enzim

MUKOPOLiSAKKARiDOZ VE BENZERi LiZOZOMAL DEPO HASTALIKLARI DERNEĞi

ARALIK 2019



Mukopolisakkaridoz Aile Toplantısı

Hasta ve hasta yakınlarının merak ve sabırsızlıkla beklediği **Büyük Aile Toplantısı**'nı, İstanbul Üniversitesi'nin ev sahipliğinde gerçekleştirdik. 12

Özel Gereksinimli Çocukların Kardeşleri de Özel | 2

Barcelona'da 7. Fabry Toplantısı | 19

MPS LH Derneği Güz Akademisi'nde | 18

İl il Dolaştık Hastalarımızla Buluştuk | 16

Muteber Eroğlu: 'Yaşam Bencil Olmamalı' | 20

'Farkım Nadir Olmak' | 24

enzim Aralık 2019





'FARKIM NADİR OLMAK'
Geçen yıl, nadir hastalıklar ve özellikle MPS ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları için toplumda farkındalık yaratma çalışmalarımızdan biri, "FARKIM NADİR OLMAK" konulu fotoğraf yarışmasıydı. Türkiye Fotoğraf Sanatı Federasyonu (TFSF) onaylı yarışmaya 870 fotoğraf gönderildi.

Özel Gereksinimli Çocukların Kardeşleri de Özel ____ 2
Dublin'de Buluştuk, Konuştuk ____ 4
Ankara Temaslarımız ____ 5
Hastalığımız Nadir, Sayımız Değil ____ 6
Mukopolisakkaridozların İzini Sürerken ____ 10
Kocaman Bir Aileyiz İstanbul'da Buluştuk ____ 12
İl İl Dolaştık Hastalarımızla Buluştuk ____ 16
MPS LH Derneği Güz Akademisi'nde ____ 18
Barcelona'da 7. Fabry Toplantısı ____ 19
'Yaşam Bencil Olmamalı ____ 20
ACURARE II. Toplantısı ____ 21
Nadir Hastalıklar Ağı Kuruldu ____ 21
MPS Tip IV Nedir, Nasıl Tedavi Edilir? ____ 22
'Hayat Engel Tanımaz' ____ 23

MPS LH DERNEĞİ

Muteber Eroğlu MPS LH Derneği Başkanı - 0 (549) 289 90 90
Nalan Yılmaz Dernek Başkan Yardımcısı - 0 (549) 279 90 90
Ayfer Ergüzel Sayman - 0 (549) 718 89 18
Aynur Uğuz Yönetim Kurulu Üyesi - 0 (542) 557 97 50
Semiha Sandıkçı Arama Merkezi Sorumlusu - 0 (534) 896 77 73
Dernek Adresi MPS LH Derneği Hakimiyet-i Milliye Caddesi Vedat Kadri Kançal İş Merkezi No: 46/A Üsküdar-İSTANBUL

KÜNYE

Yayın Koordinatörü: Ayşe Nihan UĞUZ
Baskı: Mattek Tanıtım Baskı 1203/5 Sokak No:1 B-203 Yenişehir / Konak-İZMİR
Basım Tarihi: 14 Şubat 2020
Yazışma Adresi: Hakimiyet-i Milliye Caddesi Vedat Kadri Kançal İş Merkezi No: 46/A Üsküdar-İSTANBUL
Sayı: 2020 / 10

www.mpsturk.org mpsturk@gmail.com 0 (534) 896 77 73



‘Bakmakla Görmek Arasındaki Farktır Farkındalık’

Merhaba Değerli Dostlar,

Dergimizin yeni sayısında sizlerle tekrar buluşmuş olmaktan çok mutluyuz.

Dergimizin bu sayısında geride bıraktığımız 2019 yılının bir anlamda özetini sizlerle paylaştık.

Biliyoruz ki bizler birlikte olursak güçlü oluruz.

Sorunları aşmak için bugüne kadar çok çaba sarf ettik; etmeye de devam ediyoruz.

Sorunlarla daha güçlü mücadele edebilmek, çözüm yolları bulmak ve öneriler oluşturabilmek amacıyla, dokuz nadir hastalık derneği biraraya gelerek “Nadir Hastalıklar Ağı”nı kurduk.

Hem MPS LH Derneği hem de Nadir Hastalıklar Ağı olarak birçok etkinlik gerçekleştirdik; birçok etkinliğe de katılım sağladık.

Sağlık Bakanlığı, Sosyal Güvenlik Kurumu ve Türkiye Büyük Millet Meclisi’ne ziyaretlerde bulunduk; kamu otoritesine yaşamakta olduğumuz sorunları aktarıp çözüm önerilerimizi paylaştık. Bu ziyaretlerden çok güzel sonuçlar elde ettiğimizin bilgisini de sizlerle paylaşmak isterim.

Geride kalan süreçte çok çalıştık, çok çabaladık, mesafe de aldık ama hâlâ önümüzde çözüm bekleyen sorunlar, aşılması gereken engeller var. Hep birlikte mücadele etmeye devam edersek, bu sorunları tek tek aşacağımıza da inancımız tam.

Yaptığımız çalışmaları ve etkinlikleri dergimizin içeriğinde ayrıntılı olarak paylaşmaya çalıştık ancak hepsine dergide yer ayırmak takdir edersiniz ki mümkün olmadı; aralarından bir seçki yapmak durumundaydık. Etkinlik ve toplantılarımız öncelikli olmak üzere mümkün mertebe geniş bir yelpazeyi sizlere aktarmaya çalıştık.

Etkinliklerimizde, toplantılarımızda, yaptığımız çalışmalarda bizlere destek olan tüm gönül dostlarımıza, hekimlerimize ve sponsorlarımıza MPS LH Derneği adına şükranlarımızı sunuyoruz.

Bütün çabamız, nadir hastalıkların bir türüyle yaşamak zorunda kalan her bireyin, yaşam kalitelerini arttırmanın ve hayatlarını kolaylaştırmanın, herkesin, her kurumun önceliği olması için.

Bu amaca yönelik olarak 2020 yılında da yeni yeni projeler hazırlayacak, çalışmalarımızı da yüksek bir enerji ve motivasyonla sürdüreceğiz.

“Bakmakla görmek arasında ki farktır farkındalık”

Farkındalığın arttığı, insanların yardıma ihtiyacı olan bireyleri gerçekten gördüğü, sevgiyle kucakladığı bir yıl olsun...

Muteber EROĞLU
MPS LH Yönetim Kurulu Başkanı

ÖZEL GEREKSİNİMLİ ÇOCUKLARIN KARDEŞLERİ DE ÖZEL



Psikolog
Fürüzan EROĞLU

Özel bir çocuğun aileye katılması, hastalığın zorluğu nedeniyle aile içi ilişkileri etkilediği gibi kardeş ilişkilerini de etkilemektedir. Ailenin dengesini değiştirmekte ve tekrar bir denge kurmak için aile üyelerini zorlu bir takım süreçler beklemektedir.

KARDEŞLERİN YAŞADIĞI ZORLUKLAR

Kızgınlık, suçluluk, utanç, korku ve yalnızlık gibi farklı ve karmaşık duyguları bir arada yaşarlar.

KIZGINLIK

Yaşadıkları kızgınlık, zaman zaman az ilgi gördüklerini hissettikleri ailelerine karşı olabilir. Kardeşlerinin yetersizliklerinden ya da aldıkları özel ilgiden dolayı kızgın olabilirler. Çevredeki diğer kişiler, bu durumla ilgili uygun olmayan söylemlerde ya da davranışlarda bulunuyorlarsa onlara karşı kızgınlık hissedebilirler.

SUÇLULUK

Kardeşlerinin yaşadığı ve kendilerinin yaşamadığı özel durumla ilgili kardeşlerine karşı suçluluk duygusu hissedebilirler. Bir başka açıdan ise kardeşlerine karşı kızgınlık hissettikleri için suçluluk duyabilirler.

UTANÇ

Kardeşinden zaman zaman utanabilirler. Arkadaşlarına, çevresine kardeşinden bahsetmek istemeyebilirler.

KORKU

Kendilerinde de *"bu özel durum oluşacak mı?"* korkusuna kapılabilirler. Arkadaşlarının bu duruma nasıl tepki vereceklerini bilmemeleri korku yaratabilir.

YALNIZLIK

Kardeşinin durumunu arkadaşlarının, çevresinin anlamayacağını zannedip kendisini yalnız hissedebilirler. Aile özel gereksinimli kardeşle daha fazla ilgilenmek durumundaysa ve ona özel bir sevgi, şefkat sunuluyorsa çocuk kıskanarak kendisini yalnız hissedebilir.

OLUMSUZ ETKİLER

• Ailede, özel gereksinimli çocuğun tedavi ve eğitim ihtiyaçlarının karşılanması amacıyla farklı bir düzenlemeye gidilmesi diğer çocuğu etkileyebilir.

• Ailece yapılacak aktiviteler, olumsuz yönde etkilenebilir.

• Ebeveynler, normal gelişim gösteren çocuklarına yeterince zaman ayırama-yabilir ve yeterli ölçüde onlara dikkatini veremeyebilir. Bu durum çocukların kıskançlık duymasına neden olabilir.

• Anne-baba hâlâ üzgünse veya birbirleriyle tartışıyorlarsa, ebeveynlerin sorun karşısında gösterdiği tepkilerden dolayı çocuk, kaygı ve öfke duyabilir.

• Anne-babanın hayal kırıklığını telafi etmek amacıyla, kendilerini daha başarılı olma baskısı altında hissedip strese girebilirler.

OLUMLU ETKİLER

• Yaşıtlarına göre daha olgun ve farklılıklara karşı daha toleranslı olurlar.

• Bireysel farklılıklara ilişkin anlayış, duyarlılık, hoşgörü duyguları kendini gösterir.

• Yardıma ihtiyacı olan kişileri ayırt eder, empati kurarlar.

• İleri sosyal yeteneklere sahip olurlar.

'İnsanlar eğlenebildikleriyle arkadaş, anlatabildikleriyle dost, ağlayabildikleriyle kardeş olurlar'

Anton Çehov

EBEVEYNLERE ÖNERİLER

• Çocuk, kardeşinin durumunu merak ettiği için sorgulayacaktır, bu sorularından kaçmamalı ve anlayabileceği şekilde doğru yanıtlar verilmeli.

• Kardeşinin özel durumu hakkında çocuğunuzun yaş dönemine uygun olarak ona bilgi verin; dürüst olun.

• Evde her çocuğa karşı olabildiğince eşit davranın. Evdeki diğer çocuklara olduğu gibi özel çocuğa da yapabildiği kadar sorumluluk verin.

• Ona özel zaman ayırmaya ve onun için önemli olayları kaçırmamaya özen gösterin. İhtiyacı olan özel ilgiyi gösterin.

• Duygularını dinleyin. Siz de onunla kendi duygularınızı paylaşın. Yaşadığı farklı duyguların doğal olduğunu belirtin.

• Arkadaşlarını eve getireceği zaman çocuğunuz endişeli olabilir. Bu konuda konuşmak ve duygularını anlamak gerekir. Ayrıca arkadaşları varken, kardeşini aralarına almaları için zorlamamak önemlidir.

