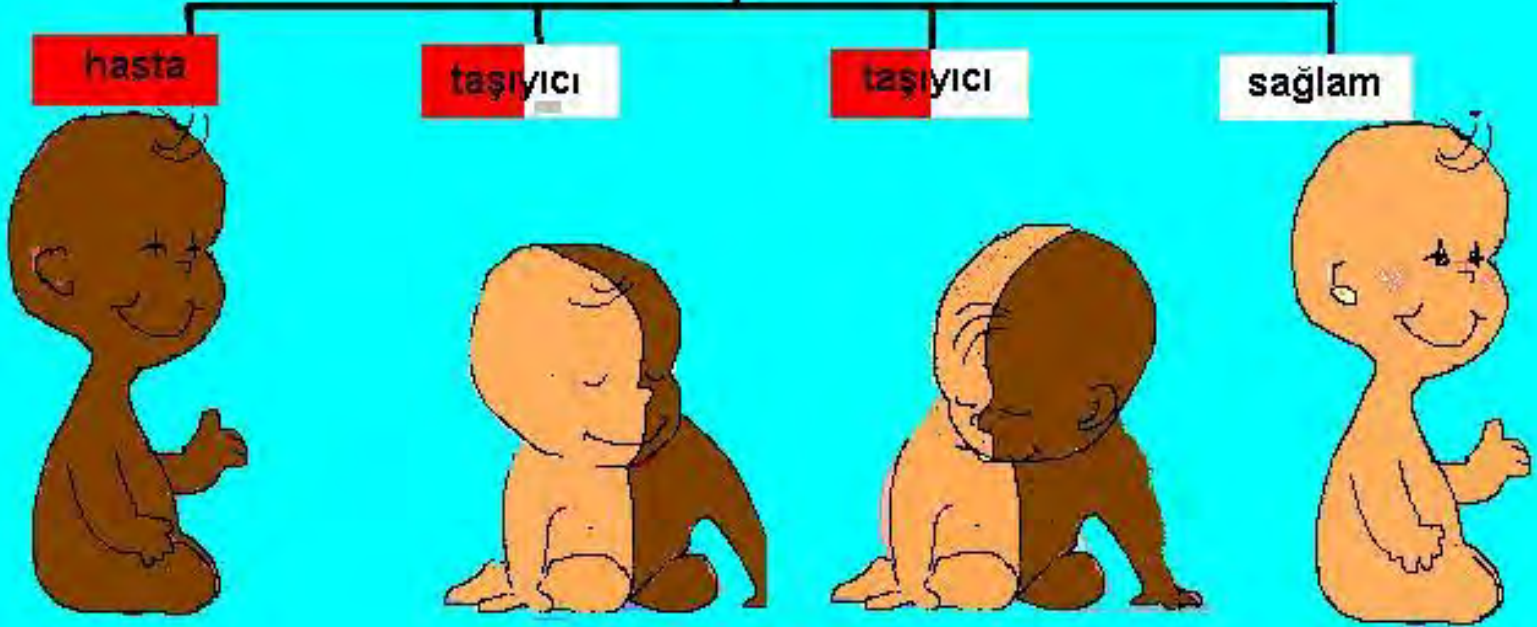
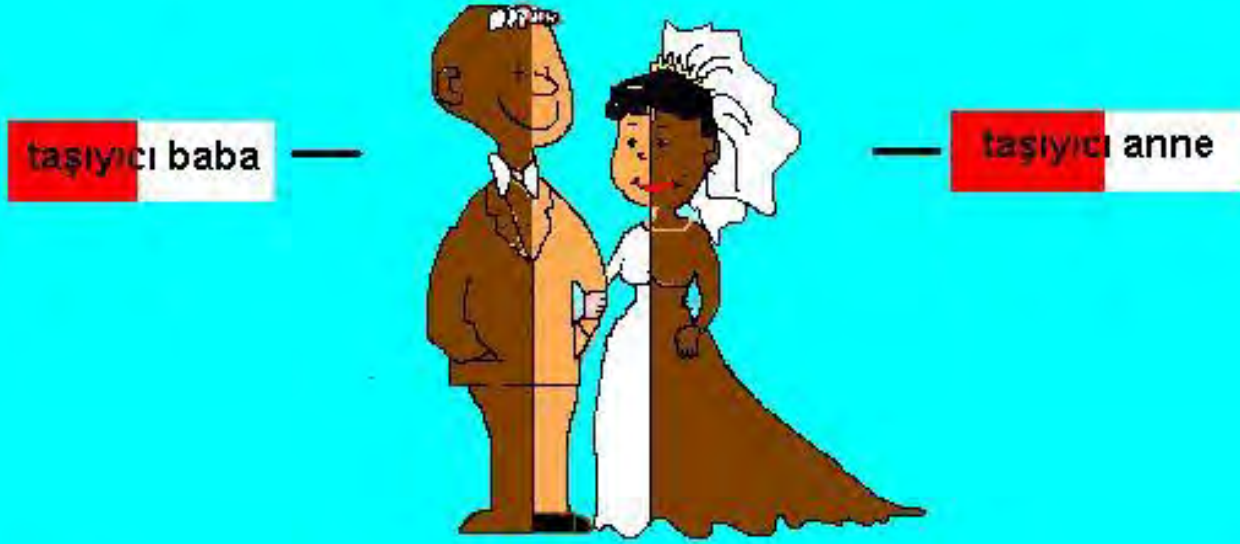
EVLENECEK ÇİFT

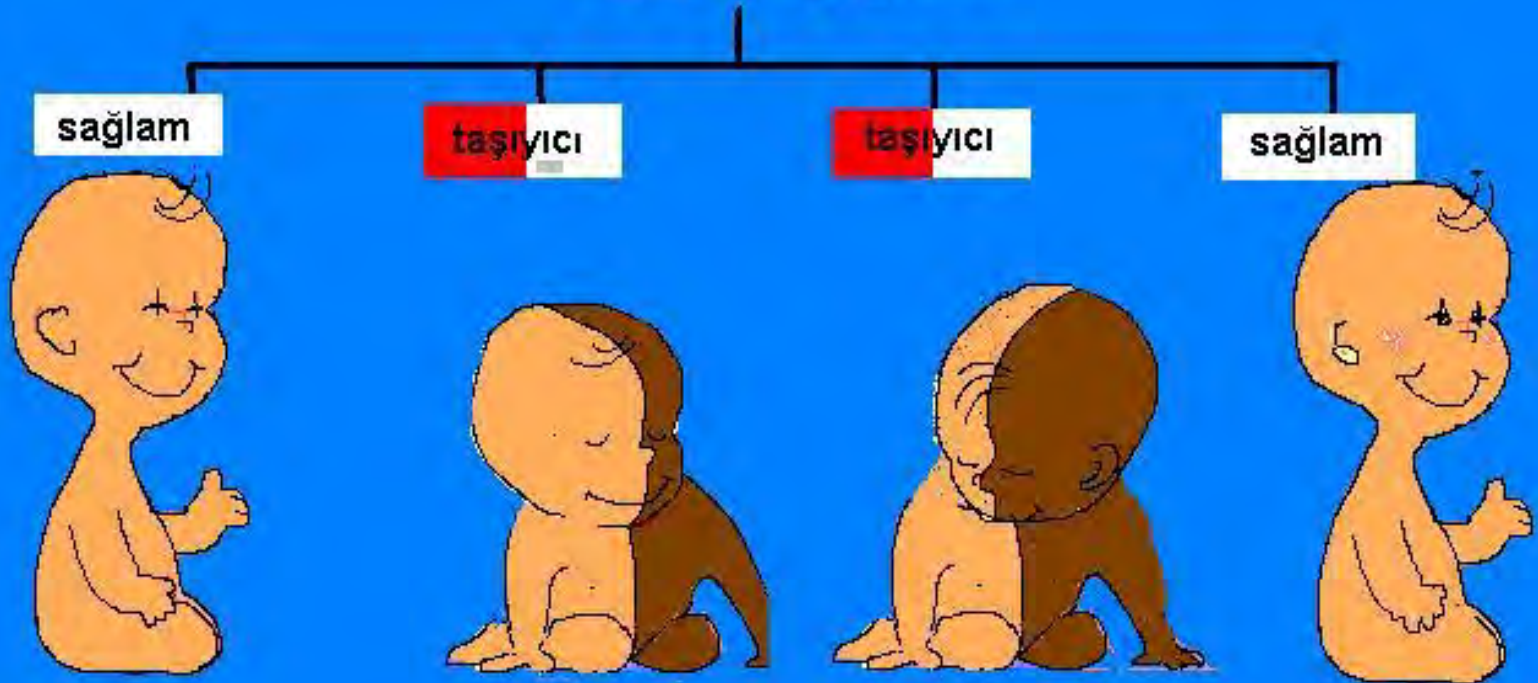


TALASEMİ TARAMA MERKEZİ

TALASEMİ TARAMA MERKEZİ

- Kan Sayımı:
- Hemoglobin Elektroforezi veya HPLC
- **SONUÇ:**
 - A. Çiftler Normal
 - B. Riskli Aile →
- **DOĞUM ÖNCESİ TANI**
 1. Kadın Hastalıkları ve Doğ. : Örnek alma
 2. Genetik Merkezi: DNA Analizi
- **PREİMLANTASYON GENETİK TANI**





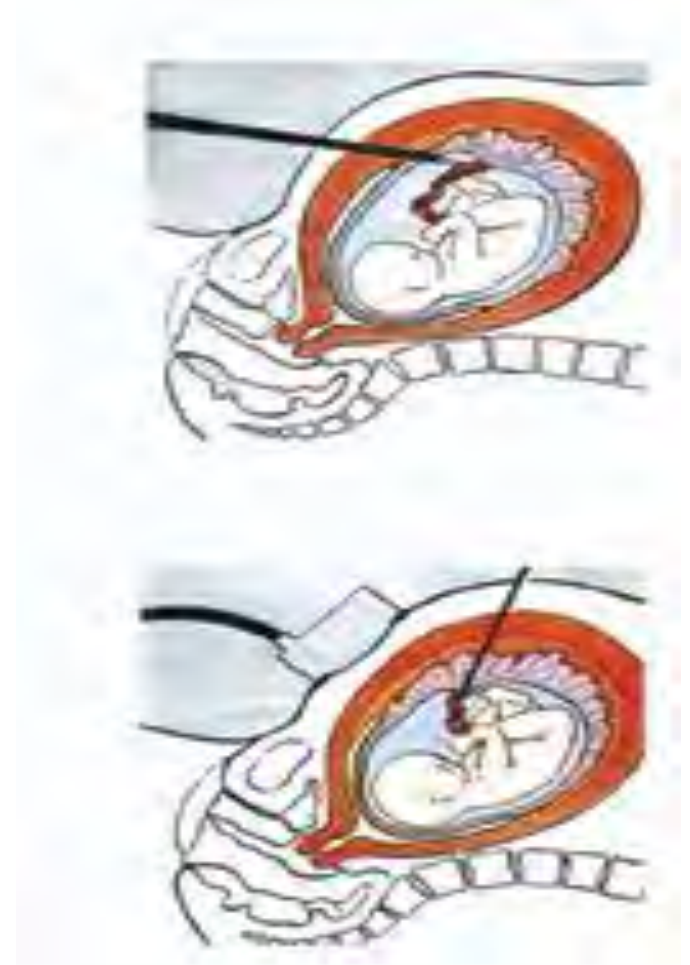


Anne ve Babanın Mutasyon analizi

- **Gebelik öncesi**
- Anne ve baba adaylarından birisi taşıyıcı olsa bile,
- **SESSİZ Mutasyonlar (%5-10) nedeni ile,**
- Her ikisinin de **GENETİK Analizi** yapılması gerekir.

