



Co-funded by the  
Erasmus+ Programme  
of the European Union



# Talasemi Hastalarında Endokrin Komplikasyonların Farklı Ülkelerdeki Epidemiyolojisi

**Doç. Dr. Doğa Türkkahraman**  
SBÜ, Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
Pediatrik Endokrinoloji



**TALASEMİ SEMİNERİ**  
**TALASEMİDE ENDOKRİN KOMPLİKASYONLAR VE TAKİBİ**  
**10-11 Aralık 2018, ANTALYA**

- **Hemoglobinopatiler** (*talasemiler ve orak hücre anemisi*) en sık görülen genetik hastalıklardan...  
*240.000 bebek / yıl / dünya*
- Dünya genelinde en az *190 milyon taşıyıcı..*
- **T.majör tedavisi; 2-4 hafta** ara ile kan tx ..
- Artmış demir yükü ve demir toksisitesi (hücre sel disfonksiyon ve hücre ölümü)
- Anemi ve kronik hipoksi organ hasarını hızlandırır...

## Demir Şelasyon Tedavisi:

Serum ferritin >1000 ng/ml , >3 yaş,  
veya 10-20 kan tx sonrası başlanır..

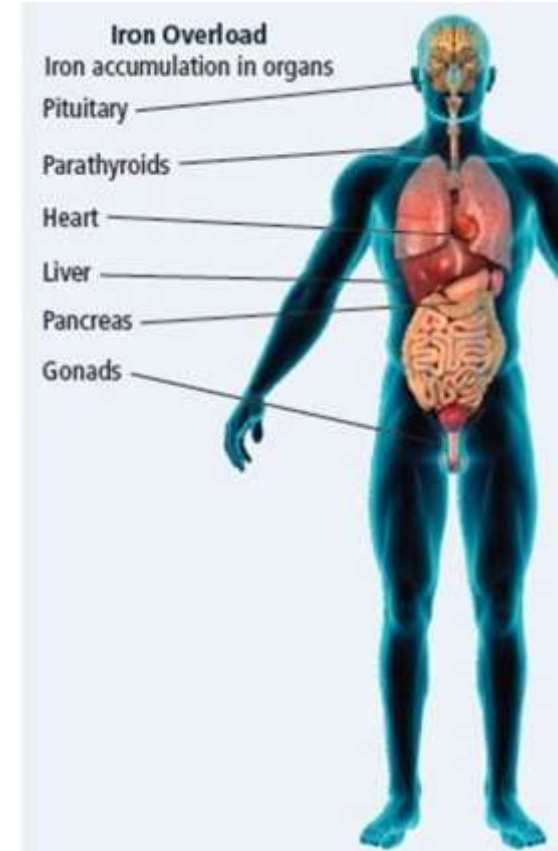
Desferroxamin iv, sc

Deferipron ve deferasirox po...

# Endokrin Komplikasyonlar

Şelasyon tedavisine yetersiz hasta uyumu sonucu artan demir yükü salgı bezlerinde birikerek, hücre hasarı yapmakta ve hormon salınımını azaltmaktadır ..

- Boy kısalığı
- Santral/ primer hipogonadizm
- Santral/ primer hipotiroidi
- Diyabet
- Osteoporoz
- Hipoparatiroidi/ hipokalsemi
- Santral/ primer adrenal yetmezlik



# Talasemi Hastalarında Endokrin Komplikeasyonların Farklı Ülkelerdeki Epidemiyolojisi

	<b>G. Kıbrıs</b> n= 436	<b>Yunanistan</b> n= 262	<b>İtalya</b> n= 1861	<b>Kuzey Amerika</b> n= 262	<b>İran</b> n= 220	<b>Türkiye</b> n= 252
<b>Hipogonadizm</b>	35,2	42	49	42	35	50
<b>Diyabet</b>	9,4	5	4,9	5	8,7	9,3
<b>Primer hipotiroidi</b>	5,9	4	6,2	4	7,7	29
<b>Hipoparatiroidi</b>	1,2	4	3,6	4	7,6	4
<b>Boy kısalığı / BHE</b>	35	32	- / 2,4	32 / 3	39,3	- / 10

**BHE**; Büyüme hormonu eksikliği, **BGT**; Bozuk glukoz toleransı

De Sanctis V, unpublished data, Berlin 2010

## A significant proportion of thalassemia major patients have adrenal insufficiency detectable on provocative testing

Karen E. Huang, M.D.<sup>1</sup>, Steven D. Mittelman, M.D., Ph.D.<sup>1,3</sup>, Thomas D. Coates, M.D.<sup>2</sup>, Mitchell E. Geffner, M.D.<sup>1,3</sup>, and John C. Wood, M.D., Ph.D.<sup>3,4</sup>

define the physiological basis for the adrenal insufficiency. The prevalence of adrenal insufficiency was 61% with an increased prevalence in males over females (92% vs. 29%, p=0.049). Ten of 11 subjects who failed the GST subsequently demonstrated normal ACTH and cortisol responses to oCRH, indicating a possible hypothalamic origin to their adrenal insufficiency.