• Aile üyelerinin eğlenebileceği farklı aktiviteler ayarlamaya çalışın. Bu aktivitelerde size destek olabilecek ve sizinle keyifli vakit geçirebilecek diğer aile üyelerini ve arkadaşlarınızı da çağırın.

• Eğer çocuklar, kardeşlerinin durumu hakkında arkadaşları tarafından alaya veya psikolojik şiddete maruz kalıyorsa mutlaka bu tip durumlarla nasıl başa çıkabileceğini önceden konuşun. Ayrıca çocuğunuzun öğretmeni ile konuşup diğer çocukları özel durumlar hakkında bilgilendirmesini ve onların olumlu yaklaşımlarını desteklemesini sağlayın.

• Aynı durumdaki diğer kişilerle bir araya gelmesini sağlayın.

• Yaşına uygun sorumluluklar verin, mesela kardeşine her gün kitap okusun; bu kardeşler arası ilişkileri de geliştirir.

•Yetişkin gibi davranmasını istemeyin, unutmayın ki o daha bir çocuk.

• Kardeşinin geleceğini planlarken ona da danışın ve söz hakkı tanıyın.

Böylece ailecek bu süreçle ilgili adım atmış olursunuz.

Dublin'de Buluştuk, Konuştuk

İlaçlar ve Tanıya Erişim: Ortak Zorluklar ve Çözümler



Dernek Başkanımız Muteber Eroğlu, davetli olarak gittiği İrlanda'nın Başkenti Dublin'deki "Veri Üzerinden Etkiyi Artırma" başlıklı toplantıya katıldı. 7-8 Aralık 2019'da düzenlenen ve Avrupa'nın birçok ülkesinden hasta dernekleri temsilcilerinin katıldığı toplantıda, uzman isimler sunum yaptı; dernek yetkilileri, bilgi ve deneyimlerini paylaşma fırsatı buldu.

Karşılama ve tanışma sohbetlerinin ardından başlayan toplantıda **"Öncelik Belirleme"**, **"İlaçlar ve Teşhise Erişim: Ortak Zorluklar ve Çözümler"**, **"Veri Toplama ve Dağıtmada En İyi Uygulamalar"** ve **"Daha İyi Veri Dağıtımı ve Toplum Eğitimi İçin Dijital İletişim ve Sosyal Medya Kullanımı"** başlıklarında sunumlar yapıldı. Toplantıda, **"Sağlık Otoriteleri ile Nasıl İletişim Kurulur?"**, **"Veri Toplamak Neden Önemlidir?"**, **"Nasıl Veri Toplanır?"** gibi konularda da eğitim verildi.

Dublin'deki buluşmada, hasta derneklerinin yetkilileri, bilgi ve deneyimlerini paylaştı; yaşadıkları zorluklara dair paylaşımlarda bulundu. Dernek temsilcileri, kendi ülkelerindeki durumu da aktarma fırsatı yakaladı.

Bu yıl 3.'sü gerçekleştirilen toplantıya Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları (MPS LH) Derneği'nin yanı sıra Türkiye'den PKU Aile Derneği ve NCL Derneği de katılım sağladı. Toplantı, çekilen toplu fotoğrafın ardından son buldu.



Ankara Temaslarımız Verimli Geçti

Dernek yöneticilerimiz, geride kalan yıl, Türkiye Büyük Millet Meclisi (TBMM) Sağlık Komisyonu, Sağlık Bakanlığı ve Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) nezdinde bir dizi temaslarda bulundu. Yapılan görüşmelerde hastaların yaşadığı sıkıntılar dile getirilip tanı, tedavi ve önleyici tedbirler konusunda bilgi alışverişinde bulundu.



Dernek Başkanımız Muteber Eroğlu (sol başta) ve Yönetim Kurulu Üyemiz Ayfer Ergüzel, 16 Ekim 2019, Çarşamba günü Türkiye Büyük Millet Meclisi (TBMM) Sağlık Komisyonu, Sağlık Bakanlığı ve Sosyal Güvenlik Kurumu'nu (SGK) ziyaret etti. Ziyaretlerde, mukopolisakkaridoz ve benzeri lizozomal depo hastalıklarıyla mücadele eden hastaların yaşadığı sıkıntılar ve acil çözüm bekleyen sorunlar, yetkililere aktarıldı.

İlk olarak Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) Yurt Dışı Sağlık Hizmetleri Başkanlığı'nı ziyaret eden Dernek Yönetimimiz, ağırlıklı olarak **"MPS Tip VII hastalarının ilaçlarının, SGK geri ödeme listesine alınması"** konusunda yaşanan sıkıntıları yetkililere iletti. Ardından Sağlık Hizmetleri Daire Başkanlığı'nda temaslarda bulunan heyetimiz, mukopolisakkaridoz ve benzeri lizozomal depo hastalıklarıyla mücadele eden hastaların, **"sağlık kuruluşlarında katılım payı alınmasına"** yönelik hasta şikayetlerini iletti. Yapılan görüşmede bu şikayetlerin, sağlık kuruluşlarındaki yanlış işaretlemeden ya da ilgili branş dışında ilaç yazılmasından kaynaklanmış olabileceği, bu koda sahip (**E 00-E 90 arası, endokrin, nütrisyonel ve metabolik hastalıklar**) her hastanın katılım payından muaf olduğu belirtildi.

Heyetimiz, Sosyal Güvenlik Kurumu'ndaki temasların ardından, Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü ve Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı'na geçti.

Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nde yapılan görüşmede ise **"PGT IVF yöntemiyle tüp bebek tedavisi desteğinin SGK geri ödeme listesine alınması"** konusunun önemi ve sağlayacağı faydalar, yetkililere aktarıldı.

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı'nda yapılan verimli ve yararlı toplantıda da, yeni doğan taramaları ile ilgili olarak yetkililerden alınan bilginin ardından, kendilerine, Derneğimizin bu konudaki talepleri iletildi.

Ankara temaslarının son durağında TBMM Sağlık Komisyonu Başkanı Sayın Ahmet Demircan'ı ziyaret eden heyetimiz, **"MPS TİP VII hastalarının ilaçlarının SGK geri ödeme listesine alınması"** konusunun önem ve aciliyetini sayın Başkan Demircan'a aktarıp destek talebimizi iletti. Heyetimiz, bu temaslarda kendilerine yakın ilgi gösteren ve desteklerini esirgemeyeceklerini belirten TBMM Sağlık Komisyonu Başkanı Sayın Ahmet Demircan başta olmak üzere Sağlık Bakanlığı ve SGK yetkililerine teşekkür etti.



Yönetim Kurulu Başkanımız Muteber Eroğlu (Sağda), Başkan Yardımcımız Nalan Yılmaz (Ortada) ve Yönetim Kurulu Üyemiz Ayfer Ergüzel, ENZİM bültenini tanıtırken

Hastalığımız Nadir, Sayımız Değil

Dünyada tanılanmış yaklaşık 8.000 nadir hastalık var. Mukopolisakkaridoz ve lizozomal depo hastalıkları da bunların arasında yer alıyor. Derneğimiz Yönetim Kurulu Başkanı Muteber Eroğlu, genetik geçişli bu hastalığı, hasta ve hasta yakınlarının yaşadığı zorlukları, tanı ve tedavi sürecini, yapılabilecekleri ve dernek olarak yaptığımız çalışmaları, FARMAGAZİN'e anlattı. İşte o röportaj...

Derneğinizi ve faaliyetlerini tanıtmayı hedefleyen röportajımızda öncelikle derneğinizin tarihçesini ve ne tür faaliyetler yaptığını öğrenmek isteriz.

Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları (MPS LH) Derneği, bundan 10 yıl önce, 2009 yılında, aralarında benim de olduğum 5 hasta yakını tarafından kuruldu. Dernek merkezimiz de Üsküdar-İstanbul'da. Kısaca MPS LH olarak ifade edilen bu nadir hastalığın tanısı ve tedavisi çok zor. En büyük zorluklardan birisi çaresizlik ve yalnızlık duygusudur ki bunu maalesef çoğumuz bizzat tecrübe ettik. Yaşadığımız zorlukları diğer aileler de yaşamasın diye MPS LH Derneği'ni kurduk.

Derneğimizin amaçları arasında, hasta ve hasta yakınlarını kaynaştımak ve dayanışma içinde olmalarını sağlamak, bu alanda çalışan hekimleri ve bilim insanlarını hasta ve hasta yakınları ile biraraya getirmek, hastalarımıza sosyal, kültürel ve hukuki alanlarda, eğitim ve sağlık konularında destek olmak var. En önemli amacımız ise hastalarımızı doğru merkez ve hekimlere yönlendirerek, erken tanı almalarını sağlayıp tedaviye bir an önce ulaşmalarına yardımcı olmak. Bu arada Dernek olarak **EURORDIS** (Rare Diseases Europe-Avrupa Nadir Hastalıkları), **IAPO** (International Alliance of Patients' Organizations-Uluslararası Hasta Örgütleri Organizasyonu), MPS Network (Mukopolisakkaridoz Ağı), **IGA** (International Gaucher Alliance- Uluslararası Gaucher Birliği) ve Fabry Network gibi uluslararası kuruluşlara üyeyiz ve ortak çalışmalar yapıyoruz.

İL İL DOLAŞIYORUZ, ÇÖZÜM ARIYORUZ

Peki bu amaçlar doğrultusunda dernek olarak neler yapıyorsunuz?

Bir veri tabanı oluşturduk. Şu an kayıtlı 826 hastamız var. Belli aralıklarla hastalarımıza telefonla ulaşıp bilgilerini güncelliyoruz. Bir soru ya da sorunları olduğunda derneğimize ulaşıp, bunu bize iletiyorlar; biz de çözüm üretmeye çalışıyoruz. İmkanlar elverdiğince hekimlerimizin de katkısıyla geniş katılımlı bilgilendirme ve kaynaştıma toplantıları yapıyoruz. İl il dolaşarak hasta toplantıları yapıyoruz. Bu toplantılarda sorunlar ve çözüm önerleri üzerinde konuşuyoruz. Buluşmalarımızda bize eşlik eden psikoloğumuz da hasta ailelerine psikolojik destek sağlıyor. Bilgilendirme amaçlı hazırladığımız bülten ve

broşürleri kendilerine veriyoruz. Katılım sağladığımız kongre, seminer ve sempozyumlarda edindiğimiz en yeni bilgileri hasta ve hasta yakınları ile paylaşıyoruz. Yerel ve ulusal medyada farkındalık çalışmaları yapıyoruz.

Konuyla ilgili kamu otoritesinin yetkililerini ziyaret ederek ilk ağızdan sorunlarımızı iletiyor, çözüm yollarında dair önerilerimizi iletiyoruz. Bu bağlamda geçen Ekim ayı içerisinde Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları (MPS LH) Derneği olarak, Türkiye Büyük Millet Meclisi (TBMM) Sağlık Komisyonu, Sağlık Bakanlığı ve Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) nezdinde bir dizi temaslarda bulunduk.

Yaptığımız görüşmelerde hastalarımızın yaşadığı sıkıntıları dile getirip tanı, tedavi ve önleyici tedbirler konusunda bilgi alışverişinde bulunduk; hastalık sürecinde yaşanan sıkıntıların giderilmesine dair taleplerimizi ilettik.

