enzim

OCAK
ARALIK
2022

MUKOPOLİSAKKARİDOZ VE BENZERİ LİZOZOMAL DEPO HASTALIKLARI DERNEĞİ

01
BİRLİKTEN KUVVET DOĞDU, SONU MUTLULUK OLDU

03
SAYILARLA MPS LH VE NADİR HASTALIKLAR

06
GEN TEDAVİSİNE GENEL BİR BAKIŞ

Sevgi Dolu Yüreğinle

SEN BENİM KAHRAMANIMSIN!

12

enzim BÜLTEN 2022

02 Faz 1 Klinik Araştırma Merkezi Törenle Hizmete Açıldı

05 AÜ Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Kuruldu

08 PGT Yöntemi, SGK Geri Ödeme Listesinde

11 Şarkılar Söylendi, Seramikler MPS İçin Boyandı

Kilden ham nesneler deyim yerindeyse çiçek açtı.

22 Nadir Hastalıklar Sempozyumu Gerçekleştirildi

09 İlaçlarımıza Tekrar Kavuşmak İstiyoruz!

15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü kapsamında Ankara'da iki büyük etkinliği hayata geçiren MPS LH Dernek Yönetimi, aynı zamanda, Sağlık Bakanlığı, Maliye Bakanlığı ve SGK'yı da ziyaret etti; görüşmelerde bulundu; sorunlarımızı ve çözüm önerilerimizi yetkililere iletti.

14 Şarkılar Söylendi, Pedallar MPS Farkındalığı İçin Çevrildi

Bisiklet Meclisi üyeleri ve hastalarımız, MPS farkındalığı için Gençlik Parkı içinde bisiklet turu gerçekleştirdi.

23 MPS LH Derneği, Sivil Sesler Festivali'nde

MPS LH DERNEĞİ

Ayfer Ergüzel	MPS LH Derneği Başkanı - 0(542) 718 89 18
Nalan Yılmaz	Dernek Başkan Yardımcısı - 0(549) 279 90 90
Selçuk Tahir Kayan	Sayman - 0(532) 293 05 68
Muteber Eroğlu	Yönetim Kurulu Üyesi - 0(549) 289 90 90
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 Kancal İş Merkezi No: 46/A Üsküdar-İstanbul

KÜNYE

Yayın Koordinatörü:	Ayfer Ergüzel
Baskı:	Mattek Tanıtım Baskı ve Teknoloji Hizmetleri San. Tic. Ltd. Şti 2839 Sokak No: 34/A Mersinli Mah. 1. Sanayi Sitesi Konak - İzmir
Basım Tarihi:	20 Ocak 2023
Yazışma Adresi:	Hakimiyet-i Milliye Caddesi Vedat Kadri Kancal İş Merkezi No: 46/A Üsküdar-İstanbul
Sayı:	2022 / 12

BİRLİKTEN KUVVET DOĞDU, SONU MUTLULUK OLDU

Muteber Eroğlu / MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Başkanı

MPS LH Derneği, büyük teknolojik gelişmelerle, özellikle son yıllarda büyük atılım gerçekleştiren sosyal medya mecralarını yoğun bir şekilde kullansa da, ailemizin sesini dış dünyaya duyurduğumuz ilk enstrümanımız olan ve bu nedenle bizim için farklı ve önemli bir yere sahip olan bültenimiz Enzim'in yepyeni ve de dopdolu sayısıyla yine birlikteyiz. Dönemsel faaliyetlerimiz ve hastalık grubumuzda yaşanan gelişmeler başta olmak üzere birçok önemli içeriğe sahip olan Enzim'i elden ele dolaştırarak daha fazla kişiye ulaşmamızı sağlayan herkese minnet doluyuz. Bu sayımızı da, okuduktan sonra, çevrenizdekilerle paylaşırsanız çok mutlu oluruz.

Geçtiğimiz yıl, ülkemizin ve tüm dünyanın Kovid-19 pandemisinin yıkıcı etkilerinden yavaş yavaş da olsa kurtulmaya başladığı bir yıl oldu. Salgının ilk zamanlarında meydana gelen kaotik ortam nedeniyle doğal olarak hastanelere gitmekten çekinen ve bu nedenle tedavileri aksayan hastalarımız düzenli tedavilerine başladılar. Uzun bir süredir hasta sohbet toplantılarımız başta olmak üzere sanal ortama taşıdığımız faaliyetlerimizi yeniden yüz yüze gerçekleştirmeye başladık. Kısacası, hep birlikte yeniden hayata karıştık, uzun bir aradan sonra tekrar kucaklaştık. Dernek olarak, geçiş dönemi olarak nitelendirebileceğimiz bu dönemde de çok çalıştık, hastalarımızın sesine ses olmaya devam ettik, devam edeceğiz.

Enzim'in bir önceki sayısında, PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) ile IVF (Invitro Fertilizasyon - Tüp Bebek Yöntemi) tedavisinin geri ödeme listesine alınması müjdesini beklediğimizi ifade etmiştim. Bu yöndeki talebimizi, diğer genetik hastalıkların hasta dernekleri ve MPS LH Derneği'nin de gururla şemsiyesi altında olduğu Nadir Hastalıklar Ağı ile birlikte ilgili sağlık otoritelerine elimizden geldiğince sık olarak iletmeye çalışıyorduk. Bu yoğun çalışmalar meyvesini verdi, birlikten kuvvet doğdu ve sonu mutluluk oldu. Sağlık Bakanlığımızın yoğun gayretleri ile PGT yöntemi SGK'nın geri ödeme listesine dahil edildi.

MPS LH Derneği olarak, geçtiğimiz Haziran ayında Resmi Gazete'de yayımlanarak yürürlüğe giren ve belirli tip MPS'li hastaların, ilaçlarını alabilmeleri için altı dakikalık yürüme testi ve ventilatöre bağlı olmama şartlarının getirilmesi hususunda da yoğun temaslarda bulunmayı sürdürmekteyiz. Hasta ve hasta yakınları olarak bizleri olağanüstü tedirginliğe sevk eden bu düzenlemenin, ilgili resmi makamlarca üstünden tekrar geçilerek, ilaçlarımıza kavuşmamızın sağlanmasını, umutlarımızın yeniden yeşertilmesini istiyoruz.

Henüz hayata geçirilmeyen, mükemmeliyet merkezlerinin kurulması ve Enzim Replasman Tedavisinin evde uygulanması gibi bizim için büyük öneme sahip taleplerimizi de yorulmadan, var gücümüzle dile getirmeyi sürdüreceğiz. Bu taleplerimizin de, bir sonraki sayımızda, yine bu sayfalarda müjdeli haberlere dönüştüğünü göreceğimize yürekten inanıyoruz.

Yeni yılın yaşadığımız bu ilk günlerinde Dernek yönetimimizde bir bayrak değişimi yaşıyoruz. MPS LH Derneği'nin kurucularından, Yönetim Kurulu Üyemiz, değerli dostum Ayfer Ergüzel, Dernek Başkanlığımıza seçilmiş bulunuyor. Kurulduğumuz 2009 yılından beri, her geçen gün büyük gelişme gösteren Derneğimizin kendisinin liderliğinde daha da ilerleyeceğinden hiçbir şüphem yok. Ben de Yönetim Kurulu Üyesi olarak, elimden gelen tüm çabayı MPS LH Derneği için göstermeye devam ederek yeni başkanımızın en büyük destekçilerinden birisi olmaya çalışacağım.

Son olarak, başkanlığım süresince bana ve yönetimde rol almış diğer yol arkadaşlarıma verdikleri büyük destek için geniş ailemizin tüm fertlerine kendi adıma, gönül dolusu teşekkürlerimi sunmak isterim. Yukarıda da belirttiğim gibi; birlikten her zaman kuvvet doğuyor ve sonu mutluluk oluyor.

Paylaştıkça çoğalan sevinçlerde buluşmak dileğiyle...

Beyin İçi Gen Tedavisi Alanında Türkiye'de İlk, Dünyada Beşinci Merkez

GAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK METABOLİZMA ANA BİLİM DALI

FAZ 1 KLİNİK ARAŞTIRMA MERKEZİ TÖRENLE HİZMETE AÇILDI

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı bünyesinde çocuk hastalara yönelik, ülkemizin ilk, dünyanın sayılı "Genetik Tedavi Odaklı Faz 1 Klinik Araştırma Merkezi" gerçekleştirilen törenle hizmete açıldı. Metabolik hastalıklara ileri tedavi yöntemleriyle çare aranacak olan araştırma merkezinde aynı zamanda kalıtsal hastalıklar için ilaç araştırmaları yapılması hedefleniyor.

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Metabolizma Bilim Dalı Başkanı ve Faz 1 Klinik Araştırma Merkezi Müdürü Prof. Dr. Leyla Tümer yaptığı açılış konuşmasında, dünyada giderek öncelikli gündem konusu olmaya başlayan nadir hastalıkların görülme sıklığının ülkemizde diğer ülkelere göre daha yüksek olduğunu belirterek ülkemizde ilk, dünyada sayılı olan Faz 1 Klinik Araştırma Merkezi'nin, yurt içinde ve yurt dışındaki hastalara yeni ve yenilikçi tedavi hizmetlerini en kısa sürede sağlanmasına yönelik önemli bir adım olduğunu ifade etti.

Beyin cerrahisi ve anesteziyoloji branşlarının katkısı ile ülkemizde ilk kez "beyin içine uygulanacak gen tedavisi"nin de gerçekleştirileceği Faz 1 Klinik Araştırma Merkezi'nin Müdür Yardımcılığını üstlenen, Gazi Üniversitesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü ise yaptığı konuşmada, 2018 yılında kuruluş çalışmalarına başladıklarını söyleyerek merkezin yapısı ve işleyişi hakkında bilgi vererek burada aynı zamanda, Orta ve Uzak Asya, Afrika, Avrupa ve Orta Doğu ülkelerinden hastalara da hizmet verebileceklerini belirtti.