Adrenal insufficiency reportedly affects between 13% and 46% of patients with thalassemia major<sup>1-5</sup>. The prevalence appears to be increased in patients with greater transfusion burden, poor linear growth, and wasting<sup>1,3</sup>. Adrenal insufficiency may also complicate the management of heart failure in thalassemia major patients who often require glucocorticoid support for hypotension<sup>6</sup>. Thus, patients with thalassemia major and undiagnosed adrenal insufficiency may be at increased risk of significant morbidity or even mortality.

TM hastalarında kalp yetmezliği ve hipotansiyon varlığında adrenal yetmezlik varlığı ve steroid tx önem kazanmakta ...

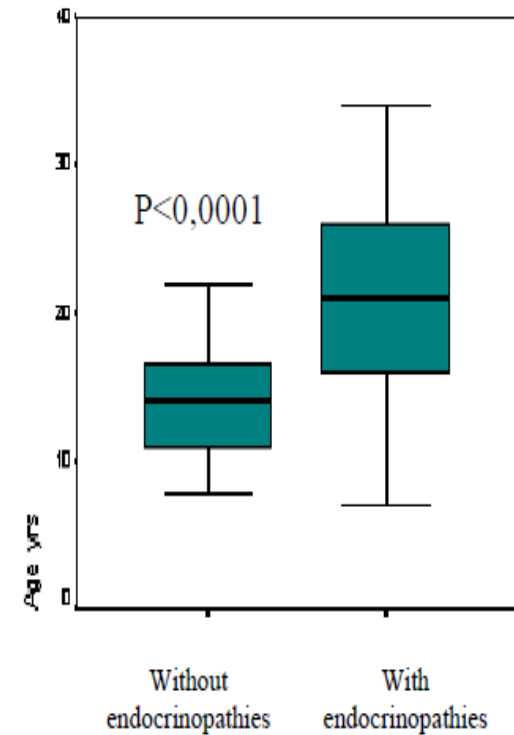
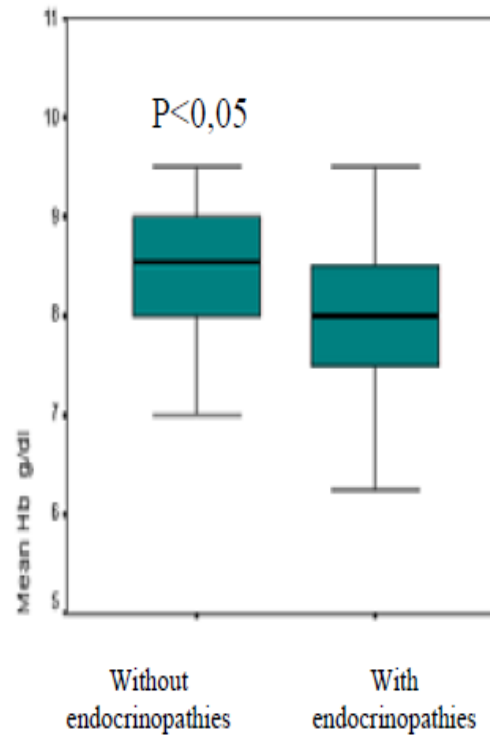
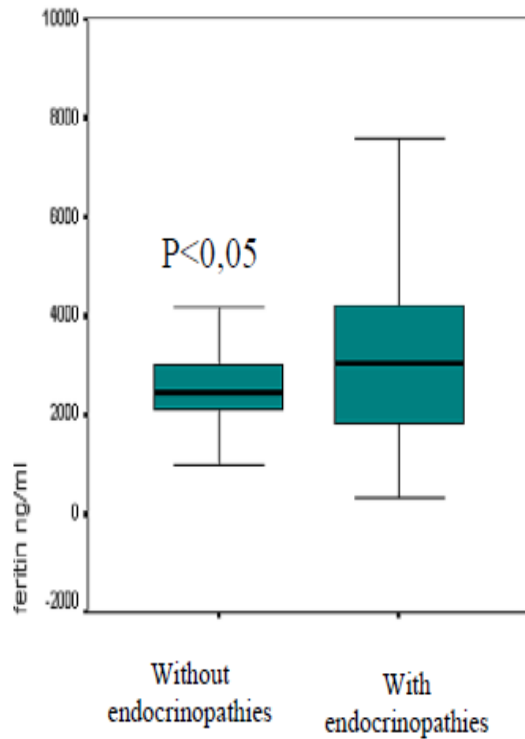
# Talasemi major (TM) ve Talesemi İntermedia (Ti) Endokrin Komplikasyonlar

Complication (% of patients affected)	TI		TM	
	Lebanon	Italy	Lebanon	Italy
	(n = 37)	(n = 63)	(n = 40)	(n = 60)
Hypogonadism	5	3	80	93
Diabetes mellitus	3	2	12.5	10
Hypothyroidism	3	2	15	11

Endokrin komplikasyonlar TI' da çok daha nadir görülmektedir

TI hastalarında puberte gecikmesi olabilir... Fertilite normaldir..