Geçen hafta da (7-8 Kasım 2019) İstanbul Aile Hekimleri Derneği'nin (İSTAHED) Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti'nde gerçekleştirdiği 3. Güz Akademisi'nin davetlileri arasında yer aldık. Konuşmacı olarak yer aldığımız sempozyumun "Kalıtsal Metabolik Hastalıklar" oturumunda, mukopolisakkaridoz ve benzeri lizozomal depo hastalıkları için erken tanının ne derece önemli olduğunu, yaşadığımız deneyimleri, hasta ve hasta yakınları olarak aile hekimlerine aktarma fırsatı bulduk.

Lizozomal Depo hastalığı neden olur?

Öncelikle çok değerli hekimlerimizin alanına girmek, onların uzmanı olduğu bir konuda açıklama yapmak istemem. Sadece bir hasta annesi ve bu konuyu odağına almış bir derneğin başkanı olarak kıymetli hekimlerimizin bize yaptığı açıklamaları, katıldığımız konferanslarda edindiğim bilgileri aktarabilirim. Bu hastalık, vücuttaki enzimlerin üretilememesi ya da az üretilmesine bağlı olarak ortaya çıkar.

Sağlıklı bireylerde bu enzimler, hücredeki çeşitli madde lerin parçalanarak yeniden kullanılmasını sağlarken MPS hastalarında, şeker moleküllerini parçalayan farklı birkaç enzim, eksik ya da yetersizdir. Bu eksiklik nedeniyle parçalanamayan şeker zincirleri, hücre ve dokularda birikir ve vücuda zarar verir. Hücrelerdeki hasara bağlı olarak hastanın görünümünde, fiziksel becerilerinde, organların ve sistemlerin işlevlerinde ve pek çok vakada da zekâ gelişimini bozar.

Genetik geçişli olan bu hastalığın özellikle orta ve ağır şiddette seyreden tiplerinde tüm vücut sistemi etkilendiği için farklı engellilik durumları oluşturmakta malesef. Kısaca, yaşamı ciddi düzeyde tehdit eden bir hastalık türü. Yaşaması, hem hasta hem de hasta yakınları için olduça zor olan bir hastalık gurubundan söz ediyoruz.



HASTALIK NADİR, SAYISI DEĞİL

MPS hastalığını nadir bir hastalık olarak biliyoruz, ne tür hastalıklar nadir hastalık olarak adlandırılır? Ülkemizdeki nadir hasta sayısı nedir?

Nadir hastalık tanımı ülkeden ülkeye değişiklik gösterir. ABD'de 200.000'de 1 görülen hastalıklar "nadir hastalık" olarak nitelendirilirken, Avrupa'da 2.000'de 1 "nadir hastalık" olarak tanımlanıyor. **Ülkemizde 5 milyon, dünyada ise 300 milyon kişi**nin, nadir hastalıkların bir türünden etkinlendiği tahmin ediliyor.

YAKALAMAK ZOR

MPS hastalığı önlenebilir bir hastalık mı? Hastalığı önleyici unsurlarla ilgili toplumumuzda yeterli düzeyde bir farkındalık olduğunu düşünüyor musunuz?

MPS hastalığı için kısmen önlenebilir bir hastalık diyebiliriz. Bunu şöyle ifade etmek gerekiyor; taşıyıcı olduğunuzu biliyorsanız ve gebe kalmadan önce genetik danışmanlık alır ve bu doğrultuda hareket ederseniz, hasta bir bebek sahibi olma ihtimalini büyük ölçüde engelleyebilirsiniz. Yine de kolay bir süreç değil. Daha da önemlisi böyle bir hastalığın taşıyıcısı olup olmadığınızı düşündüğünüzde aile hikayenize bakmanız gerekir. Aile öykünüzde bu hastalık varsa ihtimal yükseliyor. Yaklaşık **8 bin nadir hastalık** olduğu düşünülürse hepsini genetik taramadan geçirmeniz, en azından günümüz için olası değil.



TANI SÜRESİ KISALMALI

Ülkemizdeki hastaların tedaviye erişimi konusunda ne gibi zorluklar var? Bu zorlukların aşılması konusunda ne gibi iyileştirmeler yapılabilir?

Tedaviye erişim doğru tanıyla başlar. İstatistiklere göre nadir hastalıklarda bu süreç ortalama 1-7 yıl arasında değişebiliyor. Bu durum hem hasta, hem de hasta yakını için psikolojik açıdan çok yıpratıcı bir süreç. Üstelik tedavisi mümkün bir hastalık grubuysa, bu durum çok daha ürkütücü olur. Kaybedilen zaman, hastalığın ilerlemesi ve geri dönüşü imkansız hasarlar bırakması demektir.

Diğer zorluklar bahsedecek olursak, nadir hastalıklar gurubunun bir çoğunun tedavi maliyetlerinin yüksek olması nedeniyle Sosyal Güvenlik Kurumu'nun (SGK) geri ödeme listesine girme aşamasında yaşanan gecikmeler, bu alanda çalışan uzman eksikliği, nadir hastalıklara özel tanı ve tedavi merkezlerinin olmaması, yeni doğan tarama testlerinin çok az hastalığı kapsıyor olması, tanı ve tedaviye erişimi malesef aksatıyor.

UZUN YOLCULUĞUMUZDA UMUDU TAŞIYORUZ

Hastalığa dair önlemlerin ve hastalıkla ilgili farkındalığın geliştirilmesi konusunda toplumun, sağlık profesyonellerinin ve sağlık otoritelerinin gayretlerinin yeterli olduğunu veya olumlu bir gelişim gösterdiğini düşünüyor musunuz?

Tabii ki eksikler var ama özellikle son yıllarda çok olumlu gelişmeler olduğunu da belirtmek isterim. Hem sağlık profesyonelleri hem de sağlık otoritesi nadir hastalıklar üzerine çok değerli çalışmalar yapıyor. Farkındalık anlamımda Sivil Toplum Örgütlerinin de (STK) katkısını kesinlikle göz ardı etmemek gerekiyor. En büyük sorun tüm iyi niyetli gayretlere rağmen her şeyin çok yavaş ilerlemesi. Evet, daha alınacak çok yol var ama bizler güzel gelişmeler olacağına dair umutluyuz.



ERGEN KAMPINI HAYATA GEÇİRDİK

Önceki yıl Ekim ayında "Ergen Kampı" projemizi hayata geçirdik. Malumunuz olduğu üzere çocukluktan ergenliğe geçiş dönemi her genç için zor bir dönemdir; bu hastalıkla mücadele eden gençlerimiz için daha da zor. Bir yanda hastalık, diğer yanda ergenlik… Hem ergenlik hem de hastalıkla aynı anda mücadele etmek zorunda kalan gençlerimizle psikoterapi, nefes ve sanat terapisi gibi birçok etkinliğin gerçekleştirildiği harika bir kamp yaptık. Yorucu ve yıpratıcı mücadelelerine rağmen gülümseyebilen, hayata tutunmaya çalışan kocaman yürekli gençlerle birarada olmak, yaşamlarına bir nebze de olsa dokunmak bizim için çok ama çok anlamlıydı.

ERKEN TANI, BİLİNMEZLİĞİN AĞIR YÜKÜNDEN KURTULMAK DEMEK

Birçok hastalık için "erken tanı hayat kurtarır" denir, bu hastalıkta da erken tanı önemli mi?

Erken tanı her hastalık gurubunda olduğu gibi bizim hastalık gurubumuz için de çok önemli, erken tanı, erken tedavi demek; eğer tedavisi olan bir hastalık gurubuysa söz konusu olan hastalığın seyrini yavaşlatmak hatta kısmen durdurmak mümkün. Tedavisi olmasa bile bilinmezliğin getirdiği yükten kurtulmak demek, destek tedavi anlamımda nasıl bir yol izleyeceğini öğrenmek demek, evet erken tanı hayat kurtarır!

FARKINDALIK ÇOK ŞEYİ HALLEDER

Hastalığın erken tanısı konusunda ne gibi çalışmalar yapılıyor? Erken tanının yaygınlaşması amacı ile bu çalışmalara ek olarak sizce neler yapılmalı?

Erken tanı öncelikle farkındalıkla başlar. Dernek olarak toplumda farkındalığın oluşması için elimizden geleni yapıyoruz; tabii ki yeterli değil. Erken tanı konusunda sağlık otoritesinin çalışmaları çok çok önem arz ediyor. Sağlık çalışanları ve toplum farkındalığı, yeterli sayıda uzman yetiştirmek ve yetişmiş uzmanların ülke genelinde eşit dağılımı, yeni doğan taramasının kapsamını genişletmek, bu hastalıklara özel tanı ve tedavi merkezleri ya da referans merkezler erken tanıyı ve tedaviye erişimi kolaylaştıracaktır.

Mukopolisakkaridoz ve Lizozomal Depo Hastalıkları (MPS LH) Derneği, 2009 yılında, hasta yakınları Muteber Eroğlu, Nalan Yılmaz, Ayfer Ergüzel, Aynur Uğuz ve Hayrullah Kısakol tarafından kuruldu



ARAFTA KALMAK GİBİ

Siz aynı zamanda MPS hastası yakınısınız; böylesi bir hasta yakını olmak ne gibi zorlukları beraberinde getiriyor?

Evet, benim oğlum da MPS Tip 2 hastası, 5 yaşında tanı aldı; şimdi 23 yaşında. Bu soruyu bir kaç cümle ile cevaplayabilmem ne yazık ki mümkün değil; sadece hiç kolay olmadığını söyleyebilirim. Hiç bir zaman tam olamıyorsunuz. Hayatın tam olarak neresindesiniz bilmiyorsunuz; arafta kalmak gibi... Ama güçlü olmak, ayakta kalmak ve mücadele etmek zorundayız. Duygusal anlamda sürekli gel-git yaşıyorsunuz. Korkular, kaygılar, sürekli yer değiştiren umut ve umutsuzluk duygusu...

BİR MUCİZE DİYEBİLİRİM

Bir de tedavi ayağı var. Her hafta tedavi için saatlerce hastanede kalmak, istenen tetkikler, bu tetkikleri yaptırabilmek için branşlar arasında yaşanan koşuşturma, raporlar, reçeteler, hasta yararına olduğu düşünülerek yapılan ama çoğu zaman hastayı daha da zorlayan mevzuat değişiklikleri ve sonuç olarak hasta ve hasta yakını olarak yaşadığınız psikolojik ve fiziksel yorgunluk, yıpranmışlık. Her şeye rağmen tedavi alabiliyor olmak, hem de yıllarca beklediğiniz bir tedaviye ulaşmış olmak bir mucize diyebilirim. Tedavi bekleyen tüm hastaların bu mucizeyi yaşamasını temenni ediyorum.

AİLE HİKAYESİ ÇOK ÖNEMLİ!

Çocuk sahibi olmaya karar veren bir çift, bütün hayatını kökten değiştirecek böylesi bir hastalıkla karşılaşmamak için ne yapabilir?

Daha önce de değindiğim gibi eğer aile hikayelerinde genetik bir hastalık varsa mutlaka genetik danışmanlık almalarını öneririm.

Dernek olarak en çok karşılaştığınız/yaşadığınız zorluk nedir?