Nadir hastalıklarla mücadele eden hastalar ve hasta yakınları adına açılış töreninde bir konuşma gerçekleştiren Derneğimiz Yönetim Kurulu Üyesi Dr. Alev Şaylan hem bir tıp doktoru, hem nadir hastalıkla yaşayan bir genç kız annesi hem de MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Üyesi olarak böyle bir merkezin açılmasından dolayı büyük bir mutluluk duyduğunu ifade ederek nadir hastalıklar alanında gerekli desteği vermeye hazır nitelikli kurum, kuruluş, bilim insanlarının varlığı ve kendi biyoteknolojik ilaçlarımızı geliştirebilecek altyapıya sahip olabilmenin gururunun hasta ve hasta yakınları için büyük motivasyon kaynağı olduğuna dikkat çekti. Dr. Saylan, "Bu tip donanımlı merkezler ve uzmanlıklar arası iletişim, tek çatı altında bütüncül yaklaşım, aynı ekip tarafından aynı gün değerlendirilebilmeyi sağlayacak hastane içi hastalığa özel multidisipliner klinik çalışma gruplarının oluşturulması, zorluklarla dolu hayatımızı kolaylaştırmaktadır" şeklinde konuştu.

Konuşmalardan sonra, Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Ana Bilim Dalı, Faz 1 Klinik Araştırma Merkezi'nin, 63. Dönem Kültür ve Turizm Bakanı ve Cumhurbaşkanı Baş Danışmanı Yalçın Topçu ile Ankara Vali Yardımcısı Dr. Ayhan Özkan'ın aralarında bulunduğu protokolün katılımıyla, kurdele kesim töreni gerçekleştirilerek, açılışı yapıldı.

Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Hastalıklar Derneği olarak tedavi seyrini izlemekte olduğumuz 900'ü aşkın hastamız, aileleri ve ülkemiz adına çok değerli olan bu merkezin hayata geçirilmesine katkı sağlayan herkese teşekkürlerimizi sunuyoruz.

SAYILARLA MPS LH VE NADİR HASTALIKLAR

Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıklarının da dahil olduğu nadir hastalıklar, sadece hastalıkla mücadele eden hastaları değil, onların aile, akraba ve bakımıyla ilgilenenlere etkilerinden dolayı, tanımına ters orantılı olarak, aslında çok daha büyük bir kitleyi yakından ilgilendiriyor. Bu sayfada paylaşılan sayısal veriler, nadir hastalıklara yönelik farkındalığın arttırılmasının önemini bir kez daha ortaya koymakta.

Nadir Hastalıklar

Nadir hastalık tanımı dünyanın çeşitli bölgelerinde, hatta ülkeden ülkeye değişmektedir. ABD'de 200.000 kişiden, Japonya'da ise 50.000 kişiden birini etkileyen hastalıklar nadir olarak nitelendirilmektedir. Buna karşılık Avrupa Birliği'nde (AB) ve Türkiye'de 2.000 kişide 1 kişiyi etkileyen hastalıklar, nadir hastalık olarak kabul edilmektedir. Bunun yanı sıra, Behçet Hastalığı, Akdeniz Anemisi, Ailevi Akdeniz Ateşi gibi hastalıklar dünyanın çeşitli bölgelerinde nadir hastalık olarak görülürken ülkemizin de dahil olduğu Doğu Akdeniz Bölgesi ve çevresinde bu hastalıklar daha sık görülmektedir.

Günümüzde 8 Bin Dolayında Nadir Hastalık Tanımlanmış Durumda

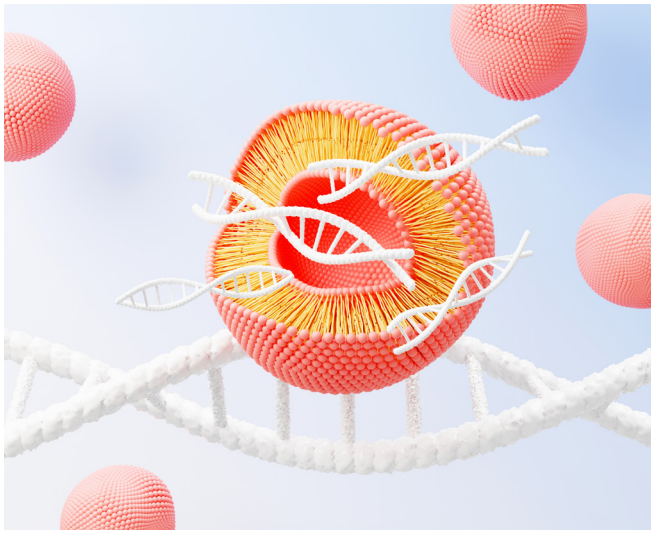
Günümüzde küresel olarak 8.000 dolayında nadir hastalık tanımlanmıştır ve bunların önemli bir kısmını da kalıtsal metabolik hastalıklar oluşturmaktadır. Nadir hastalıklara her yıl 3 ila 4 yeni hastalık eklenmektedir. Nadir hastalıkların birçoğu yaşamın ilk yıllarında ya da çocukluk yaşlarında ortaya çıkar. Hastalar ve aileleri, tanıda gecikme, hastalığın yetersiz yönetilmesi, bilgi ve kaynak eksikliği gibi sorunlarla karşı karşıyadır.

Dünyada 350 Milyondan Fazla Nadir Hasta Var

Dünyada yaklaşık 350 milyondan fazla kişi nadir hastalıkların bir türü ile mücadele etmekte; bu hastalıkların yüzde 50'sinin belirtileri çocukluk döneminde ortaya çıkmaktadır. Küresel olarak nadir hastalık prevalansı (toplumda görülme sıklığı) 100.000 nüfus başına 5 ila 60 arasında bireyi etkilemektedir. Buna göre dünyada yaklaşık 350 milyon bireyin, Türkiye'de ise 5 milyon civarında bireyin herhangi bir nadir hastalığı olduğu tahmin edilmektedir. Ülkemizde ortalama olarak nadir hastalık prevalansının 38/100.000 olduğu tahmin edimektedir.

Türkiye’de 5 Milyon Kişi Nadir Hasta

Nadir hastalıklar, genel nüfusun yaklaşık yüzde 6-8'ini etkileyen kronik, ilerleyici bozukluklardır. Bu veriden hareketle ülkemizde de yaklaşık 5 milyon kişinin herhangi bir nadir hastalığı olduğu tahmin edilmektedir.



Ultra Nadir Hastalıklar

Nadir hastalıklar içinde ultra nadir görülen hastalıklar (Ultra Rare Disease - URD), genellikle kronik ve yaşamı sınırlayıcı olan ve tanı konulması da bir o kadar zor olan sorunlardır. Bu sebeple, hastalar ve aileleri üzerinde derin ve yıkıcı etkileri vardır. Küresel olarak 64 milyon, Türkiye’de ise yaklaşık 30 bin civarında ultra nadir hasta olduğu tahmin edilmektedir. Ultra nadir hastalığın tanımı hastalık prevalansı, semptomların şiddeti/etkisi, tedavisinin var olup olmaması ve hastalığın kalıtımsal özelliği gibi farklı faktörlere göre değişir. Avrupa Birliği’nde bir milyon nüfus içerisinde 20 bireyi etkileyen hastalıklar ultra nadir olarak tanımlanmaktadır.
Küresel olarak dünyada 64 milyon bireyin ultra nadir hastalığı olduğu; Türkiye’de ise akraba evliliklerinin çok sık ve ailelerin çok çocuklu olduğu göz önüne alındığında yaklaşık 30 bin civarında ultra nadir hastalığı bulunan bireyin olduğu varsayılmaktadır.

Genelde Genetik

Nadir hastalıkların %80 kadarı genetik kaynaklıdır. Genellikle kronik, ilerleyici ve hayatı tehdit edici özelliklere sahiptir.

Nadiri Keşfetmek İçin 8 Branş Gerekli

Lizozomal Depo Hastalıkları, belirti vermeye başladıktan yaklaşık 8-9 yıl sonra hastalığın kesin teşhisinin konulabildiği, diğer bir ifadeyle tanıda gecikme yaşanan hastalıklardır. Nadir Hastalıkların teşhisi için yaklaşık 8 branşın sürece dahil olması gerekiyor.

Elliden Fazla LDH Tespit Edilmiş Durumda

Bugüne kadar 50’den fazla Lizozomal Depo Hastalığı (LDH) tespit edilmiş durumda ve bu sayı artmaya devam etmektedir. Bu nedenle Lizozomal Depo Hastalıkları nispeten yaygın bir sağlık sorunudur.

En Sık Görülen Mukopolisakkaridoz: MPS III

Farklı tipleri bulunan Mukopolisakkaridozun en sık görülen tipi MPS III’ün (Sanfilippo)
A, B, C, D olmak üzere 4 alt tipi bulunmaktadır. Alt tipleri dahil görülme sıklığının, 70.000 doğumda 1, genel nüfus içerisindeki sıklığının ise 1-9/1.000.000 olduğu tahmin edilmektedir.

Yetim İlaç Sayısı

1983 yılında Yetim İlaç Yasası'nın yürürlüğe girmesinden bu yana Nadir Hastalıkların tedavisine yönelik FDA’nın (U.S. Food and Drug Administration – Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç Dairesi), onayladığı “yetim ilaç” sayısı 600’den fazladır.

AÜ Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Kuruldu

Yönetmeliği 8 Ağustos 2021 tarihli Resmi Gazete'de yayınlanan, Ankara Üniversitesi "Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi" çalışmalarına başladı.

Nadir hastalıklarla ilgili klinik araştırma, multidisipliner hasta takibi, teşhis ve tedavilerin gerçekleştirileceği merkez ile ilgili açıklamalarda bulunan Ankara Üniversitesi Rektörü Prof. Dr. Necdet Ünüvar, nadir hastalıkların "Birden fazla sistemi etkileyen, genel nüfusa oranla az sayıda insanda görülen, kişinin ve ailesinin yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyen kronik hastalıklar" şeklinde tanımlandığını belirterek, Ankara Üniversitesi olarak konuyu çok önemsediklerini vurguladı. Ünüvar, nadir hastalıkların, toplumdaki sıklığı düşük gibi görünse de bu hastalıkların sayısal olarak fazlalığı göz önünde bulundurulduğunda önemli bir sağlık problemi olduğunun altını çizdi.

Nadir hastalıklarda tanı koyma sürecinde yaşanan zorlukların önemli bir sorun teşkil ettiğine dikkat çeken Prof. Dr. Necdet Ünüvar, "Gerek tanının geç konulması ve hastaların doğru merkezlere ulaşmasındaki gecikme, gerekse tanı için gerekli teknik ve laboratuvar hizmetlerinin yetersizliği hem hastaları hem de bu hastalıkları araştıran bilim insanlarını oldukça zor durumda bırakmaktadır" dedi. Erken tanı konulmasının, hastaların tedaviye erken ulaşmaları açısından önemli olduğunu vurgulayan Rektör Ünüvar, "Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi"nin kurulmasında emeği geçen herkese teşekkür etti.

