



# enzim

2012/3

MUKOPOLISAKKARİDOZ VE BENZERİ LİZOZOMAL DEPO HASTALIKLARI DERNEĞİ

*Nadir olanı yaşıyoruz, umudu paylaşıyoruz*



Merhabalar,

Her zaman olduğu gibi yeni bültenimizle karşınızda olmak bizleri çok mutlu ediyor ve heyecanlandırıyor. Her sayıda bu heyecan ve mutluluk daha da artıyor. Bu da sınırim artık kenetlenmiş bir aile olmamızdan, her türlü problem karşısında tek bir yürek olarak mücadele etmemizden, umutlarımıza birlikte sarılmamızdan kaynaklanıyor.

Evet, bir önceki sayımızdan bu yana oldukça yoğun, bir o kadar da başarılı sonuçlar aldık. Bültenimizde ayrıntılı bir şekilde bunları anlatmaya çalıştık.

MPS Dünya Farkındalık Günü'nde kötü hava şartlarına rağmen İstanbul'un en uç noktalarından (ki İstanbul da yaşayanlar bilir, iki damla yağmur düştü mü hayat felç olur) ve Türkiye'nin her köşesinden üyelerimiz, hastalarımız ve aileleri ile gönüllülerimiz etkinliğimize katıldılar ve birbirimize nasıl kenetlendiğimizi gösterdiler.

Bu dönemde beni etkileyen bir konu da IQ düzeyi %60'ın altında olduğu için ilacı kesilen ve tedavisi durdurulan çocuklarımızın şimdilik haklarını almış olmalarıdır. Özellikle üyemiz ve Eyüpcan'ın babası Ercan Özkaya'ya katkıları için teşekkür ederiz. Eylül ayında yayınlanması beklenen yeni SUT'da (Sağlık Uygulama Tebliği) tedavinin devamı için aranan zekâ düzeyi sınırının kaldırılmasını bekliyoruz. Bu konuda dernek olarak hasta çocuklarımızın haklarının takipçisiyiz.

Sizi bültenimizin sayfalarındaki bilgilerle, haberlerle baş başa bırakırken yakın zamanda kaybettiğimiz ve artık yıldızlardan bizi izleyen MPS'li çocuğumuz Reyhan'ın şiirlerini özellikle okumanızı arzu ediyorum.

Hepinizi saygıyla ve sevgiyle kucaklıyorum.

Sağlıkla kalın.

**Ayfer Ergüzel**

MPS LH DERNEĞİ Yönetim Kurulu Üyesi

- 2 Dünya MPS Farkındalık Günü Etkinliğimiz
- 3 Dernek Başkanı Nalan Çetin'in Açılış Konuşması
- 4 Faruk Eroğlu Tüm MPS'li Arkadaşları Adına Konuklara Seslendi
- 5 Nurdoğan Arkıs: "İnsanın önce kendisine inanması büyük önem taşıyor"
- 6 Desteklerin İçin Teşekkür Ederiz
- 7 12. MPS Sempozyumu Hollanda'da Yapıldı
- 8 Almanya'nın Mainz Şehrinden Sevgiler, Selamlar...
- 9 Villa Metabolica Metabolik Hastaların Villa'sı
- 11 MPS'li Hastalarda Anestezi
- 14 Hindistan'dan Vinit Jain'in Hikayesi
- 16 Diyarbakır'dan Güneş Ailesi Bültenimize Konuk Oldu
- 18 İçimizden Biri; O Şimdi Bir Melek

**İÇİNDEKİLER**

# Dünya MPS Farkındalık Günü Etkinliğimiz

*Dünya MPS Farkındalık Günü, her yıl 15 Mayıs'ta, tün Dünya'da MPS hastalığına, hastalarına ve sorunlarına dikkat çekmek amacıyla etkinlikler yapılan bir gündür.*



Bu yılki etkinliğimizde de MPS hastalarının sorunlarını dile getirirken MPS'ye toplumun dikkatini çekmeyi ve MPS hastalığının toplumdaki farkındalığını artırmayı amaçladık, çünkü farkındalığı artırmanın MPS'yle baş edebilmede ilk adım olduğunun bilincindeyiz.

Bu yıl Bakırköy Yunus Emre Kültür Merkezi, Müşfik Kenter Sahnesi'nde gerçekleştirdiğimiz Dünya MPS Farkındalık Günü etkinliğimize hastalarımız, aileleri, yakınları, hekimlerimiz, MPS dostları ve gönüllüleri ile basın mensupları katıldılar.

Eğlenceyle eğitimin harmanladığı etkinlik, MPS LH Derneği başkanı Nalan Çetin'in konuşmasıyla açıldı. Nalan Çetin, MPS ve benzeri Lizozomal Depo hastalarının son bir yıl içinde karşılaştıkları haksızlıkları dile getirerek başladığı konuşmasında, tedavi için IQ düzeyinin en az 60 olma koşulunun ve rapor süresinin bir yıldan altı aya indirilmesinin insan haklarına, yaşama hakkına aykırı olduğunu belirterek birlik ve beraberlikle sorunların aşılabileceğini vurguladı. Nalan Çetin, haklarını almak için tüm yasal yolları deneyeceklerini belirterek katılımcılara teşekkür etti.

Etkinlikte ikinci konuşmayı, aynı zamanda programın sunuculuğunu da üstlenen Faruk Eroğlu yaptı. Konuşmasına kendisinin de bir MPS'li olduğunu söyleyerek başlayan Faruk Eroğlu da karşılaştıkları

haksızlıkları vurguladıktan sonra etkinlikte sosyolog eğitimci Nurdoğan Arkış'ı ve şair, yazar Sunay Akın'ı dinleyeceğimizi belirterek sözlerini bitirdi.

MPS LH Derneği Yönetim Kurulu üyesi Ayfer Ergüzel ise derneğin üç yılını özetleyen görsel sunumu konuklarla paylaştı ve katkılarından dolayı Bakırköy Belediye Başkanı Ateş Ünal Erzen'e ve Sayın Aynur Kulaksızoğlu'na dernek adına teşekkür etti.

Nurdoğan Arkış'ın, sunumu "güven, özgüven ve sevgi" kavramları üzerineydi. Aileye, anneye, babaya güven, kendine güven ve aileyi ayakta tutan sevginin özellikle hastalıkla birlikte yaşamadaki önemini vurgulayan Nurdoğan Arkış, sorunlarla baş etmede örgütlülüğün önemine değinerek tüm hastaları ve ailelerinin derneği sahiplenmesi ve derneğe güven duyması gerektiğini belirtti.

Daha sonra sahneye gelen Sunay Akın, her zamanki akıcı, öğretici ve eğlendirici tarzıyla tüm izleyenleri hem güldürdü hem düşündürdü. Gösterisi bittikten sonra hasta çocuklarımızla bol bol fotoğraf çektiren ve sohbet eden Sunay Akın, zekâ düzeyi 60'ın altında olan çocuklarda tedavinin kesilmesinin büyük bir haksızlık olduğunu; yaşama hakkının ihlali olduğunu söyleyerek derneğimize, hastalarımıza ve ailelerimize destek verdi. ■

# Dernek Başkanı Nalan Çetin'in Açılış Konuşması



Değerli Konuklarımız,

Dünya MPS Farkındalık Günü etkinliğimize hoş geldiniz.

Sevgili anne babalar ve çocuklarımız, etkinliğe katılmak için bazılarınız çok uzaklardan geldiniz, maddi ve manevi zorluklara rağmen bugün burada, diğer MPS'lilerle buluşmanın, dayanışmanın ve MPS'lilerin seslerini duyurmanın önemini bilerek buradasınız. Katılımınız için hepimize yürekten teşekkürlerimi sunuyorum.

Bugünümüzde bizi yalnız bırakmayan sevgili MPS dostları; sizler de bu tatil gününde, ailelerinize birlikte gezmek, eğlenmek veya dinlenmek yerine bizimle olmayı tercih ettiniz, sesinizi sesimize, yüreğinizi yüreğimize kattınız. Ne kadar teşekkür etsek azdır. Sağ olun var olun.

Ve sevgili hekimlerimiz, hocalarımız. Her gün bıkmadan usanmadan sorunlarımızı dinleyen, dertlerimizi dertleri bilen, acılarımızı dindirmek için çareler arayan değerli bilim insanları. Sizin bugün burada olmanızın anlamı çok daha farklı. Varlığınızla yüreğimizi soğuttunuz.

Değerli konuklarımız, MPS tüm dünyada nadir hastalıklar sınıfında bir hastalıktır. Her ne kadar ülkemizdeki rastlanma sıklığı dünya ortalamasının üstündeyse de bizim için de nadir bir hastalıktır.

Nadir hastalık demek bir bakıma yok sayılmak demektir.

Sesinizi duyuramamak demektir.