Doğum Öncesi Tanı

- **8-12 hafta**
Koryonik Villus
Örneği
- **16-22 hafta**
Amniosentez Örneği
- **16-22 hafta**
Kordosentez Örneği



Mendilciođlu I. Prenatal tanı yöntemleri (Editör: Canatan D : Talasemi ve Hemaoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024

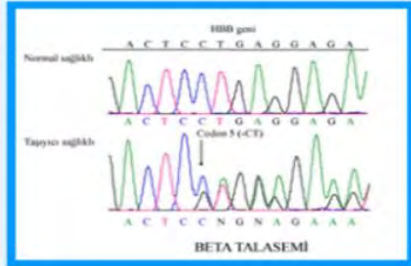
Preimplantasyon Genetik Tanı

PRE-İMLANTASYON GENETİK TANI (PGT)



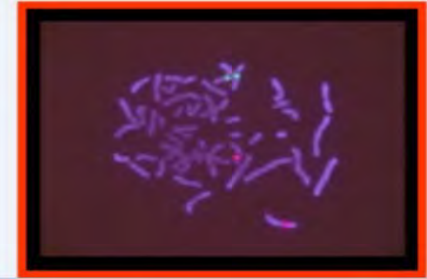
DNA izolasyonu

Kromozom Eldesi



DNA Dizileme

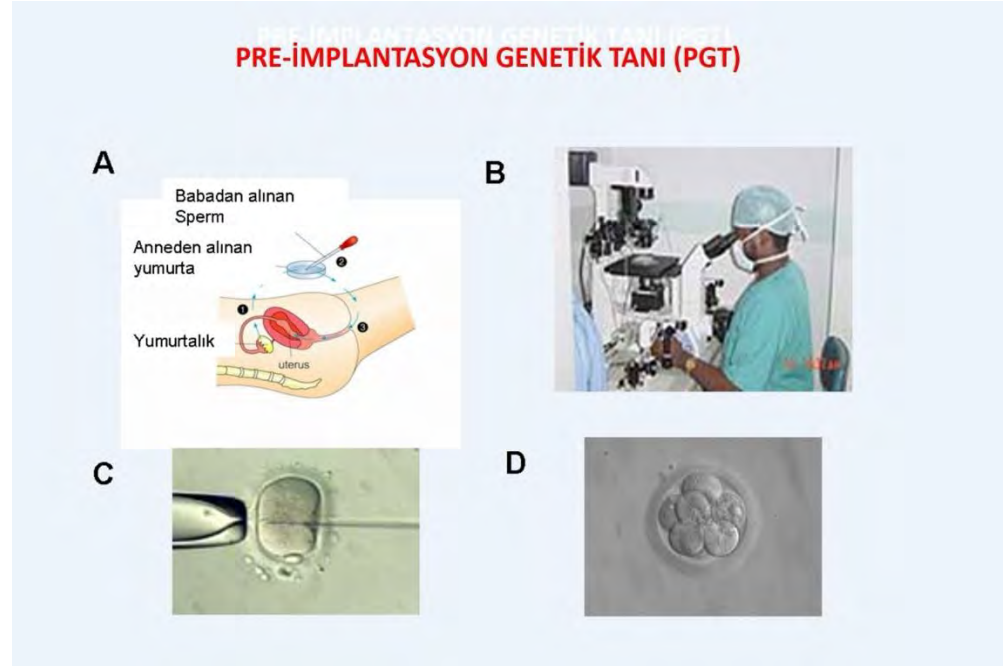
FISH



*Kuliev A. Preimplantasyon genetik tanı yöntemleri (Editör: Canatan D :
Talasemi ve Hemaoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024*

Preimplantasyon Genetik Tanı

- İnvitro fertilizasyon (IVF)
- Tüp bebek
- Hastalık riski yok
- HLA uygun bebek
- Kordon kanı transplantasyonu



*Kuliev A. Preimplantasyon genetik tanı yöntemleri (Editör: Canatan D :
Talasemi ve Hemaoglobinopatiler Nobel Kitabevi Ankara 2024*

HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ

TAM KAN SAYIMI

- Hemoglobin durumu
- Alyuvarların sayısı
- Akyuvarların çapı
- Alyuvarların içindeki hemoglobin durumu
- RDW

Sn. ZELİHA DOĞRU

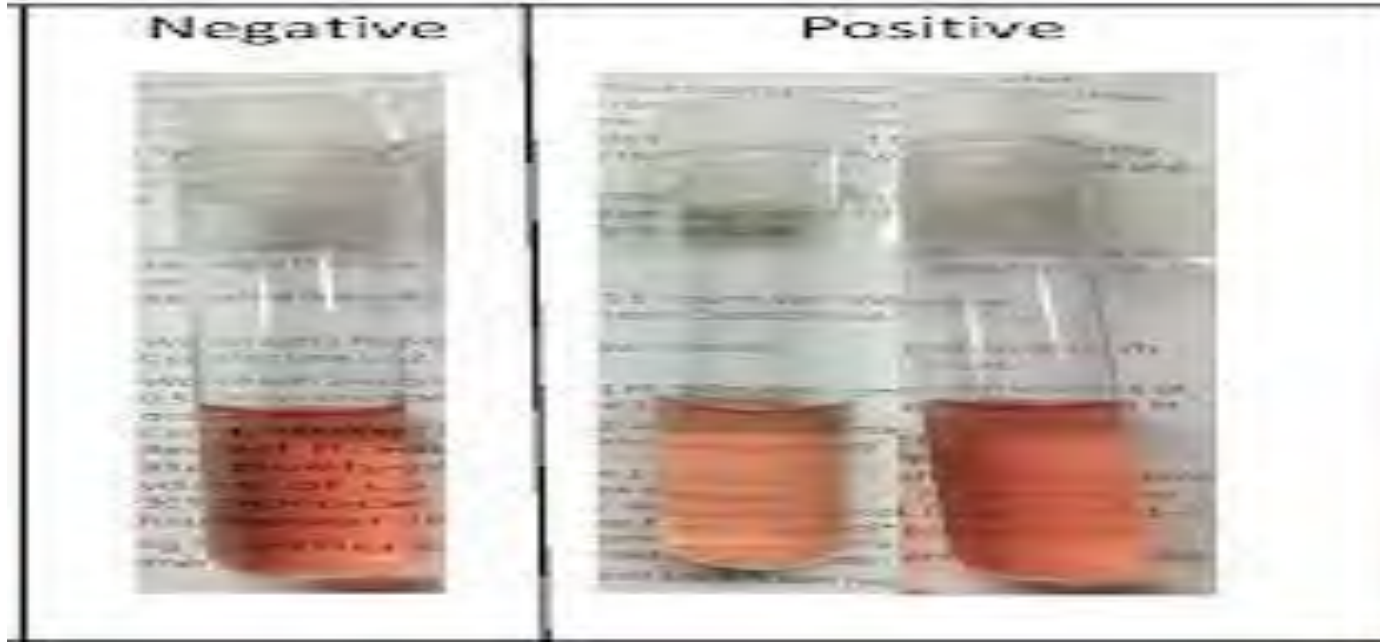
ÖRNEK ALINIŞ : 16/06/2012
RAPOR TARİHİ : 16/06/2012
GÖNDEREN : KENDİ HASTAMIZ
NUMUNE ŞEKLİ : C34763

TEST ADI	SONUÇ		NORMAL DEĞER
HEMOGRAM (Otomatik)			
WBC	5.54	K/uL	4.10-10.90
LY	32.60	%L	10.00-58.50
MID	11.70	%	0.10 - 24.00
GR	55.70	%G	37.00-92.00
LYMF	1.81	%	0.60-4.10
GRN	3.08	%G	2.00-7.80
MID	0.85	x10 ⁹ /µL	0.00-1.80
RBC	5.00	M/uL	4.20-6.30
Hb	L 9.00	g/dL	12.00-16.00
Hct	L 30.11	%	37.00-51.00
MCV	L 60	fL	80.00-97.00
MCH	L 18.00	pg	26.00-32.00
MCHC	L 29.80	g/dL	31.00-36.00
RDW	H 18.50	%	11.50-14.50
PDW	40.50		0.00-99.90
MPV	8.40	fL	0.00 - 99.80
Pct	0.22	%	0.00-0.99
PLT	256	K/uL	140.00-440.00

SAYGILARIMIZLA,
Prof.Dr.DURAN CANATAN
PED. HEMATOLOJİ VE GENETİK
UZMANI DIP.TES.NO :30574

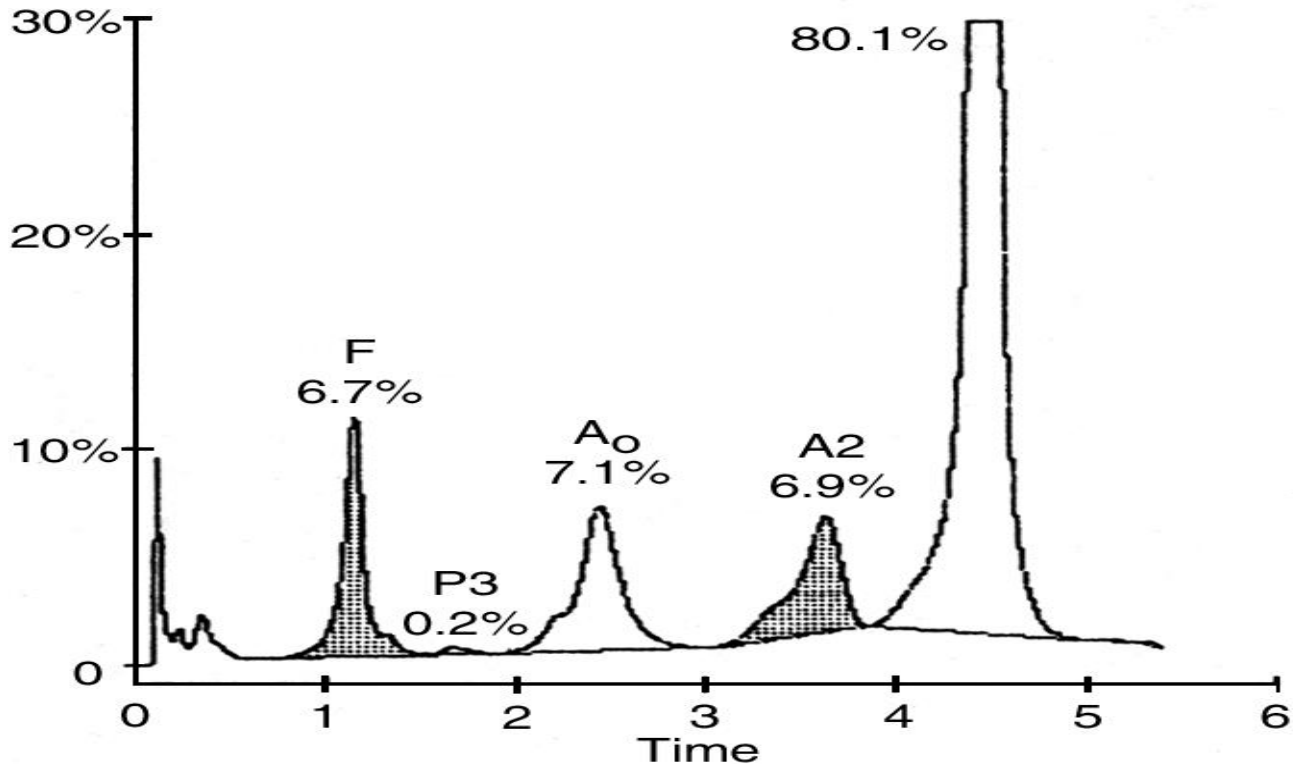
HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ

- **TEK TÜP OSMOTİK FRAJİLİTE TESTİ (%0.36 NaCl solüsyonu) (ÖN TARAMA TESTİ)**



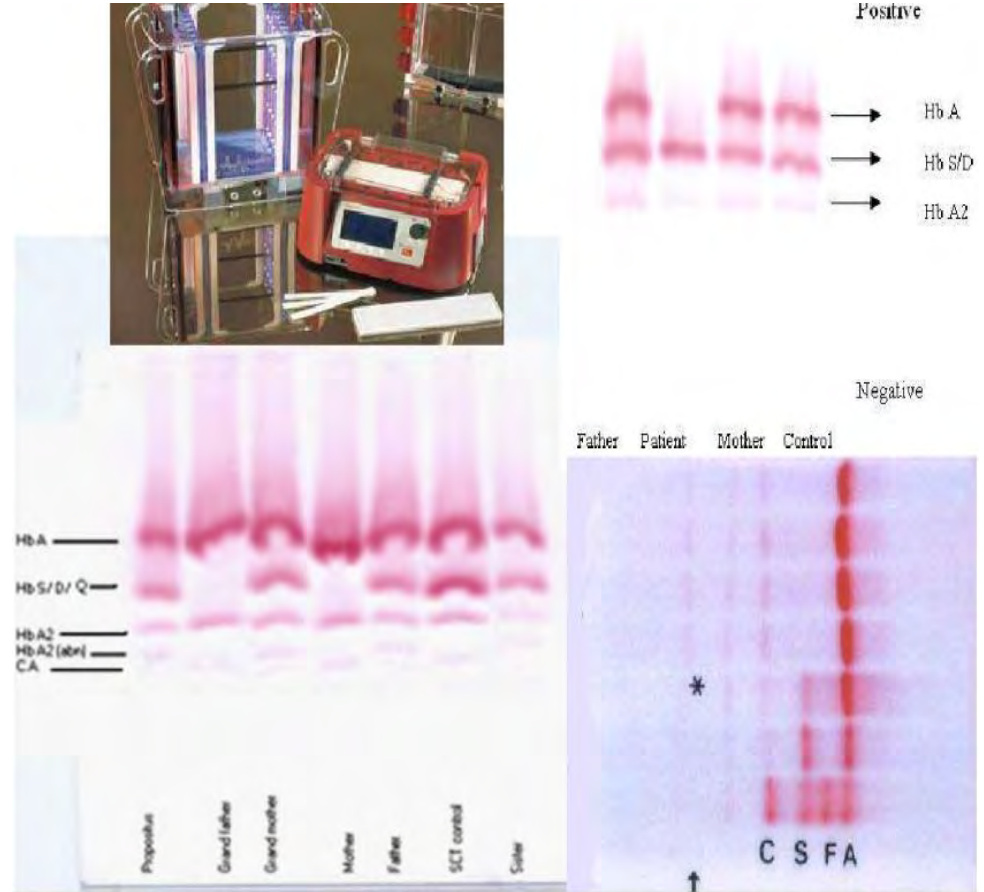
HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ

- YÜKSEK PERFORMANSLI LİKİD KROMATOĞRAFİSİ (HPLC)



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ

- **ELEKTROFOREZ YÖNTEMLERİ**
 - Sellulose acetate elektroforezisi
 - Sitrate Agar elektrforezisi
 - Izoelektrik Focus
 - Kapiller elektroforezisi





HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ

DSÖ taramalarda kullanılan yöntemlerin pahalı olması nedeni ile bu ülkelerde tarama programları başarı ile yürütülemediğini açıklayarak;

2019 yılında orak hücre anemisinin yoğun olduğu Afrika ülkelerinde tarama amacı ile daha ekonomik testler geliştirilmesine onay vermiştir.