İÜ İstanbul Tıp Fakültesi Nadir Hastalıklar Araştırma Laboratuvarı Açıldı

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi bünyesinde kurulan Nadir Hastalıklar Araştırma Laboratuvarı'nın açılışı gerçekleştirildi.

Açılışta konuşan İstanbul Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü Nadir Hastalıklar Ana Bilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Gülden Gökçay, "Bu hastalıklarla ilgili tanı yöntemlerinde sorunlar var, süreç çok uzayabiliyor. Burada nadir hastalıklarla ilgili her türlü araştırma ve geliştirme çalışması yapılacak, yaklaşık 7 bin hastalıktan söz ediyoruz. Ülkemizde bu hastalıklardan etkilenenlerin 3,5 milyonu çocuklar. Nadir hastalıkların yüzde 80'ini çocuklar oluşturuyor" dedi.

Törene Tanzanya Devlet Başkanı Samia Suluhu Hassan'ın kızı Zanzibar Milletvekili Wanu Hafidh Ameir, laboratuvarın bağışçıları Mukaddes ve Ziya Karahan çifti, İstanbul Tıp Fakültesi Dekanı Prof. Dr. Tufan Tükek, İstanbul Tıp Fakültesi Başhekimi Prof. Dr. Ümmihan İşoğlu, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Zeynep Karakaş, Doç. Dr. Fatmahan Atalar, Doç. Dr. Asuman Gedikbaş, MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Başkanı Muteber Eroğlu ve nadir hastalıklarla ilgili diğer kuruluşların yetkilileri katıldı.

Selçuk Kayan MPS LH hastalıklarını anlattı

Geçtiğimiz Mart ayında, Ege Üniversitesi Teknoloji Transfer Ofisi (EBİLTEM-TTO), Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Ege Üniversitesi Rare Nadir Hastalıklar Araştırma Grubu tarafından "Nadir Hastalarla Nadir Doktorlar Nadir Hastalıkları Konuşuyor" temalı bir toplantı gerçekleştirdi.

Toplantının katılımcıları arasında bulunan MPS LH Derneği Genel Sekreteri Selçuk Kayan etkinlikte, "Mukopolisakkaridoz ve Lizozomal Hastalıklar" başlıklı bir konuşma yaptı.

GEN TEDAVİSİNE GENEL BİR BAKIŞ

Hastalıkların, insan vücudunun en temel seviyesi olan genlerimiz üzerindeki etkilerini durdurmak veya yavaşlatmak maksadıyla, 40 yılı aşkın süredir devam ettirilen bilimsel çalışmalar ile, gen tedavisi mümkün kılınmaya çalışılıyor. İki bilim insanı Emmanuelle Charpentier ve Jennifer Doudna'nın, gen biçimlendirme teknolojisindeki çalışmalarıyla kazandıkları 2020 Nobel Kimya Ödülü, bu alanda büyük gelişmelerin sağlandığını gösteren önemli örneklerden birisi olarak ortaya çıkmakta. Çok da uzak olmayan bir gelecekte, kalıtımsal hastalıkların bu yolla iyileştirilmesi, bir sonraki aşamada da önlenmesi fikri hepimizi heyecanlandırıyor, umutlarımızı yeşertiyor. Peki, nedir bu gen tedavisi, kısaca özetleyelim.

Genleri Anlamak

Genler, vücudumuzu çalıştırmada çok önemli roller oynayan enzim ve proteinlerin nasıl üretileceğine dair talimatlar sağlayan DNA'dan oluşur. Bildiğimiz kadarıyla, insanlarda 20.000 ile 25.000 arasında gen bulunmaktadır. Tipik olarak ebeveynlerimizden her genin iki kopyasını alırız. Bu genler, saçımızın renginden bağışıklık sistemimize kadar her şeyi belirler. Bununla birlikte, genler her zaman doğru şekilde oluşturulmaz. Genlerin doğru şekilde oluşturulmaması proteinlerimizin çalışma şeklini değiştirebilir, bu da nefes alma, yürüme ve hatta yiyecekleri sindirme şeklimizi etkileyebilir. Genlerin, kalıtsal mutasyonlardan geçerken, kimyasal maddeler ve radyasyon tarafından değiştirilerek ya da zamanla (yaşlandıkça) zarar görmesi mümkündür.

Gen Tedavisi Nasıl Yardımcı Olabilir?

Gen tedavisi, genlerimizdeki değişiklikler gibi hastalığın altında yatan temel nedeni ele almayı amaçlamaktadır. Mutasyon olarak da bilinen, bir genin hastalığa neden olacak şekilde değişmesi durumunda, gen tedavisi sağlığa ulaşmakta yardımcı olabilmektedir. Gen tedavisi, belirli bir hastalığı tedavi etmek için genetik materyalin -özellikle DNA veya RNA'nın- bir hastanın hücrelerine yerleştirilmesi, çıkarılması veya değiştirilmesidir. Aktarılan genetik materyal, bir proteinin veya protein grubunun hücre tarafından üretilme şeklini değiştirmek için gerekli talimatlara sahip bulunmaktadır.

Bu yeni genetik materyal, bir vektör kullanılarak hücreye iletilir. Bir vektör, belirli bir mesajı iletmek için kullanılan bir haberci olarak düşünülebilir. Tipik olarak virüsler, hücrelere gizlice girme ve onları enfekte etme konusunda çok iyi evrimleştikleri için vektör olarak kullanılırlar. Ancak bu durumda amacı yeni genleri hücreye yerleştirmektir. Bu yöntemle, aynı zamanda, hastalığa neden olduğu bilinen viral genler de çıkartılabilir. Türüne bakılmaksızın, tüm viral vektörler, kullanılmadan önce güvenlik açısından birçok kez test edilir. Vektör, hastanın hücreleri vücut dışına çıkartılarak verilebilir ve değiştirilmiş hücreler daha sonra vücuda yerleştirilir (ex-vivo tedavi) veya vektörler direkt olarak vücuda enjekte edilebilir (in-vivo tedavi).

Diğer ilaç türleri tipik olarak ağrıyı hafifletmek için hastalık veya enfeksiyon semptomlarını yönetmek için kullanılırken, gen tedavisi hastalığın nedenini hedefler. Tedavinin uygulaması, hap, inhalasyon veya ameliyat şeklinde değil, enjeksiyon veya damar yoluyla gerçekleştirilir.

Nadir Hastalık Nedir?

Gen tedavisi, nadir görülen ve genellikle yaşamı tehdit eden hastalardaki hastalıkları tedavi eder. Nadir hastalık, "İki binde bir ya da daha az kişiyi etkileyen herhangi bir hastalık veya rahatsızlık" olarak tanımlanır. Bugün itibariyle, 7.000 dolayında nadir hastalığın tanımı yapılmıştır. Bu nadir hastalıkların çoğu, bir veya iki ebeveynden miras kalan basit bir genetik mutasyondan kaynaklanır.

Hangi Hastalıklarda Gen Tedavisi Var?

Önümüzdeki beş yıl içinde onaylanacak gen tedavilerinin yaklaşık yüzde 50'sinin kanser tedavilerine odaklanması ve yaklaşık yüzde 40'ının da nadir kalıtsal genetik bozuklukları tedavi etmesi bekleniyor. Gen tedavisi, ebeveynlerden çocuklara geçen nadir kalıtsal bozukluklara yardımcı olmak için önemli bir fırsat yaratmaktadır. Mutasyon, çocuklara aktarılan kromozomların birinde veya her ikisinde mevcut olabilir. Bu tedavi sayesinde çalışmayan genlerin eklenmesi veya değiştirilmesi mümkün kılınmaktadır.

Gen tedavilerini büyük bir çoğunluğu şu an itibariyle klinik deneylerde incelenmektedir. Orak hücre hastalığı gibi kan hastalıkları, beyin ve omuriliği etkileyen nörolojik bozukluklar, kas-iskelet sistemi hastalıkları, retina bozuklukları ve onkolojik hastalıklar gibi nadir hastalıkların da içerisinde olduğu birçok hastalığın bu yolla tedavi edilmesi hedeflenmektedir.

Neden Viral Vektörler Kullanılıyor?

Soğuk algınlığı ve grip mevsimlerinden bildiğimiz üzere, virüsler vücudumuzu istila etmede -genetik materyallerini hücrelerimize ekleme- oldukça yeteneklidir. Araştırmacılar virüslerin bu sinsi yeteneği bizim lehimize kullanmayı başarmış bulunmaktadır. Virüsler, hastalığa neden olanların aksine, hücrelerimize "iyi" genler ulaştırmak için bir araç olarak sıklıkla kullanılır.

Araştırmacılar hastalığa neden olan materyali kaldırıp doğru genetik materyali ekledikçe virüsler bazen vektörlere dönüştürülür. Gen tedavisinde, araştırmacılar genellikle adeno-ilişkili virüsleri vektör olarak kullanırlar. Adeno-ilişkili virüsler, genellikle ilk etapta hastalığa neden olduğu bilinmeyen ve negatif reaksiyon olasılığını önemli ölçüde azaltan küçük bir virüstür.

GEN TEDAVİSİNE İLİŞKİN FIRSATLAR, ZORLUKLAR VE RİSKLER

Fırsatlar

Ölümcül Hastalıklar İçin Umut. Gen ve hücre terapisi, tedavi seçenekleri sınırlı olan hastalıkların tedavisine yardımcı olabilmek adına büyük bir fırsattır. Yapılan araştırmalar, ciddi sakatlık veya erken ölümle sonuçlanabilecek kalıtsal bozuklukların gen ve hücre tedavisi ile yavaşlatıldığını veya tamamen durdurulduğunu göstermektedir.

Ne Kadar Erken, O Kadar İyi. Hastalığın seyrinde erken alınabilecek gen tedavisi, vücutta meydana gelebilecek herhangi bir hasarı durdurma potansiyeline sahiptir. Bir gen tedavisinin herhangi bir hasarı ne ölçüde tersine çevirebileceği halen araştırılmaya devam edilmektedir.

Nedeni Hedefler. Gen ve hücre terapileri, vücuttaki binlerce genden herhangi birini hedef alabilen tedaviler tasarlamayı mümkün kılmaktadır.