Dertlerinize baş başa kalmak demektir.

Sorunlarınızın büyükler tarafından pek kaale alınmaması demektir.

Ne kadar göz önünde olsanız da fark edilmemek demektir.

İşte "Dünya MPS Farkındalık Günü"nün nedeni de budur. Bugün, "biz de varız" demek, sesimizi duyurmak, toplumun MPS'yi fark etmesini sağlamak için gösterdiğimiz çabaların yoğunlaştığı bir gündür.

Biz de, tüm dünyadaki MPS'liler gibi bugün bu amaçlarla toplandık. Hep birlikte sorunlarımızı daha yüksek perdeden dillendirerek herkese duyurmak arzusundayız.

İstiyoruz ki, zekâ düzeyi düşük bulunan çocuklarımızın ilaçları kesilmesin. Bilimsel olarak %100 doğrulanmamış araştırma sonuçları dikkate alınarak zekâ geriliği yaşayan çocuklarımız acılarıyla baş başa kalmasin.

İstiyoruz ki aileler rapor almak için yılda iki kez, günlerce evlerinden uzakta, hasta çocuklarıyla hastane koridorlarında sürünmesin.

İstiyoruz ki, nadir olmak, insan haklarından yararlanamamak anlamına gelmesin.

İstiyoruz ki, yaşama hakkımız elimizden alınmasın.

Sevgili Dostlarımız, bugün bizim için çok önemli. Sesimizi duyurmak için, farkındalık sağlamak için önemli. İnanır mısınız, medyada iki satırla bile olsa haber olmak bizim için çok ama çok önemli.

İşte bu nedenlerden dolayı bugün burada, bize destek veren dostlarımızın bulunması kelimelerle ifade edilemeyecek kadar çok anlamlı ve çok önemli.

Hepinize tekrar en içten, en yürekten saygılarımı sunuyorum.

Teşekkür ederim. ■

enzim

3

# Faruk Erođlu Tüm MPS'li Arkadařları Adına Konuklara Seslendi

MPS LH Derneđi olarak düzenlediđimiz "Dünya MPS Günü" etkinliđimize hoş geldiniz.

Bir MPS'li olarak, nasıl fark edilmediđimi anlayamıyorum. Nadir rastlanan ama özel biri olduđumu düşünüyorum. Tüm MPS'li arkadaşlarımız da benimle aynı görüşmeler.

Bu ülkenin vatandaşlarıyız. Her vatandaş gibi anayasal haklarımız var. Her insan gibi de insan haklarımız var.

Sađlık hizmetlerine ulaşma hakkımız...

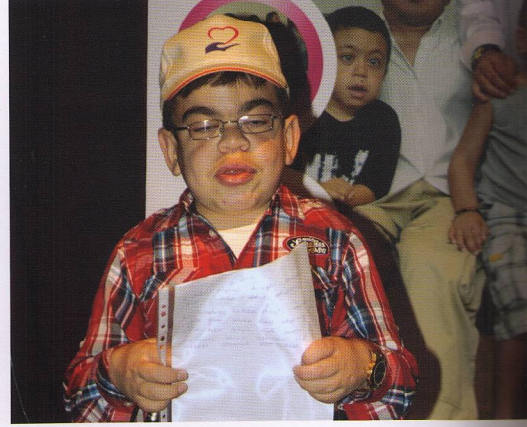
Kaliteli yaşama hakkımız...

Sizlerden tek farkımız, bazen her hafta, bazen daha sık hastaneye gitme, bir kaç saat ya da yarım gün hastanede geçirme zorunluluđumuz olması. Neden gdiyoruz hastaneye? Okulda, evde veya sokakta deđil de neden hastanede geçiriyoruz önemli bir süreyi. Çünkü biz nadiriz, biz farklıyız, biz MPS'liyiz. Sorarsanız eđer şikâyetçi miyiz diye, deđiliz. Allah bizi böyle yaratmış, neden şikâyet edelim ki...

Ancak şikâyet ettiđimiz başka şeyler var.

Bazı arkadaşlarımıza, nadir oldukları dikkate alınmadan zekâ testi uygulanıyor. Daha zor duydukları, daha az gördükleri, bazen daha yavaş algıladıkları dikkate alınmadan zekâ düşüklüğü teşhisi konuveriyor. Sonra da zekâsı geri diye ilaçları kesiliyor.

Eskinden her yıl rapor almak zorundaydık, ilaç kullanabilmek için. Şimdi bu süreyi altı aya indirdi büyüklerimiz. Düşünebiliyor musunuz, MPS'li bir arkadaşımız, uzak bir ilden, annesinin babasının kucağında büyük kentteki hastaneye geliyor. Rapor almak kolay deđil. Birçok doktor muayene ediyor. Bu günlerce sürebiliyor. Kalacak yer, yeme içme hepsi sorun. Ama razıydık. Yılda bir kez bu eziyet çekilirdi. Ama şimdi yılda iki kereye çıkarıldı. Yazık deđil mi MPS'li arkadaşımıza, onun annesine babasına?



Dernek başkanımız bu sorunlarımızı dile getirdi. Başkanımız bir MPS'li annesi olarak yaşıyor sorunları, biz MPS'li olarak. Ama sorun aile içinde herkesin sorunu oluyor, ailenin sorunu oluyor.

Bugün, "MPS Farkındalık Günü". Bu nedenle zaman zaman sorunlarımızı anlatacađız. Ancak faydalı şeyler, eğlenceli şeyler de yapmalıyız. Bugünü unutulmaz kılmalıyız.

Etkinliđimizde bugün önce Nurdoğan Arkıs ağabeyim hem biz MPS'lilere ve ailelerine hem de MPS dostlarına seslenecek. Yararlanacağımız bir konuşma yapacak.

Ardından Sunay Akın ağabeyim, unutulmaz gösterilerinden biriyle karşımıza gelecek. Eğlendirirken düşündürcek.

Nurdoğan Arkıs ağabeyime ve Sunay Akın ağabeyime katkıları için yürekte teşekkürlerimi sunuyorum. İyi ki varlar ve bugün bizimleler.

Sizlere de sevgilerimi, saygılarımı sunuyorum.

Güzel vakit geçirmenizi ve bugünü unutmamanızı diliyorum.

Sađlıcakla kalın. ■

# Nurdođan Arkıř: “İnsanın önce kendisine inanması büyük önem taşıyor”

## Hangi Temel Özellikler? Arařtırmalar herhangi bir ortamda sahip olunması gereken üç temel özelliđi řöyle sıralıyor:

**1. Özgüven:** Her insanın kendisinin neler yapabileceđine dair inancı, onun en önemli sermayesidir. “Ben neleri yapabilirim, neleri başarabilirim, neleri öğrenebilir, neleri anlayabilirim, hangi problemleri çözebilirim?” sorularına kiřinin verdiđi cevaplar onun özgüvenini oluşturur.

Diyelim ki bir derdim var. Ben eđer o konuda “hiçbir şey yapamaz” dersem, neler olur? Öncelikle kendi olanaklarımı çözüm üretmeye yöneltmem, adeta köşeme çekilir, kadere boyun eđer, küser ve beklerim.

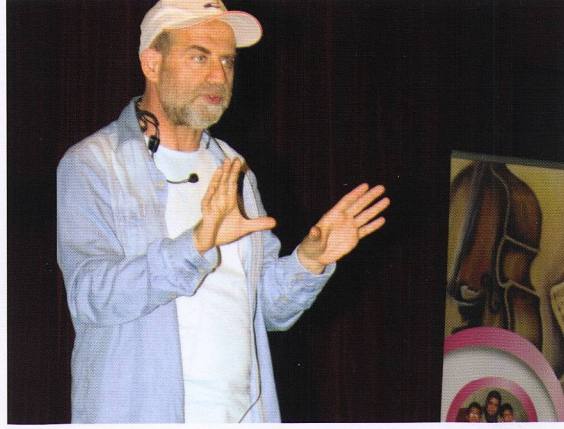
řimdi bir de “eđer ben uğrařırsam, bir şeyleri deđiřtirebilirim, etkileyebilirim” dediđimi düşünelim. Bu durumda köşeme çekilmem, neler yapılacađını arařtırmaya bařlarım, benim gibi dertleri olanlarla bir araya gelirim, onlara omuz veririm.

Arařtırmalar gösteriyor ki dünyadaki tüm dertlerin çözümünün arkasında özgüven sahibi insanlar var. Dolayısı ile bir insanın önce kendisine inanması çok büyük önem taşıyor.

**2. Herhangi bir ortamda sahip olunması gereken ikinci özellik “güven”dir.** Güven, karřımızdaki ile aramızdaki, “biz birlikte neleri başarabiliriz, neleri gerçekleřtirebiliriz, hangi problemleri ařabiliriz, karřımızdaki kiřiye güvenebilir miyim, o bana güvenebilir mi?” sorularına verilen cevaplardır.