Hb varyantı için orak SCAN ve HemoTypeSC hasta yanı testleri (POC) geliştirilmiştir. Ancak, bu POC tahlilleri yalnızca Hb seviyesinin veya HbS varyantının tespitini sağlayabilmektedir.

HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ

MEVCUT TARAMA VE TANI YÖNTEMLERİ

Tarama

- TAM KAN SAYIMI (TKS)

Tarama

- YÜKSEK PERFORMANS LİKİD KROMATOĞRAFI (HPLC)
- KAPİLLER ELEKTROFOREZ (KE)

Tanı

- GEN ANALİZİ





HEMOGLOBİN BOZUKLUKLARINDAN TANI HATALARINA: HEMOGLOBİN VARYANTLARININ KLİNİK ETKİSİNİ ANLAMAK

SUNUM PLANI

1. HEMOGLOBİNOPATİLER
2. HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ
3. DÜNYA DA VE TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİLER
4. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ
5. TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM
6. HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK TANI YÖNTEMLERİ
7. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR
8. ÜLKEMİZDEN HEMOGLOBİNOPATİ ÖRNEKLERİ

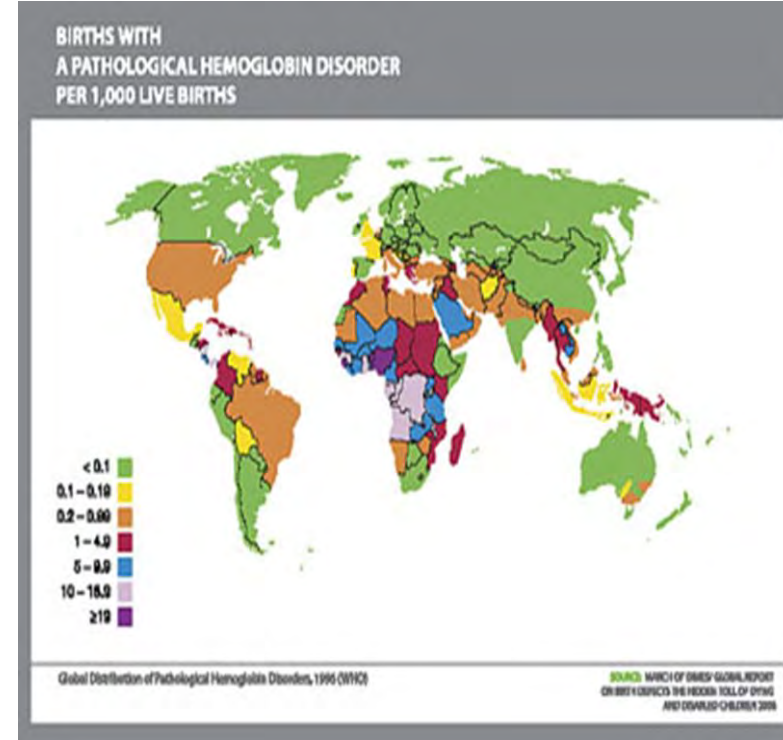
TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM

DSÖ,

**Başta Afrika ülkeleri olmak üzere yoksul
ülkelerde taramalar yeterli yapılmadığı için,
her yıl 350.000 civarında hasta çocuk
doğduğundan, bu ülkelerde hasta tedavi
maliyetleri çok artmakta,**

**Bu nedenle, 2019 yılında hastalığın yoğun
olduğu Afrika ülkelerinde tarama amacı ile
daha ekonomik testler geliştirilmesine onay
vermiştir.**

www.who.int





TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM

Ülkemizde de **2018 yılından beri**, 81 ilde uygulanan «**Evlilik Öncesi Talasemi Testi**» saha rehberinde, ekonomik nedenlerden dolayı önce erkeğe test yapılmakta, pozitif bulunur ise kadına da test yapılmaktadır. **Bunun sonucu , birçok etik ve uygulama sorunları yaşanmaktadır.**

www.hsgm.saglik.gov.tr/çocukergen



TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM

eJHaem

RESEARCH ARTICLE

Validation of Gazelle Microchip Electrophoresis for Premarital Hemoglobinopathy Screening in Türkiye

Duran Canatan^{1,2,3} Serpil Delibaş² Emel Altunsoy³ Elif GozdeGökkaya¹ Sultan Aydın⁴ Defne Ay Tuncel⁵ Rucha Natu⁶ Priyaleela Thota⁷ Umut A. Gurkan⁶

1Antalya Bilim University, Antalya, Türkiye 2Hemoglobinopathy Diagnosis Thalassemia Center of Mediterranean Blood Diseases Foundation, Antalya, Türkiye 3Antalya Genetic Diseases Assessment Center, Antalya, Türkiye 4Thalassemia Center, Antalya Education and Research Hospital, Health Sciences University, Antalya, Türkiye 5Pediatric Hematology Oncology Clinic, Adana City Training and Research Hospital, Health Sciences University, Adana, Türkiye 6Case Western Reserve University, Cleveland, Ohio, USA 7Hemex Health, Portland, Oregon, USA

Correspondence: Duran Canatan (durancanatan@gmail.com) Umut A. Gurkan

(umut@case.edu) **Received:** 8 October 2025 **Revised:** 19 December 2025 **Accepted:** 26

January 2026

Keywords: beta-thalassemia | hemoglobin variants | hemoglobinopathies | inherited anemias | point-of-care

TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM

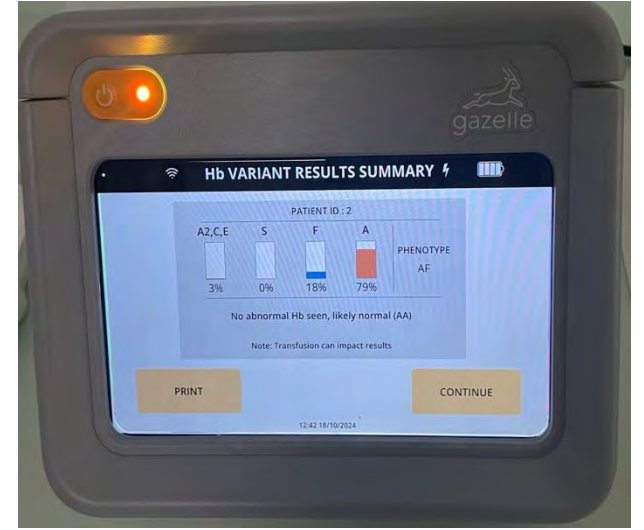
MİKROÇİP ELEKTROFOREZ YÖNTEMİ

Düşük ve orta gelirli ülkelerde birinci basamak sağlık hizmetlerinde, en yaygın hemoglobin varyantlarını kolayca ve uygun maliyetle tanımlamak için **ilk minyatür, kağıt tabanlı mikroçip elektroforez platformu** geliştirilmiştir.



TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM

MİKROCİP ELEKTROFOREZ YÖNTEMİ



TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM

Çalışmanın Amacı

Düşük maliyetli, mikroçip elektroforezi Gazelle'nin performansını evlilik öncesi taramada HPLC ile karşılaştırmak ve beta gen dizilimi ile sonuçları doğrulamaktır.



Gazelle



HPLC



Beta Gen Dizi

MİKROCİP ELEKTROFOREZ YÖNTEMİ

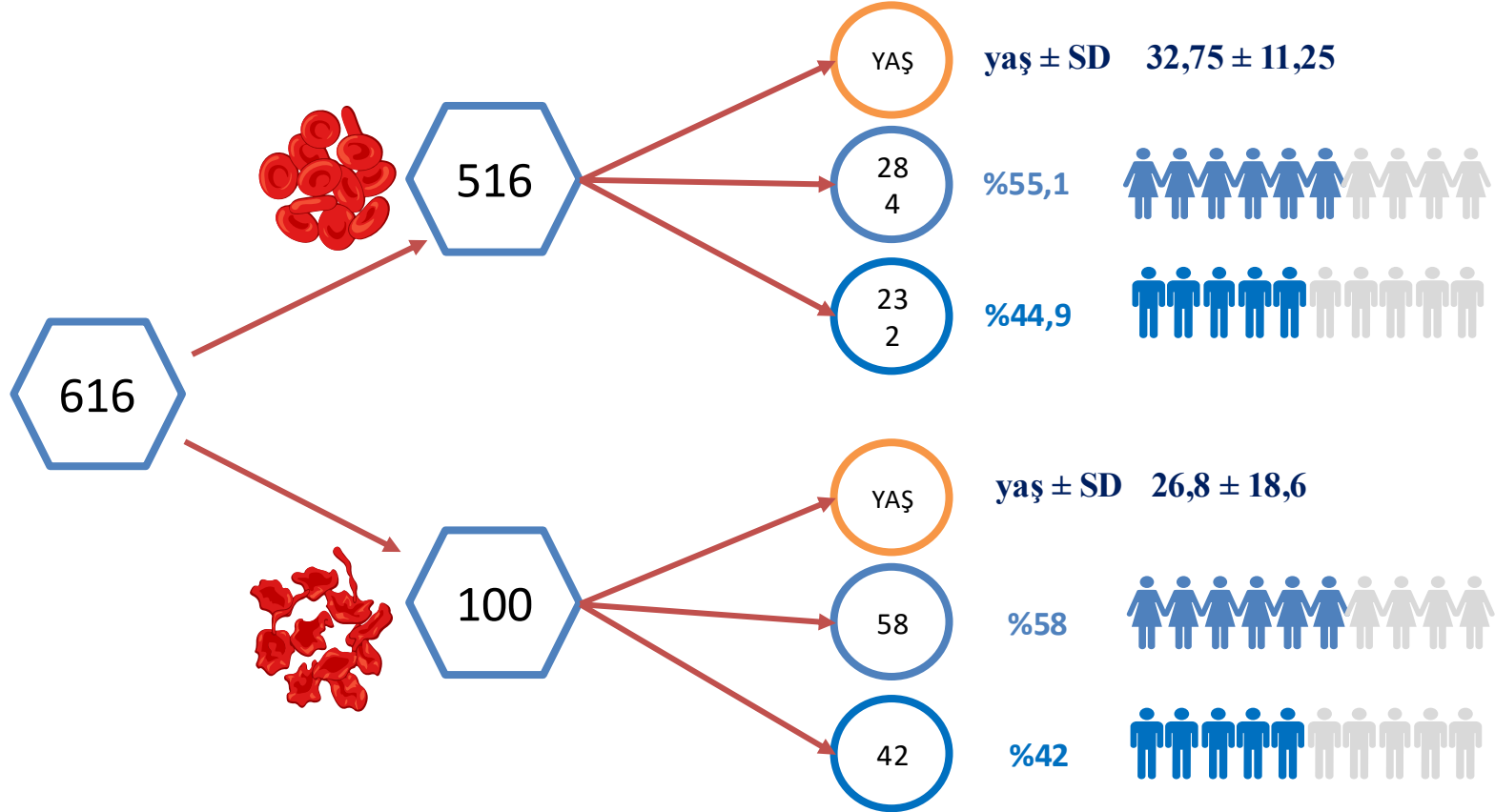
Örneklerin Toplanması

Bu çalışmaya, Akdeniz Kan Hastalıkları Vakfı'nın **Hemoglobinopati Tanı Merkezi**'ne evlilik öncesi talasemi taraması için gelen çiftler dahil edilmiştir. **Bireylerden onam formu alındıktan sonra,** alınan 5cc EDTA'lı kan örneğinde **TKS ve HPLC** testleri yapılmıştır.



