

ORAK HÜCRELİ ANEMİ TANI VE TEDAVİSİ

22. BÖLÜM

Berna ATEŞAĞAOĞLU¹

Giriş

Orak hücre anemisi (OHA), sık görülen bir hemoglobinopatidir. Beta (β) globin zinciri 6. rezidüsünde normalde bulunan glutamik asit yerine valin geçer ve sonucunda anormal bir hemoglobin (Hb) olan HbS oluşur. HbS, orak şeklini alan eritrositlerden adını alır. HbS homozigot olarak taşıyanlar orak hücreli anemi, HbS diğer Hb ile taşıyan kişilerde görülen duruma oraklaşma sendromları denilmektedir. OHA, hemoliz ve vazooklüzyon karakterize bir multisistem hastalığıdır. Tekrarlayan iskemi, infarkt ve kronik disfonksiyon gelişir. Vazooklüzif krizlerin önlenmesinde hidroksiüre kullanılan tek farmakolojik tedavidir. Kronik kan transfüzyonunun birincil ve ikincil inme riskini ve tekrarlayan akut göğüs sendromunu önlemede etkinliği gösterilmiştir. Hematopoetik kök hücre nakli tek küratif tedavidir.

Patofizyoloji

Orak hemoglobin bulunan ilk hemoglobin varyantıdır. Moleküler ve biyokimyasal olarak iyi karakterize edilmiştir. Beta globin geni 6. kodonunda gelişen tek nükleotid mutasyonu sonucu (GAG/ GTG) oluşur. Heterozigot kalıtım hastalığa neden olmaz, orak hücre geni (β s) için heterozigot olma orak hücre taşıyıcılığı (HbAS) olarak adlandırılır, homozigot kalıtım veya bileşik heterozigot kalıtım (başka bir mutant β globin geni) hastalıkla sonuçlanır. β s geni otozomal kodominant olarak kalıtılır. Orak hücre sendromları E6V mutasyonu ile ilişkili tüm durumları kapsar.

¹ Uzm. Dr., Balıkesir Devlet Hastanesi, berna.kirazli@hotmail.com

KAYNAKÇA

1. Azar S, Wong TE. Sick cell disease: a brief update. *Med Clin North Am.* 2017;101(2):375–393.
2. Naik RP, Streiff MB, Haywood C Jr, Segal JB, Lanzkron S. Venous thromboembolism incidence in the Cooperative Study of Sick Cell Disease. *J Thromb Haemost.* 2014;12(12):2010–2016.
3. National Heart, Lung, and Blood Institute and Division of Blood Diseases and Resources. Evidence based management of sick cell disease: expert Panel Report. Bethesda, MD: National Institutes of Health; 2014.
4. Gaston MH, Verter JI, Woods G, et al. Prophylaxis with oral penicillin in children with sick cell anemia: a randomized trial. *N Engl J Med.* 1986;314(25):1593–1599.
5. Strouse JJ, Reller ME, Bundy DG, et al. Severe pandemic H1N1 and seasonal influenza in children and young adults with sick cell disease. *Blood* 2010;116:3431.
6. Halasa NB, Shankar SM, Talbot TR, et al. Incidence of invasive pneumococcal disease among individuals with sick cell disease before and after the introduction of the pneumococcal conjugate vaccine. *Clin Infect Dis* 2007;44:1428.
7. Maitra P, Caughey M, Robinson L et al. Risk factors for mortality in adult patients with sick cell disease: a meta-analysis of studies in North America and Europe. *Haematologica.* 2017;102(4): 626–636.
8. Vichinsky EP, Neumayr LD, Earles AN, et al. Causes and outcomes of the acute chest syndrome in sick cell disease. National Acute Chest Syndrome Study Group. *N Engl J Med.* 2000;342(25): 1855–1865.
9. Adlette I. Recent advances in improving the management of sick cell disease. *Blood Rev* 2009;23:9-13.
10. Charache S, Terrin ML, Moore RD, et al. Effect of hydroxyurea on the frequency of painful crises in sick cell anemia. Investigators of the Multicenter Study of Hydroxyurea in Sick Cell Anemia. *N Engl J Med.* 1995;332(20):1317–1322.
11. Lobo CL, Pinto JF, Nascimento EM, Moura PG, Cardoso GP, Hankins JS. The effect of hydroxycarbamide therapy on survival of children with sick cell disease. *Br J Haematol.* 2013;161(6): 852–860.
12. Kapoor S, Little JA, Pecker LH. Advances in the treatment of sick cell disease. *Mayo Clin Proc.* 2018 Dec; 93 (12): 1810- 1824.
13. Niihara Y, Miller ST, Kanter J, Lanzkron S, et al. A Phase 3 Trial Of l-Glutamin in Sick Cell Disease. *N Engl J Med.* 2018 Jul 19;379(3):226-235.
14. Gluckman E, Cappelli B, Bernaudin F, et al. Sick cell disease: an international survey of results of HLA-identical sibling hematopoietic stem cell transplantation. *Blood.* 2017;129(11):1548–1556.
15. Ataga KI, Kutlar A, Kanter J, et al. Crizanlizumab for the prevention of pain crises in sick cell disease. *N Engl J Med.* 2017;376(5): 429–439.