Diyelim ki karřımdakine güvenmiyorum, o zaman onunla yakın iřbirliđine girmez, kendi başıma kalırım, sahip olduđum imkânları ortaya koymam. Aynı řekilde karřımdaki de bana güvenmiyor olsun, o da bana yakın durmaz, imkânlarını benimle birlikte kullanmaz.

Bir de ikimizin de birbirimize güvendiđimizi düşünelim. Bu durumda da imkânlarımızı ortaya koyar, birbirimize yaklařarak, sorunlarımızı çözmeye uğrařırız. Birbirimizle uğrařmayı bırakır, derdimizi



halletmeye yöneliriz. Özellikle dertlerin büyük olduđu ailelerde, eřlerin birbirlerine güvenmeleri řarttır. Bunun için eřler birbirleriyle sohbet içinde kalmaya özen göstererek, birlikte geleceđe iliřkin adımlarını tasarlamaya çabalamalıdır. Geçmiřte yařanmış sorunları sürekli olarak gündeme getirerek gelecek inşa edilemez.

**3. Bir ortamda olması gereken üçüncü temel özellik “sevgi”dir.** Sevgi, insanların birbirlerini önemli bulması, deđerli bulması, önemsemesi, duygusal olarak sevildiđini hissetmesi ve göstermesi, onu olduđu gibi anlaması ve anlamaya çaba sarf etmesi ve onun geliřimi için emek ve hizmet vermesidir.

Sevginin olmadıđu ortamlarda motivasyon ve dayanma gücü kalmaz. Karamsar bir ortam içinde insanlar bir arada olabilirler, ama bu zorluluktan olur. Kimsenin daha iyi bir şeyler ortaya koymak için çaba sarf etme arzusu olmaz.

Sevginin gösterildiđi ve paylařıldıđu ortamlarda ise cořku olur, enerji olur. Sorunlar daha küçük gözükür ve katlanılması daha kolay hale gelir. Bu nedenle ortamdaki kiřilerin, karřındakiler olumlu bir şeyler yaptıklarında onu sözlü ve davranıřları ile takdir etmeleri, onun olumlu yönlerini sürekli olarak yüzlerine karřı söylemeleri, onun kendini özel hissetmesini sađlayacak biçimde davranmaları çok önemlidir. ■

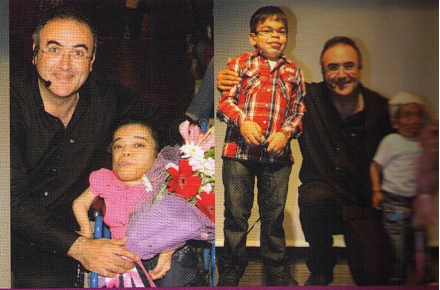
# Destekleriniz İçin Teşekkür Ederiz



Dünya MPS Farkındalık Günü etkinliğimizde bize destek olan, Yunus Emre Kültür Merkezi Müşfik Kenter Sahnesi'ni kullanımımıza açan Bakırköy Belediye Başkanı Sayın Ateş Ünal Erzen'e; etkinliğin öncesinde ve süresince yardımlarını esirgemeyen Sayın Aynur Kulaksızoğlu'na, Sayın Nilgül Ünal Ceyhan'a; etkinliğimize sunumlarıyla katılan Sayın Sunay Akın'a ve Sayın Nurdoğan Arkış'a tüm MPS'liler, aileleri ve MPS LH Derneği adına teşekkürlerimizi sunarız. ■



6



## 12. MPS Sempozyumu Hollanda'da Yapıldı



Bu yıl on ikincisi düzenlenen sempozyumda hastalar, hasta aileleri ve bilim insanları bir araya gelerek son gelişmeleri tartıştılar, deneyimlerini paylaştılar.

MPS Hastaları ve aileleri bu yıl 28 Haziran-1 Temmuz 2012 tarihleri arasında Amsterdam'da buluştular. Bizim de üyesi olduğumuz MPS Network tarafından düzenlenen sempozyum,

bilimsel toplantılar ve aile toplantıları olmak üzere iki bölümden oluştu.

Bilimsel toplantılarda, dünyanın çok değişik ülkelerinin üniversitelerinden, araştırma kurumlarından ve ilaç firmalarının AR-GE bölümlerinden gelen bilim insanları, araştırmalarının en son bulgularını meslektaşlarıyla paylaştılar.

Hasta toplantılarında ise, hastalar ve aileleri farklı ülkelerden aynı sorunları yaşayanlarla tanışma olanağı buldular ve deneyimlerini paylaştılar.

Toplantılarda ve toplantı dışı saatlerde birlikte geçirilen zaman, farklı toplumlardan gelen hastaların, ailelerin ve bilim insanlarının bilgi alışverişinde bulunmalarına ve yararlı görüşmeler yapmalarına olanak sağladı. ■



7  
enzim

# Almanya'nın Mainz Şehrinden Sevgiler, Selamlar...

Aynur Uğuz  
MPSLH Derneği Yönetim Kurulu Üyesi

Hayatta üç şey bize mutluluk verir; yapacak bir şey, sevecek birisi ve umut. Kızım Ayşe Nihan ile umuda yolculuğumuz 20 Şubat günü başladı. Üstelemek başarının temel unsurudur. "Kapıyı yeterince uzun süre ve yüksek sesle çalarsanız, birilerini uyandıracığınızdan emin olabilirsiniz" prensibinden hareket ederek uzun süren mücadeleler sonucu buraya gelmeyi başarmanın da onurunu ve mutluluğunu yaşamaktayım.

Kızım Almanya'nın Mainz şehrinde Johannes Gutenberg Üniversitesi Uluslararası Metabolizma Kliniği'nde Faz 4 çalışmasına gönüllü olarak katıldı. Türkiye'deki ve tüm dünyadaki MPS IVA kardeşlerine bir ışık, bir umut oldu.

Bugün sizinle yaklaşık altı aydır yaşadıklarımı paylaşmak istiyorum. Bir şeyi gerçekten istiyorsan, bütün engelleri aşip ona ulaşabileceğine bir kez daha inanıyorum.

Burada en çok hoşuma giden enzim odasının mükemmel olması ve her yaş grubuna uygun bir

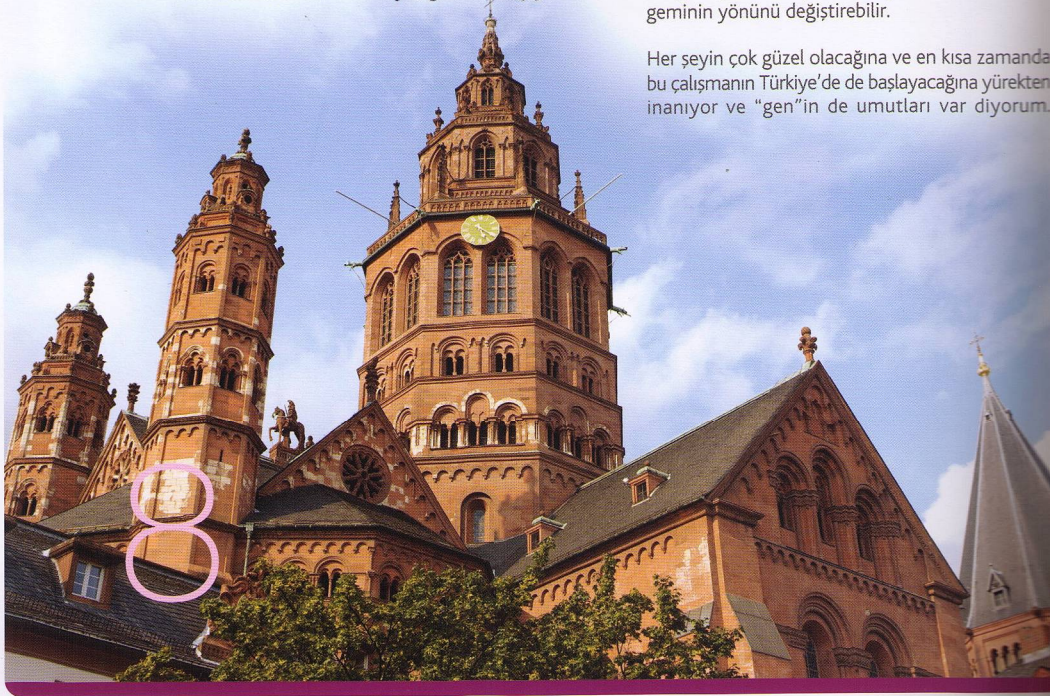
şekilde düzenlenmesi. Küçük çocuklar için sayısız oyuncaklar, boyama ve okuma kitapları, televizyon, videolar; yetişkinler için dergiler, kitaplar ve her türlü içecekler bulunmakta. Enzimi yatarak almak isteyenler için de yeterince yatak bulunmakta.