MİKROCİP ELEKTROFOREZ YÖNTEMİ

Bulgular



MİKROCİP ELEKTROFOREZ YÖNTEMİ

Bulgular



MİKROCİP ELEKTROFOREZ YÖNTEMİ

Bulgular

Tablo 2: Cihazların hassasiyet ve özgünlük sonuçları ve genetik analiz ile karşılaştırılması

Karşılaştırma	Taşıyıcı - Normal Gazelle - HPLC	Taşıyıcı - Normal Gazelle-Genetik analiz	Taşıyıcı - Normal HPLC-Genetik analiz
Gerçek pozitif	116	116	116
Yalancı pozitif	0	0	0
Gerçek negatif	500	500	500
Yalancı negatif	0	0	0
Hassasiyet (%)	100	100	100
Özgünlük (%)	100	100	100
Uygunluk (%)	100	100	100

Tartışma

FAKTÖR	KAPİLLER ELEKTROFOREZİ	Yüksek Performanslı Sıvı Kromatografisi (HPLC)	Gazelle
KULLANIM ALANI	Büyük laboratuvarlar, hastaneler veya özel merkezlerde bulunabilir	Büyük hastanelerde ve uzman laboratuvarlarda genellikle mevcuttur	Hemen hemen tüm sağlık hizmeti ortamlarında mevcut olabilir
DOĞRULUK	- Anormal hemoglobinleri (HbS, HbA2, HbF) tespit etmede yüksek özgüllük	Hemoglobin varyantlarını kantitatif olarak ölçmede çok yüksek doğruluk	HbS ve HbF tespitinde yüksek özgüllük
ÖRNEK TÜRÜ	-Tam Kan	- Tam Kan	- Tam Kan & Parmak Ucu
TEKNİK UZMANLIK	Orta düzey (kullanım ve yorumlama için eğitilmiş personel gerektirir)	Yüksek düzey (HPLC kullanımı ve sonuçlarının yorumlanması için özel eğitim gerektirir)	- Minimum (otomatik sonuçlar, temel eğitim yeterlidir, kullanımı kolay)
TAŞINABİLİRLİK	Taşınabilir değil, özel laboratuvar düzenekleri gerektirir	Taşınabilir değil, özel laboratuvar düzenekleri ve gelişmiş ekipman gerektirir	Heryere taşınabilir portatif bir cihaz
TEST SONUÇ SÜRESİ	- Orta: ~1-2 gün	Hızlı: ~1 gün (otomatik hale getirilebilir)	Çok hızlı: ~8 dakika
RAPOR KAYIT	MANEUL	MANUEL	OTOMATİK (BULUT) SİSTEM
EKİPMAN FİYATI	~25.000 \$ (temel bir elektroforez kurulumu için)	~50.000 \$ (HPLC sistemi için)	5000 \$ (Gazelle Okuyucu için)
TEST FİYATI	Orta maliyet (5 \$ test başına)	-Orta maliyet 5 \$ test başına)	- Orta maliyet (~3 \$ test başına)

Tartışma

Gazelle ile otomatik bir şekilde sonuç raporları oluşturulur.

ELECTROPHORESIS HD VARIANT TEST
Test Ordered By: Dr. Singh

ORGANIZATION: HemenDx
Bharat Salkaria, Plot 29, Sector 9/10
Vashi, East Mumbai, Maharashtra,
India

TEST DATE: 2020/10/10

gazelle

PATIENT INFORMATION

PATIENT ID: 11	LAST NAME: Mishra
CONTACT #: 903 535 5333	FIRST NAME: Anjali
GENDER: Female	HEIGHT: 163.0cm
MARITAL STATUS: Single	WEIGHT: 55 kg
AGE: 20	MOTHER'S NAME: Kiran Mishra
LOCATION: India	FATHER'S NAME: Anil Mishra
ADDRESS: Mumbai	DATE OF BIRTH: 18-01-2006

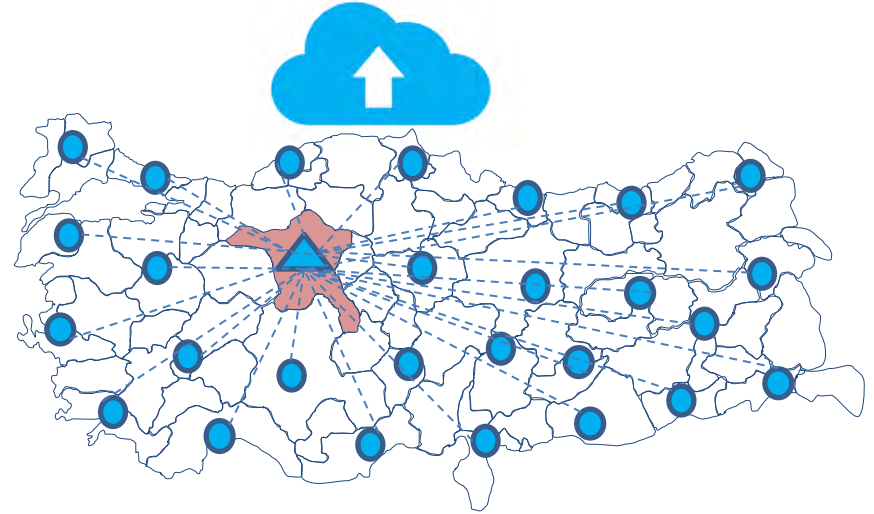
COMMENTS:
None

RESULTS

INTERPRETATION
Scale: Cell Trail
Note: Transduction can impact results.

Reviewed by:

Gazelle Bulut Sistemi sayesinde tüm veriler tek bir merkezde toplanarak takip edilebilir.



Tartışma

Mikrocip Hemoglobin Elektrofrezisi (Gazelle)'nin HPLC ve CE ile karşılaştırıldığında



HER YERE TAŞINMASI KOLAY PORTATİF BİR CİHAZ OLMASI



PARMAK UCU VEYA TOPUKTAN ALINAN BİR DAMLA KAN İLE ÇALIŞMASI



7-8 DK İÇERİSİNDE SONUÇ ALINMASI



FİYAT OLARAK EKONOMİK OLMASI

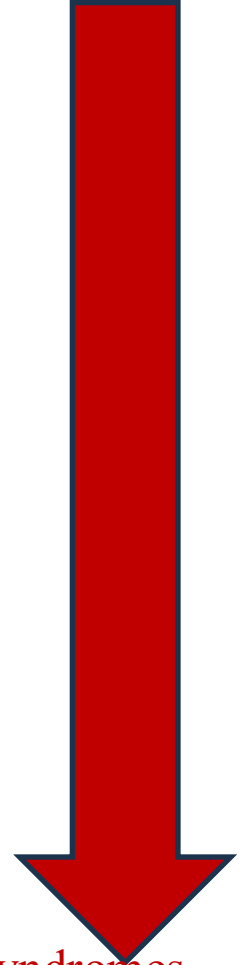
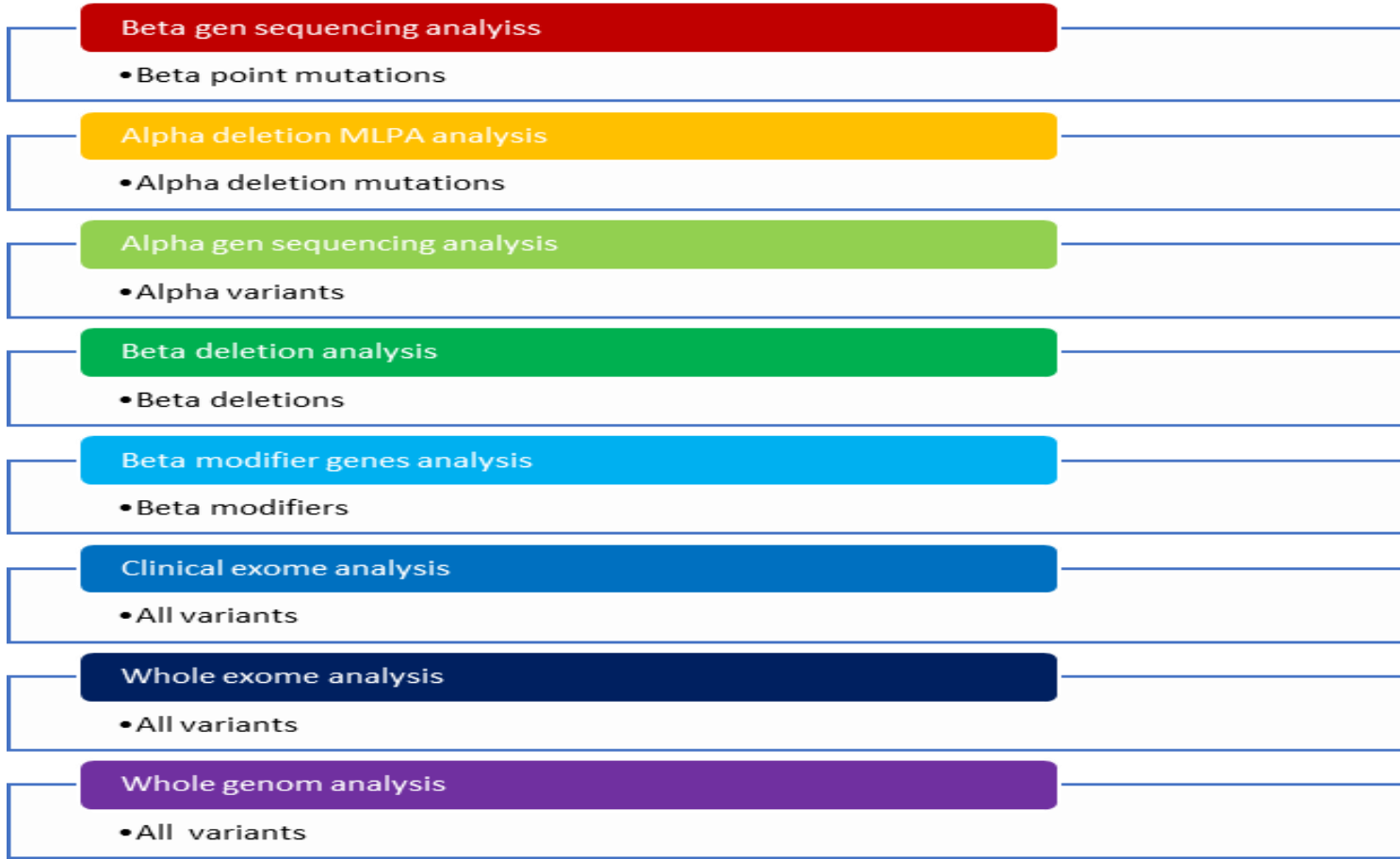


HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA VE TANISINDA SORUNLAR

SUNUM PLANI

1. HEMOGLOBİNLER
2. HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ
3. DÜNYA DA VE TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİLER
4. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ
5. TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM
6. HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK TANI YÖNTEMLERİ
7. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR
8. ÜLKEMİZDEN HEMOGLOBİNOPATİ ÖRNEKLERİ

HEMOGLOBİN MOLEKÜL SORUNUNU ÇÖZMEK İÇİN ALGORİTMA



Canatan D, Altunsoy E. Difficult Cases in the Diagnosis of Thalassemia Syndromes . Hemoglobin.2026 Feb 23:1-5. doi: 10.1080/03630269.2026.2627028



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA VE TANISINDA SORUNLAR

SUNUM PLANI

1. HEMOGLOBİNLER
2. HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ
3. DÜNYA DA VE TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİLER
4. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ
5. TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM
6. HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK TANI YÖNTEMLERİ
7. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR
8. ÜLKEMİZDEN HEMOGLOBİNOPATİ ÖRNEKLERİ



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

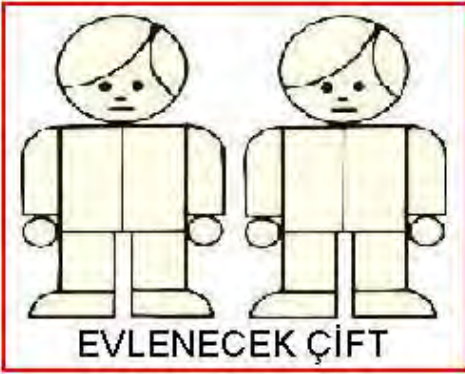
LETTERS TO THE EDITOR Turk J Hematol 2020;37:125-138

**Importance of DNA Sequencing for Abnormal Hemoglobins
Detected by HPLC Screening**

HPLC ile Tanımlanan Anormal Hemoglobinler için DNA Dizilemenin Önemi
Duran Canatan^{1,2}, Abdullah Çim¹, Serpil Delibaş², Emel Altunsoy¹, Serdar
Ceylaner³

1Antalya Genetic Diseases Diagnosis Center, Antalya, Turkey

*2Mediterranean Blood Diseases Foundation - Hemoglobinopathy Diagnosis
Center, Antalya, Turkey 3Intergen Genetic Diseases Diagnosis Center, Ankara,
Turkey*