Derneğimizi yeni kurduğumuz dönemde bazı zorluklarla karşılaştık. Bu zorluklar daha çok sivil toplum kuruluşlarına özellikle derneklere önyargıyla bakılmasından kaynaklanıyordu. Evet, geçmişte bu konular çok suistimal edilmiş bu da ne yazık ki derneklere karşı bir önyargı oluşmasına neden olmuş. Günümüzde bu bakış açısı olumlu anlamda oldukça değişti diyebiliriz. Çok çaba sarfettik, çok çalıştık; kendi adımıza bu önyargıyı kırdık diyebilirim.

ÖTEKİLEŞTİRİLMEDEN YAŞAMAK BİR HAKTIR

Açıklamalarınız için çok teşekkür ederiz. Son olarak, eklemek istediğiniz bir nokta var mı?

Diğer bir konu da, hastalıklarından fiziksel olarak etkilenmiş hastaların sosyal yaşamda yaşadıkları zorluklar, bu konuda da katedilecek çok mesafe var maalesef. Hastaların toplum tarafından ötekileştirilmemesi, eğitim ve istihdam konularında haklarından faydalanmaları için toplumun her kesimine büyük görevler düşüyor.

Yaşam hakkı en kutsal haktır. Ve ötekileştirilmeden yaşamak da bir haktır. Bir sendromla doğmak ya da sonradan engelli bir duruma gelmek kimsenin kendi tercihi değildir. Ama bu insanlar için hayatı kolaylaştırmak ve normalleştirmek bizlerin, sizlerin yani hepimizin tercihi olmalı. Çok sevdiğimiz sloganımız ile bitirelim: "Nadir olanı yaşıyoruz, umudu paylaşıyoruz". Derginizde bu röportaja yer verdiğiniz ve sesimizi duyurma imkanı tanıdığınız için teşekkür ederim.

Mukopolisakkaridozların

1917

Hunter Sendromu ilk olarak tanımlandı.

1919

Hurler sendromu ilk olarak tanımlandı.

1963

Maroteaux-Lamy (MPS VI) Sendromu ilk olarak tanımlandı.

1964

Hunter, Hurler ve Sanfilippo Sendromlarının enzim kusurlarından kaynaklandığı keşfedildi.

1966

Hunter, Hurler ve Sanfilippo Sendromlu hastaların fibroblastlarında (bağ dokusu hücreleri), mukopolisakkaritler biriktirdiği gösterildi.

1968

Hunter hastalarındaki enzim kusurunun, Hurler hastalarında bulunan bir enzim tarafından, Hurler hastalarındaki enzim kusurunun da, Hunter hastalarında bulunan bir enzim tarafından önlenebileceği keşfedildi.

1973

Sanfilippo A'daki enzim defektinin N-heparan-sülfataz olduğu gösterildi. Sly Sendromu ilk defa tanımlandı ve enzim kusurunun a-L-iduronosülfat sülfat olduğu gösterildi. İlk defa bir kızda Hunter Sendromu tespit edildi.

1974

Sanfilippo A ve Hunter Sendromu için direkt enzim testleri kullanılmaya başlandı. İdurono-sülfat sülfataz , Arilsülfat A ve Arilsülfataz B dahil olmak üzere birçok enzimin eksik olduğu durumlar için Çoklu Sülfataz Eksikliği tanımlaması ilk defa yapıldı.

1976

Morquio sendromu, A ve B olmak üzere iki tipe ayrıldı. Morquio Tip B'deki enzim kusurunun Beta Galaktosidaz olduğu keşfedildi.

1978

Morquio B'deki enzim kusurunun N-asetil galaktozamin 6 sülfataz sülfat olduğu keşfedildi. Sanfilippo tip C ilk olarak tanımlandı.

İzini Sürerken...

1952

Hunter ve Hurler Sendromlarının mukopolisakkaritlerin birikmesinden kaynaklandığı keşfedildi. Bundan önce, söz konusu sendromların lipit (yağ) birikmesinden kaynaklandığı düşünülüyordu. "Mukopolisakkaridoz" terimi, bu keşiften sonra ilk defa kullanıldı.

1957

Hurler Sendromlu bir hastanın idrarının normal seviyeden daha fazla mukopolisakkarit dermatan sülfat ve heparan sülfat seviyesine sahip olduğu gösterildi.

1962

Scheie ve Morquio Sendromları ilk olarak tanımlandı.

1961

Sanfilippo Sendromu ayrı bir hastalık olarak kabul edildi. Bundan önce bir Hurler Sendromunun bir tipi olduğu düşünülüyordu.

1969

Maroteaux-Lamy (MPS VI) için Aril Sülfataz 8 testi kullanılmaya başlandı.

1970

Hurler ve Scheie Sendromlarının allelik - aynı genin farklı mutasyonları olduğu kanısına varıldı.

1972

Hurler Sendromu için doğrudan enzim testi kullanılmaya başlandı. Scheie Sendromundaki enzim defektinin Hurler Sendromu ile aynı olduğu keşfedildi. Sanfilippo B'deki enzim kusuru, N-asetil-glukozaminidaz olarak gösterildi.

1971

Sanfilippo Sendromu A ve B olmak üzere iki tipe ayrıldı. Hurler Sendromunda kesin enzim defektinin alfa-L-iduronidaz olduğu anlaşıldı. Hunter Sendromunda ise enzim defektinin bir çeşit sülfataz olduğunu ispatlayacak çalışmalar yürütülmeye başlandı.

1980

Sanfilippo tip D ilk olarak tanımlandı. Kesin enzim kusurunun N-asetil glukozamin 6-sülfataz sülfat olduğu keşfedildi.

Kaynak: **www.mpssociety.ca**



KOCAMAN BİR AİLEYİZ

Hasta ve hasta yakınlarının büyük bir merak ve sabırsızlıkla beklediği Büyük Aile Toplantısı'nı, İstanbul Üniversitesi'nin ev sahipliğinde gerçekleştirdik. Hasta ailelerinin büyük ilgi gösterdiği Beyazıt Yerleşkesi Prof. Dr. Fuat Sezgin Kongre ve Kültür Merkezi'ndeki toplantıda, Mukopolisakkaridoz hastalığının tanı ve tedavi imkanlarının yanı sıra, yeni geliştirilen son tıbbi imkanlar konuşuldu, hasta yakınları, yanıtını aradıkları soruları ilk elden ilgilisine yöneltme fırsatı buldu.



Dernek Başkanımız Muteber Eroğlu, toplantının açılışında, İstanbul Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü ile İstanbul Üniversitesi Çapa Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı'na bu toplantının gerçekleşmesi için verdikleri destekten dolayı teşekkür etti.

Derneğimizin faaliyetlerini aktaran Eroğlu, 2009 yılından beri takip edilen hasta sayısının bugün itibariyle 830'a ulaştığını söyledi. Bunun da ailelerle birlikte 2 bin 500, 3 bin kişilik kocaman bir aile demek olduğunu ifade eden Başkanımız, *"İlk hedefimiz farkındalıktı, çünkü ne kadar çok sesiniz çıkarsa o kadar çok görünür oluyorsunuz, sorunlarınıza çözüm bulmanız o derece kolaylaşıyor. O yüzden bizim için farkındalık çalışmaları büyük önem arz ediyor."* dedi. Sosyal medya üzerinden dernek olarak yapılan iletişimin artarak devam edeceğini belirten Eroğlu, ulusal basında da görünür olmak adına çalışmaların sürdüğünü belirtti.

İl il dolaşarak hasta sohbet toplantıları yaptıklarını söyleyen Eroğlu, *"Bugün itibariyle gittiğimiz il sayısı 32'yi buldu, çevre illerle birlikte Türkiye'nin bütün illeri ilk etapta tamamlanmış oldu. İkinci etapta ise bir sosyal hizmetler uzmanı bize eşlik edecek. Bugün yaptığımız gibi bilgilendirme toplantıları yapıyoruz ve bunların da devamı olacak."* müjdesini verdi.

Diğer yandan kongrelere katılım sağlayarak, oralardaki yeni bilgileri alıp hastalara ulaştırmak adına bu faaliyetleri gerçekleştirdiklerini belirten Başkanımız Eroğlu, *"Önümüzdeki dönemde aile hekimleri ile daha sık görüşmeyi ve projeler üretmeyi hedefliyoruz. Sorunlarımızla ilgili olarak kamu otoritelerini sık sık ziyaret ediyoruz. Gerek tüp bebek, gerekse ilaçlar konusunda bu ziyaretler sayesinde mesafe aldık diyebiliriz. Yeni doğan taraması, ilaca erken erişim, tanı ve tedavi merkezleri konusu hep gündemimizde ve ilgililere hep aktarıyoruz. Hayatımızı kolaylaştırmak adına bunları hep dile getirmeyi sürdüreceğiz."* dedi.



İSTANBUL'DA BULUŞTUK

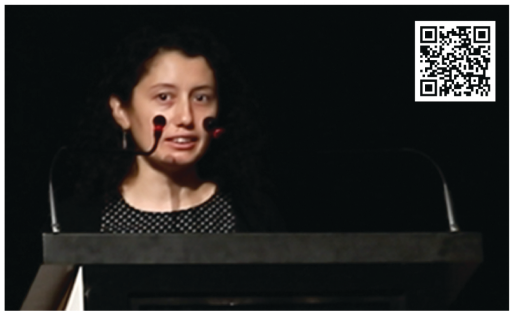


'TIP, HASTALIĞIN KADERİNİ DEĞİŞTİRECEK TEDAVİLERE DOĞRU İLERLİYOR'

İstanbul Tıp Fakültesi'nden Prof. Dr. Doktor Gülden Gökçay da açılış konuşmasında, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı ve Çocuk Sağlığı Enstitüsü, iki ayrı kurum olarak, bu toplantıyı Aile Derneği ile birlikte gerçekleştirdiklerini belirtti. Mukopolisakkaridozların kendileri için çok uzun yıllardan beri uğraştıkları bir hastalık grubu olduğunu belirten Prof. Dr. Gökçay, özetle şunları söyledi:
"Mesleğe ilk başladığımız yıllarda biz klinik olarak çok kolaylıkla tanıları düşünüyor ve koyuyor idik; ancak o yıllardaki tedaviler, bulgulara yönelik ve elden geldiğince bir destek tedavisi şeklindeydi. Ve biz tanı koyduğumuz hastalara şöyle derdik: Şu anda bu hastalıkların tedavisinde sadece tanıyı koyabiliyoruz ve bir takım destek tedavileri yapabiliyoruz; bekleyin çok daha iyi tedaviler gelecek derdik. Şu anda elimizde çok daha iyi tedaviler var. Bugün gelinen noktada şunu diyebiliyoruz: Tıp belki de hastalığın tamamen kaderini değiştirecek tedavilere doğru gidiyor. Bu seyri görüyor olmak çok çok güzel.

Bu arada bizlere düşen görev nedir diyecek olursak, hastalarımızı tedavi, takip, izlem olarak en iyi durumda tutmak gerekiyor ki, bu tedaviden onlar faydalanıncaya kadar elimizden geleni eksiksizce yapmış olalım. Bunun da belli koşulları var: İyi bir izlem, tedavilere erişim ve doğru ellerde takip ediliyor olması çok çok önemli. Burada bir metabolizma hastalığı söz konusu, metobolizma konusunda uzmanlığı olan bir hekimin takibinde olmaları gerekir ama yan dallar da çok önemli; çünkü bu hastalık bir tek disiplini değil birden fazla disiplini ilgilendiriyor. İşte bu toplantının aileleri bilgilendirmesi dışında multidisipliner yaklaşıma dikkat çekmesi açısından da önemli olduğunu düşünüyorum. Bu toplantının gerçekleşmesini sağladıkları için Aile Derneğimize tekrar teşekkür ediyorum."