Orada sıcak bir ev ortamı hissedebilirsiniz. Her farklı metabolik hastalık için farklı hemşire eğitilmiş. Hemşireler çalar saatlerini kuruyorlar ve he 15 dakikada bir hastaların tansiyonlarını ve ateşlerini ölçüp, herhangi bir sıkıntıların olup olmadığını soruyorlar. Olağanüstü ilgililer. Ben onlara beyaz kelebekler diyorum.

Küçüklerin tüm yaramazlıklarına ve kaptirilerine rağmen doktorların ve hemşirelerin yaklaşımları son derece sıcak ve sevecen.

Oraya değişik şehirlerden ve ülkelerden gelen insanların hepsinin umudu aynı. Hayat bazen ne kadar acımasız da olsa gülmesini, ne kadar dramatik de olsa mutlu olmasını ve umut etmesini bilmeliyiz. Rüzgarın yönünü tayin edemeyiz ama umutlarımızın yönünü değiştirebilir.

Her şeyin çok güzel olacağına ve en kısa zamanda bu çalışmanın Türkiye'de de başlayacağına yürekte inanıyor ve "gen" in de umutları var diyoruz.





# Villa Metabolica

## Metabolik Hastaların Villa'sı

Dr. Seyfullah GÖKÇE  
Mainz Üniversite Hastanesi, Çocuk Sağlık ve Hastalıklar Bölümü



Lizozomal Depo Hastalıklarına çok nadir rastlanılır ve semptomların sunumunda büyük çeşitlilik arz eder. Bu karmaşık alanda deneyim kazanmak için – tanı, tedavi ve araştırma gibi tüm yönlerini kapsayan bir kalite (ekselans) merkezi kurulmalıydı. Mainz Üniversite Hastanesinin Çocuk Sağlık ve Hastalıkları bölümünde, bilinen 50 lizozomal depo hastalığının herhangi birine tanı koymayı ve bunlardan etkilenen tüm hastalara disiplinler arası hizmeti sağlayan "Villa Metabolica" Metabolizma ünitesidir kuruldu. Bu kısa girişten sonra ünitemizin faaliyetlerini kısaca sizlere sunmak istiyoruz.

Yaklaşık 50 lizozomal depo hastalığı bilinmektedir. Tek tek bakıldığında çok sık rastlanılmaz. Değişen prevalansı Gaucher hastalığı için 60.000 canlı doğumda 1, kişi başına Sialidosis için ise 4.2 milyon canlı doğumda 1 görülür. Fakat bu gruba topluca bakıldığında, yani bütün prevalanslar birleştirilirse, yaygınlığı 7.700 canlı doğumda 1 olacağı tahmin edilmiştir.<sup>1</sup>

Villa Metabolica (Lizozomal Depo Hastalıkları Çalışma Grubu) Mainz Üniversite Hastanesinin Çocuk Sağlık ve Hastalıkları bölümünde (Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. F. Zepp) bu genetik hastalıklara bakan bir merkezdir. Villa Metabolica, lizozomal depo hastalıklarıyla ilgili teşhis konması, hastaların yönetimi ve ilgili departmanlara yönlendirilmesi, enzim replaşman tedavisinin uygulaması, klinik deneyler ve araştırma yapılması

için hizmet eder. Almanya'nın bütün bölgelerinden gelen yaklaşık 850 lizozomal depo hastası için doktorlar, hemşireler ve bir fizyoterapist özenle çalışmaktadır. Fenilketonüri ve ileri düzey metabolik hastalar bu sayıya dahil değildir. Ayrıca Villa Metabolica'nın bir alt birimi olarak biyokimyasal tanıların teşhisi için bir laboratuvar daha mevcuttur. Aynı zamanda Üniversite Hastanesinin metabolik hastalık ön tanısı alan hastalar ve metabolik hastalıklardan şüphe edilenler görülmekte, metabolik hastalıklı olduğu kanıtlanan vakalar izlemeye alınmaktadır.

Mainz'dan ve Almanya'nın diğer kliniklerinden gelen hastalar bizim merkezimize yıllık takip (check-up) için gelmektedir. Gaucher, Fabry, Pompe hastalığı, MPS I, II ve VI ile enzim replaşman tedavisi alan hastalarımız, her 6 ayda bir takibe gelir. Olağan klinik takipler standardize edilmiştir:

Mesela Gaucher hastalarında, hematolojik parametrelere ek olarak Kitotriozidaz aktivitesi düzenli olarak ölçülür.



enzim

Fabry hastaları için, ekokardiyografi ve böbrek fonksiyon ölçümü büyük önem taşımaktadır.

Enzim replasman tedavisinin etkisini değerlendirmek için MPS I, II ve VI hastalarının genel dayanıklılığı 6 dakika yürüme testine (6-Minute-Walk-Test), ekokardiyografi, akciğer fonksiyon testine (Lung function) tabi tutulmanın yanı sıra, omuriliğinin sıkışmasını gözden kaçırmamak amacıyla nörofizyolojik testlerden ve kraniyoservikal Manyetik Rezonans Görüntülerinden (MRI) geçmektedir. Her hasta için şimdiye kadar düzenli olarak haftada bir ya da iki haftada bir infüzyonu aldığına dair bütün bilgileri içeren ve kontrolün kolaylaşmasını sağlayan bir doküman bulunmaktadır.

Lizozomal depo hastalıkları multisistemik olduğundan, bu hastaların yönetimi ve ilgili departmanlara yönlendirilmesi, bunun için de nefrolog, kardiyolog, beyin cerrahları, ortopedi, göz doktoru ve kulak burun boğaz (KBB) hekimlerinden oluşan diğer disiplinler ile yakın işbirliği gerekmektedir.

Bu yakın işbirliği geniş bir dönemde kurulduktan sonra geçmiş yıllarda daha da genişledi. Bunun da ötesinde diğer merkezler ile de, örneğin Manchester Üniversitesi (Prof. Dr. E. Wraith), Londra Üniversite (Prof. Dr. A. Mehta) ve University of Brezilya Porto Alegre'de (Prof. Dr. R. Giugliani) tecrübe alış veriş sağlandı.

Enzim replasman tedavisi mümkün olan tüm lizozomal depo hastalıkları için, tedavi altında bulunan ve bulunmayan tüm hastaların klinik ve laboratuvar verileri kaydedilerek bir veri tabanı (registry) kurulmuştur.<sup>2-4</sup> Villa Metabolica bu projelerin gelişmesine ve sürekliliğine, çeşitli çalışma gruplarına üyeliği ile ve danışmanlık komisyonlarında, geçmişte ve halen aktif çalışmalarıyla, katkı sağlamaktadır.

Villa Metabolica'nın bilimsel faaliyetleri daha ziyade klinik deneylere odaklanmıştır; uluslararası, çok merkezli klinik deneylere katılarak birçok enzim replasman tedavisinin ilaç onaylarının sağlanmasında geçmişte ve halen yer almaktadır. Günümüzde örnek olarak mukopolisakkaridoz tip IV (Morquio hastalığı) için enzim replasman tedavisinin klinik deneyleri dünyadaki 5 merkezden biri olarak devam etmektedir. Aynı zamanda glikogenez tip II (M. Pompe hastalığı) için insülin-reseptörlü yeni bir enzim tedavisinin deneyleri başlamıştır. Bu merkez, aynı zamanda Avrupa Birliği'nin 6. ve 7. bilimsel araştırma projelerinin bir parçasıdır. Ayrıca bilimsel projeler ağırlık olarak Fabry hastalarındaki kalp fonksiyonunu, MPS hastalarının göz bulgularını ve nöroşirürjik müdahalenin etkisini ve Niemann-Pick, Mannosidosis ve Mukopolisakkaridoz tip IV (Morquio) hastalıklarının doğal seyrini (natural history) gözlemlenmeyi konu edinmiştir.

Villa Metabolica 2009 yılında baş gösteren Cerezyme® enziminin kıtlığında, Almanya'daki ağır Gaucher hastalarına merkezi dağıtımı yönetmiştir.

Özetle, bu merkez lizozomal depo hastalıklarının klinik seyrini anlamaya ve yeni ilaçların (enzim replasman tedavisi) gelişmesine önemli katkılar sağlamıştır.