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

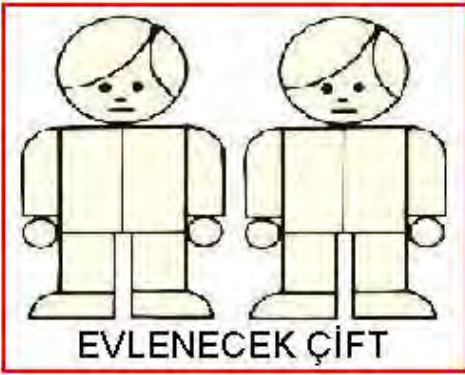


HEMOGRAM

RBC: 6.45 M/uL
Hb: 14.30 g/dl
Hct: 44.10 %
MCV: **68 fl**
MCH: **22.10 g/dl**

HPLC

Hb A0 : %81.60
HbA2 : %4.60
Hb F : %2.60
Hb D : %11.20



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



HEMOGRAM

RBC: 6.45 M/uL

Hb: 14.30 g/dl

Hct: 44.10 %

MCV: **68 fl**

MCH: **22.10 g/dl**

HPLC

Hb A0 : %81.60

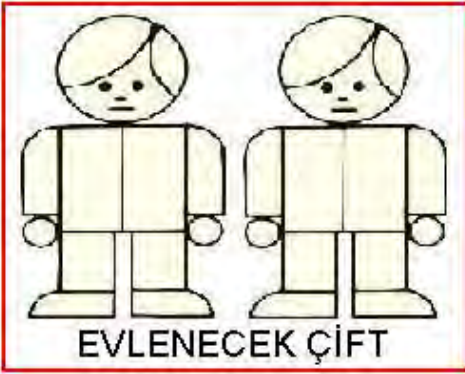
HbA2 : %4.60

Hb F : %2.60

Hb D : %11.20

MOLEKÜLER GENETİK: DNA DİZİ ANALİZİ

IVS 1.110 (G>A) / NORMAL



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

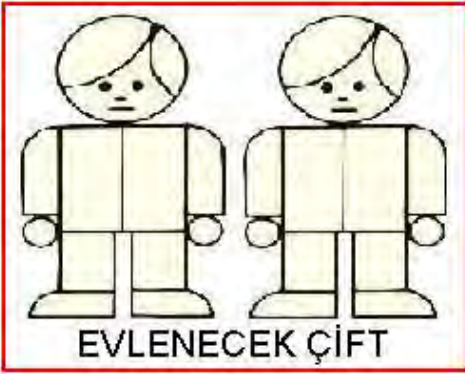


HEMOGRAM

RBC: 5.68 M/uL
Hb: 10.20 g/dl
Hct: 32.90 %
MCV: **58 fl**
MCH: **18.00 g/dl**

HPLC

Hb A0 : %76.10
HbA2 : %5.50
Hb F : %18.40



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



HEMOGRAM

RBC: 5.68 M/uL
Hb: 10.20 g/dl
Hct: 32.90 %
MCV: **58 fl**
MCH: **18.00 g/dl**

HPLC

Hb A0 : %76.10
HbA2 : %5.50
Hb F : %18.40

MOLEKÜLER GENETİK: DNA DİZİ ANALİZİ

IVS 2.1 (G>A) / NORMAL



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

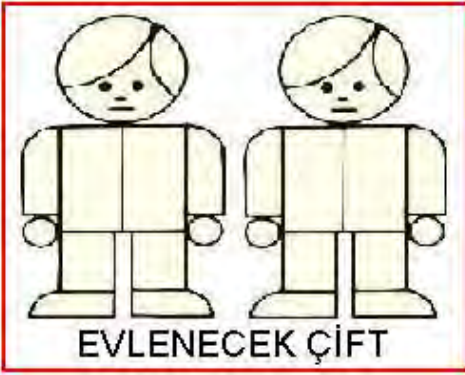


HEMOGRAM

RBC: 4.78 M/uL
Hb: 12.10 g/dl
Hct: 43.30 %
MCV: 91 fl
MCH: 25.40 g/dl

HPLC

Hb A0 : %57.30
HbA2 : %2.60
Hb F : %0.60
PO9 : %39.50



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



HEMOGRAM

RBC: 4.78 M/uL
Hb: 12.10 g/dl
Hct: 43.30 %
MCV: 91 fl
MCH: 25.40 g/dl

HPLC

Hb A0 : %57.30
HbA2 : %2.60
Hb F : %0.60
PO9 : %39.50

MOLEKÜLER GENETİK: DNA DİZİ ANALİZİ

Cod 121(G>A)Hb O-Arap / NORMAL



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

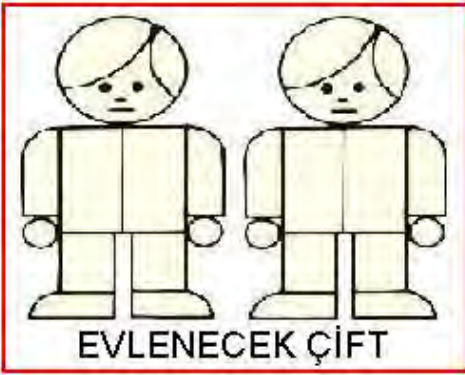


HEMOGRAM

RBC: 5.41 M/uL
Hb: 15.20 g/dl
Hct: 46.70 %
MCV: 86 fl
MCH: 28.20 g/dl

HPLC

Hb A0 : % 48.50
HbA2 : **% 50.60**
Hb F : % 0.90



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



HEMOGRAM

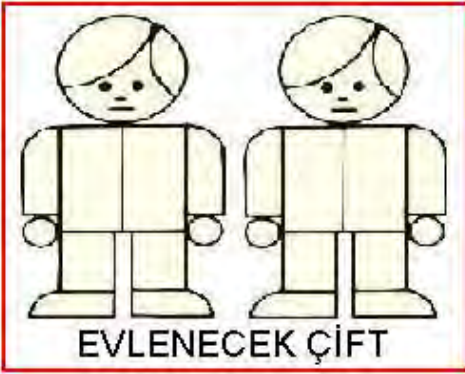
RBC: 5.41 M/uL
Hb: 15.20 g/dl
Hct: 46.70 %
MCV: 86 fl
MCH: 28.20 g/dl

HPLC

Hb A0 : % 48.50
HbA2 : **% 50.60**
Hb F : % 0.90

MOLEKÜLER GENETİK: DNA DİZİ ANALİZİ

Cod 22(A>G)Hb G COUSHATTA / NORMAL



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

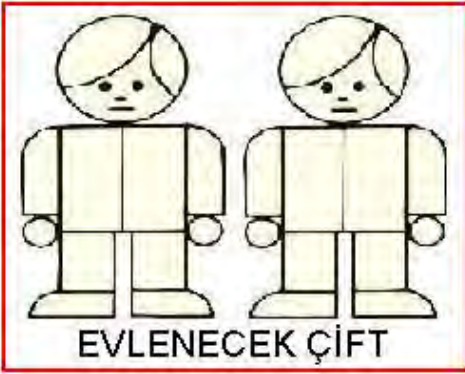


HEMOGRAM

RBC: 3.78 M/uL
Hb: 11.90 g/dl
Hct: 36.60 %
MCV: 97 fl
MCH: 31.60 g/dl

HPLC

Hb A0 : %40.60
HbA2 : %0.10
Hb F : %0.00
PO2 : %59.30



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



HEMOGRAM

RBC: 3.78 M/uL
Hb: 11.90 g/dl
Hct: 36.60 %
MCV: 97 fl
MCH: 31.60 g/dl

HPLC

Hb A0 : %40.60
HbA2 : %0.10
Hb F : %0.00
PO2 : %59.30

MOLEKÜLER GENETİK: DNA DİZİ ANALİZİ

HbS/ NORMAL



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

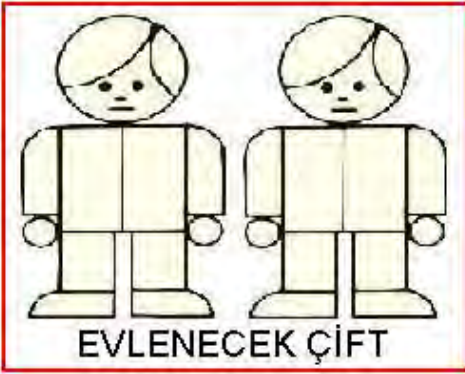


HEMOGRAM

RBC: 3.89 M/uL
Hb: 11.50 g/dl
Hct: 33.60 %
MCV: 87 fl
MCH: 29.60 g/dl

HPLC

Hb A0 : %41.90
HbA2 : %0.90
Hb F : %0.00
PO2 : %57.20



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



HEMOGRAM

RBC: 3.89 M/uL
Hb: 11.50 g/dl
Hct: 33.60 %
MCV: 87 fl
MCH: 29.60 g/dl

HPLC

Hb A0 : %41.90
HbA2 : %0.90
Hb F : %0.00
PO2 : %57.20

MOLEKÜLER GENETİK: DNA DİZİ ANALİZİ

-30(T>A) / NORMAL



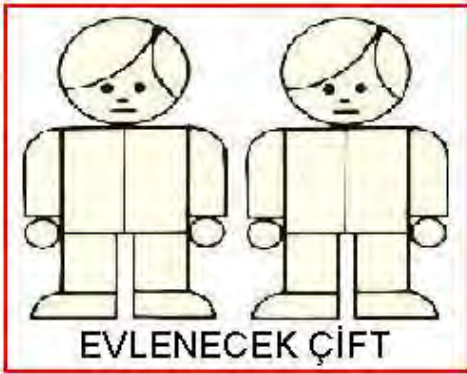
HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Olgu: 33 Yaşında Kadın evlilik öncesi Hemoglobinopati testi için merkezimize başvurdu.

**Tam kan sayımı ve HPLC sonuçları
Beta Gen Dizi Analizi önerildi.**

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	
Olgu	13.3	39.4	4.31	89.1	34.6	73.5	1.6	0.2	24.6	



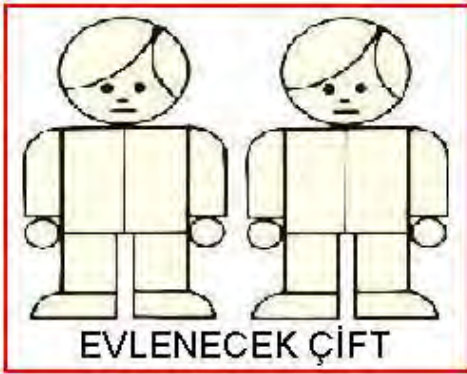
HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Olgu: 33 Yaşında Kadın evlilik öncesi Hemoglobinopati testi için merkezimize başvurdu.

**Tam kan sayımı ve HPLC sonuçları
Beta Gen Dizi Analizi yapıldı.**

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	Beta globin DNA Dizi analizi
Olgu	13.3	39.4	4.31	89.1	34.6	73.5	1.6	0.2	24.6	Normal / Normal



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Olgu: 33 Yaşında Kadın evlilik öncesi Hemoglobinopati testi için merkezimize başvurdu.

**Tam kan sayımı ve HPLC sonuçları
Alfa Gen Dizi Analizi yapıldı.**

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anorma l Hb (%)	Alfa gen Dizi analizi
Olgu	13.3	39.4	4.31	89.1	34.6	73.5	1.6	0.2	24.6	Hb G- Waimanalo



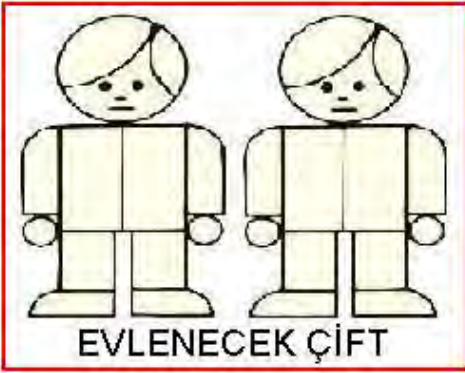
HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Olgu: 37 Yaşında Kadın evlilik öncesi Hemoglobinopati testi için merkezimize başvurdu.

**Tam kan sayımı ve HPLC sonuçları
Beta Gen Dizi Analizi önerildi.**

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	
Olgu	11.1	37.8	4.66	83.1	24.4	72.0	1.2	0.6	16.2	



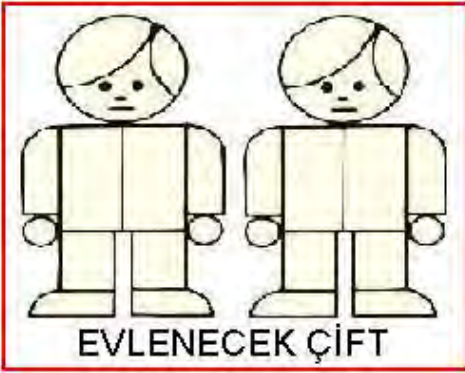
HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Olgu: 37 Yaşında Kadın evlilik öncesi Hemoglobinopati testi için merkezimize başvurdu.