İstanbul Üniversite (İÜ) Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı Öğretim Görevlisi Dr. Meryem Karaca, *"Mukopolisakkaridozlara Genel Bakış"* başlıklı sunumunda hastalıkla ilgili genel bilgileri katılımcılarla paylaştı.
Dr. Karaca, MPS hastalığının genel bulguları konularında bilgilendirmede bulundu.





PROF. DR. KEMAL NİŞLİ:
BU HASTALIKTA KARDİYOLOGLARIN DA FARKINDALIĞI ARTTIRILMALI

İstanbul Üniversitesi (İÜ), İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı'ndan Prof. Dr. Kemal Nişli, *"Mukopolisakkaridozlarda Kardiyolojik Sorunlar ve İzlem"* başlıklı sunumunda, mukopolisakkaridozlarda kalp bulgularının ne kadar önemli olduğunu, kardiyologların da farkındalığının arttırılması gerektiğini anlattı.

Özellikle kalp kapağı sorunlarına değinen Prof. Dr. Kenal Nişli, ileti sorunlarının da çok önemli olduğunu, kalp sorunlarında erken tanının, tedavide önemli olduğunu belirtti. Prof. Dr. Nişli, *"Kalp kasında bir problem olabilir, hatta bu anne karnında bile gelişebilir. Hastaların kolay yorulması çok önemli bir bulgu. Emmede bozukluk, iyi kilo almama, kalple ilgili bir belirti olabilir. Hastalığın kroner damarlara tutulumu, özellikle ergenlik döneminde farkında olmamız gereken bir sorun. Muayenelerde sadece Eko değil, ileti sorunlarını da (kalbin elektriksel yapısı) ortaya çıkarabilmek için EKG de çekilmeli"* uyarısı yaptı.





DR. HACER AYŞEN YAVRU:
ANESTEZİ UYGULARKEN DİKKAT!

Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı'ndan Öğretim Üyesi Dr. Hacer Ayşen Yavru, *"Mukopolisakkaridozlarda Anestezi Yaklaşımı"* başlıklı sunumunda hangi operasyonların yapılması konusunda bilgi paylaşımının ardından konunun çeşitliliğine değindi. Bu tür müdahalelerde multidisipliner yaklaşımın önemine vurgu yapan Dr. Ayşen Yavru, *"Anestezi bütün yapılanları bilmeli, çocuğu tanımalı; mutlaka kulak-burun-boğaz değerlendirmesi yapıldıktan sonra anestezi uygulaması yapılmalı. Her hangi bir anestezi alacak çocuğun, olası komplikasyonlar düşünülerek mutlaka yoğun bakım donanımı olan bir hastanede izlenmesi gerekir."* bilgisini paylaştı. Kronik oksijenlenme eksikliğinin beraberinde kalp yetmezliğinin bir bulgusu olabileceğine dikkat çeken Dr. Yavru, anestezistlerin, özellikle dikkat etmeleri gereken I. ve II. omur arasındaki sorunların, anestezi verilmeden önce belli bir pozisyonda tutulmasının ne kadar önemli olduğunu, anestezistin mukopolisakkaridozlar hakkında deneyimli ve bilgili olmasının çok önemli olduğunu aktardı. Çocuklarımızı bu tip uygulamalara sokarken bunun denetimini hem metabolizma uzmanlarının hem de ailelerin yapması gerektiğini belirtti. Hangi ilaçların kullanılacağı da yaşa ve hastalığa göre değişiklik gösterebileceği uyarısında bulundu.



PROF. DR. DERYA KARADENİZ: DERİN UYKU ŞART

Cerrahpaşa Nöroloji Anabilim Dalı'ndan Prof. Dr. Derya Karadeniz, *"Mukopolisakkaridozlarda Uyku Bozuklukları"* başlıklı sunumunda, yaşam kalitesi açısından uykunun çok önemli olduğunu belirtti. Uykunun, bilincin askıya alınması hali olduğu tanımını yapan Prof. Dr. Derya Karadeniz, *"Uyumadan yaşamak mümkün değil. Her durumda uyku farklılık gösterir. Aslında gece boyunca beyin faliyetlerini sürdürüyor, birçok evreden geçiyor."* bilgisini paylaştı. Prof. Dr. Karadeniz, "*Her insanın uykusu kendine has ve parmak izi gibidir. Uykunun yapısı da genetik olarak belirlenmiş durumda ve bunu yaşam boyu değiştiremiyoruz. Şöyle ki, kimi vardır deprem olsa uyanmaz, kimisi de yağmur tıkırtısına uyanır. Uyku süresi insanların yüzde 80'inde 6-8 saat kadardır. Güneş battıktan 6-8 saat sonra da insanların normalde uykusu gelir. Bir insanın uyku süresi 6-8 iken, bu süre 30 yaşından sonra 5 saate düşüyorsa, burada bir problem var demektir. Kaliteli ve derin uyku, vücudun tamiri için çok önemlidir. Çok uzun uyumak, kaliteli uyku uyuduğunuz anlamına da gelmeyebilir. Uyku kısaldığında, bir takım fonksiyonlarımız bozulur; çünkü bazı hormonlar, sadece uyku halinde salgılanır. Büyüme ve seks hormonu gibi."* açıklamasında bulundu.



DOÇ. DR. HALİL İBRAHİM BALCI: ZAMAN KAYBETMEMEK ÇOK ÖNEMLİ

Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı'ndan Doç. Dr. Halil İbrahim Balcı da *"Mukopolisakkaridozlarda Ortopedik Sorunlar ve Yaklaşım"* başlıklı sunumunda, özellikle bu hastalık türünde zamanın büyük önem taşıdığını, tanı ve tedavide bu sürelerin geçirilmemesi için azami özen gösterilmesi gerektiğini belirtti. Tüm hareket sisteminin ve eklemlerin değerlendirilmesinin, erken müdahalenin çok önemli olduğunu söyledi.



DOÇ. DR. AYŞE ÇİĞDEM AKTUĞLU ZEYBEK: YAPILACAK DAHA ÇOK ŞEY VAR

Son olarak da *"Mukopolisakkaridozlarda Tedavi ve Tedavide Yenilikler"* konu başlıklarında bilgilendirmede bulunan Cerrahpaşa Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı'ndan **Doç. Dr. Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek**, hem uygulanmakta olan tedaviler hem de gelecekte beklenen yeni yaklaşımlara dair bilgilendirmelerde bulundu.



Toplantı sonunda hasta ve hasta yakınları, tanı ve tedavi sürecinde karşılaştıkları zorlukları paylaşıp merak ettikleri soruları, konunun uzmanı hekimlere sorma fırsatı buldu. Toplantının ardından hekimler, MPS LH Derneği Yönetim Kurulu ve hasta yakınlarının çekilen aile fotoğrafıyla etkinlik sona erdi.



İl il Dolaştık, Hastalarımızla Buluştuk



Hasta ve hasta yakınlarıyla buluşup sorunlarını, taleplerini ve çözüm önerilerini, samimi bir ortamda konuşmayı sürdürüyoruz. Dernek olarak değişik bölge ve illerde, özellikle 'sorunlarla baş etme', 'hasta bir çocukla yaşama' gibi konularda psikolojik destek vermek amacıyla düzenlediğimiz **Hasta Sohbet Toplantılarına** devam ediyoruz. 2015 yılında başladığımız, bugüne kadar da Kayseri, Konya, Ankara, Eskişehir, Bursa, Ordu, İzmir, Kocaeli ve İstanbul'da gerçekleştirdiğimiz toplantılarımızın ardından Şanlıurfa, Gaziantep, Mardin, Van, Diyarbakır, Mersin, Ağrı illeriyle devam ettik.

Ağrı



Katılımcı ailelerin her biriyle konuşulduğu, sorunlarına ortak olunduğu, tartışmalara katılımının sağlandığı hasta sohbet toplantılarımıza dernek yönetim kurulu üyeleriyle birlikte psikolog ve aile danışmanı Fürüzan Eroğlu da destek verdi.

Birlikteliğimizi güçlendirdiğimiz, sorunlarımızı paylaştığımız toplantılarımızın ilk etabını tamamlamış bulunuyoruz. Buluşmalarımızın ikinci etabına ise bir sosyal hizmetler uzmanının sosyal ve hukuksal haklar konusunda destek verdiği Adana toplantısıyla başladık. Bu toplantıları, diğer illerimizde de gerçekleştirmeyi hedefliyoruz.

Adana'da Bilgilendirme Toplantısı



Hasta Sohbet Toplantılarının birinci etabı, psikoloğumuzla ailelerin bir araya geldiği ve MPS'li bir çocukla yaşama deneyimlerini paylaşıp sorunlara birlikte çözüm üretildiği toplantılardı. Psikoloğumuzla birlikte 38 il ve çevre illerden gelen ailelerin katılımıyla gerçekleştirdiğimiz toplantılarla ilk etabı tamamladık. İkinci etapta, hasta ve engelli haklarıyla ilgili bilgilendirme toplantıları planladık.

İkinci etabın ilk toplantısını da Adana'da gerçekleştirdik. 21 Aralık 2019'da, Avukat Bülent Maraklı, 67 hasta ve aileleriyle bir araya gelerek hasta hakları konusunda bilgilendirmede bulundu. Avukat Maraklı, ayrıntılı bilgilendirmenin yanı sıra soruları da yanıtladı. Buluşmalarımız, 2020 yılında, İstanbul ve Anadolu'da yapılacak toplantılarla devam edecek.



Ankara'da Gaucher Buluşması

Yönetim Kurulu Üyelerimiz, Gaucher hastaları ve yakınları ile bir araya geldi. Ekim ayındaki buluşmada, karşılaşılan sorunlar ve çözüm yolları ele alındı. Derneğimiz Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı Sayın Nalan Yılmaz, Dernek Genel Sekreterimiz Sayın Selçuk Kayan ve Çağrı Merkezi Sorumlumuz Sayın Semiha Sandıkçı, 19 Ekim 2019, Cumartesi günü Ankara'da Gaucher hasta aileleriyle buluştu. Yemekli toplantıda, Gaucher hastalığıyla mücadele eden hasta ve hasta yakınlarının yaşamakta olduğu sorunlar ve beklentileri konuşuldu; ilerleyen günlerde yapılacak etkinlikler tartışıldı.

Toplantıya katılım sağlayan 14 üyemiz, yaşadıkları en önemli problem olarak, **"rapor süresinin altı aydan bir yıla hâlâ çıkarılmamış olması"**nı, **"sağlık kuruluşlarında tetkik ve tahliller için aylar sonraya randevu verilmesi"**ni ve **"ilaç teminindeki bazı sıkıntıları"**nı dile getirdi. Gaucher hastalığı ile mücadelelerine dair deneyimlerini paylaşan ailelerimiz, yaşanan sıkıntıların aşılması adına önerilerini sundu.