### Kadro:

- 11 Doktor
- 7 Uzman Çocuk Doktoru
- 1 Nörolog
- 1 Cerrah
- 1 Kardiyolog
- 1 Fizyoterapist
- 1 Diyet Asistanı (Metabolik hastalıklarda uzman)
- 7 Hemşire
- 2 Sağlık Teknisyeni (Biyokimya laboratuvarımızda)
- Sekreter
- 15 Tıp talebesi ■

**Referanslar:** 1. Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE, et al. Prevalence of lysosomal storage disorders. JAMA, 281: 249-254, 1999. 2. Elstein D, Zimran A. Using the International Gaucher Disease Registry data: can we devise a virtuous circle for treated patients? Am J Hematol, 83: 887-889, 2008. 3. Beck M. The Hunter outcome survey (HOS): a registry of Mucopolysaccharidosis II patients. Mol Genet Metab, 92: 528, 2007. 4. Mehta A, Beck M, Elliott P, et al. Enzyme replacement therapy with agalsidase alfa in patients with Fabry's disease: an analysis of registry data. Lancet, 374(9706): 1986-1996, 2009.

**Yazışma adresi:** Dr. Seyfullah Cökce, MD, Villa Metabolica, Department of Pediatrics, University Medical Center, Mainz (Mainz Üniversite Hastanesi, Çocuk Sağlık ve Hastalıkları Bölümü), Langenbeckstrasse 2, 55131 Mainz, Almanya. **Faks:** +49-6131-17 5672 **E-posta:** goekce@kinder.klinik.uni-mainz.de

# MPS'li Hastalarda Anestezi

Prof. Dr. Perin SUTAS BOZKURT

İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, İstanbul



Anesteziyenin sağlığı durumu ne olursa olsun tüm hastalar çekinir ve ürker. Bu fırsatla öncelikle anesteziyenin risk oranlarını gözden geçirelim. Amerikan Anesteziyoloji Derneği'nin (ASA) risk sınıflaması yaygın kabul görmüş

bir skorlama sistemidir. Tüm anesteziyeciler ASA sınıflamalarına göre hastalarına anestezi risklerinin ne olduğunu anlatır ve birbirlerine hastanın durumunu anlatırken bu bilgiyi kullanırlar.

**ASA I:** Tamamen sağlıklı kişi

**ASA II:** Orta derecede sistemik hastalıkları (hipertansiyon, diyabet vs.) olan kişi

**ASA III:** Ağır sistemik hastalıkları olan hasta

**ASA IV:** Hayatı sürekli tehdit eden ve kısıtlayan hastalığı olan hasta

**ASA V:** Cerrahi olsa da olmasa da 24 saatten fazla yaşayamayacak hasta

Bu sınıflamaya göre ASA I grubu yani sağlıklı bir riskte anestezi sırasında veya sonrasında komplikasyon olasılığı her 10.000 anestezi uygulamasından 4'ünde görülürken ASA IV grubu hastada bu oran 96'ya yükselir. Eriskinler için olan bu sınıflamanın çocuklara uyarlanması güç olmaktadır. Çocukların anesteziyi eriskinlerin küçük bir modeli olmamaları nedeniyle özellik arz eder, bu nedenle anestezi uzmanları arasında çocuk anestezi uzmanları da giderek birleşmektedir.

Tüm anestezi uzmanları 6 yıllık tıp eğitiminden sonra 4 yıl anestezi ihtisası yapmakta ve bu dönemde çocuk eriskin, genel cerrahi, beyin cerrahisi, ortopedi, kulak, burun, boğaz, göz, kadın doğum, çocuk cerrahisi, kalp damar cerrahisi vs. tüm cerrahi

branşlarda belli sürelerde bulunarak her türlü hastaya anestezi uygulamayı öğrenmektedir. MPS sizlerin de bildiği gibi nadir görülen hastalıklardan olup anestezi uzmanının eğitim sürecinde hiç karşılaşmadığı hastalıklardan biri olabilir ancak çağımızda bilgiye erişimin kolaylığı sayesinde anestezi uzmanı önceden planlanan ameliyatlarda (acil cerrahi olmadığında) anestezi uygulaması ve özellikleri konusunda bilgilenebilir.

Anestezi uygulaması iki ana başlıkta toplanır; birincisi genel anestezi diğeri ise bölgesel (reyonla) anestezi. Her ne tür olursa olsun tüm hastalar ameliyat öncesinde anestezi uzmanı tarafından muayene edilir, cerrahi nedeni olan hastalıklar dışındaki sağlık problemleri, kullandığı ilaçlar kaydedilir, gerektiğinde diğeri branşlardan konsültasyon istenir ve hasta ve yakını anestezi hakkında bilgilendirilir.

Genel anesteziyi, genel olarak uyuma olarak tanımlarız ve bu uygulama için hastanın damar yolu açılıp buradan uyutan, kasların geçici süreyle hareketine engel olan, ağrıyı yok eden ilaçlar verildikten sonra solunum yoluna bir tüp yerleştirilerek (entübasyon işlemi) cerrahi işlem süresince solunum anestezi tarafından sağlanır ve hastanın tüm hayatı fonksiyonları her an monitörler de kullanılarak birebir takip edilir.

## MPS'li çocuklarda anestezi özellikleri nelerdir?

Öncelikle anestezi öncesi yapılan muayenede hekime vereceğimiz bilgiler çok önemlidir. Hastanın takip eden hekimlerden aldığınız epikriz muhakkak anesteziye iletilmelidir. Bu epikriz dışında da anestezi doktorunun çocuğunuzu muayene etmesi gerekir. Anestezi için özel olan bulguları bir çocuk doktoru veya ilgili başka bir hekim anesteziye sunamaz. Hastanın kullandığı ilaçların ve enzim tedavilerinin anestezi tarafından bilinmesi çok önemlidir. Tıp fakültesinden mezun oldukları halde anesteziye kullanılan ilaçlar, çok özel olmaları nedeniyle, pek çok hekim tarafından bilinmez. Anestezi ilaçlarının kullanılan ilaçlarla etkileşimi çok önemli sorundur. Çok az sayıda ilacın ameliyat öncesinde kesilmesi

enzim



gerekmektedir. Bazen hayati önem arz eden bu ilaçların da kesilmeyip kullanımına devam edilir fakat anestezi sırasında bu ilaçlarla etkileşime girecek anestezi ilaçlarının kullanımından kaçınılması ve alternatif ilaçlar veya yöntemlerin kullanımı planlanır. Aşağıda anlatılacağı gibi MPS hastasının anestezi sırasında ana sorun havayolunun anatomisi olmasına rağmen bazı MPS tiplerinde kalp ile ilgili sorunlar ve zeka problemleri anestezi sırasında yönetimi güçleştirmektedir. Zeka problemi olmayan çocuklarımıza cerrahi işlemi ve ameliyathane ve anesteziyi anlatmak ebeveynin bu konudaki korku ve anksiyetesini çocuğuna yansıtmaması da çok önemlidir. Anestezi uzmanları genellikle çocuk ile iletişim kurup onların korkularını en aza indirmek için çaba sarf edecek ve koşullar uygun ise hasta ameliyathaneye gelmeden önce sakinleştirici ilaçlar verecektir. Solunum problemi çok ileri düzeyde olan hastalarda sakinleştiricilerin kullanılması da sakıncalı olabilir. Özellikle 1-4 yaş arası çocuklarla iletişim kurmak güçtür ancak MPS li hastaların yakınlarının da bildiği gibi bu çocuklar küçük yaşlarda daha iyiyken yaş ilerledikçe mukopolisakkaridlerin birikimi ile daha kötü hale gelmektedir. Bugüne kadar olan deneyimlerime göre (10 kadar MPS'li hastaya anestezi uygulama deneyimi) MPS'li çocukların hastane deneyimlerinin çok fazla olması ve akıllı olmaları nedeniyle 4 yaştan itibaren çok iyi iletişim kurulmakta ve anestezi ekibine uyum sağlayabilmektedir. Burada tekrar vurgulamak isterim ki ailenin uyumu da çok önemlidir.

Anestezi öncesinde en az 6 saat tam açlık sağlanması hayati önem taşır. Susuzluğa dayanamayan çocuklara 2-3 saat öncesine kadar su verilebilirken MPS'li çocuklarda buna izin verilmemesi gerekir.