Zorluklar

Zaman. Potansiyel tedavilerin klinik deneylerde test edilmesi ve onay sürecinden geçmesi genellikle uzun yıllar süren uzun bir süreçtir. Hastalık semptomlarına neden olan belirli bir gen varyasyonu için teşhis bulmak da zaman alabilmektedir.

Aynı Hastalık, Farklı Tedavi. Belirli bir gen varyasyonuna sahip her hastalık, belirli bir gen tedavisi yaklaşımı gerektirir. Şu anda çoğu gen ve hücre tedavisi seçeneği, yalnızca tek bir gendeki varyasyonların neden olduğu bozuklukları tedavi etmekle sınırlıdır. Farklı genlerde bozukluğa sahip olan insanlar yine de aynı hastalığa sahip olabilir. Bu durumda, muhtemelen her biri kendi gen varyasyonunu hedefleyen farklı gen terapisi yaklaşımlarına ihtiyaç duyacaklardır. Kişiye özel gen tedavilerinin geliştirilmesini ve sunulmasını hızlandıracak standartların geliştirmesi adına çalışmalar devam etmektedir.

Hasta Sayısı Az. Gen tedavisi genellikle nadir hastalıkları hedefler, yani hastalığa sahip az sayıda insan bulunmaktadır. Bu durum, potansiyel tedaviler hakkında yeterli araştırma verisi toplamanın veya bir klinik araştırmaya katılmaya uygun yeterli sayıda insanı bulmanın daha zor olabileceği anlamına gelmektedir.

Finansman. Bir gen tedavisini, hastayı riske atmadan, yüksek standartta yürütülmesini sağlamak oldukça maliyetlidir.

Kesinlik Gerektirir. Gen ve hücre terapilerinin, doğru dokuda, doğru seviyede ve doğru zamanda yapılması gerekir. Bu durum da genetik materyali iletmenin en iyi yolunu bulmak için birçok araştırmanın yürütülmesi demektir. Tedaviye bağlı olarak kişinin bağışıklık sisteminin tepkisinin de dikkate alınması gerekir.

Riskler

Garantisi Yok. Gen ve hücre terapileri çerçevesinde gerçekleştirilen klinik araştırmalar hasta için risk içerebilir. Araştırma ekibinin olası riskleri ve faydaları gözden geçirerek hastayı ve yakınlarını bilgilendirmesi gerekmektedir. Hastaların araştırma sürecinde haklarını anlamaları ve ne bekleyeceklerini bilmeleri önemlidir. Araştırma tedavisinin işe yaramama veya beklenmeyen yan etkilere sahip olma ihtimali her zaman bulunmaktadır.

Tedavi Programını Aksatabilir. Vücuda yabancı madde verilmesi, bağışıklık tepkisine neden olabilir ve bu durum da hastaları sonraki tedavilerini almaktan alıkoyabilir. Ayrıca, bir klinik araştırmaya katılmak, gelecekte başka araştırmalara veya ek tedavi türlerine katılımı da engelleyebilir.

Uzun Vadeli Etkileri Bilinmiyor. Hastalar, gen terapisinin, şu anda bilinmeyen, uzun vadeli etkileri (hem iyi hem de kötü) olabileceğinin farkında olmalıdır. Bu nedenle, gen tedavisi geçiren hastalar uzun yıllar izlenmelidir.

Kaynak: American Society Of Gene + Cell Therapy

PGT YÖNTEMİ, SGK GERİ ÖDEME LİSTESİNDE

Hastalık taşıyıcısı olanların, sağlıklı bebek sahibi olabilmelerini sağlayacak PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) yöntemi ile IVF (Invitro Fertilizasyon) tedavisinin, SGK geri ödeme listesine alınması için uzun bir süredir çalışmaları sürdürüyorduk. Son olarak Derneğimizin Yönetim Kurulu Başkanı Muteber Eroğlu ile Yönetim Kurulu Üyesi Ayfer Ergüzel, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanı Prof. Dr. Onur Burak Dursun ile yaptıkları görüşmede konunun önemini ve hassasiyetini kendisine aktarmıştı. Derneğimiz ve diğer ilgili kuruluşların yoğun çabası meyvesini verdi. Bakanlığın konu üzerindeki çalışmaları geçtiğimiz dönemde sonuçlanarak beklentimiz gerçekleşmiş oldu.

Genetik hastalıklardan korunmak adına, PGT yöntemi ile tüp bebek sahibi olmak için devlet desteğini almayı mümkün kılan ve Sosyal Güvenlik Kurumu Başkanlığının konuyla ilgili olarak SUT Genelgesinde yaptığı değişiklik, 11 Ağustos 2021 tarihli ve 31565 sayılı Resmi Gazete'de yayınlanarak yürürlüğe girdi. Buna göre,

- ***Annenin genetik hastalık taşıyıcısı olduğunun sağlık raporuyla belgelenmesi,***
- ***Annenin 23 yaşından büyük ve 40 yaşından küçük olması ve***
- ***Eşlerden birinin en az beş yıllık sigortalı ve 900 gün Genel Sağlık Sigortası prim gün sayısının olması***

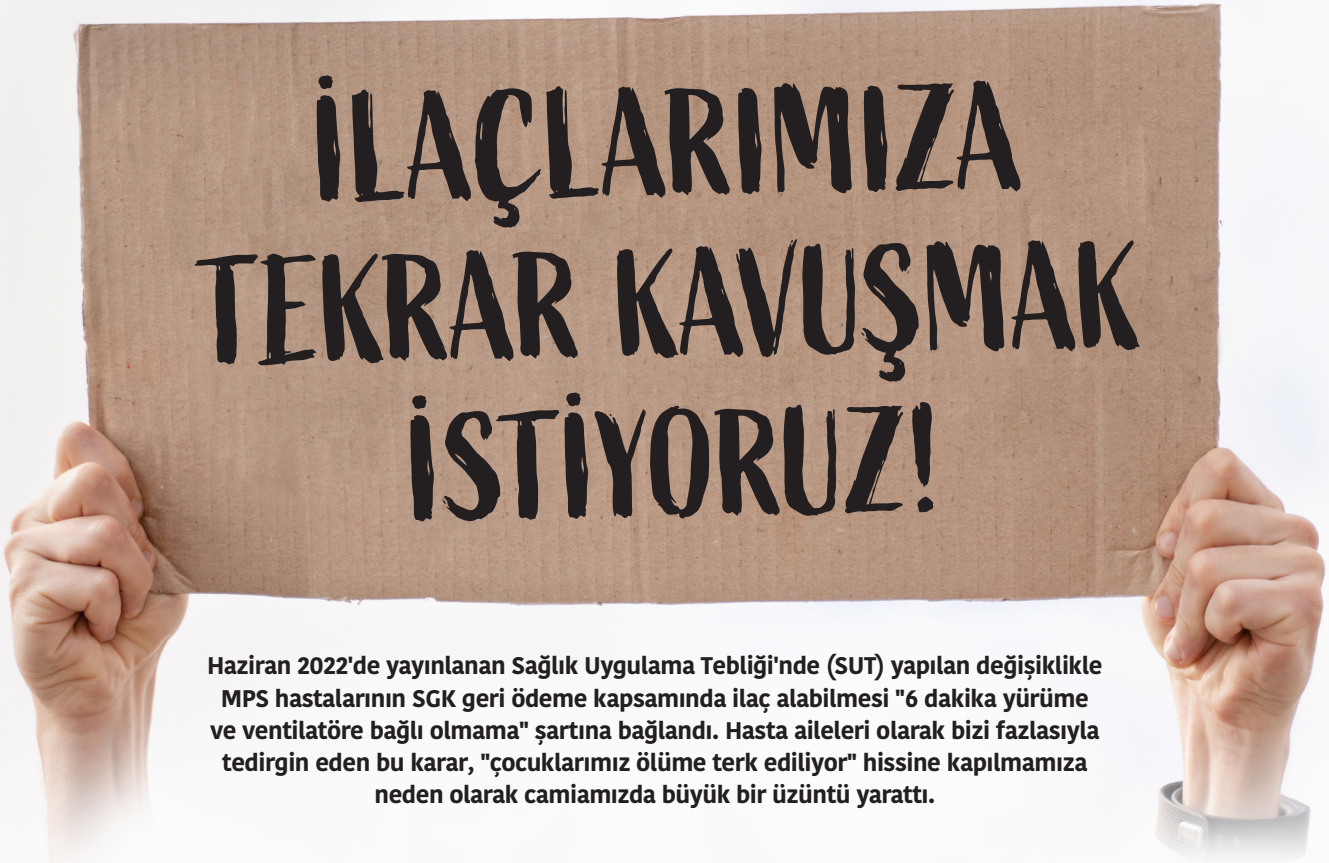
ön şartlarını taşıyan aileler, ilgili desteği almak için başvurularını yapabilecek.

Hem sağlıklı nesillerin oluşması, hem de ailelerin yaşayacağı psikolojik çöküşün engellenmesi açısından büyük önem taşıyan bu uygulamayı yürürlüğe sokan Sağlık Bakanlığımıza teşekkürlerimizi sunuyoruz.

Hem Bakanlığımızın hem de Sosyal Güvenlik Kurumumuzun, MPS ve lizozomal depo hastalıklarının yenidoğan tarama programına dahil edilmesi ve taşıyıcılık testlerinin genişletilmesi ve yaygınlaştırılması gibi acil olarak hayata geçirilmesini istediğimiz diğer beklentilerimize de kulak vereceğine yürekten inanıyoruz.

PGT Yöntemi Nedir?

Hasta veya taşıyıcı çiftlerin sağlıklı birer bebek sahibi olmasını sağlayan Transfer Öncesi (Preimplantasyon) Genetik Tanı (PGT), tüp bebek tedavisi sürecinde, yumurtaların spermlerle döllenmesiyle elde edilen embriyoların, doku örneklemesi sayesinde, anne rahmine yerleştirilmeden önce birçok genetik hastalığa karşı kontrol edilmesi işlemidir. PGT uygulaması daha çok ailesel olarak geçiş gösteren ve doğum sonrasında tedavi edilemeyen hastalıklar için önerilmektedir.



Haziran 2022'de yayınlanan Sağlık Uygulama Tebliği'nde (SUT) yapılan değişiklikle MPS hastalarının SGK geri ödeme kapsamında ilaç alabilmesi "6 dakika yürüme ve ventilatöre bağlı olmama" şartına bağlandı. Hasta aileleri olarak bizi fazlasıyla tedirgin eden bu karar, "çocuklarımız ölüme terk ediliyor" hissine kapılmamıza neden olarak camiamızda büyük bir üzüntü yarattı.