Dernek Başkan Yardımcımız Sayın Nalan Yılmaz, yaşanan sorunların giderilmesi için çabalarının sürdüğünü, kamu otoriteleri ile de temasların devam ettiğini belirterek *"Dernek olarak Gaucher hastalarını ulusal ve uluslararası platformlarda temsil ediyoruz; yaşanan sorunları dile getiriyorz."* açıklamasında bulundu.



Mersin Hasta Buluşmamız

NADİR HASTALIKLAR GÜNÜNDE BİZ



Geride bıraktığımız yıl Nadir Hastalıklar Günü dolayısıyla 26 Şubat -1 Mart 2019 tarihlerinde bir dizi etkinlikte bulunduk. Gazi Üniversitesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı'nın düzenlediği etkinlikte Derneğimizi, faaliyetlerimizi, sorunlarımızı ve çözüm önerilerimizi anlattığımız bir sunum yaptık. Gazi Üniversitesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı'nın düzenlediği sempozyumda da yine benzer bir çalışma yaptık. Yüksek İhtisas Üniversitesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı'nın düzenlediği *"Nadir Hastalıklar İçin Doktoruyla Buluşma Paneli"*ne katılıp Derneğimizi ve hekimlerimizden beklentilerimizi, hastalarımızın yaşadığı zorlukları paylaşma fırsatı bulduk.

TBMM SAĞLIK KOMİSYONUNDAYIZ



MPS LH Derneği ve Nadir Hastalıklar Ağı adına 26 Haziran 2019 tarihinde katıldığımız Türkiye Büyük Millet Meclisi Komisyon Toplantısında, "Tanı ve Tedaviye Erişimde Yaşanan Zorluklar ve Çözüm Önerileri" başlıklı bir sunum yaptık.

DERNEĞİMİZ GÜZ AKADEMESİ'NDE



İstanbul Aile Hekimleri Derneği (İSTAHED) tarafından düzenlenen, 3. Güz Akademisi 1. Aşı Sempozyumu, Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti'nde (KKTC) gerçekleştirildi. Dernek Başkanımız Muteber Eroğlu, "Kalıtsal Metabolik Hastalıklar" oturumunda yer aldı.

ERKEN TANI ÇOK ÖNEMLİ

KKTC Gazimağusa / Bafra'da 7-10 Kasım tarihlerinde düzenlenen sempozyumun ikinci gününde, Dernek Başkanımız Muteber Eroğlu, **"Kimde ve Ne Zaman Metobolik Hastalıklar"** başlıklı oturumda konuşmacı olarak yer aldı. Sayın Eroğlu, erken tanının her hastalık grubunda olduğu gibi Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları için de ne kadar önemli olduğunu, yaşanan deneyimleri, hasta ve hasta yakınları olarak aile hekimlerine aktarma fırsatı bulduklarını söyledi.

MUTEBER EROĞLU: "AİLE HEKİMLERİ İLE ORTAK PROJELER YAPMAYA HAZIRIZ"

Katılımcıları arasında PKU Aile Derneği ve NCL Hastalığı ile Mücadele ve Dayanışma Derneği'nin de bulunduğu sempozyumda ilk defa aile hekimleri ile bir araya gelme fırsatını bulduklarını belirten Sayın Eroğlu, *"Aile hekimlerimize hastalık gurubumuz ve derneğimiz hakkında tek tek bilgi verdik. Kalıtsal metabolik hastalıklar oturumunda da erken tanının her hastalık grubunda olduğu gibi bizim hastalık gurubumuz için de ne kadar önemli olduğunu hasta ve hasta yakını olarak kendilerine anlatma fırsatı bulduk. Derneğimiz hakkında bilgilendirme yaptık. Aile hekimlerinin bizler için önemini ve ortak projeler yapmaya her zaman hazır olduğumuzu ilettik."* dedi.

DOÇ. DR. İLYAS OKUR, KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARI ANLATTI

Gazi Üniversitesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Nutrisyon Bilim Dalı Öğretim Üyesi **Doç. Dr. İlyas Okur**'un, kalıtsal metabolik hastalıkları anlatıp kapsamlı bir sunum yaptığı sempozyumda stant açan MPS LH Derneği, hem kalıtsal depo hastalıkları hem de Derneğin faaliyetleri hakkında bilgilendirmede bulundu.

"Otantik Öğrenme", "Erişkin Periyodik Sağlık Muayenesi", **"Diyabet Yönetimi"**, "Bebek ve Çocuklarda Dermatitler", **"Kimde ve Ne zaman Metobolik Hastalıklar"**, "Vakalarla Solunum Yolu Hastalıkları", **"Fonksiyonel Bağırsak Hastalıkları"**, "Bağışıklama ve İnovasyon Kursu", **"Aşı Kararsızlığı ve Halk Sağlığı Bakışı"**, "Ulusal Aşı Programı ve Hedefler", **"Akılcı İlaç Kullanımı"** gibi başlıklarda oturumların gerçekleştirildiği sempozyumda, sunumlar ve atölye çalışmaları yapıldı.

NADİR HASTALIKLAR HASTA VE HASTA YAKINLARI İHTİYAÇ ANALİZ ÇALIŞTAYI

Kurucu üyeleri arasında yer aldığımız **Nadir Hastalıklar Ağı**, SEPD ve TÜSSİDE destekleriyle 29 Nisan 2019 tarihinde, İstanbul Üniversitesi Çapa Tıp Fakültesi'nin ev sahipliğinde **"Nadir Hastalıklar Hasta ve Hasta Yakınları İhtiyaç Analiz Çalıştayı"** düzenledi.

Birçok nadir hastalık organizasyonu ve nadir hastalığa sahip hastaların katıldığı çalıştayda, ortak sorunlar ve çözüm önerileri üzerinde çalışmalar yapıldı. Çalıştayın ardından, ilgili kurum ve kuruluşlarla paylaşmak üzere çalıştay sonuç raporu hazırlandı.



Nadir Hastalıklar Hasta ve Hasta Yakınları İhtiyaç Analizi
Ortak Akıl Platformu®
29.04.2019
Çalışma Programı

29.04.2019 Pazartesi

09:30 – 10:00	Çalışma Programının Tanıtımı ve Tanışma
10:00 – 10:45	Nadir Hastalıklar İhtiyaç Analizi Çalışması I
10:45 – 11:00	Çay/Kahve Arası
11:00 – 12:30	Nadir Hastalıklar İhtiyaç Analizi Çalışması II
12:30 – 13:30	Öğle Yemeği
13:30 – 14:30	Öneri Geliştirme Çalışması
14:30 – 14:45	Çay/Kahve Arası
14:45 – 15:15	Önerilerin Paylaşımı
15:15 – 16:00	Kapanış ve Değerlendirme

Çalışmanın Moderatörü:
TÜBİTAK TÜSSİDE Yönetim Bilimleri Enstitüsü

Çalışmanın Yeri:
İstanbul Tıp Fakültesi Hulusi Behçet Kütüphanesi Pembe Salon
Adres : Topkapı Mahallesi, No: 68, Tatlıpınar Cd., 34093 Fatih/İstanbul
Telefon : (0212) 414 21 52





7. Fabry Uzmanlar Toplantısı

İspanya'nın Barselona kenti, 24-26 Mayıs 2019 tarihlerinde 7. Fabry Uzmanlar Toplantısına ev sahipliği yaptı. 37 ülkeden hasta, uzman hekim, bilim insanı ve hasta derneği temsilcilerinin katıldığı toplantıda Derneğimizi, Yönetim Kurulu Üyemiz Aynur Uğuz (sol başta) temsil etti.

Birinci atölye çalışmasında, Fabry hastalarının yaşadığı Psiko-Sosyolojik sorunlar üzerinde duruldu. Hastaları en çok etkiliyen konuların *"suçluluk duygusu"*, *"hastalığı çocuklarına geçirme korkusu"*, *"isyan"*, *"neden ben"* ve *"belirsizlik"* olduğu belirtildi.

Fabry hastalığının belirti vermesi çok çeşitli olduğu gibi belirti ve etki durumu ikiye ayrılabilir. Klasik; erken sorunlar ve belirtiler, klasik olmayan ise geç ve az belirti. Hastalığın klasik olup olmadığına, gen değişimine bakılarak karar verilebileceği aktarıldı.

Fabry hastalığı için gelişmekte olan tedavilerin olduğu, nano tıp yardımıyla diğer enzim formasyonlarının da gelişim aşamasında olduğu ve klinik çalışmaların yapıldığı bildirildi. Fabry hastalığı ile karşılaşı karşıya gelinmesi durumunda, aile taraması yapılmasının önemi dile getirildi.

- **Fabry hastalarında belirgin olarak görülen belirtiler:** Parmaklarda şişme ve tahriş, baş ağrısı, kalp sorunları, kalp duvarında kalınlaşma, aşırı terleme, baş dönmesi, zayıf bağışıklık sistemi, işitme sorunu, fiziksel yorgunluk.
- **Kendilerini rahatlatmaları için** meditasyon, yüzme, pilates gibi aktivitelerin faydalı olacağı, ağır sporlardan kaçınmaları tavsiye edildi.
- **Uykusuzluk** için melatonin ve kış aylarında D vitamini kullanmaları önerildi.



Marija Joldic
Avrupa MPS Başkanı



IMPSN'nin Belgrad Toplantısına katıldık

Uluslararası MPS Ağı, (International MPS Network-IMPSN) 2019 toplantısını 5-6 Temmuz'da Belgrad'da gerçekleştirdi. Toplantıya Derneğimizi temsilen Başkanımız Muteber Eroğlu da katılım sağladı. Toplantının en önemli konusu, IMPSN'nin tüzel kişiliğe kavuşması için yapılan çalışmalardı. Bilindiği gibi IMPSN, 20 yıldır uluslararası bir MPS platformu olarak çalışmalarını sürdürmekteydi. 2016 Yılında Bonn'da yapılan toplantıda, IMPS'nin tüzel kişiliğe kavuşması için karar alınmıştı. Bu karar doğrultusunda yapılan çalışmalar sonunda IMPSN, Kanada'da yasal bir kimlik kazandı. Süreç, bazı resmi işlemlerin de yerine getirilmesinden sonra tamamlanmış olacak.

2016 Yılında Bonn'da gerçekleştirilen IMPSN toplantısında, Avrupa'da da tüzel kişiliğe sahip bir MPS derneği kurulması yönünde karar alınmıştı. Bu karar uyarınca MPS EUROPE, Almanya'da tescil ettirilerek, bir sivil toplum kuruluşu olarak doğmuş oldu. Yalnızca Avrupa Birliği (AB) ülkelerini değil, tüm Avrupa ülkelerini kapsayan bir yapıya sahip olan MPS Europe'un 17 kurucu üyesi bulunuyor. MPS Europe, bu yılki ikinci toplantısını 4 Temmuz 2019'da Sırbistan'ın Başkenti Belgrad'da gerçekleştirdi. MPS Europe'un amacı, Avrupa ülkelerindeki MPS ve benzeri lizozomal depo hastalarının teşhis, tedavi, bakım ve yeni gelişmelerle ilgili bilgilendirilmeleri konularında çalışmalar yapmak.



MPS LH, HASTA HAKLARI KONGRESİNDE

İstanbul'da düzenlenen "II. Hasta ve Hasta Yakını Hakları Kongresi"nde, sağlık sorunları yaşayan hastaların bu süreçte karşılaştığı hukuki zorluklar mercek altına alındı, hasta güvenliğinin önemi vurgulandı.