Anestezi sırasında kusma ve akciğerlerine kusmu kaçması çok ciddi komplikasyonlara neden olur. Anestezi için en önemli sorun havayolunun sağlanmasıdır. MPS'li hastaların pek çoğunda normal koşullarda bile solunum problemi özellikle gece uykusunda da ortaya çıkmaktadır. Burun, damak, dil, boyun eklemleri ve nefes borusu çevresinde mukopolisakkaridler birikmektedir. Hasta sırtüstü düz yatarken hortlaması veya nefessiz kalması bu nedenledir. Anestezi için uyutucu ilaçlar verildiğinde bu bölgedeki kaslar da gücünü kaybetmektedir. Entübasyon sağlanana kadar hastaya oksijen anestezi uzmanı bir maske aracılığı ile sunularak verilmektedir. Havayolunun bu yapılarla ilişkililerde kapanması kas gücünün de yetersizliği nedeniyle daha kötü hale gelmektedir. Hastaya uyutan ancak kasları çok gevşetmeyen ilaçlar vererek ve sırtını destekleyerek veya yan yatırır halde oksijen sağlamaya çalışılır. Anesteziye her gün kullanılan gereçlerle tüpün nefes borusuna yerleştirilmesi çok güç olur; farklı yöntem ve gereçlerle ve ekip halinde çalışılarak bu tüp yerleştirilir. Entübasyon sağlandıktan sonra tüm hastaların her dakik solunumu, oksijen düzeyi, karbondioksit düzeyi, kalp atımları, tansiyonu, vücut ısısı ve idrar çıkışı çok yakından izlenir. Kalp problemi olan hastaların ameliyat sırasında da gerekli kalp ilaçları verilir. Ameliyathanelerde gelişebilecek herhangi bir komplikasyonu tedavi etmek için her türlü imkân bulunur ve gereğinde müdahale edilir. MPS hastalarının uyandırılması da özellik arz eder, hastanın solunumu en iyi idame ettireceği kadar uyanmadan tüp havayolundan çıkartılmaz. Bu olay çok sevindir, gözükme de ancak hastanın tüm kasları hareket eder ve çok iyi öksürür hale gelince tüp çıkartılır.

Ameliyat bitip tüp çıkartıldıktan sonra da hasta ameliyathanede diğer hastalardan daha uzun süre gidem altında tutulur. Kalp, beyin cerrahisi gibi büyük ameliyatlara veya uzun süren ameliyatlardan sonrasında hasta muhakkak yoğun bakımda takip edilir.

MPS'li çocuklara pek çok radyolojik tetkik, kernik iğne nakli vs. işlemler için ameliyathane dışında da anestezi uygulanmaktadır. Sağlıklı kişiler de dâhil olmak üzere ameliyathane ve yoğun bakım içinde anestezi ve girişim yapılması en güvenlidir. Ameliyathane dışında anestezi çevrenin uygun olmaması, ekibin yetersiz olması (en fazla bir anestezi uzmanı ve anestezi teknisyeni bulunur, acil durumda ekibe yardımcı olabilecek kapasitede kimse bulunmaz), ekipmanın yetersiz olması nedeniyle daha risklidir. Bu nedenle bu tip işlemlerin tam teşekküllü hastanelerde ve müdahalenin en kolay olabileceği merkezlerde yapılması tercih edilmelidir. Sadece radyolojik görüntüleme işlemi yapan dışarıdan anestezi uzmanı getiren kurumlara gidilmemelidir. MR, tomografi, göz, kulak muayenesi gibi işlemlerde çocuğun ailesi tarafından ikna edilmesi, bir ödüllendirme yöntemi kullanılması veya işlem sırasında aileden birinin elini hiç bırakmayacağı şeklinde iknada bulunularak anestezi yapılması çok daha güvenli olacaktır.

Genel anestezi dışında yukarıda bahsettiğimiz bölgesel anestezi de başka bir alternatiftir. Cilt kesisi, iğne biyopsisi, botoks uygulaması gibi küçük işlemlerde o bölgeye lokal anestetikler verilir. Belden aşağıda yapılacak ameliyatlara (kasık fıtığı, kalça ve bacaklar, ortopedi ameliyatlara vs.) için beyin omurilik sıvısı veya daha dışındaki alana lokal anestetikler verilerek birkaç saat süreyle belden aşağıdaki bölgede ağrı duyması ve hareket engellenir. Bu işlem de MPS'li hastalarda sağlıklılarına göre farklılık göstermekle birlikte genel anestezi kadar çok sorun oluşturmamaktadır.

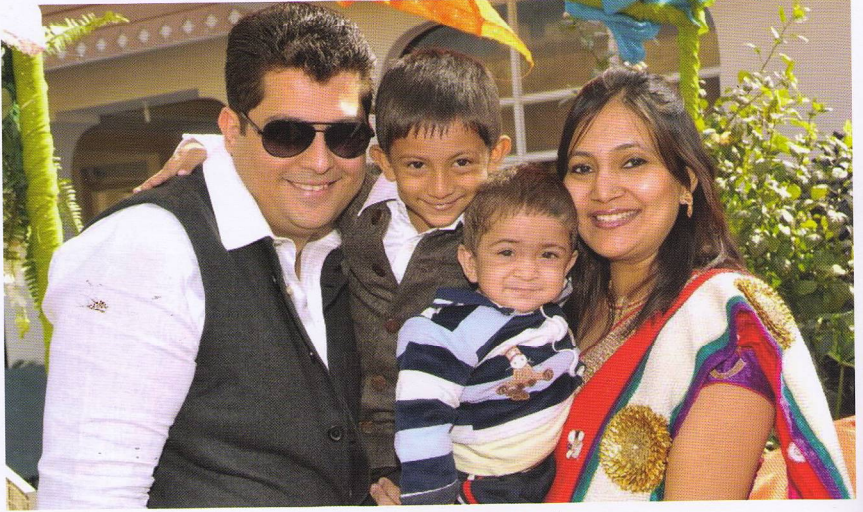
Bir anestezi uzmanı açısından MPS'li hastaların ailelerine düşen görevler;

1. MPS'li hastada anestezinin çok özel ve güçlü olduğunun bilinmesi.
2. Zorlukların bilincinde olurken kendilerinin korku ve anksiyetelerini çocuklarına yansıtmamaları.

3. Çocuklarına bilinçli bir şekilde eğitim verip korkularını azaltmaları.
4. Anestezi uzmanına ilgili hekimin verdiği tüm doküman ve bilgileri iletmeleri, hasta ile ilgili kendileri için önemsiz bile olsa tüm bilgileri vermeleri; özellikle kullanılan ilaçlar ve alerjileri bildirmeleri.
5. Doktorları tarafından özel olarak yönlendirilmedirse radyolojik tetkik, özel muayene için her zaman tam teşekküllü hastanelere (birden çok anestezi uzmanı ve teknisyenin çalıştığı) başvurmaları.
6. Anestezi teknisyeni ve teknikeri anestezi konusunda lise ve yüksek okul düzeyinde eğitim almış yardımcı sağlık personeli, bu konuda bilgileri hemşireden fazla olmakla birlikte MPS gibi özel durumlara asla yalnız başlarına anestezi uygulaması yapamazlar, bu nedenle en kısa anestezi uygulaması için bile kesinlikle anestezi uzmanı bulunmasını talep etmeleri.
7. Tek anestezi uzmanı bulunan sağlık kuruluşlarında anestezi uygulanmasını her ne kadar uzman çok yetenekli ve deneyimli olsa da kabul etmemelerini öneririm. Bu özellikli durumda sorunlarla baş etmenin tek yolu ekip çalışmasıdır. Teknolojik yöntemlerin ve yoğun bakım imkânlarının bulunması da çok önemlidir.
8. Enzim tedavisi alan MPS'li hastalarda çok belirgin iyileşme sağlanmasına rağmen, bunların anestezi açısından farklı sorunlar geliştirdiğini zaman içinde gördükçe anestezi uzmanları arasında paylaşmaktayız, zaman geçtikçe daha farklı sorunlar da gelişebilir. Enzim tedavisiyle iyileşen hastalarımızda da anestezi risklerinin olacağı unutulmayıp yukarıda belirtilen konulara titizlikle gösterilmelidir.

MPS'li hastaların yakınlarının kendilerini çocuklarına adanmış olduklarını hastalarından ve derneğimizin çalışmalarından gözlemleyebiliriz. Anestezi konusunda sizlerin gerekli ilgiyi esirgemeyeceğinize de eminim, biz hekimler de, anestezi derneklerinin de katkısıyla sözlü ve yazılı olarak deneyimlerimizi paylaşmaya ve genç anestezi uzmanlarımızı eğitmeye çaba harcamaktayız. ■

# Hindistan'dan Vinit Jain'in Hikayesi



Jain Ailesi; Vinit Jain, büyük oğulları Vivaan, küçük oğulları Devvarsh ve eşi Reetika

**Vinit Jain'le 12. Uluslararası MPS Sempozyumu'nda tanıştık. Oğlunun tedavisi için Hindistan'da başlayıp şimdilik Hollanda'da devam eden hikâyesini bültenimiz için yazdı.**

9 Eylül 2010'da ikinci oğlumuzu kucağımıza aldık. 3 Yaşında sağlıklı bir erkek evlatla ve bir firmanın üretim biriminin başında CEO olarak iyi bir işle, anne ve baba olarak hayatın ve iki erkek evladın birlikte büyümesinin normal sorunlarıyla yaşıyorduk. Ancak kader, sevgili oğlumuz için başımıza geleceğini hiç tahmin etmediğimiz fedakârlıkları heybesinde saklıyormuş.