**Tam kan sayımı ve HPLC sonuçları
Beta Gen Dizi Analizi önerildi.**

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	Beta Gen Dizi analizi
Olgu	11.1	37.8	4.66	83.1	24.4	72.0	1.2	0.6	16.2	Normal Normal



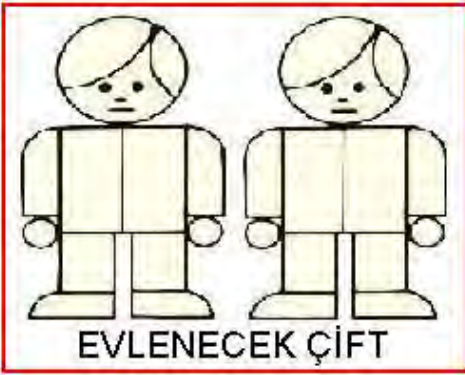
HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Olgu: 37 Yaşında Kadın evlilik öncesi Hemoglobinopati testi için merkezimize başvurdu.

**Tam kan sayımı ve HPLC sonuçları
Alfa Gen Dizi Analizi önerildi.**

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK ($10^{12}/l$)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	Alfa gen Dizi analizi
Olgu	11.1	37.8	4.66	83.1	24.4	72.0	1.2	0.6	16.2	Hb Fontaineble au



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



LETTERS TO EDITOR

Turk J Hematol 2016;33:71-83

First Observation of Hemoglobin G-Waimanalo and Hemoglobin Fontainebleau Cases in the Turkish Population

Türk Toplumunda Gözlenen ilk Hemoglobin G-Waimanalo ve Hemoglobin Fontainebleau Olguları

Duran Canatan^{1,2}, Türker Bilgen³, Vildan Çiftçi¹, Gülsüm Yazıcı¹, Serpil Delibaş², İbrahim Keser⁴

1Antalya Genetic Diagnostic Center, Antalya, Turkey

2Hemoglobinopathy Diagnostic Center of Mediterranean Blood Diseases Foundation, Antalya, Turkey

3Namık Kemal University Research and Application Center for Scientific and Technological Investigations, Tekirdağ, Turkey

4Akdeniz University Faculty of Medicine, Department of Biology and Genetics, Antalya, Turkey



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Bir baba talasemi taşıyıcısı kızının taşıyıcılık durumu için merkeze başvurular.

Ailenin tam kan sayımı, ve HPLC sonuçları

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	
Olgu	12.2	39.8	7.12	53	16.1	90.1	5.7	4.2	0	Beta Talasemi Taşıyıcısı ?
Anne	14.0	43.5	6.57	66	21.2	96.5	3.4	1.0	0	DEA?
Baba	12.7	41	6.73	61	18.8	92.8	6.4	0.8	0	Beta Talasemi Taşıyıcısı



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



MOLEKÜLER GENETİK: DNA DİZİ ANALİZİ

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	Beta globin DNA Dizi analizi
Olgu	12.2	39.8	7.12	53	16.1	90.1	5.7	4.2	0	Hb Crete/ IVS1.110
Anne	14.0	43.5	6.57	66	21.2	96.5	3.4	1.0	0	Hb Crete/ Normal
Baba	12.7	41	6.73	61	18.8	92.8	6.4	0.8	0	IVS1.110/ Normal



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Hasta 28 Yaşında Erkek

Dudaklarda ve el parmaklarında morarma nedeni ile Malatya Devlet Hastanesine başvuruyor.

Yapılan muayene ve laboratuvar incelemeleri normal bulunuyor.

Beta Gen Dizi Analizi önerildi.

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	
Olgu	13.0	39.1	6.12	90	20	63.6	32.8	0.2	0	



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



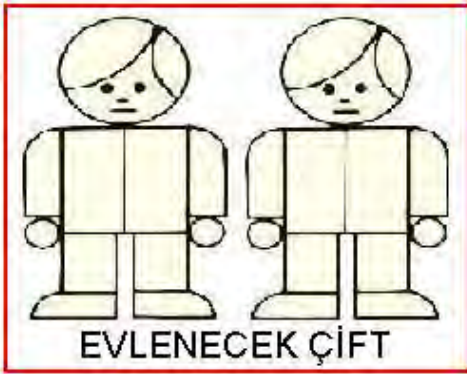
Hasta 28 Yaşında Erkek

Dudaklarda ve el parmaklarında morarma nedeni ile Malatya Devlet Hastanesine başvuruyor.

Yapılan muayene ve laboratuvar incelemeleri normal bulunuyor.

Beta Gen Dizi Analizi önerildi.

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	Beta globin DNA Dizi analizi
Olgu	13.0	39.1	6.12	90	20	63.6	32.8	0.2	0	Hb Kansas



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Turk J Hematol 2015;32:371-375
Letter to the Editor

First Observation of Hemoglobin Kansas [$\alpha 102(G4)Asn \rightarrow Thr, AAC > ACC$] in the Turkish Population

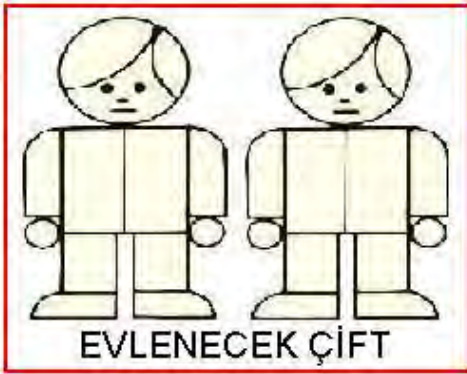
Türk Toplumunda İlk Hemoglobin Kansas [$\alpha 102(G4)Asn \rightarrow Thr, AAC > ACC$] Gözlemi
İbrahim Keser¹, Alev Öztaş², Türker Bilgen³, Duran Canatan⁴

¹Akdeniz University Faculty of Medicine, Department of Biology and Genetics, Antalya, Turkey

²Melid Park Private Hospital, Malatya, Turkey

³Research and Application Center for Scientific and Technological Investigations (NABİLTEM) of Namık Kemal University, Tekirdağ, Turkey

⁴Antalya Diagnostic Center of Genetic Diseases, Antalya, Turkey



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



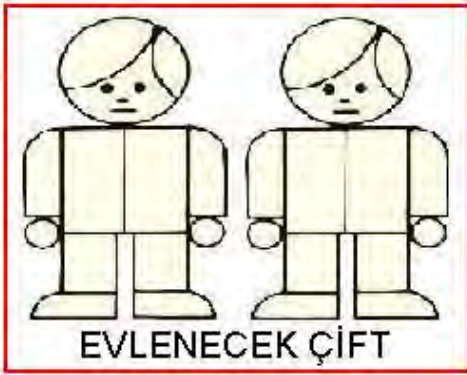
Hasta 15 Yaşında Erkek

İzmir Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesinde Polisitemi ön tanısı ile izlenen hastada yapılan muayene ve laboratuvar incelemeleri

ERİTROSİTOZ bulunuyor. HPLC de anormal Hb saptanıyor.

Beta Gen Dizi Analizi önerildi.

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	
Olgu	16.9	46.9	5.76	81.4	26.2	71.8	1.9	0.2	18.1	



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Hasta 15 Yaşında Erkek

İzmir Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesinde Polisitemi ön tanısı ile izlenen hastada yapılan muayene ve laboratuvar incelemeleri

ERİTROSİTOZ bulunuyor.

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	Beta globin DNA Dizi analizi
Olgu	16.9	46.9	5.76	81.4	26.2	71.8	1.9	0.2	18.1	Hb G Norfolk



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Case Report

Hülya Ünal*, Aysenur Atay, Muammer Yücel, Figen Narin, Serdar Ceylaner and Duran Canatan

First observation of hemoglobin G-Norfolk in the Turkish population

Turk J Biochem 2021; 46(1): 95–100



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

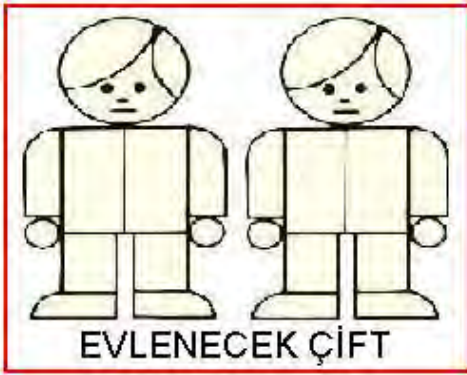


Hasta 29 Yaşında Kadın

Uşak Eğitim ve Araştırma Hastanesinde Polisitemi ön tanısı ile izlenen hastada yapılan tam kan sayımı ve demir profilinde **polisitemi mikrositoz ve DEA HPLC de anormal band lar** saptanıyor.

Beta Gen Dizi Analizi önerildi.

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	P3 Band (%)	Unknown (%)
Olgu	16.5	51.7	8.17	63.2	20.2	7.5	1.4	8.5	66	10.2



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR

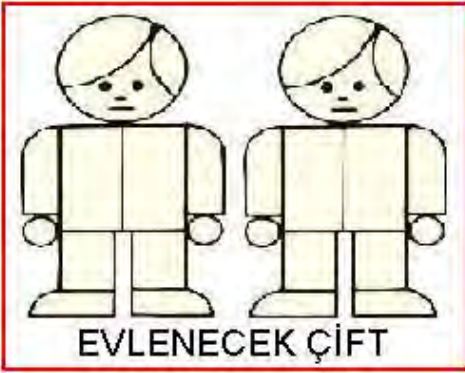


Hasta 29 Yaşında Kadın

Uşak Eğitim ve Araştırma Hastanesinde Polisitemi ön tanısı ile izlenen hastada yapılan tam kan sayımı ve demir profilinde **polisitemi mikrositoz ve DEA HPLC de anormal band lar** saptanıyor.

Beta Gen Dizi Analizi önerildi.

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	P3 Band (%)	Beta globin DNA Dizi analizi
Olgu	16.5	51.7	8.17	63.2	20.2	7.5	1.4	8.5	66	Hb Andrew- Minneapolis



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



Hastanın **Kız Kardeşi de incelendi.**
Beta Gen Dizi Analizi önerildi.

	Hb (gr/dl)	Hkt (%)	KK (10 ¹² /l)	EOV (fl)	EOHb (p/g)	HbA1 (%)	HbA2 (%)	Hb F (%)	Anormal Hb (%)	Beta globin DNA Dizi analizi
Kardeş	19.4	57.1	6.58	86.9	29.5	42.2	2.2	9.5	46.1	Hb Andrew- Minneapol is



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



LETTERS TO THE EDITOR Turk J Hematol 2023;40:206-235

Hb Andrew-Minneapolis Variant in a Turkish Family

Bir Türk Ailesinde Hb Andrew-Minneapolis Varyantı

Hamza Sümter¹, Soycan Mızrak², Serdar Ceylaner³, Duran Canatan^{4,5}
1Uşak Training and Research Hospital, Clinic of Hematology, Uşak, Türkiye

2Uşak University Faculty of Medicine, Department of Biochemistry, Uşak, Türkiye

3Intergen Genetics and Rare Diseases Diagnosis Center, Ankara, Türkiye

4Antalya Genetic Assessment Center, Antalya, Türkiye

5Antalya Bilim University, Antalya, Türkiye



HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA VE TANISINDA SORUNLAR

SUNUM PLANI

1. HEMOGLOBİNLER
2. HEMOGLOBİNOPATİLERİN GENETİĞİ
3. DÜNYA DA VE TÜRKİYE'DE HEMOGLOBİNOPATİLER
4. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMA YÖNTEMLERİ
5. TARAMADA YENİ BİR YÖNTEM
6. HEMOGLOBİNOPATİLERDE GENETİK TANI YÖNTEMLERİ
7. HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR
8. ÜLKEMİZDEN HEMOGLOBİNOPATİ ÖRNEKLERİ



Türk popülasyonunda tanımlanan anormal hemoglobınler

a. Alfa zincir anomalileri

- J-Toronto 5 (A3) Ala > Asp (17C>A) (Canatan)
- Handsworth 18 (A16) Gly>Arg (55G>C) (Canatan)
- Fontainebleau 21 (B2) Ala>Pro (64G>C) (Canatan)
- Hb Memphis 23 (B4) Glu>Gln (70G > C) (Lubrano)
- O-Padova 30 (B11) Glu->Lys (91G->A) (Kılınç)
- Hb Erzeroum 42 (C7) Tyr> Ser (128 A>G) (*) (Hbvar)
- Hasharon 47 (CE5) Asp>His (142G>C) (İrken)
- Montgomery 48 (CE6) Leu>Arg (146T>G) (İrken)
- Adana 59 (E8) Gly>Asp (179G>A) (Çürük) (*)
- J-Anatolia 61 (E10) Lys>Thr (185A>C) (Giardano) (*)
- G-Waimanalo 64 (E13) Asp>Asn (193G>A) (Canatan)
- Q-India 64 Asp-His (193G>C) (Canatan)
- Ube-2 68 (E17) Asn>Asp (205A>G) (Bilginer)
- Q-Thailand 74(EF3) Asp>His (223G>C) (Canatan)



Türk popülasyonunda tanımlanan anormal hemoglobınler

a. Alfa zincir anomalileri

- Q-İran 75 (EF4) Asp>His (226G>C) (Aksoy)
- Toulon 77(EF6) Pro>His (233C>A) (Canatan)
- Moabit 86 (F7) Leu>Arg (260T>G) (Knuth) (*)
- M-Iwate 87 (F8) His>Tyr (263A>G)(Özsoylu
- Hb Lansing (A) 87 (His>Glu) (264C>A) (Akar) (*)
- Çapa 94 (G1) Asp>Gly (284A>G) (Dinçol) (*)
- Hb Setif 94 (G1) Asp>Tyr 283 G>T (Dinço)
- G-Georgia 95 (G2) Pro>Leu (287C>T)(Van Houte)
- Dallas 97(G4)Asn>Lys (294C>A) (Canatan)
- Hb Bronovo 103 His> Leu (311A>T) (Harteveld) (*)
- Strumica 112 (G19) His->Arg (338A>G) (Akar)
- Grady 119 Thr>Pro120insGluPheThr (Canatan)
- J-Meerut 120 (H3) Ala>Glu (362C>A) (Yalçın)
- Westmead 122(H5) His>Gln (369C>G) (Canatan)

Akar N, Türk Popülasyonunda tanımlanan Anormal Hemoglobınler. Türkiye Klinikleri, J Med Genet 2017: (2(1), 27-30.