## KLİNİK PARAMETRELER VE ENDOKRİN KOMPLİKASYONLAR





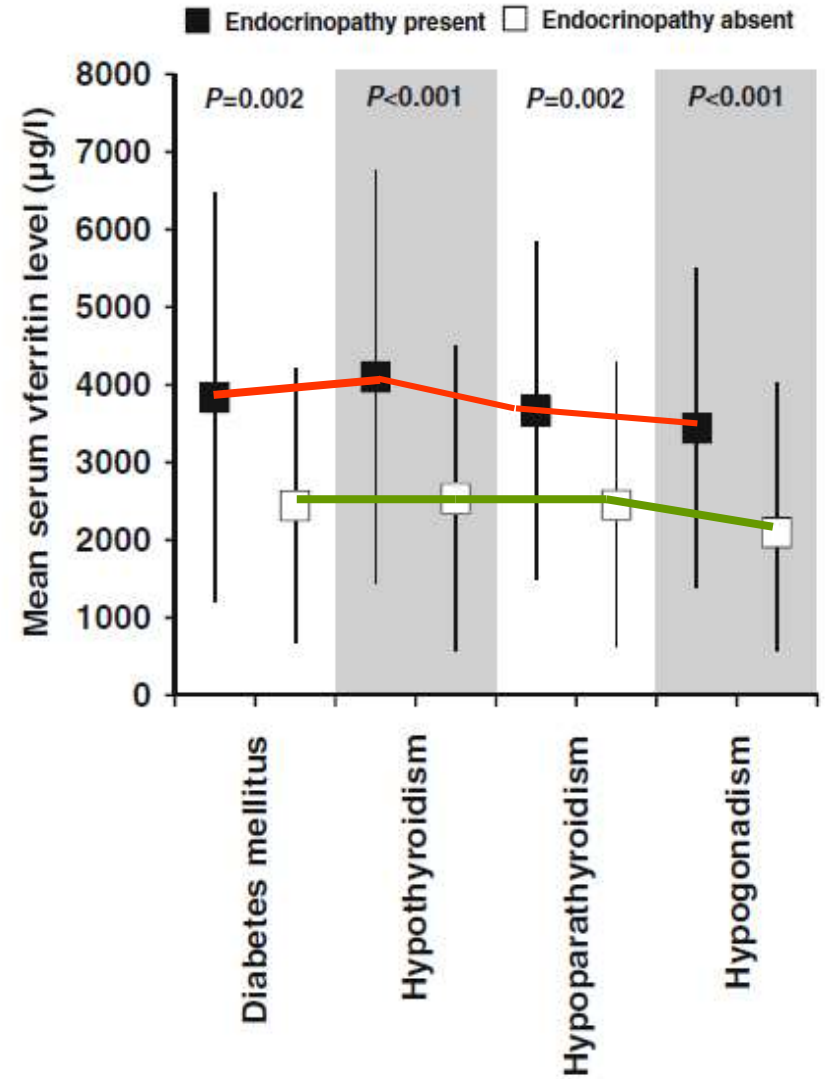
## Serum ferritin levels and endocrinopathy in medically treated patients with $\beta$ thalassemia major

Khawla M. Belhouli • Maisam L. Bakir •  
Mohamed-SalahEldin Saned • Ahmed M. A. Kadhim •  
Khaled M. Musallam • Ali T. Taher

**Serum ferritin >2.500 ng/ml**

- 3.3 kat Hipoparatiroidi
- 3.5 kat diyabet
- 3.2 kat hipotiroidi
- 2.7 kat hipogonadizm riskinde artış !!!

**serum ferritin  $\leq 1.000$  ng/ml olan hastalara göre...**



## Diabetes and thalassaemia

Maria Barnard,<sup>1</sup> Ploutarchos Tzoulis<sup>2</sup>

<sup>1</sup>The Whittington Hospital NHS Trust; <sup>2</sup>Romilla Jones, Emma Prescott, Farrukh Shah, The Whittington Hospital NHS Trust, Whittington Health, London, UK

The age of onset of diabetes in our patients attending the Joint Clinic was young (median age 21 years) and a significant proportion were diagnosed before the age of 19 years (41%).

**Table 5. Percentage of patients attending Joint Clinic with other endocrinopathies.**

Endocrinopathy	Prevalence in patients in Joint Clinic
Hypogonadism	86%
- Hypogonadotropic hypogonadism	59%
- Primary hypogonadism	27%
Hypothyroidism	18%
Hypoparathyroidism	23%
Osteopenia	14%
Osteoporosis	55%
Glucocorticoid deficiency	-
Growth hormone deficiency	-

## Talasemi hastalarında endokrin komplikasyonların sıklığı;

- 1- Şelasyon tedavisine uyum
- 2- Serum Ferritin düzeyi
- 3- Hasta yaşı veya geçen zaman
- 4- Diğer endokrinopatilerin varlığı
- 5- Talaseminin tipi
- 6- Irksal ve genetik farklılıklar

# Sonuç

- EĞİTİM / BİLİNÇLENDİRME
- FARKINDALIK YARATMAK
- DÜZENLİ DOKTOR KONTROLÜ
  - ENDOKRİN KONSÜLTASYONU
- MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIM