



EDİTÖRE MEKTUP / LETTER TO THE EDITOR

Heterozigot β -talasemili kadınlarda gebeliğin HbA₂ değeri üzerine etkisi

Effect of pregnancy on HbA₂ value in women with heterozygous β - thalassemia

Gülüzar Özbolat¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyokimya Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2019;44(1):274-275

Sayın Editör,

Hemoglobinopatiler, otozomal resesif geçişli monogenik bozuklukların en sık görülen grubudur. Bu duruma ya globin zincirlerinin (talasemi) sentezini etkileyen ya da hemoglobin (hemoglobin varyantları ya da anormal hemoglobinler) yapı ve özelliklerini değiştiren 1700'den fazla farklı mutasyon neden olur¹. Hemoglobinopatiler arasında önemli bir yer tutan β -talasemi, β -globin zincirlerinin sentezindeki bozukluktan meydana gelir ve anemi ile karakterizedir². β -talasemi de homozigot durum transfüzyona bağımlılığı gerektiren şiddetli anemiye neden olurken heterozigot durum hafif ve orta seyirli anemiye neden olur³.

Heterozigot β -talasemi, β -talasemi sendromların en hafif şeklidir ve genellikle klinik düzeyde sessizdir. Fenotipik olarak, mikrositoz ve hipokromi ile karakterizedir. β -talasemi heterozigot bireylerde hemoglobin A₂ (HbA₂) düzeyinde artış olduğu bilinmektedir⁴. HbA₂ (α 2 δ 2) değeri, sağlıklı yetişkinlerde toplam dolaşımdaki hemoglobinin % 2.0 ila % 3.2'sini oluştururken heterozigot talasemili bireylerde % 3.5'in üzerinde seyretmektedir⁵. Bu bağlamda, HbA₂ tayini β -talasemi özelliği için tarama programlarında çok önemli bir rol oynamaktadır^{6,7,8}.

HbA₂ değeri ile ilgili olarak literatür de çok sayıda makale mevcuttur. Ancak literatür de heterozigot β -talasemili kadınlarda gebelik değişkeninin HbA₂ değeri üzerine etkisi ile ilgili çalışma bulunmamaktadır. Daha önce yapmış olduğumuz çalışmada; Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalına

mutasyon taraması için başvuran heterozigot β -talasemili bireylerin, gebelik öncesi ve gebelik dönemindeki Hb A₂ değerleri karşılaştırarak gebelik değişkeninin eritrosit indeksi ve Hb A₂ değeri üzerine etkisini incelendik⁹. Çalışmamızda Hb A₂ değerinin gebe olan kadınlarda gebe olmayan kadınlara göre daha yüksek olduğunu belirledik.

Sonuçlarımıza göre; Hb A₂ düzeyinin gebelerde heterizigot β -talasemi özelliğinin taranması için daha güvenilir bir parametre olduğunu göstermektedir. Bununla birlikte, gelişmekte olan teknolojinin sunduğu en önemli yeniliklerden biri olan, moleküler yöntemler β -talasemi mutasyonunun tespit edilmesinde oldukça önemlidir. Ancak moleküler yöntemlerin yüksek maliyetli ve zahmetli olmasından dolayı ancak sınırlı sayıda risk grubuna uygulanabilmektedir.

Çalışmamızdaki veriler göstermektedir ki, gebelerde Hb A₂ düzeyinin yüksek seyretmesi heterozigot β -talasemi mutasyonu açısından bu bireyleri yüksek risk grubuna dahil etmektedir. Bu bağlamda özellikle hastalığın prevelansının yüksek olduğu bölgelerde, gebelerde Hb A₂ değerlerinin rutin tarama programına dahil edilmesi gerektiği düşüncesindeyim.

Yazar Katkıları: Çalışma konsepti/Tasarımı: GÖ; Veri toplama: GÖ; Veri analizi ve yorumlama: GÖ; Yazı taslağı: GÖ; İçeriğin eleştirel incelenmesi: GÖ; Son onay ve sorumluluk: GÖ; Teknik ve malzeme desteği: GÖ; Süpervizyon: GÖ; Fon sağlama (mevcut ise): yok.

Bilgilendirilmiş Onam: Katılımcılardan yazılı onam alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması beyan etmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar finansal destek beyan etmemişlerdir.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Gülüzar Özbolat, Çukurova University Faculty of Medicine, Department of Biochemistry, Adana, Turkey E-mail: guluzarozbolat@gmail.com

Geliş tarihi/Received: 04.07.2018 Kabul tarihi/Accepted: 21.07.2018 Çevrimiçi yayın/Published online: 28.07.2018

Author Contributions: Concept/Design : GÖ; Data acquisition: GÖ; Data analysis and interpretation: GÖ; Drafting manuscript: GÖ; Critical revision of manuscript: GÖ; Final approval and accountability: GÖ; Technical or material support: GÖ; Supervision: GÖ; Securing funding (if available): n/a.
Informed Consent: Written consent was obtained from the participants.
Peer-review: Externally peer-reviewed.
Conflict of Interest: Authors declared no conflict of interest.
Financial Disclosure: Authors declared no financial support

KAYNAKLAR

- Özbolat G, Tuli A. Talasemi ve ilgili hemoglobinopatilerin moleküler tanı yöntemleri: günümüz ve gelecek. *Adıyaman Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 2017;3:599-616.
- Paglietti ME, Satta S, Sollaino MC, Barella S, Ventrella A, Desogus MF et al. The problem of borderline hemoglobin a2 levels in the screening for β -thalassemia carriers in Sardinia. *Acta Haematol*. 2016;135:193-9.
- Özbolat G, Tuli A. Hematologic features of beta-globin gene mutation type (β_0) with homozygous beta thalassemia. *Ukr Biochem J*. 2018;90:115-20.
- Paglietti ME, Satta S, Sollaino MC, Barella S, Ventrella A, Desogus MF et al. the problem of borderline hemoglobin A2 levels in the screening for β -thalassemia carriers in Sardinia. *Acta Haematol*. 2016;135:193-9.
- Menzel S, Garner C, Rooks H, Spector TD, Thein SL. HbA₂ levels in normal adults are influenced by two distinct genetic mechanisms. *Br J Haematol*. 2013;160:101-5.
- Şeicaru D, Constantinescu D, Corina F, Bulucea D. Heterozygous beta-thalassemia, a genetic haemolytic anaemia in continuous expansion. *Acta Medica Marisiensis*. 2013;59:154-7.
- Kneifati-Hayek J, Fleischman W, Bernstein LH, Riccioli A, Bellevue R. A model for automated screening of thalassemia in hematology (math study). *Lab Hematol*. 2007;13:119-23.
- Giambona A, Passarello C, Renda D, Maggio A. The significance of the hemoglobin A(2) value in screening for hemoglobinopathies. *Clin Biochem*. 2009;42:1786-96.
- Özbolat G, Yılmaz N, Döğüş Y, Tuli A. The pregnancy variable in women with heterozygous beta thalassemia. *Eur J Pharm Med Res*. 2018;5:98-100.