Türk populasyonunda tanımlanan anormal hemoglobinler

a. Alfa zincir anomalileri

Hb Westeinde 125(H8) Leu>Gln (377T>A) (Kaufmann)

Tarrant 126(H9) Asp>Asn (379G>A) (Canatan)

Hb Wayne elongation Asn or Asp (420delA) (Canatan)

Constant Spring 142 (H19) (+ 31) (İrken)

Hb GNorfolk A2:c256G>A(Ünal)



Türk populasyonunda tanımlanan anormal hemoglobinler

Beta zincir varyantları

- South Florida 1(NA1) Val>Met (4G>A) (Kaufmann)
- Raleigh 1(NA1) Val>Ala (5T> C) (Canatan)
- Jabalpur 3 (NA3) Leu>Pro (11T>C) (Çolak)
- Tyne 5 Pro>Ser (16C>T) (Kayışlı)
- S 6 (A3) Glu>Val (20A>T) (Aksoy)
- C 6 (A3) Glu>Lys (19G>A) (Göksel)
- Ankara 10 (A7) Ala>Asp (32C>A) (Arcasoy) (*)
- J-Baltimore 16(A13) Gly>Asp (50G>A) (Canatan)
- D-Quled Rabah 19 Asn> Lys (60C>A) (Köseler)
- E-Saskatoon 22 (B4) Glu>Lys (67G>A) (Gürgey)
- G-Coushatta 22 (B4) Glu>Ala (68A>C) (Dinçol)
- D-İran 22 (B4) Glu>Gln (67G>C) (İrken)
- E 26 (B8) Glu->Lys (79G>A) (Aksoy)
- Knossos 27 (B9) Ala>Ser (82G>T) (Kutlar)
- Volga 27 (B9) Ala-Asp (83C>A) (Sözen)
- Siirt 27 (B9) Ala-Gly (83C>G) (Bianco) (*)

Akar N, Türk Populasyonunda tanımlanan Anormal Hemoglobinler. Türkiye Klinikleri, J Med Genet 2017: (2(1), 27-30.



Türk populasyonunda tanımlanan anormal hemoglobinler

• Beta zincir varyantları

- Hakkari 31 (B13) Leu>Arg (95T>G) (Gürgey) (*)
- G-Galveston 43 (G19)His>Arg .(131A>C) (Canatan)
- G-Copenhagen 47 (CD6) Asp->Asn (142G>A) (İrken)
- Willamette 51(D2) Pro >Arg (155C>G) (Canatan)
- Summer Hill 52 (D3) Asp>His (157G>C) (Cin)
- Akron 52 (D3) Asp>Val (158A>T) (Canatan)
- Osu Christiansborg 52(D3) Asp>Asn (157G>A) (Canatan)
- Hamadan 56 (D7) Gly>Arg (169G>C) (Dinçol)
- J-Daloa 57 (E1) Asn>Asp (172A>G) (Canatan)
- High Wycombe 59(E3) Lys>Glu (178A>G) (Canatan)
- M Saskatoon 63 (E7) His>Tyr (190C>T) (Akar)
- J-Antakya 65 (E9) Lys>Met (197A>T) (Huisman) (*)
- City of Hope 69 (E13) Gly>Ser (208G>A) (Kutlar)
- J-Chicago 76(E20)Ala>Asp (.230C>A) (Canatan)
- J-İran 77 (EF1) His>Asp (232C>G) (Arcasoy)
- Hb Yaizu 79(EF3) Asp>Asn (238G>A) (Atalay)

Akar N, Türk Populasyonunda tanımlanan Anormal Hemoglobinler. Türkiye Klinikleri, J Med Genet 2017: (2(1), 27-30.



Türk populasyonunda tanımlanan anormal hemoglobinler

• Beta zincir varyantları

- G-Szuhu 80 (EF4) Asn>Lys (243C>A veya 243C>G) (Kaufman)
- Hb Pyrgos 83 (EF7) Gly>Asp (251G>A) (Akar)
- Hb Izmir 86(F2)Ala>Val, (260C>T) (Çelebiler) (*)
- D-Ibadan 87(F3)Th->Lys (263C>A) (Canatan)
- İstanbul/Saint Etienne 92 (F8) His->Gln ([279C>A veya 279C>G) (Aksoy)
- N-Baltimore 95 (FG2) Lys>Glu (286A>G) (Bircan)
- Köln 98 (FG5) Val->Met (295G>A) (Gürgey)
- Richmond 102 Asn>Lys c(309C>A veya 309C>G) (Canatan)
- Rhode Island 116 (G18) His> Tyr (349C>T) (Canatan)
- Minneapolis 118 (GH1) Phe> Tyr 356 (356T>A) (Aykut)
- D-Punjab 121 (GH4) Glu->Gln (364G>C) (Özsoylu)
- O-Arab β121 (GH4) Glu->Lys (364G>A) (Aksoy)
- Beograd β121 (GH4) Glu->Val (365A>T) (Aksoy)
- Hb Ernzt 123(H1) Thr>Asn (371C>A) (Güneşaçar)
- Tunis 124 (H2) Pro>Ser (373C>T) (Köseler)
- Hb Crete 129(H7) Ala>Pro 388G>C (Duwig)

Akar N, Türk Populasyonunda tanımlanan Anormal Hemoglobinler. Türkiye Klinikleri, J Med Genet 2017: (2(1), 27-30.



Türk populasyonunda tanımlanan anormal hemoglobinler

- **Beta zincir varyantları**

- Sarrebourg 131 (H9) Gln->Arg (395A>G) (Duwig)
- Hope HBB: 136(H14)Gly > Asp (410G>A) (Canatan)
- Brockton β 138 (H16) Ala->Pro (415G>C) (Ulukutlu)



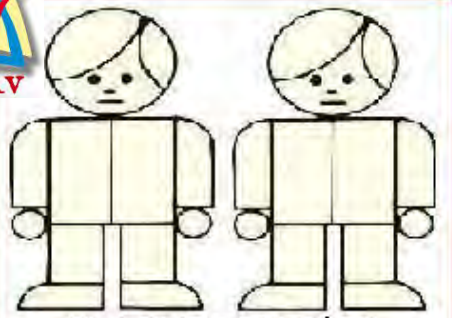
Türk populasyonunda tanımlanan anormal hemoglobinler

Gama zincir varyantları

- F-Başkent 128 (H6) Ala->Thr (385G>A) (Altay) (*)
- F-İstanbul 146 (HC3) His> Arg (440A>G) (Hbvar) (*)
- **Delta zincir varyantları**
- Yokoshima 25(B7) Gly >Asp) (77G>A)(Köseler)
- Yialousa 28 Ala>Ser)(82 C-T) (Köseler)
- Edirne 53 Asp> His (160G>C) (Tabakçioğlu) (*)
- Turkish 79 (EF3) Asp> Gly (239 A>G) (Hbvar) (*)
- Hb Noah Mehmet Oeztuerk 143 (H21) His>Tyr .(430C>T) (Bisse) (*)
- **Hybrid Hemoglobinler**
- Lepore-Boston-Washington (Çavdar) P-Nilotic 75 (Altay)
- **Insertion ile tanımlanan Hemoglobin varyantı**
- Antalya Unstable B 2-5 His-Leu-Thr-Pro> His-Ser-Asp-Ser (Keser) (*)



AKHAV



EVLENECEK ÇİFT

HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA
SORUNLAR



AKHAV TALASEMİ
MERKEZİ

• [Hemglobin](#). 2016 Aug;40(4):273-6.

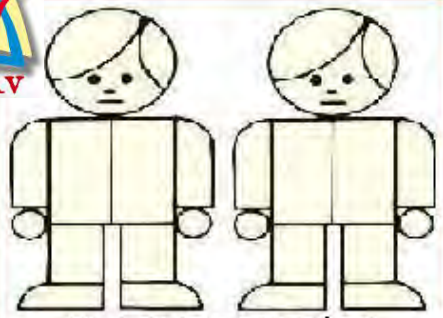
doi: 10.3109/03630269.2016.1170030. Epub 2016
May 20.

**Report on Ten Years' Experience of Premarital
Hemoglobinopathy Screening at a Center in
Antalya, Southern Turkey**

[Duran Canatan](#)¹, [Serpil Delibas](#)¹



AKHAV



EVLENECEK ÇİFT

HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



AKHAV TALASEMİ
MERKEZİ



T.C.
SAĞLIK BAKANLIĞI
ANAÇOCUK SAĞLIĞI VE AİLE PLANLAMASI
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

Cilt No : ...
Sıra No : ...
Tarih : 22.04.2004

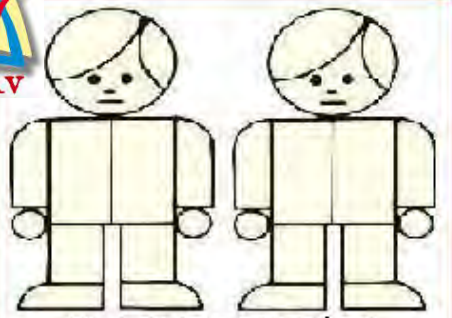
HEMOGLOBİNOPATİ MERKEZİ RUHSATI

30.12.1993 tarihinde 3960 sayılı olarak yayımlanan Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu'na dayanılarak hazırlanan "Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği"ne göre *Çankaya* ilinde *AKHAV...T.C. Akademi Bilim ve Sanatları Kurumu* isimli kuruluşun *Hemoglobinopati Tanı Merkezi* olarak çalışmasına izin verilmiştir.