Hasta ve Hasta Yakını Hakları Derneği, Pozitif Yaşam Derneği ve Sağlık Hukuku ve Eğitimi Derneği'nin iş birliğinde düzenlenen **"II. Hasta ve Hasta Yakını Hakları Kongresi"** 24- 25 Ekim 2019 tarihlerinde İstanbul'da gerçekleştirildi.

DERNEĞİMİZ KONGREDE

Kongreye, Derneğimizi temsilen Yönetim Kurulu Başkanımız Muteber Eroğlu ve Yönetim Kurulu Üyemiz Ayfer Ergüzel katıldı.

Hasta haklarına yönelik sunumların yapıldığı kongrede özetle, hem hastaların hem de sağlık çalışanlarının haklarının Anayasa ve meslek tüzükleriyle güvence altına alındığı ancak uygulamada hâlâ eksiklikler, aksaklıklar olduğu, bu hususların denetim ve yönetiminin hayati önem taşıdığı ifade edildi. Hasta güvenliğinin önemine değinilen kongrede, hastanın tedavisinin hassas olduğu ancak **"hastayı tedavi etmek kadar, hatta daha da önemlisi 'yanlışlıkla zarar verme'** kaygısıyla hareket etme duyarlılığının önemine değinildi.

Yapılacak her müdahale ya da tedavinin, tüm olası komplikasyonlarının (riskler ve yan etkiler) hasta ve hasta yakınına bütün açıklığıyla anlatılması gerektiği, bunun da kanuni bir zorunluluk olduğu belirtildi.

DSÖ TURUNCU OLDU

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ -World Health Organization-WHO) tarafından 17 Eylül'ün, **"Hasta Güvenliği"** günü olarak kabul ve ilan edildiği hatırlatılan kongrede, bu kapsamda ilk kez geçen Eylül ayının 17'sinde bu konuya dikkat çekmek ve farkındalık yaratmak amacıyla İsviçre'nin Cenevre kentindeki Dünya Sağlık Örgütü binası ve ilgili kurum binalarının, 24 saat boyunca turuncu renkle ışıklandırıldığı aktarıldı.

'Yaşam Bencil Olmamalı'

Başkanımız Muteber Eroğlu ile Yönetim Kurulu Üyemiz Sayın Ayfer Ergüzel, Radyo Gedik'te yayınlanan **"İyilik Elçileri"** programına konuk oldu. Eroğlu ve Ergüzel, başta mukopolisakkaridoz olmak üzere nadir hastalıkları, yaşanan sıkıntıları, erken tanının önemini, Derneğimizin farkındalık yaratmak adına yaptığı çalışmaları anlattı. Bundan sonra da çalışmaların hızla devam edeceğini belirten Eroğlu, *"Herkesin hayatında zorluklar var. Ama farklı hayatlar olduğu, bu farklı hayatlara nasıl dokunabiliriz, nasıl yardımcı olabiliriz bilinciyle hareket etmek bizim için çok önemli. Yaşam, bencil olmamalı. Yaşam başka insanların hayatına dokunarak daha da güzelleşir, anlam kazanır. Herkesin yapabileceği bir şeyler var; onların farkındalığına yardımcı olmak, o insanların daha görünür olmalarını sağlıyor. Sosyal medya hesaplarımızda yayınlanan bir postu paylaşmak bile bir destektir. Kendi yaşam yolumuzun dışında farklı yaşamlar olduğunu ve onlara nasıl dokunabileceğimiz hakkında biraz bilinçlenmek, biraz gayret göstermek gerekir. Toplumdan beklentimiz de kısaca bu aslında."* şeklinde beklentilerini dile getirdi.



Hastalarımızın erken tanıya, ardından da tedaviye erişiminin hayati önem taşıdığını, geç kalındığında ise geri dönüşü imkansız hasarların meydana geldiğine dikkat çeken Yönetim Kurulu Üyemiz Ayfer Ergüzel ise *"Bu hastalığın tanı ve tedavi süreci zorlu süreçler. Bizim hastalarımız çok özel; hastanın doğru adrese gitmesi, hekim tarafından hastalığın biliniyor olması ve multidisipliner yaklaşım, büyük önem taşıyor."* açıklamasında bulundu.

Programın tamamını, MPS LH Derneği youtube kanalından dinleyebilirsiniz

Ve 'Nadir Hastalıklar Ağı' Kuruldu





Dünyada yaklaşık 300 milyon, Türkiye'de ise tahminen 5 milyon bireyin mücadele ettiği nadir hastalıklara yönelik farkındalık oluşturmak amacıyla, aralarında MPS LH Derneği'nin de yer aldığı dokuz dernek bir araya gelerek "**Nadir Hastalıklar Ağı**"nı kurdu. 26 Şubat'ta kurulan, 28 Şubat'ta da düzenlenen basın toplantısıyla duyurulan yapı ile hasta ve yakınlarının sorunlarına dikkat çekmek, problemlere akılcı, pratik, kalıcı çözümler üretmek ve bunların hayata geçirilmesi hedefleniyor.

Geçen yıl Dünya Nadir Hastalıklar Günü'nde düzenlenen basın toplantısında, bir araya gelen 9 derneğin temsilcileri, hem nadir hastalıklara hem de ağın kurulma amacına ilişkin bilgi verdi.

Basın toplantısında açıklamalarda bulunan Dernek Başkanımız Muteber Eroğlu, nadir hastalıklarda tanı ve tedaviye erişimin zorluklarına dikkati çekerek, çözüm önerilerini şöyle dile getirdi:

"Tanı ve tedaviye ulaşmak, tedaviden yararlanmayı sürdürmek için gerekli kriterlerin belirlenmesi aşamasında oluşturulan komisyonlarda ilgili hasta dernekleri temsilcilerinin hazır bulunması, alınan kararların hastanın hayatını olumlu-olumsuz nasıl etkileyeceği konusunda fikir alınması, sürecin daha hızlı ve sağlıklı yönetilmesi için önemlidir. Sağlık Bakanlığımızın, SGK ve ilgili kurumların nadir hastalıklar ve hastalar konusunda gösterdikleri çabayı takdir ediyoruz. Bu çabanın artarak devam etmesini ve çözüm bekleyen konularda da adım atılmasını bekliyoruz."



ACURARE II. TOPLANTISI YAPILDI

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Araştırma ve Uygulama Merkezi - ACURARE Danışma Kurulu, II. Toplantısını yaptı. MPS LH Derneği adına Danışma Kurulu Üyesi Başkanımız Muteber Eroğlu'nun da katıldığı toplantı, Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi'nde yapıldı. 2017 yılında kurulan "Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezi -ACURARE", nadir hastalıklar ve bu hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçlar alanında tanı ve tedavi olanaklarının iyileştirilmesini, bilimsel ve klinik araştırmaların arttırılmasını, hastaların yaşam kalitesinin yükseltilmesini ve sürece katılımlarının sağlanmasını, kaynakların geliştirilmesini ve daha verimli kullanılmasını amaçlıyor.



MPS LH Derneği olarak ÇABA Derneği'nin **"Evimizin Sağlık Elçileri"** projesi kapsamında gerçekleştirilen ESEFEST'te konuşmacı olarak yer aldık. Dernek Başkanımız Muteber Eroğlu ile Yönetim Kurulu Üyemiz Ayfer Ergüzel, Çağdaş ve Bağımsız Yardımlaşma Derneği'nin (ÇABA) etkinliğine konuşmacı olarak katıldı.

23 Aralık 2019, Pazartesi günü 09.00 - 19.00 saatleri arasında İstanbul-Beşiktaş'taki Shangri-La Bosphorus Hotel'de gerçekleştirilen organizasyonda Dernek Başkanımız Muteber Eroğlu, **"Hasta Yakınının Tanı ve Tedavi Yolculuğu"**, Yönetim Kurulu Üyemiz Ayfer Ergüzel de **"MPS LH Derneği'nin Faaliyetleri Nelerdir?"** başlıklı konuşma yaptı.

Morquio Tip A/MPS IV A

Morquio MPS IV'ün Tip A ve Tip B olmak üzere iki tipi vardır. İki tip arasında en sık rastlanan, Tip A'dır. Hastalığın her iki tipi arasında klinik belirtiler açısından çok az fark bulunur. Her iki tipte de belirtiler çok geniş bir yelpazede yer almaktadır. Morquio MPS IV'ün her iki tipinin dünyadaki toplam görülme sıklığı 1/200,000'dir.

Tanımı:
Morquio tip A/MPS IV A N-asetilgalaktozamin 6-sülfataz enzimini üreten gendeki kusurdan kaynaklanmaktadır. Bu enzim özel bir şeker tipi olan keratan sülfat adındaki mukopolisakaridlerin parçalanmasından sorumludur. Bu şekerler vücuttaki çeşitli dokuların yapımında kullanılır. Bu tip hastalarda keratan sülfatın parçalamasından sorumlu olan N-asetilgalaktozamin 6-sülfataz enziminin ya çok düşük miktarda olması ya da hiç bulunmaması yüzünden vücutlarında aşırı miktarda mukopolisakkarid bulunur. Aşırı miktardaki şekerler de bu hastalığının belirtilerine yol açar.

Belirtileri:
Belirtiler tipik olarak çocuk 18 aylıkken görülmeye başlar. Morquio MPS IV Tip A'nın çok çeşitli belirtileri şu şekilde gruplandırılır:

İskeletle İlgili Belirtiler:
İskelet belirtileri, büyümenin yavaşladığı dönem olan 18 aylıkken ortaya çıkmaya başlar. Hastalığın şiddetli seyrettiği çocuklarda sekiz yaş civarında büyüme tipik olarak durur, hastaların boyu 100-120 cm arasında kalır. Omurganın eğrilmesi sonucu kaburga ve göğüste şekil bozukluğu oluşur. Göğüs kafesinin şeklindeki bozulma, solunum güçlüğü ve ciddi akciğer enfeksiyonlarının oluşmasına yol açar. Kalça ve omuz çıkığı, gevşek diz, zayıf bilek, gevşek eklemler, skolyoz ve sinir zedelenmesi ya da felce neden olan boyun gevşekliği gibi başka kemik anormallikleri de sık gözlenir.

Yüzde Ortaya Çıkan Belirtiler:
Bu hastalığa sahip çocuklarda izlenen tipik yüz değişikliklerinden bazıları kısa boyun, geniş ağız, gelişmemiş dişler ve burun kökünde yassılaşmadır.

Nörolojik Belirtiler:
Hastalıkla ilgili nörolojik belirtilerden ikisi gözde katarakt ve işitme kaybıdır.

Organ hasarı:
Kalp kapakçıklarının, kanın geri kaçmasına ya da geçişinin zorlaşmasına yol açacak şekilde bozulması sonucu kalpte üfürüm, kasık ya da göbek fıtığı ya da karaciğer veya dalakta büyüme şeklinde ortaya çıkar.

Kalıtım Özellikleri:
Morquio tip A/MPS IV A otozomal çekinik bir hastalıktır.