MPS LH Derneği olarak konuyla ilgili ilk girişimimiz, diğer ülkelerde bu uygulamaların örneğinin olup olmadığını araştırmak ve değerli hocalarımızın görüşlerini almak oldu. Yaptığımız bu araştırmalardan sonra hazırladığımız raporu, geçtiğimiz Kasım ayında, Ankara'da gerçekleştirdiğimiz bir dizi temas sonrasında, Sosyal Güvenlik Kurumu Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürlüğü Yurt Dışı Sağlık Hizmetleri Daire Başkanlığının dikkatine sunmuş bulunmaktayız. Söz konusu rapor ile SUT'ta yapılan ilgili değişikliğin tekrar gözden geçirilmesini talep etmekteyiz.

Elbette bilimin ışığına ve ehil bilim insanlarının inisiyatifine güveniyoruz. Bununla birlikte, hasta ve hasta yakını cephesinde yaşanan umutsuzluğu, kederi, çocuklarını kaybetme korkusunun gözardı edilmemesi gerektiğini düşünmekteyiz.

Öteden beri hep yanımızda olan, bizlere her türlü desteği sağlayan kamu sağlık otoritesi bürokratlarımızın ve milletvekillerimizin hasta tarafında büyük bir travma yaşatan bu konuyla ilgili olarak gerekli hassasiyeti göstereceklerine, atılması gereken adımları ivedilikle atacaklarına inanıyoruz ve güveniyoruz.

RESMİ TEMASLARIMIZ DEVAM EDİYOR

MPS LH Derneği olarak hasta ve hasta yakınlarımızın her türlü derdini çözmek adına tüm kapıları zorlamayı sürdürüyoruz. Bu itibarla, derneğimizin gerçekleştirdiği diğer resmi temaslar da tüm hızıyla devam ediyor.

15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü kapsamında Ankara'da iki büyük etkinliği hayata geçiren MPS LH Dernek Yönetimi, aynı zamanda, Sağlık Bakanlığı, Maliye Bakanlığı ve SGK'yı da ziyaret etti; görüşmelerde bulundu; sorunlarımızı ve çözüm önerilerimizi yetkililere iletti.

MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı Nalan Yılmaz, Yönetim Kurulu Üyelerimiz Ayfer Ergüzel, Sonnur Erdem ve Dr. Alev Şaylan'dan oluşan heyet, Sağlık Bakanlığı, Maliye Bakanlığı ve Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) nezdinde görüşmeler yaptı. Temaslarda, yaşanan sorunlar ve çözüm önerileri görüşüldü.

İlettiğimiz sorunlara ve çözüm önerilerimize gösterdikleri yakın ilgi için Sağlık Bakanlığı, Maliye Bakanlığı ve Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) yetkililerine hastalarımız adına teşekkür ederiz.

Sosyal Hizmet Uzmanlarına, Her Alanda Çok Daha Fazla İhtiyacımız Var

Şevval Zeynep Anbarkaya
Psikolog/Sosyal Hizmet Uzmanı

Engelli Hakları ve Sosyal Hizmet denildiğinde, akla ilk gelen genellikle yasalar oluyor. Zira Türkiye Cumhuriyeti Devleti, anayasamızın 2. maddesinde de belirtildiği gibi sosyal bir hukuk devletidir. Gerek bakanlık bünyesindeki hizmetlerin, gerek yerel yönetimlerdeki çalışmaların, yürütülen projelerin, oluşturulan hizmet modellerinin sosyal hukuk devleti ilkesinin gereklerini sağlaması yönünde olmalıdır. Sosyal hukuk devleti için kritik öneme sahip olan Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığına bağlı kurum ve kuruluşlara, yerel yönetimlere, kamu yararına çalışan STK'lara bu anlamda önemli bir sorumluluk düşmektedir. Çünkü "Sosyal hizmet; sosyal değişme ve kalkınmaya, sosyal kaynaşmaya, insanların güçlendirilmesine ve özgürleşmesine aracılık eden uygulama temelli bir meslek ve akademik bir disiplindir. Sosyal adalet, insan hakları, ortak sorumluluk ve çeşitliliğe saygı sosyal hizmet için temel teşkil eder. Sosyal hizmetin, sosyal bilimlerin ve beşeri bilimlerin teorilerine ve yerel bilgiye dayanmak suretiyle sosyal hizmet, yaşamdaki güçlükleri işaret etmek ve iyilik halini geliştirmek üzere insanları ve yapıları bir araya getirir (IFSW, 2014)".

Sosyal adalete, temel insan haklarına ve hak temelli hizmet modellerine erişmekte zorlanan, hatta çoğu zaman erişemeyen, mevcut haklarına erişimi kısıtlanan dezavantajlı gruplardan biri de özel ihtiyaç sahibi bireylerdir. Bu konuda geçmişten günümüze yasalarımızda bazı iyileştirici düzenlemeler yapılmış olmasına rağmen, yasa uygulayıcılarının, insan hakları ve sosyal adaleti temel almak yerine, hayırseverlik anlayışıyla "hizmet modeli" geliştirmeleri, hizmetten faydalanacak kişileri ne yazık ki müşkül duruma düşürmektedir. Bu durum beraberinde bir tür kısır döngü oluşturmaktadır. Çünkü hizmetten yararlanacak kişiler haklarını bilmemekte dolayısıyla talepte bulunamamakta, yasa uygulayıcıları ise mevcut haklar konusunda bilinçlendirme çalışmalarında yetersiz kalmaktadır. Oysa sistemlerin tek taraflı değil, çift taraflı çalışması durumunda hak sahipleri haklarına ulaşabilir.

Yasa uygulayıcılarının, toplumsal kaynakları hak sahipleriyle buluşturması, farkındalık çalışmaları yapması, hak temelli hizmet modelleri geliştirmeleri, hak sahiplerinin de sadece sorunun değil çözümün parçası olmak için işbirliği içinde bulunması gerekir. Sosyal hizmet mesleği ve sosyal hizmet uzmanları ise bu açıdan devletin temel yapı taşlarındandır. Çünkü bizler, sosyal hizmet desteğini sunarken kişilerin, ailelerin, grupların, toplulukların güçlenmesini destekler, sorunlarını çözebilmeleri, koşullarını iyileştirebilmeleri, insan hakları ihlalleriyle, ayrımcılıkla, dışlanmayla mücadele edebilmelerine destek verir, hem kişisel hem toplumsal hem de politik güçlerini artırmaları için çalışırız. Adil olmayan, hak ihlal eden, birey ve grupların ihtiyaçlarını karşılamayan düzenlemelerin, politikaların, uygulamaların, yapıların ve algıların değiştirilmesi için çaba sarf ederiz.

Özellikle engelli/özel ihtiyaç sahibi bireylere yönelik sadece toplumun değil, edebiyatın, medyanın, kültürün de değişmesi için çalışırız. Çünkü kolektif hafızada engelli bireylere/özel ihtiyaç sahibi bireylere: "sakat, özürlü, muhtaç, eksik, yarım, işlevsiz" şeklindeki bir bakış açısı mevcutken, engelli bireylerin medyada daha çok acıklı temalarda görünür hale getirildiği de malum. Anlatım ve aktarımlarda acıklı müziklerle konunun işlendiği, engelli bireylere "muhtaç" durumda olduğu, hikâye, masal ve çizgi filmlerde farklı olanın "çirkin" fiziksel görünüme sahip olduğu gibi kırıcı ve rahatsız edici mesajlar verildiği de göze çarpıyor. Toplumsal bilincin, farkındalığın ve özenin, özel günlerde hatırlandığı, bunun da hayırsever bir yaklaşımla vuku bulduğu günümüzde insan hakları, insan onuru ve sosyal adaleti kendisine ilke edinmiş sosyal hizmet uzmanlarına, toplum ve devlet olarak her alanda çok daha fazla ihtiyacımız var.

Şarkılar Söylendi, Seramikler MPS İçin Boyandı

15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü kapsamında hasta ve hasta yakınlarımız, Ankara'da, farklı, neşeli ve dolu dolu bir gün geçirdi. MPS LH Derneği ve Hacettepe Üniversitesi iş birliğinde gerçekleştirilen etkinlikte, konuşmalar yapıldı, hasta ve hasta yakınları kaynaştı, şarkılar söylendi, seramikler boyandı.

Hacettepe Üniversitesi'nin (HÜ) ev sahipliğinde gerçekleştirdiğimiz etkinlikte, MPS hastalığı, tanı, tedavi ve hastalıkla baş etme yollarına dair bilgi ve deneyim paylaşımları gerçekleştirildi. Etkinlikte ayrıca, MPS Tip 4A tanılı hastamız Ezgi Polen Çelik'in kaleme aldığı "Mühür" adlı kitabının söyleşisi ve imza günü yapıldı.

Şarkıların söylendiği katılımcıların hoş vakit geçirdiği etkinliğin ilerleyen bölümlerinde katılımcılar, aileleriyle birlikte seramik pano çalışması yaptı, kilden ham nesneler deyim yerindeyse çiçek açtı.

Başta, değerli hocalarımız, Hacettepe Üniversitesi Rektörü Prof. Dr. Mehmet Cahit Güran, Hacettepe Üniversitesi Güzel Sanatlar Fakültesi Dekanı Prof. Dr. Nadire Şule Atılgan ve Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Başhekimi ve Hacettepe Üniversitesi Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. Serap Sivri olmak üzere, bu anlamlı etkinliğe emeği geçen herkese hastalarımız adına teşekkür ediyoruz.