AKHAV



EVLENECEK ÇİFT

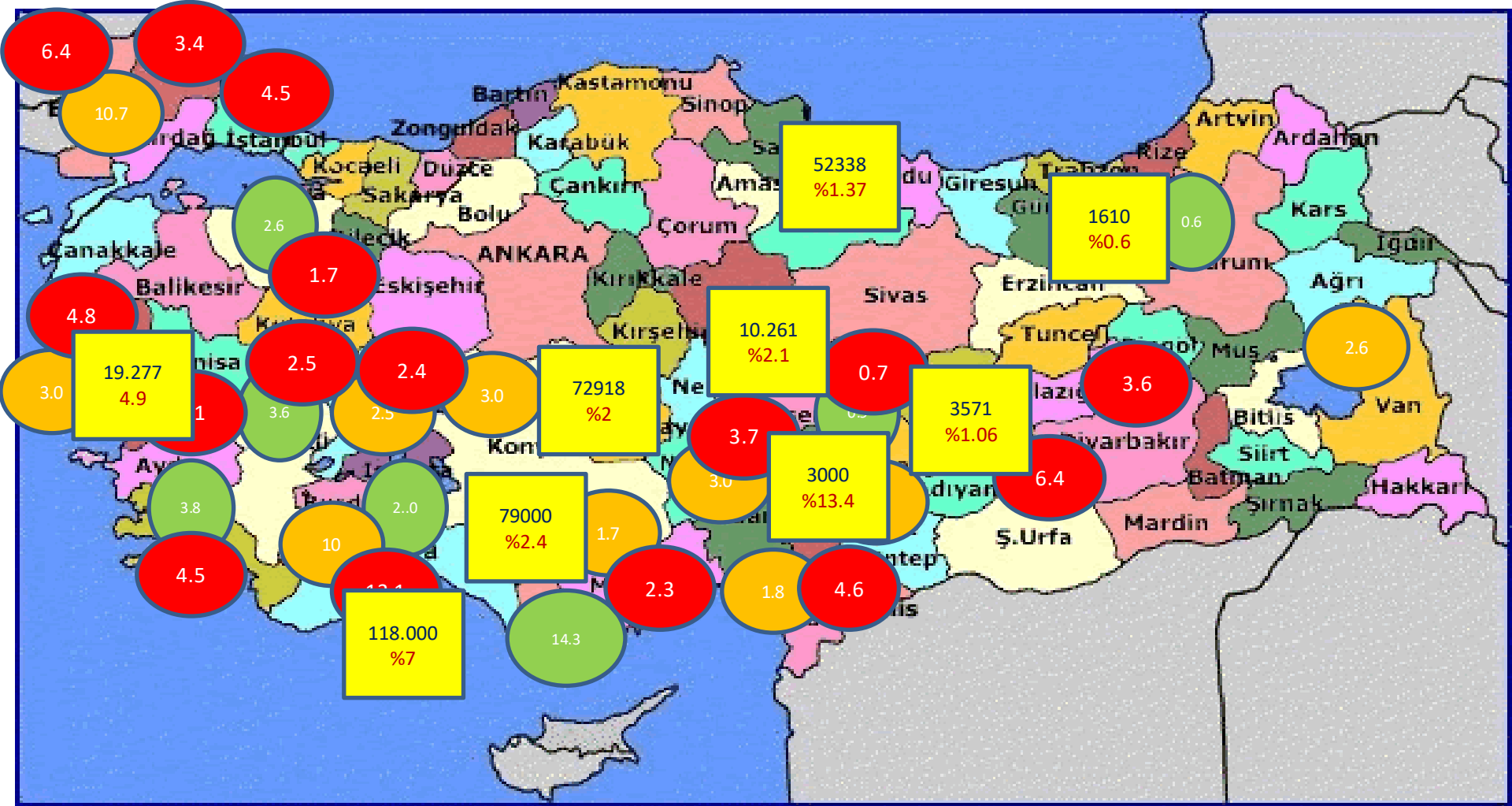
HEMOGLOBİNOPATİ TARAMASINDA SORUNLAR



AKHAV TALASEMİ
MERKEZİ



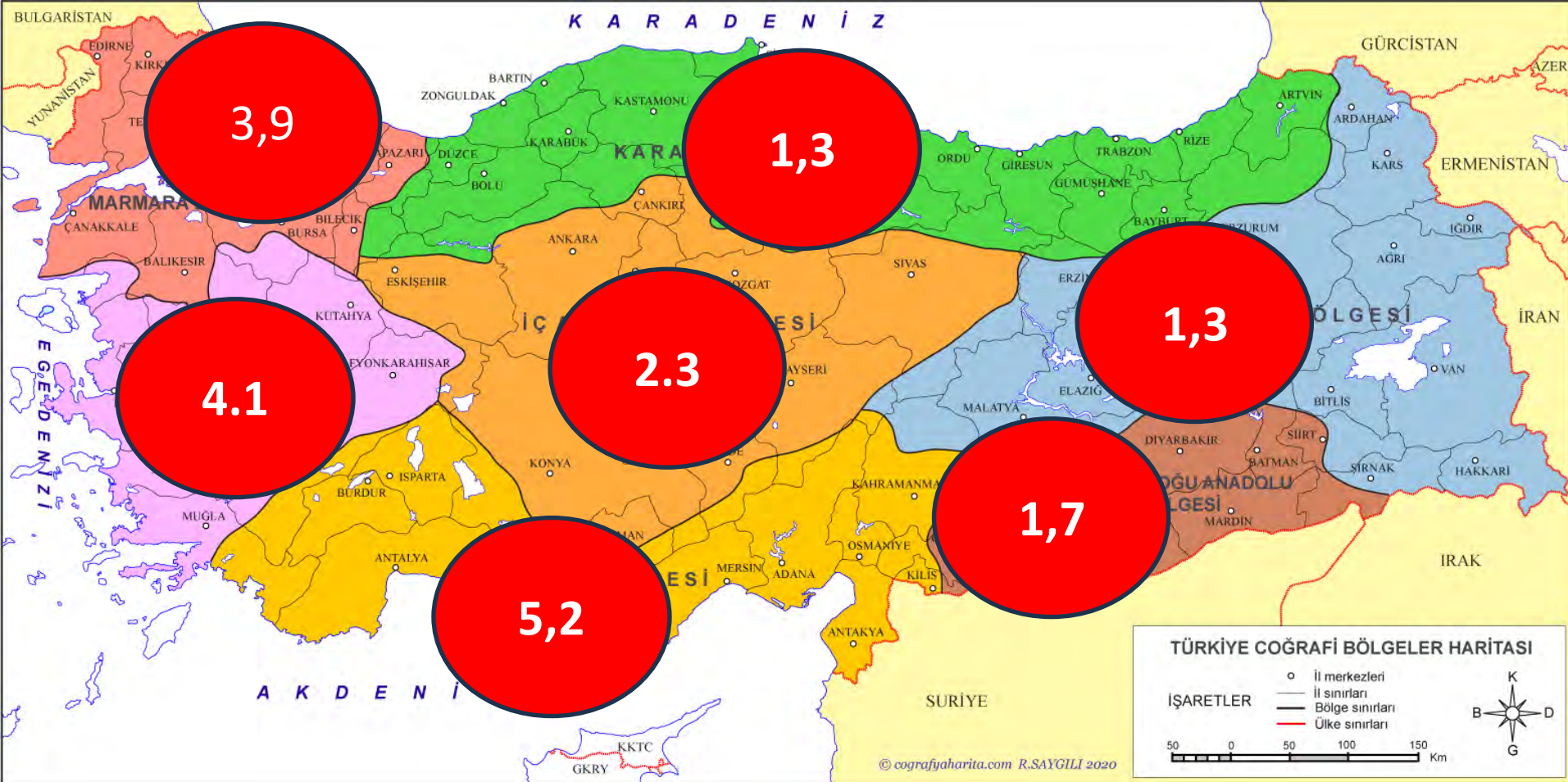
TÜRKİYE'DE TALASEMİ DURUMU 2024



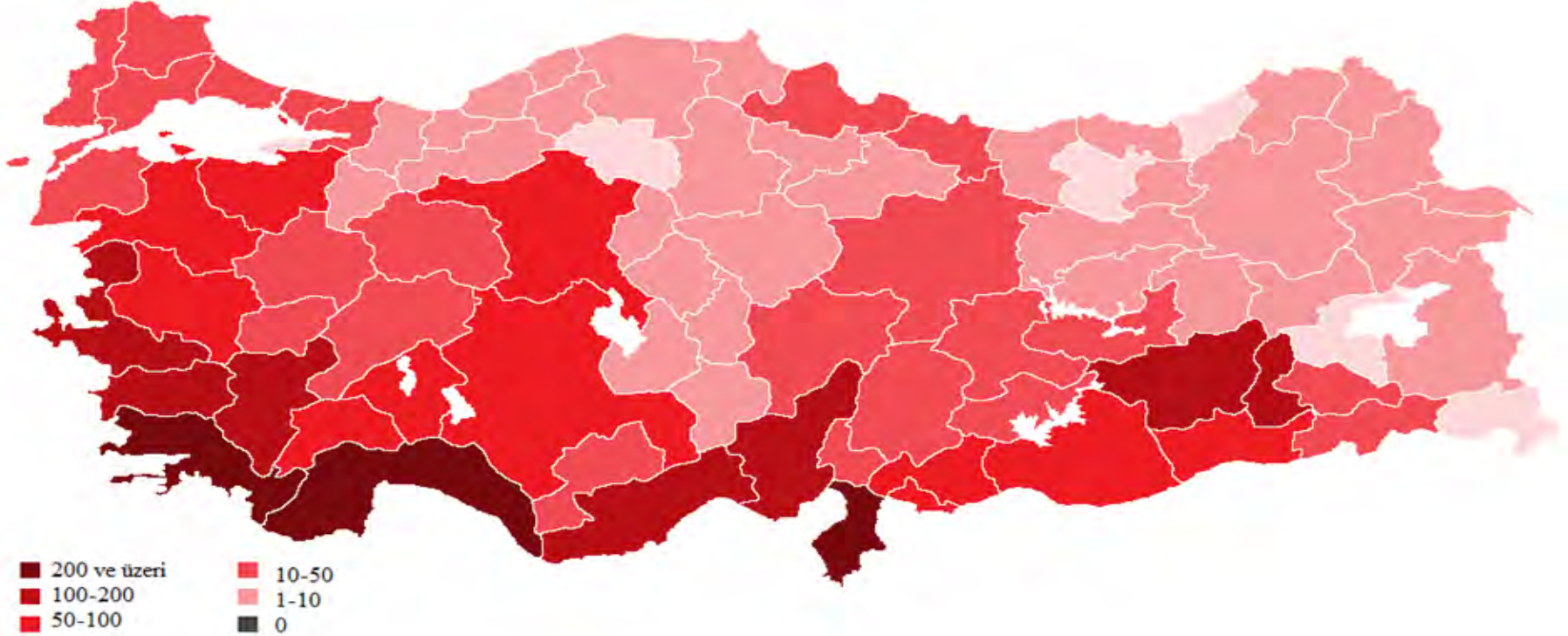
EVLİK ÖNCESİ TARAMALAR

Diğer taramalar

Arcasoy ile taramalar



Türkiye nin yedi bölgesinde Talasemi sıklığı



Güncel olarak;
Talasemi ve hemoglobininpati **Taşıyıcı sıklığı %2**

- Taşıyıcı sayısı **2.000.000**
- Hasta sayısı **~ 6000**

SONUÇ

Hemoglobinopatiler taramasında çıkan şüpheli sonuçlar mutlaka genetik analizler ile netleştirilmelidir.

Genetik analiz olarak, alfa ve beta gen dizi ve delesyon analizleri ile sonuç alınamaz ise,

Yeni Nesil Dizileme yöntemlerinden

Anemi Panel Analizi TümEkzom Analizi veya Tüm Genom Analizine başvurulmalıdır.

SONUÇ

Ülkemizde güncel olarak, Sağlık Bakanlığı 2003 yılından beri, hemoglobinopati kontrol programı başarı ile yürütmektedir.

Bugüne kadar ülke genelinde talasemili hasta doğumu önlenmiş iken, özellikle Suriyeli göçmenlerin gelmesi yeni doğan hasta sayısı artmış bunun için projeler devam etmektedir.



Önce talasemi testi,

Sonra nikah...

Bu tür kalıtsal hastalıklarda en etkili yöntem, hasta çocuk doğumunu önlemektir

Peki nasıl?

- Toplum eğitimi,
- Taşıyıcıların tarama yöntemleri ile saptaması
- Genetik danışma
- Doğum öncesi tanı yöntemleri çok önemlidir.

TALASEMİ
önlenebilen bir hastalık mıdır?

→ **Evet**

TALASEMİ (AKDENİZ ANEMİSİ) Nedir?

TALASEMİ kalıtsal olarak geçen bir kansızlık hastalığıdır. Tedavisi oldukça zor ve pahalı olmasına rağmen önlenmesi kolay ve ucuzdur.

Talasemi taşıyıcılığı, irsî bir özelliktir.

Talasemi taşıyıcılığı, bir hastalık değildir.

Talasemi taşıyıcılığı, tedavi gerektirmez.

Talasemi taşıyıcılığı, hastalığa dönüşmez.

Talasemi evliliğe engel değildir.

Sağlıklı bir çocuk sahibi olmak için mutlaka evlilik öncesi talasemi testini yaptırın.

Gençler evlilik öncesi talasemi testinden geçmek için ruhsatlı talasemi merkezlerine başvurunuz.

→ **GENETİK DANIŞMA**

İki taşıyıcının evlenmesi halinde, doğacak çocuklarının her biri için % 25 hasta, % 50 taşıyıcı ve % 25 normal çocuk sahibi olma olasılığı vardır.

● Hasta ● Taşıyıcı ● Sağlam



www.akhav.org.tr

Akdeniz Kan Hastalıkları Vakfı
Gölkök Cad. Anıtsan İç Merkezi B/3 • ANTALYA
Tel: 0242 243 20 20 - 21

100
Cumhuriyetimizin Yüzüncü Yılı Kutlu Olsun

100
Cumhuriyetimizin Yüzüncü Yılı Kutlu Olsun



THALASSEMIA and HEMOGLOBINOPATHIES

• Diagnosis • Therapy • Prevention

Editor: PROF. DR. DURAN CANATAN

Assistant Editors: DR. ÖZLEM ZÜMRÜT
DR. ZEKİYE ÖZDEMİR

TALASEMİ ve HEMOGLOBİNOPATİLER

• Tanı • Tedavi • Önleme

Editör: PROF. DR. DURAN CANATAN

Editör Yardımcıları: DR. ÖZLEM ZÜMRÜT
DR. ZEKİYE ÖZDEMİR

nobel

nobel

- Kitapları Akdeniz Kan Hastalıkları Vakfımızın web sayfasına girerek www.akhav.org.tr ücretsiz indirebilirsiniz.



Türk Hematoloji Derneği

www.thd.org.tr

1925 -2025

TALASEMİNİN YÜZ YILI

DÜNYADA VE ÜLKEMİZDE
TALASEMİ TARİHİ

PROF. DR. DURAN CANATAN



**Istanbul
Tıp Kitabevi**

100

MILLI MÜCADELE'NİN YÜZÜNCÜ YILI