2011 Yılıın Mart ayında yeni doğan bebeğimizin özel bir çocuk olduğunu fark ettik. Doktorumuz, şans eseri aşı için gerçekleştirdiğimiz rutin bir muayene sırasında bebeğin omurgasında bir kâmburluk olduğunu ve röntgen gerektiğini söyledi. Bu olay hayatımızın acılı, sorunlu ve en zor bir yılının başlangıcı oldu. Nisan ayında, çok nadir görülen ve doğuştan gelen genetik bir

hastalık olduğunu belirleyen raporu aldığımızda, tam anlamıyla sanki dünya ayaklarımızın altından kaydı. Ailemiz için neşe ve umut kaynağı olması gereken bebeğimizin, bir anda normal hayatını sürdürmeyecek bir hastalığa sahip olduğunu öğrenmiş olduk.

Hiçbir hastalık belirtisi göstermeyen, emeklemeye başlayan, oturabilen ve normal gelişim gösteren 6 aylık bebeğimizin nadir bir hastalığı olduğunu kabul etmek çok zordu. Buna rağmen tüm ülkede ulaşabildiğimiz doktorlara danışmaya ve çeşitli testler yaptırmaya devam ettik. Korktuğumuz başımıza geldi ve metabolik hastalık teyit edildi. Ve de asıl büyük sorun olan hastalığın tedavisiyle ilgili olanakların araştırılması ve bulunması aşaması başladı.

Talip eden altı ay, bu hastalıkla ilgili seçenekler olan enzim tedavisini ve ilik naklini anlamayı iş edindik. Bu arada günahsız oğlumuz yürümeye başlamıştı ve biz hala başımıza gelen bu derdi anlamaya çalışıyorduk. En büyük şanssızlığımız, en risksiz yöntem olan enzim tedavisinin Hindistan'da uygulanmıyor olmasıydı. Diğer alternatif tedavi yöntemi olan ilik nakli ise hayatı riskler içeriyordu ve ülkemizde bu hastalıkları tedavi edebilecek deneyime sahip doktor yoktu.

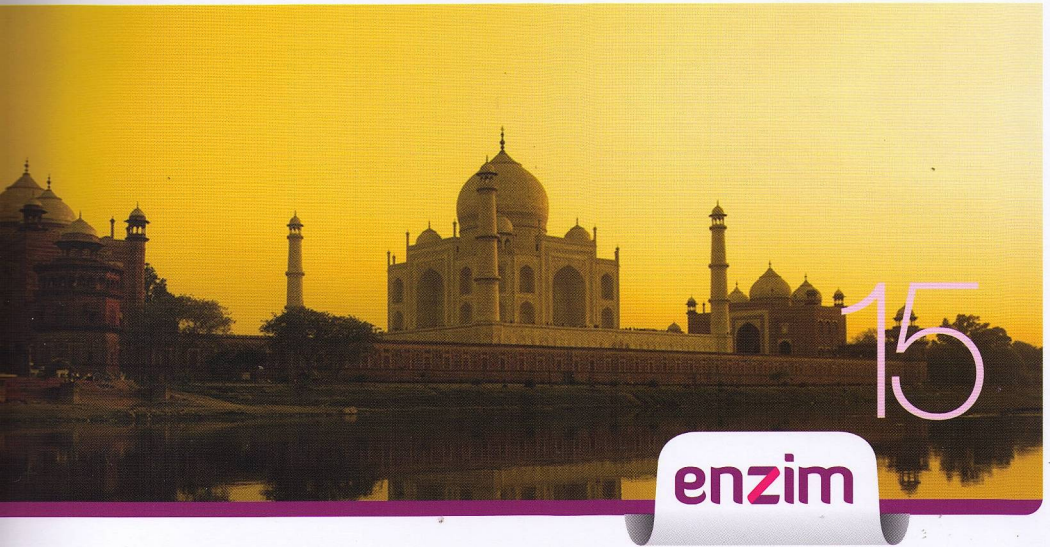
Bunun üzerine ikinci aşama çalışmalara başladık. Oğlumuz için ilik naklinin en iyi nerede ve kim tarafından yapılabileceğini araştırdık. Amerika, İngiltere, Almanya, Brezilya, Avustralya, Singapur ve Hollanda'daki hastanelerde 25 doktora danıştıktan sonra ilik nakline karar verdik, çünkü tüm doktorlar ilik naklinin erken yapılmasının hem riski azalttığını hem de iyi sonuç verdiğini söylediler. Kasım ayında, tüm seçenekleri değerlendirdikten sonra Hollanda'daki doktorumuzu ziyaret ederek tedaviye başlamaya karar verdik.

Şimdi hastalığı da tedavisini de biliyoruz. Fakat yaklaşık on ay sürecek ve sonucu kesin olmayan bu tedavi için ailemizin ödeyeceği duygusal ve parasal maliyet ne olacaktı? Tüm tasarruflarımızı

harcayacaktık. Ayrıca ben işimden istifa edecektim ve büyük oğlumuzun eğitimi de zarar görecekti. Hiçbir sağlık sigorta sistemi doğuştan gelen hastalıkları kapsamadığı gibi devletin sosyal güvenlik sistemi de pahalı olan bu tedavileri desteklemiyordu. Bu olumsuz durumlar karar vermemizi çok zorlaştırdı.

Yürekten biliyorduk ki, eğer sağlıklı, eğitilmiş, saygın iki erkek evlada sahip olma hayalimizi gerçekleştireceksek bu zor kararı vermeliydik ve bu kararı vermenin zamanı da bu andı.

Şimdi, deneyimlerimi yazdığım bu günlerde, oğluma ilik nakli yapıldığından bu yana geçen beş aydır Hollanda'da bulunuyoruz. Hayatımızın son bir buçuk yılını anlatmam gerekirse, gerçekten ciddi yol kat ettiğimizi düşünüyorum, fakat şunu da söylemeliyim ki aslında yola yeni çıkıyoruz. Tedavi devam ediyor ve bu süreç, aileler olarak çocuklarımıza güzel bir gelecek hazırlama hayalimiz ve ailelerimizin hayranlık uyandıran destekleriyle aşılanacak ve biz orta yaş hayallerimizi askıya alıp günlük sorunlarla mücadele etme gücünü bulacağız. Umuyorum ki oğlum sizlerin de dualarıyla ve iyi dilekleriyle hızla iyileşecek ve hak ettiği hayata kavuşacak. ■



# Diyarbakır'dan Güneş Ailesi Bültenimize Konuk Oldu

*Yönetim Kurulu üyemiz Muteber Eroğlu'nun Diyarbakır'da Hanife Güneş ve oğlu Baran Güneş'le sohbetini sunuyoruz.*



15 Kasım'da Diyarbakır'da düzenlediğimiz, hastalarımızın ve ailelerinin katıldığı toplantıda tanıştığım Hanife Güneş hanımefendi ve onun yakışıklı oğlu Baran'la yaptığımız güzel sohbeti sizlerle paylaşmak istedim. Sizlere Diyarbakır'dan selamlar gönderdiler.

**Muteber Eroğlu:** Merhaba. Bize kendinizi ve yanınızdaki yakışıklı delikanlıyı tanıtır mısınız?

**Hanife Güneş:** Merhaba. Ben Hanife Güneş. 2 çocuk annesiyim. Ev hanımıyım. 22 yaşında bir kızım var. Yanımdaki yakışıklı delikanlı 8 yaşında, adı Baran.

(Sohbetin bundan sonraki bölümü için Baran'dan müsaade istedik. Annesiyle sohbet ederken Baran yanımızda değildi.)

**ME:** Baran'ın tanısı nedir?

**HG:** Baran MPS Tip VI hastası.

**ME:** Birde ablası var demiştiniz.

**HG:** Evet 22 yaşında üniversite öğrencisi. O sağlıklı çok şükür.

**ME:** Eşinizle akraba mısınız?

**HG:** Evet. Eşimle teyze çocuklarıyız.

**ME:** Tanı konulduğunda Baran kaç yaşındaydı?

**HG:** Tanı konulduğunda Baran 1 yaşındaydı.

**ME:** Tanısı hangi hastanede konuldu?

**HG:** Ankara'da Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde tanı konuldu.



ME: Peki Hacettepe'ye hangi şikâyetle gittiniz?

HG: Baran'dan önce kaybettiğim 4 tane çocuğum vardı. İki tanesine MPS tanısı konulmuştu, diğer ikisine tanı konulamamıştı. Baran doğduğunda aklımda iyi görünüyordu ama ben hemen anladım. Korkularına rağmen eşime ısrar ettim ve Hacettepe'ye gittik. Maalesef korkularında haklı çıktım ve Baran'a MPS tanısı konuldu.

ME: Korkularınızın üzerine böyle cesurca gittiğiniz için sizi kutluyorum. Peki, MPS tanısını ilk duyduğunuzda neler hissettiniz?