Koza TV'nin Konuğu Olduk

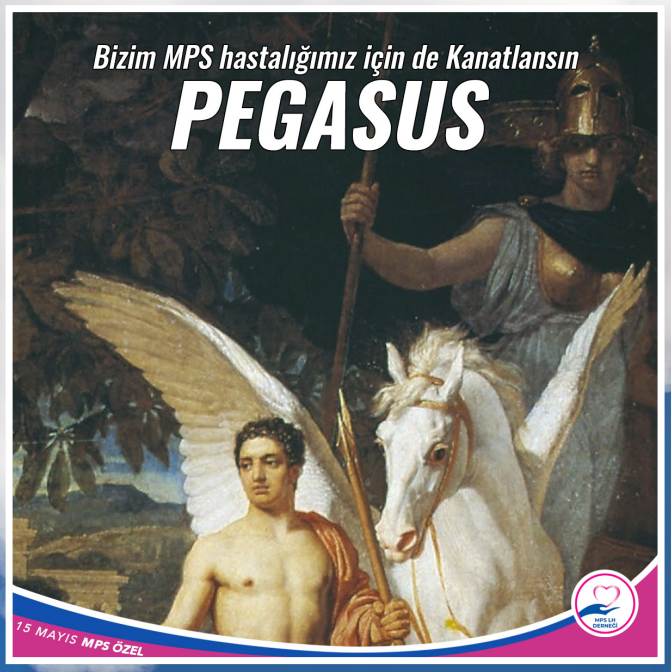
MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Üyesi Aynur Uğuz, 15 Mayıs Dünya Mukopolisakkaridoz (MPS) Farkındalık Günü kapsamında Adana Koza Televizyonunun canlı yayın konuğu oldu. Haber Müdürü Murat Özkardeş ile yaptığı söyleşide MPS hastalığını, erken tanı ve tedavinin önemini, hasta ve hasta yakınlarının yaşadığı zorlukları anlattı. Uğuz yayında ayrıca derneğimizin faaliyetleri hakkında bilgi verdi.

Murat Özkardeş nezdinde tüm Koza TV ailesine, MPS farkındalığına verdikleri bu önemli destek için teşekkür ediyoruz.

SEN BENİM

15 MAYIS MPS ÖZEL

Geçtiğimiz 15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü çerçevesinde, sosyal medyalarımızda yoğun bir iletişim kampanyası yürüterek hastalığımıza dikkat çekmeye çalıştık.



Bugüne özel diğer sosyal medya kampanyamızda ise, mitolojik kahramanları, gerçek kahramanlarla yani hastalarımız ve hasta yakınlarımız ile özdeşleştirdik. Onların bu hastalıkla geçen çetin günlere karşı nasıl güçlü bir şekilde ayakta durduklarını kamuoyuna anlatmak ve bu sayede onların desteğini alabilmeyi hedefledik. Kampanyamıza büyük bir beğeni sağlayarak önemli bir etkileşim almamızı sağlayan tüm dostlarımıza teşekkür ederiz. Kampanyamızın tüm ayrıntılarına Instagram adresimiz aracılığıyla **(https://www.instagram.com/mpslhdernegi/)** ulaşabilirsiniz.

KAHRAMANIMSIN!

İki hafta boyunca tüm sosyal medya hesaplarımızda paylaşımlarda bulunarak "Sen Benim Kahramanımsın!" diye haykırdık.

Bu özel günümüzün, yüz yüze etkinliklerinin üssü ise bu sefer Başkentimiz Ankara oldu. Bu bültenin diğer sayfalarında ayrıntılı bilgi ve görsellerine ulaşabileceğiniz ve iki gün boyunca Hacettepe Üniversitesi ve Ankara Kent Konseyi işbirliğinde gerçekleştirdiğimiz etkinliklerle hasta ve hasta yakınlarımızla bir araya geldik. **Bu güzel iki güne katkısı olan herkese yine teşekkürlerimizi sunuyoruz.**

Şarkılar Söylendi, Pedallar MPS Farkındalığı İçin Çevrildi

Dünya MPS Farkındalık Günü etkinliklerinin ikinci gününde hasta ve hasta yakınları bu kez Ankara - Gençlik Parkı'nda buluştu. Ankara Kent Konseyi, Engelli Meclisi, Bisiklet Meclisi ve Kings Music Band iş birliğinde gerçekleştirilen etkinlikte katılımcılar, zaman zaman yağan yağmura rağmen coşkulu, eğlenceli bir gün daha geçirdi.

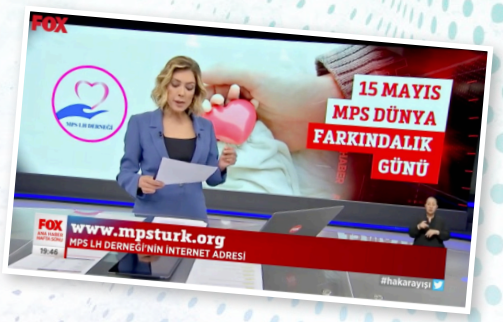
Yapılan açılış konuşmasının ardından Kings Music Band konseri başladı. Katılımcıların eşliğinde söylenen şarkılarla, katılımcılar hem eğlendi, hem de eğlendirdi. Konser sonrası Bisiklet Meclisi üyeleri ve hastalarımız, MPS farkındalığı için Gençlik Parkı içinde bisiklet turu gerçekleştirdi.

Kapanış konuşmalarıyla son bulan bu güzel etkinliğin hayata geçirilmesinde büyük emek sarfeden Ankara Kent Konseyi Başkanı Halil İbrahim Yılmaz'a, Ankara Kent Konseyi Engelli Meclisi Başkanı Ersan Petekkaya'ya, Ankara Kent Konseyi Bisiklet Meclisi Başkanı Kadir İspirli'ye, Ankara Kent Konseyi Bisiklet Meclisi Başkan Yardımcısı Meltem Alkaş Görür'e ve Kings Music Band grubuna teşekkürlerimizi sunuyoruz.

MPS LH Derneği FOX TV'de

15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü'nde, ekranlarını derneğimize açan bir diğer kanal FOX TV oldu. Türkiye'nin en fazla izlenen haber bülteni olan FOX Ana Haber, hastalığımız ve dernek faaliyetlerimiz hakkında bilgi vererek farkındalık çalışmalarımıza büyük destek sağladı.

Başta Gülbin Tosun ve FOX Ana Haber ekibi olmak üzere, yayında emeği geçen tüm kanal çalışanlarına teşekkürlerimizi sunarız.



Hasta Bilgilendirme Toplantımızı Gerçekleştirdik

Hasta sohbet ve bilgilendirme toplantıları serimizin devamı niteliğindeki buluşmamızı bu kez 12 Kasım 2022, Cumartesi Günü, İstanbul - Ataşehir'de gerçekleştirdik. Uzman Klinik Psikolog Fürüzan Eroğlu ile Sosyal Hizmet Uzmanı Psikolog Şevval Zeynep Anbarkaya'nın konuşmacı olarak yer aldığı toplantıda "Genetik bir Hastalık ve Hasta ile Yaşamak" konuşuldu; hasta ve hasta yakınlarının "Neden Ben" düşüncesi üzerinde sorgulamalar yapıldı.

İstanbul Anadolu yakasındaki hasta ve hasta yakınlarının katıldığı toplantıda engelli ve hasta haklarında devletin yaptıkları, biz bireylerin neler yapabileceği ve nerelere müracaat edebileceği, MPS LH Derneği yönetiminin bu konularda ne gibi çalışmalar yaptığı ve yapmakta olduğu bilgisi verildi.

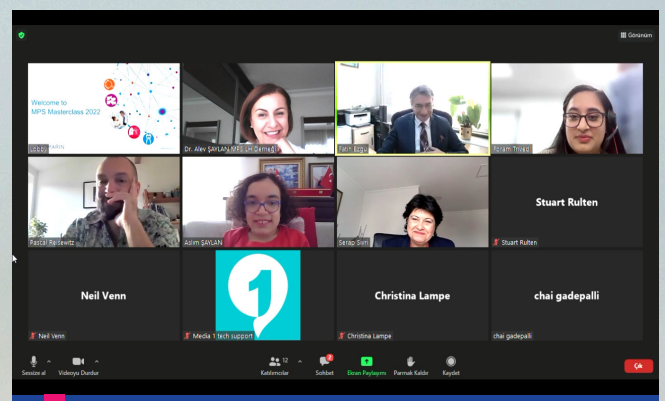
Verimli geçen toplantı, soru-cevap bölümüyle sona erdi.

MPS LH Derneği, TARK 2022'de

Derneğimiz Yönetim Kurulu Üyesi Uzm. Dr. Alev ŞAYLAN, 3-6 Kasım 2022 tarihlerinde Antalya' da düzenlenen Türk Anesteziyoloji ve Reanimasyon Derneği 56. Ulusal Kongresi' nde "Mukopolisakkaridozis Tip 4A (Morquio Sendromu) Hastalarında Havayolu Yönetimi" adlı sunumunu gerçekleştirdi.

Sunum sonu öneriler arasında; MPS Tip 4A başta olmak üzere mukopolisakkaridoz tanılı hastaların anesteziye bağlı komplikasyonlar açısından yüksek risk altında olduğu ve yüksek düzeyde dikkat gerektirdiği, hastalara uygulanması gereken başta anestezi uygulamaları olmak üzere cerrahi işlemlerin deneyimli ve donanımlı merkezlerde yoğunlaşmasının önemi, havayolu yönetimi için yeni teknik ve yeni cihazların kullanıldığı multidisipliner bir yaklaşımın anestezi yönetimini daha güvenli hale getirdiği yer aldı.

Geniş katılımlı oturum soru ve katkılar ile sona erdi.



Dr. Şaylan, MPS Masterclass 2022'nin Konuğu Oldu

Derneğimiz Yönetim Kurulu Üyesi Uzm. Dr. Alev Şaylan ve MPS tip 4A tanılı kızı Aslım Şaylan, 16 Kasım 2022 tarihinde Hacettepe Üniversitesi ve Biomarin işbirliği ile sanal ortamda düzenlenen uluslararası katılımlı MPS Masterclass 2022 toplantısına konuk oldular.

Sağlık profesyonellerine yönelik olarak gerçekleştirilen toplantının "MPS ile yaşamak hasta ve aileleri için ne anlama geliyor?" başlıklı açılış oturumunda Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Başhekimi ve Hacettepe Üniversitesi Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı öğretim üyelerinden Prof. Dr. Serap Sivri'nin moderatörlüğünde, Dr. Şaylan, hem hekim hem de hasta yakını olarak MPS hastalığı ile ilgili bilgi ve tecrübelerini aktardı.

Tüm katılımcılar tarafından beğeni ve ilgi ile takip edilen açılış oturumu, gün boyu çeşitli konu başlıkları ile devam etti.

Gündem Gaucher

Derneğimizin Yönetim Kurulu Üyeleri, 1 Ekim Uluslararası Gaucher Hastalığı Farkındalık Günü'nde hekim, hemşire, hasta ve hasta yakınlarıyla bir araya geldi. Etkinlikte hasta ve hasta yakınlarının soruları hekimler tarafından yanıtlandı.

Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları (MPS LH) Derneği Yönetim Kurulu, 1 Ekim Uluslararası Gaucher Hastalığı Farkındalık Günü kapsamında, Ankara'da düzenlenen etkinlikte, hasta ve hasta yakınları ile bir araya geldi. Gaucher hastalarının deneyimlerinin ele alındığı ve sohbet havasında geçen toplantıda sorunlar ve çözüm yolları üzerinde görüş alışverişinde bulunuldu.

Etkinlikte Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalı Başkanı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü, MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Üyesi Dr. Alev Şaylan'ın sorularını yanıtladı. Prof. Dr. Ezgü, "Gaucher hastalığı nedir ve neden insanlar Gaucher hastası olur?", "Gaucher hastalığından sakınmak, kaçınmak mümkün mü?", "Gaucher hastalığında en kritik ve can alıcı nokta sizce nedir?", "Hekim gözüyle ülkemizde Gaucher hastası olmanın zorlukları nedir?" ve "Bir hastaya Gaucher tanısı koymak ve bu tanıyı aileye açıklamakta zorluk yaşadığınız oluyor mu?" gibi geniş bir yelpazede sorularımızı yanıtladı. Bu röportajın tamamını Derneğimizin YouTube hesabında **(https://www.youtube.com/mpslhdernegi)** izleyebilirsiniz.

Etkinliğimize katılarak destek veren başta Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalı Başkanı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü olmak üzere Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. İlyas Okur ve enzim hemşirelerimiz Mine Tutkal ve Fatma İşcan'a teşekkür ediyoruz.

AKK Engelli Meclisi'nin Konuğu Olduk

Ankara Kent Konseyi (AKK) Engelli Meclisi, Mayıs ayı çalışmalarıyla ilgili genel değerlendirmenin yapıldığı olağan yönetim kurulu toplantısını, Ersan Perekkaya başkanlığında gerçekleştirdi.

Toplantıya MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Üyesi ve Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği Hekimi Uzm. Dr. Alev Şaylan da konuk olarak katılarak MPS ve benzeri depo hastalıkları ve derneğimizin çalışmaları ile ilgili bilgi aktardı.

AKK Engelli Meclisi'ne tarafımıza gösterdikleri nazik misafirperverlik için teşekkür ediyoruz.

Ayfer Ergüzel Woman TV'deydi

MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Üyesi Ayfer Ergüzel, 28 Şubat Nadir Hastalıklar Günü kapsamında Woman TV'de "Kadının Gündemi" programında Ebru Güngör'ün canlı yayın konuğu oldu. Ergüzel programda derneğimizi anlattı, çalışmalarımız hakkında bilgi verdi.

BAZI HASTALIKLAR NADİR, TÜM HAYATLAR DEĞERLİDİR

Nadir hastalıklara dikkat çekmek üzere, Uluslararası Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü çerçevesinde, Adana Taş Köprü'de, 27 Şubat 2022 Pazar günü düzenlenen etkinlik büyük bir ilgiyle karşılandı.

"Bazı hastalıklar Nadir, tüm hayatlar değerlidir" sloganıyla düzenlenen etkinlik, Adana Büyükşehir Belediyesi, Sağlık Daire Başkanlığı, Adana Kent Konseyi, Türk Tabipleri Birliği Adana Tabip Odası, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı ve MPS LH Derneği'nin destekleriyle gerçekleştirildi.

Çukurova Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. H. Neslihan Önenli Mungan, etkinlikte yaptığı konuşmada, "Bugün, tek tek bakıldıklarında nadir oldukları düşünülse de, dünyada 300 milyon insanı, başka bir deyişle dünya nüfusunun yaklaşık yüzde 6'sını, Türkiye'de ise 7 milyondan fazla kişiyi etkileyen yaklaşık 8 bin hastalığın farkındalığı için bir aradayız" dedi. Prof. Dr. Mungan, "Nadir Hastalıklar, bazen sadece göz, cilt veya kalp gibi tek bir organı, çoğu zaman ise birden fazla doku veya sistemi tutan, kronik, tedavi edilmezlerse ilerleyici seyir gösteren, bu nedenle de farklı branşların bir arada olduğu, donanımlı merkezlerde tanı, tedavi ve takiplerinin yapılabildiği hastalıklardır. Çoğu kalıtımsal, bazıları çevresel faktörlerin etkisi ile ortaya çıkan bu hastalıkların, günümüzde 500'den fazlasının özgün bir tedavisi vardır. Gelişen teknoloji ile hergün bir başka nadir hastalık için tedavi umudu doğmaktadır. Ancak halen çoğunluğu süreğen, sık hastaneye başvuru veya yatışı gerektiren tedavilerdir" diye konuştu.

Prof. Dr. Mungan, ayrıca, Türkiye'de akraba evliliğinin yüzde 23 gibi yüksek bir oranda seyrettiğini ve bunun önüne geçebilecek yasal düzenlemelerin yapılmasının zorunlu olduğunu ifade etti. Prof. Dr. Mungan, "Akraba evliliği yapmayın. Nadir Hastalıklara yakalanmayın" uyarısında bulundu.

Etkinlik, bu anlamlı güne özel hazırlanan tişörtleri giyen çocukların, ellerindeki rengarenk umut balonlarını gökyüzüne uçurmalarıyla sona erdi. Derneğimizi, Yönetim Kurulu Üyemiz Aynur Uğuz'un temsil ettiği ve şenlik havasında geçen bu güzel farkındalık çalışması için emeği geçen herkese teşekkür ediyoruz.

NIEMANN-PICK HASTALIĞI TİP A VE TİP B (ASİT SFİNGOMYELİNAZ EKSİKLİĞİ-ASMD)*

Niemann-Pick Hastalığı (kısaca ASD), Asit Sfingomyelinaz enzimi eksikliğinden kaynaklanan, nadir hastalıkların lizozomal depo hastalıkları grubunda yer alan, ilerleyici, genetik bir hastalıktır. Yaklaşık olarak 250.000 hastada 1 görüldüğü tahmin edilmektedir.

Asit Sfingomyelinaz enzimi, Sfingomyelin adı verilen ve vücudumuzun yapı taşlarından biri olan maddeyi, gerektiğinde parçalamakla görevlidir. Bu enzimin eksik olduğu kişilerde yıkılmayıp biriken maddeler, hücre hasarına, işlev bozukluğuna ve bazı organlarda büyümeye sebep olabilir.

ASMD hastalığı farklı kişilerde çok farklı bulgular ile kendini gösterebilir, hatta aynı ailenin iki farklı üyesinde hastalık farklı ağırlıkta izlenebilir. Bu sebeple bir spektrum hastalığı olarak adlandırılır.

Hastalığın "Tip A" olarak adlandırılan grubu bebeklik çağında bulgu veren erken ölümle seyreden daha ağır olan tipidir. "Tip B" grubunda ise neredeyse hiç nörolojik bulgu izlenmez ve hastalar genellikle erişkin çağa kadar yaşayabilmektedir. Bu iki uç arasında yer alan farklı ağırlıkta bulgular gösteren hastalar da mevcuttur.

Niemann-Pick Tip A ve B, SMPD1 genindeki bozukluklardan kaynaklanır ve otozomal çekinik bir kalıtım gösterir. Niemann-Pick Tip C ise tamamen farklı bir hastalıktır, başka bir gendeki bozukluk sonucu farklı mekanizmaların tetiklenmesi ile gelişmektedir.

NİEMANN-PİCK TİP A

Hastalığın bebeklik çağında bulgu veren ve ağır seyreden tipidir. Karaciğer ve/veya dalağın aşırı büyümesi (hepatosplenomegali) ve dev boyutlara ulaşması ile karakterizedir. Bu tipte karın boşluğunda sıvı birikebilir, göz akında ve ciltte sarılık, emmede güçlük, kilo alamama, kabızlık, kusma, refleks kas kaybı, akciğer enfeksiyonları ve solunum güçlüğü görülebilir. Hastalar 9-12 aylık olana kadar normal gelişim gösterseler de sonrasında büyüme genellikle durur ve yaklaşık 3 yaş civarı kaybedilir.

NİEMANN-PİCK TİP B

Hastalığın bebeklikten yetişkinlik çağına kadar farklı zamanlarda bulgu vermesi mümkün tipidir ve genelde "Tip A" ya göre daha hafif seyreder. Genellikle hepatosplenomegali görülmektedir, bu sebeple hastanın kan pulcukları (trombosit) ve akyuvar (lökosit) sayıları azalabilir. Niemann-Pick Tip B, karaciğer fonksiyonlarında hafif bozulmadan siroza kadar giden bir yelpazede bulgu verebilir. Bu tipte ayrıca, çoğu hastada kemik tutulumu ve yapısal bozukluklar görülebilir. Hastalık, nadir de olsa, sinir sistemini ciddi ölçüde etkileyebilir.

Tanı

Niemann-Pick Tip A ve Tip B hastalıklarının tanısı kanda enzim düzeyinin ölçülmesi ve sonrasında genetik incelemeler ile konulur. İhtiyaç görülürse doku örnekleme ve kültür yöntemleri de uygulanabilir.

Tedavi

Hastalığın tedavi sürecinde birçok farklı uzmanlık dalından hekimin birlikte çalışması gereklidir. Bunun yanında aileye ve hastaya psikososyal açıdan destek verecek kişiler de sürece dahil olmalıdır. Hastalığa özel, eksik enzimi yerine koyma tedavileri geliştirilmekle birlikte ileri dönemlerde gen tedavilerinin de mümkün hale gelmesi beklenmektedir.

Paylaşılan bu bilgi geneldir, sizin durumunuza ilişkin detaylı bilgi için hekiminize danışın.

Niemann-Pick Hastalığı – Tip C

Niemann-Pick “Tip C” Hastalığı, kandaki kolesterol ve benzeri yapı taşlarının hücre içine taşınması sürecindeki bozukluklardan kaynaklanan, nadir hastalıkların lizozomal depo hastalıkları grubunda yer alan, ilerleyici, genetik bir hastalıktır. Yaklaşık olarak 120.000 hastada 1 görüldüğü tahmin edilmektedir. Hastalık, NPC1 ya da NPC2 genlerindeki bozukluklardan kaynaklanır ve otozomal çekinik bir kalıtım gösterir.

Bu taşıma mekanizmalarının hatalı olduğu kişilerde yıkılmayıp biriken kolesterol ve benzeri maddeler, beyin dokusu dahil, birçok organ ve dokuda hücre hasarına, işlev bozukluğuna ve bazı organlarda büyümeye sebep olur.