Tanıya Yönelik Testler:
Hastalığın tanısı, idrar testiyle konabilir. Bu testle enzimdeki işlev bozukluğunun sonucu olarak lizozomda biriken mukopolisakarid tipi saptanabilir. İdrar testinden sonra kan testi ya da deri biyopsisinden alınan örnekten çoğaltılan bağ dokusu hücrelerinde N-asetilgalaktozamin 6-sülfataz enziminin etkinliği araştırılabilir. Doğumdan önce anne karnındaki çocuğun N-asetilgalaktozamin 6-sülfataz enzimi aktivitesini araştırmak üzere tarama testi yapılabilir. Bunlara ek olarak genetik testlerle de hastalığa neden olan mutasyon belirlenebilir.

Tedavi:
Bu hastalığın enzim replasman tedavisi Mayıs 2015 yılında ülkemizde başlamıştır. Bunun dışında çoğu olguda tedavi, belirtilerin kontrol altına alınması ya da azaltılmasına yönelik olarak nörolog, göz hekimi ve genetik danışmanın düzenli gözetimi altında gerçekleştirilir. Kas gücünü korumak için egzersiz özendirilir ve diş çürüklerinin önüne geçmek için ağız hijyenine dikkat edilmesi önerilir. Eklem ağrısını azaltmak için ağrı kesiciler ve akciğer enfeksiyonlarını tedavi etmek için gerektiğinde antibiyotikler reçete edilir. Bu hastalık için tipik olan boyun eklemi zayıflığına karşı ameliyatla boyun omurlarının birbirine tutturulması önerilebilir. Kalça ve/ya da diz replasman ameliyatı gerekebilir. Bel kemiğindeki bükülmeyi yavaşlatmak ve bel ameliyatı gereksinimini geciktirmek için bel korsesi kullanılır. Olası bir tedavi seçeneği olarak kemik iliği nakli denenmiştir ancak hastalığın seyrini yavaşlatma ya da durdurmada etkili olduğu kanıtlanmamıştır.

Daha geniş bilgiyi www.mpsturk.org'da bulabilirsiniz.

* Konuyla ilgili paylaşılan bu bilgi geneldir, sizin durumunuza ilişkin detaylı bilgi için **hekiminize danışın!**

‘Hayat Engel Tanımaz’

MPS Tip IV teşhisini 6 aylıkken alan Eftelya Koçer, bütün zorluklarına rağmen hayata sıkı sıkıya sarılıp hayallerinin peşinden koşuyor. Benzer hastalıklarla mücadele eden arkadaşlarına da mesajı var: Hayat engel tanımaz.

Mukopolisakkkaridoz ve lizozomal depo hastalıkları tiplerinden her hangi biriyle mücadele etmek, hem hasta hem de hasta yakınları için büyük bir özveri ve sabır gerektiriyor. Tanı ve tedavi sürecindeki sıkıntılar bir yana, bu hastalıkla mücadele eden çocuğun akranları ile bir arada olamaması psikolojik ve sosyal olarak da gelişimini etkiliyor. Gerek hasta, gerekse hasta yakınları böylesi engelleri aşmak için de çaba sarfetmek durumunda kalıyor.

ŞANSSIZLIK VE ŞANS

Hastalarımızdan Eftelya Koçer de bütün bu zorlukları yaşamasına karşın, hayata sıkı sıkıya tutunup hayallerinin peşinde koşan bir genç kızımız. 2000 yılında Ankara’da dünyaya gelen Eftelya, henüz 6 aylıkken şansı ve şanssızlığı birlikte yaşamış desek yanlış olmaz. Çünkü kendisine MPS Tip 4A teşhisi konuluyor; “şanssızlık”. İstatistiklere göre ülkemizde nadir hastalıkların 1-7 yıl arasında tanı aldığı düşünülürse, 6 ay gibi bir sürede teşhis konulmuş olması ise “şans”.

‘’KEŞKE HİÇ ÜZMESEYDİM’

Beş yaşına geldiğinde hastalığından haberdar olan Eftelya’nın en büyük pişmanlıklarından birisi, geride kalan yıllarda annesini üzmüş olması. O zamanlar yaşadıklarını, *“O süreçte annemi çok üzdüm, şimdi annemi keşke hiç üzmeseydim diyorum ama iş işten çoktan geçmiş.”* şeklinde ifade eden Eftelya, tedavi görmeye başlamasıyla birlikte bir takım zorluklar yaşadığını özellikle de lise yıllarında çok zorlandığını söylüyor.

‘LİSE YILLARIM ÇOK ZORDU’

Hastalıkla mücadelenin yanında, eğitim hayatında yaşadığı zorlukların kendisini yıprattığını ifade eden Eftelya, *“Hastaneye gitmem gerekiyordu ama nasıl gideceğimi bile bilmiyordum. Liseden mezun olduktan sonra üniversite sınavına girdim ama başarılı olamadım. Geçen yıl bir kez daha denedim ve istediğim üniversiteyi de, bölümü de kazandım. En büyük hayalim oyuncu olmaktı, bu nedenle Ankara Üniversitesi Dil ve Tarih Coğrafya Fakültesi, Tiyatro Bölümünü tercih ettim, kazandım da ama MPS hastalığı, engellilik tanımında olmadığı için üniversiteye kaydımı yaptıramamış olmak içimde bir ukde olarak kaldı. Özellikle lise yıllarında çok zorlandığımı belirtmeliyim.”* şeklinde özetliyor o günleri ve yaşadıklarını.



Eftelya Koçer (19)

‘EN BÜYÜK HAYALİM GERÇEK OLDU

Keçiören Belediyesi’nin Yunus Emre Kültür Merkezi’ndeki Keçiören Sanat ve Meslek Edindirme Kursları’na (KEÇMEK) katılan Eftelya, en büyük hayali olan tiyatro oyuncusu olabilmek için derslere devam ediyor. Orada elinden tutan Esra öğretmen sayesinde belki hayallerine bir adım daha yaklaştığını belirtiyor. Eftelya, bu durumu şöyle anlatıyor: *“Esra öğretmenim bir gün geldi bana dedi ki ‘Eftelya, bu yıl KEÇMEK dersleriyle ilgili olarak basın, bir engelli ile röportaj yapmak istiyor; istersen adını vereyim. Ben de ‘tabii hocam katılmak isterim’ dedim. Röportaj gazetede yayınlandıktan sonra Keçiören Şehir Tiyatrosu’ndan yetkililer, anneme ulaşıp benimle iletişime geçtiler. Bu sayede en büyük hayalim olan oyunculuğa adım atmış oldum. Artık her perşembe günü Yunus Emre Kültür Merkezi Büyük Tiyatro Salonunda, “Sevimli Kız ve Arkadaşları” oyununu oynuyoruz. İlk söylediklerinde kulaklarıma inanamamıştım ama en büyük hayalim gerçek oldu.”*

Oyunculuğun, en büyük hayali olduğunu belirten Eftalya, bu tutkusuyla ilgili olarak, *“İyi bir tiyatro oyuncusu olup sahnede devleşmek istiyorum. Tiyatro oyunlarını hiç kaçırmıyorum, favori oyunum ise Şen Makas. Bir gün kendi hayatımı anlatan bir tiyatro oyunu da kaleme almak istiyorum.”* diyor.

Sanatçı Haluk Levent ile tanışmak gibi bir hayali de olduğunu belirten Eftelya, sözlerini **’HAYAT ENGEL TANIMAZ’** mesajıyla noktaladı.

‘Okuyan Kahramanlar’ ‘Kral Şakir’de Buluştu



Tedavi gören çocuklarımız, "Hadi hep birlikte, sinemaya" sloganıyla, arkadaşları ile birlikte "Kral Şakir" filmini izledi. Hastane kütüphanesinde bolca vakit geçirmeleri nedeniyle "Okuyan Kahramanlar" ünvanıyla anılan miniklerimiz, Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi tarafından geçen Kasım ayında organize edilen sinema etkinliğinde doyasıya eğlendi.

MPS LH Derneği olarak, çocuklarımızın tedavi günlerini daha mutlu geçirmelerini sağlayarak yüzlerini güldüren tüm çalışanlara, Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi Kütüphane Müdürü Öğr. Gör. Özlem Yalçınkaya, Genetik Hastalıklar Uzmanı Uzm. Dr. Ayça D. Aslanger ile Sağlık, Kültür ve Spor Direktörlüğü'nden Hüseyin Emre Yüksel ve Tıbdost Kulübü öğrencileri nezdinde tüm Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi camiasına, teşekkürlerimizi sunarız.









‘Farkım Nadir Olmak’

Geçen yıl, nadir hastalıklar ve özellikle MPS ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları için toplumda farkındalık yaratma çalışmalarımızdan biri, **“FARKIM NADİR OLMAK”** konulu fotoğraf yarışmasıydı. Türkiye Fotoğraf Sanatı Federasyonu (TFSF) onaylı yarışmaya 870 fotoğraf gönderildi.

Fotoğraf sanatçıları Sayın İbrahim Zaman, Ercan Arslan, Firdevs Sayılan, Sadık Üçok ve Yüksel Altun'dan oluşan jüri; Adil Emektar'ın, **“Futbol”** isimli eserini birinci, Gökhan Çalışkan'ın, **“Alaca Baykuş”** isimli eserini ikinci, Elif Tanır'ın, **“Beyaz Melek”** isimli eserini üçüncü seçti. Sadık Can'ın ve Hatice Cantürk'ün eserleri ise mansiyonla ödüllendirildi.

Yarışmanın sergisi ve ödül töreni, 9 Mart 2019 tarihinde İstanbul'da, Türkiye'nin en eski ve saygın fotoğraf derneği İFSAK salonunda gerçekleştirildi.

Yarışmaya katılan fotoğrafçılara, juride görev alan değerli fotoğraf sanatçılarına, seçim sürecinde desteklerini esirgemeyen Gezgin Foto ve Adem Meleke ve Nihan Özgen'e, sergi için salonlarını açan İFSAK yöneticilerine teşekkür eder, kazanan fotoğrafçıları kutlarız.









Dereceye giren ve sergilenmeye değer görülen eserleri www.mpsturk.org web sitemizde bulabilirsiniz.

Sesimiz
duyulsun istiyoruz
takibini bekliyoruz

SADECE BİR 'TIK' UZAĞIMDASIN



facebook.com/MpsDernegi

instagram.com/mpslhdernegi

linkedin.com/company/mpslhdernegi

twitter.com/mpslh

MPS LH Derneği

NADİR OLANI YAŞIYORUZ UMUDU PAYLAŞIYORUZ

MPS LH DERNEĞİ



MPS LH DERNEĞİ BANKA HESAP NUMARALARI

T. İş Bankası A.Ş İstanbul-Ataköy Şubesi

IBAN: TR 46 0006 4000 0011 1320 3272 91 (TL)
IBAN: TR 58 0006 4000 0021 1320 5439 62 (EURO)
IBAN: TR 79 0006 4000 0021 1320 5542 54 (USD)

T. Garanti Bankası A.Ş. İstanbul-Atrium Şubesi

IBAN: TR 42 0006 2000 6620 0006 2997 15 (TL)
IBAN: TR 36 0006 2000 6620 0009 0894 46 (EURO)

Dernek olarak faliyetlerimizi malesef sınırlı kaynaklarla sürdürmek zorundayız. Yegane gelirimiz de yapılan bağışlar. Verdiğiniz ufacık bir desteğin bile büyük fark yarattığını bilin isteriz.

www.mpsturk.org mpsturk@gmail.com 0 (534) 896 77 73