HG: Çok kötü oldum. Çok büyük bir acı hissettim. Kaybetme korkusu ve aylarca süren büyük bir üzüntü hissettim. 4 çocuğumu kaybetmişim ama bu farklıydı o zamanlar gençlik vardı, cahillik vardı. Acılarımı çok anlayamamıştım. Baran için hissettiğim acı çok farklıydı. Tedavi başlayınca umutlarımız yeniden yeşerdi, artık çok daha iyiyiz.

ME: Enzim tedavisi uygulanıyor değil mi?

HG: Evet. Enzim tedavisi uygulanıyor.

ME: Tedavisi ve takibi hangi hastanede yapılıyor? Tedavi başlayalı ne kadar zaman oldu?

HG: Enzim almaya 3 yıl önce Hacettepe'de başladık. Şu anda Diyarbakır Çocuk Hastanesi'nde enzim almaya devam ediyoruz. Hacettepe'de takiplerimiz devam ediyor.

ME: Tedaviden memnun musunuz?

HG: Biz çok memnunuz. Kaybettiğimiz diğer çocuklarımızla kıyaslayınca Baran çok çok iyi durumda Allah'a şükür.

(Baran yanımıza geldi, biraz da onunla sohbet edelim.)

ME: Merhaba Baran'cığim. Nasılsın? İyi misin?

Baran Güneş: Teşekkür ederim, iyiyim. Siz nasılsınız?

ME: Teşekkür ederim. Ben de iyiyim. Baran'cığim bize biraz kendini tanıtır mısın?

BG: Adım Baran. 8 yaşındayım. Bir ablam var.

ME: Okula gidiyor musun?

BG: Evet. 2. Sınıfa gidiyorum. 2A sınıfındayım.

ME: Zamanını nasıl geçiriyorsun?

BG: Ödevlerimi yapıyorum, ama büyük yazıları okuyabiliyorum çünkü gözlerim az görüyor. Arkadaşlarımla oynuyorum. Müzik dinlemeyi çok seviyorum. Haftada bir gün, Perşembe günleri hastaneye gidiyorum, ilaç almak için.

ME: Hastaneye gitmeyi seviyor musun?

BG: Evet seviyorum çünkü tedavi oluyorum. İyi olacağım.

ME: İnşallah. Tabii ki iyi olacaksın. Peki, en çok neleri ya da kimleri seviyorsun.

BG: Annemi, babamı, ablamı, okulumu, arkadaşlarımla, öğretmenimi herkesi çok seviyorum.

ME: Büyüyünce ne olmak istiyorsun?

BG: Büyüyünce polis ya da örümcek adam olacağım.

ME: Son olarak söylemek istediğin bir şey var mı Baran'cığim?

BG: Bütün ailemi çok seviyorum.

ME: Sana çok teşekkür ediyorum Baran'cığim.

BG: Ben de çok teşekkür ediyorum.

ME: Hanife Hanım, sizin son olarak söylemek istediğiniz bir şey var mı?

HG: Allah hepimizin yardımcısı olsun, kimse umudunu kaybetmesin.

ME: Bu güzel sohbet için size çok teşekkür ediyorum.

HG: Ben teşekkür ederim. ■

enzim

17

# İçimizden Biri; O Şimdi Bir Melek

Reyhan'ın iki şiirini sunuyoruz.

Mor salkımla donattın grilemiş ufkumu  
Pembe yanaklarınla erguvana döndürdün  
İsteseydin alırdın parâmparça ruhumu  
Hızır gibi yetiştin aşiyana döndürdün

18 Nisan 2006



Bu çiçekler hep güzel gelir miydi gözüme  
Bilmem ki sen girmeseydin hüznü gönlüme  
Her yer toz pembe şimdi kuşlar başka neşeli  
Renk kattın beni sardın derman verdin derdime

Muhtacım, 14 Mart 2007

18

Mor salkımla donattın grilemiş ufkumu  
Pembe yanaklarınla erguvana döndürdün  
İsteseydin alırdın parâmparça ruhumu  
Hızır gibi yetiştin aşiyana döndürdün  
SS 18 Nisan 2006



**Bensa**  
Sanayi ve Ticaret



# *Led Teknolojisi*

ENERJİNİN DOĞRU KULLANILMASI

% 60 TASARRUF

DAHA AZ ISI

DAHA AZ KARBON SALINIMI

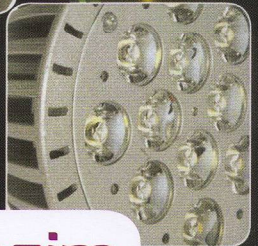
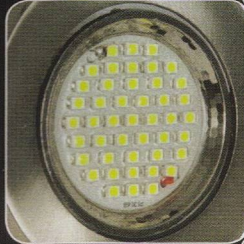
SAĞLIKLI BİR DÜNYA İÇİN DOĞRU  
AYDINLATMA : LED

DOĞRU ADRES : **BENSA**

25 YILDIR ÇABALARIMIZ DAHA AYDINLIK BİR  
YAŞAM İÇİN...

BENSA SAĞLIKLI VE ÇAĞDAŞ AYDINLATMA  
TEKNOLOJİSİNDE IŞIK HIZI İLE  
KALİTEYİ SUNAR .

[www.bensa.com.tr](http://www.bensa.com.tr)



**enzim**

# srvs24.com

7 GÜN 24 SAAT



## Srvs24 ile Eviniz Tertemiz Olsun!

İster gündelik, ister detaylı tüm temizlik ihtiyaçlarınızda MAID24'ün profesyonel ekibinden yardım alabilirsiniz.

Standart üniformasını giymiş görevliler tarafından sağlanan günlük ev temizliği hizmeti olan MAID24, profesyonel bir yaklaşımla sizleri "gündelikçi bulma" telaşından kurtarıyor. Sundukları hizmete yönelik özel eğitim almış MAID24 görevlileri, tüm temizlik kimyasallarını ve sünger ya da bez gibi malzemeleri yanında getiriyor.

### MAID24 Ekibi

Yanımdaki çantada o gün kullanacağı temizlik kimyasalları ve sünger/bez gibi sarf malzemeleri bulunan bir görevli ihtiyaç duyduğunuz temizlik hizmetini almış olduğu eğitimin standartları dahilinde yapacak, Çalışan görevli için yemek hazırlamak zorunda kalmayacaksınız. Temizlik görevlisi kendi yemeğini yanında getirmiş olacak, Evinizde standart üniformasını giymiş ve bir temizlik görevlisi çalışıyor olacak, Teknisyenlerimiz SSK ile devlet güvencesi altına alınmış olacak. Ücreti kredi kartı veya banka kartı veya havale ile ödeyebileceksiniz.

### Siz de bu konfora en ekonomik yoldan ulaşmak ister misiniz?

7 gün 24 saat tüm ihtiyaç duyduğunuz anlarda Srvs24 profesyonel ekibiyle yanınızda

Online sipariş verebilir ya da  
444 7 7 24 / 0850 333 24 24  
no'lu telefonlardan bize  
ulaşabilirsiniz

Üye olmanıza, aıdat  
ödemeneze gerek yok



[www.srvs24.com](http://www.srvs24.com)  
srvs24 bir Aktif Şirketler Grubu üyesidir.  
[www.aktifgroup.net](http://www.aktifgroup.net)

**MAID24**  
**BOYACI24**  
**ÇİÇEK24**  
**OTO KUAFÖR24**  
**ARAÇ MUAYENE24**  
**İLAÇ24**  
**ÇİLİNGİR24**  
**KURYE24**  
**HAVAALANI TRANSFER24**  
**MARKET24**  
**ÖZEL ŞOFÖR24**  
**PET TAKSİ24**  
**UNUTTUM24**  
**VIP TRANSFER24**

Yayın Koordinatörü: Nihan Uğuz

Dernek sitesi: [www.mpsturk.com](http://www.mpsturk.com)  
E-posta adresimiz: [mpsturk@gmail.com](mailto:mpsturk@gmail.com)  
Danışma telefonları: Nalan Çetin 0549 279 90 90 Muteber Eroğlu 0549 289 90 90  
Faks: 0 232 347 53 11  
Dernek adresi: Eski Edirne Asfaltı No: 459/2 D:3 Sultangazi/İstanbul Faks: 0 212 475 36 65

MPS – LH Derneği Banka Hesap Numaraları:  
İş Bankası Ataköy Şubesi (İstanbul)  
Hesap no: 1132 0327291 IBAN no: TR 46 0000 64 00000 11320543962  
EUR 11320543962 IBAN no: TR 580006400000211320543962  
USD 11320554254 IBAN no: TR 790006400000211320554254  
Garanti Bankası Atrium Şubesi (İstanbul)  
Hesap no: 662 6299715 IBAN no: TR 42 0006 2000 6620 0006 2997 15