Niemann-Pick “Tip C” hastalığı farklı kişilerde çok farklı bulgular ile kendini gösterebilir, hatta aynı ailenin iki farklı üyesinde hastalık farklı ağırlıkta izlenebilir. Bu sebeple bir spektrum hastalığı olarak adlandırılır.Bazı hastalarda hastalık, bebeklik çağında bulgu verir erken ölümle seyreder, bazı hastalarda ise çok hafif bulgular görülür ve hastalar genellikle erişkin çağa kadar yaşarlar. Bu iki uç arasında yer alan farklı ağırlıkta bulgular gösteren hastalar da mevcuttur.

Bulgular

Hastalığın 3 ay- 2 yaş arası bulgu veren infantil, 2–6 yaş arası bulgu veren geç infantil, 6-15 yaş arası bulgu veren juvenil ve 15 yaş üzerinde bulgu veren erişkin formları görülebilir. Niemann-Pick “Tip C” hastalığı karaciğer, dalak, kemik gibi yapılar ile birlikte beyin dokusunu etkileyerek nörolojik/psikiyatrik semptomlara sebep olabilir.

Hastalıkta, genellikle hepatosplenomegali görülmektedir, bu sebeple hastada kan pulcukları (trombosit) ve akyuvar (lökosit) sayıları azalabilir. Karaciğer fonksiyonlarında hafif bozulmadan siroza kadar giden bir yelpazede bulgu verebilir. Nadir de olsa hastada sinir sistemi tutulumları görülebilir. Bazı hastalarda duyma kaybı gelişebilir.

Hastalığın bu bulguları nedeniyle, okul çağına erişen çocuklarda sakarlık, dengesizlik ve yazı yazmada zorlanma sıklıkla görülebilir. Hasta zamanla mevcut konuşma becerilerini kaybedebilir ve yutma güçlüğü gelişebilir. Ayrıca, zeka ve hafıza becerilerinde de kayıp olabilir.

Tanı

Niemann-Pick “Tip C” hastalığının tanısı kanda belirli maddelerin düzeyinin ölçülmesi ve sonrasında genetik incelemeler ile konulur. İhtiyaç görülürse doku örnekleme ve kültür yöntemleri de uygulanabilir. Tanıda hastalığa özel geliştirilen algoritmaların kullanılması da yardımcı olacaktır.

Tedavi

Hastalığın tedavi sürecinde birçok farklı uzmanlık dalından hekimin birlikte çalışması gereklidir. Bunun yanında aileye ve hastaya psikososyal açıdan destek verecek kişiler de sürece dahil olmalıdır. Hastalığın bulgularını gidermeye yönelik genel semptomatik tedaviler yetkili sağlık personeli tarafından uygulanacaktır. Hastalığa özel, madde birikimini önlemeye yönelik tedaviler mevcuttur ve yeni ajanlar da geliştirilmeye devam etmektedir.

Paylaşılan bu bilgi geneldir, sizin durumunuza ilişkin detaylı bilgi için hekiminize danışın.

SES ÇOCUK CEM, NADİR-X 2'DE

Nadir Hastalıklar İlgi Bekliyor

Mukopolisakkaridoz ve benzeri depo hastalıklarının da aralarında olduğu ve Türkiye'de 5 milyon dünyada ise 350 milyon kişiyi etkilediği tahmin edilen nadir hastalıklar konusunda farkındalık yaratmak adına geliştirilen rengarenk Nadir-X projesine gösterilen ilgi artarak devam ediyor.

Nadir çocuklar ve aileleri, çok sayıda farklı hastalığa karşı amansız bir mücadele vermekte. Toplumda yaygın görülmediği için kamuoyunda yeteri kadar gündeme gelmemesi, bu mücadelenin ne zorluklar içerisinde verildiği gerçeğini değiştirmiyor. Nadir çocuklar bir yandan hastalıklarının verdiği fiziksel handikaplarla mücadele ederken bir yandan da akran zorbalığı gibi psikolojik şiddetin en ağır olduğu durumlarla karşı karşıya kalabiliyor. İşte bu olumsuzlukları aşmaya, nadir hastalıklar ile ilgili yanlışları düzeltmeye ve bu sayede toplumu bilinçlendirmeye ve ilgi uyandırmaya yardımcı olmak amacıyla Nadir-X projesi çok önemli bir misyon üstleniyor.

Nadir-X 2 Raflarda

Nadir hastalığı olan çocukları nadir kahramanlarla eşleştiren bir çizgi roman projesi olan ve Uzman Psikolog ve Pedagog Ebru Şen'in yönlendirmeleri ile Erhan Candan'ın kalemi ve yaratıcı çizgileriyle hayata geçen Nadir-X çizgi roman serisinin ikinci kitabı yayınlandı. Bu yeni kitapta da, Nadir-X takımı maceradan maceraya koşuyor.

Ses Çocuk Cem ve Köpeği Leke ile Tanışın

Mukopolisakkaridoz ile ilgili içeriklere de sahip olan serinin ikinci kitabının en yaman karakterlerinden birisi de "Ses Çocuk Cem". MPS hastası olan Cem'in olağanüstü gücü, sahip olduğu ses frekansı sayesinde köpeklerle bile konuşabilmesi. Cem'in köpeği Leke ile atıldığı maceralara tanık olmak istiyorsanız Nadir-X 2'ye tüm kitapçılarda ulaşabilir bu sayede Derneğimize siz de destek olabilirsiniz.

Nadir-X Ön Yargıyı Kırıyor!

Derneğimizin yanı sıra Kistik Fibrozis ve Yardımlaşma Derneği (KİFDER), Sistinozis Hastaları Derneği (SİSTİNDER), Duchenne Kas Hastalığı İle Mücadele Derneği (DMD Türkiye) ve SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği (SMA-Der) proje ortaklarından olduğu Nadir-X'in, hastalıklarımıza karşı olan ön yargıları kırmaya büyük faydası olacağına inanıyoruz. MPS LH Derneği olarak içerisinde bulunduğumuz bu projenin yaratılmasına destek veren ve çizgi roman serisini ilgi ile takip eden herkese içten teşekkürlerimizi sunuyoruz.

OYUN İYİ GELİR

Sağlık ve hastalık... İki "düşman kardeş"... Ama hayatta sağlıklı olmak da var, hasta olmak da. Hastalanırız, kimi zaman kolay kimi zaman zor iyileşiriz. Bazen de tıbbın günümüz imkanları sınırlı kalır, uzun yıllar mücadele etmek gerekir. Bu mücadele bazen çocukluğumuza bazen de gençliğimize ya da erişkinliğimize denk gelir. Sokakta arkadaşlarımızla oyun oynamak, çok istediğimiz bir spor ya da sanat dalıyla ilgilenmemize engel oluverir.

Hemen her çocuk gibi MPS hastası çocuklar da sokağa çıkmak, arkadaşlarıyla buluşmak, engellerle karşılaşmadan gönüllerince oynamak eğlenmek ister. Oyun oynamak çocuklar için hayat sevincidir, fiziksel ve ruhsal gelişimlerinin olmazsa olmazıdır.

İşte bu engeli aşmak için Oyun Hareketi Derneğinin kurucusu Nedim Buğral'ın gönüllü olarak hayata geçirdiği "Oyun İyi Gelir" projesi kapsamında mukopolisakkaridoz ve lizozomal depo hastalıkları ile mücadele eden çocuklarımız, müthiş bir deneyim yaşadılar. Proje kapsamında hasta çocuklarımız, bir anlamda engelleri aştılar, gönüllerince oynayıp eğlendiler. "Oyun İyi Gelir" projesi kapsamında MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Üyesi Aynur Uğuz ile yaptığı çalışmayla Uğuz'a ve hastalarımıza değişik bir deneyim yaşatan Sayın Nedim Buğral'a teşekkür ederiz.

SAĞLIKTA VE HASTALIKTA "OYUN İYİ GELİR"

Yapılan araştırmalarda, oyun oynamanın sinir hücrelerinin ve sinaps bağlantılarının gelişmesine katkıda bulunduğu görülmüştür. Aynı zamanda oyun oynama deneyimi, beyindeki üzüntü, kaygı, öfke gibi olumsuz hisleri ortadan kaldırmaktadır.

UMUDA ŞARKILAR SÖYLENDİ

Nadir Hastalıklar Ağı'nın, nadir hastalıklar konusunda farkındalık yaratmak amacıyla, 27 Şubat 2022 tarihinde gerçekleştirdiği "Umuda Şarkılar Söylüyoruz" konser etkinliğine Acıbadem Üniversitesi ev sahipliği yaptı. Organizasyonun YouTube kanalında da canlı olarak yayınlanan programda, Nadir Hastalıklar Ağı üyesi dernek temsilcileri ile ses ve saz sanatkarları bir araya geldi.

TRT Sanatçısı Melda Kuyucu Kılıç'ın moderatörlüğünde gerçekleşen programda Cem Yıldız, Devran Akkoyun, İbrahim Dalıcı, İsmail Karaşin, Murat Süngü, Neva Cansın Gülses, Özlem Abacı, Salih Sakarya, Selahattin Kabacı, Şükrü Kabacı ve Tamer Özkan sahne aldı.

Programda, sanatçılar şarkılarını icra ederken, Nadir Hastalıklar Ağı'na üye derneklerin temsilcileri de temsil ettikleri hastalıklar ve yaptıkları çalışmalar ile ilgili bilgileri paylaştı. Etkinliğe, Derneğimizi temsilen Yönetim Kurulu Üyemiz Ayfer Ergüzel ile birlikte Nadir Hastalıklar Ağı Sözcüsü Deniz Atakay, Albinzm Derneği Başkanı Serkan Özorman, Ataksi Telenjiektazi ile Yaşam Derneği'nden Güneş Uyar, PKU Aile Derneği'nden Zeynep Çakır, PAHSSc Pulmoner Hipertansyion ve Skleroderma Derneği'nden Olcay Soykan ve Albinizm Derneği'nden Alim Yılmaz iştirak etti.

Yenilikçi İlaçlar Sempozyumu Gerçekleştirildi

MPS LH Derneği olarak Nadir Hastalıklar Ağı üyesi diğer dernekler ile birlikte 7 Aralık 2022 tarihinde Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği (AİFD) tarafından ilk kez düzenlenen Yenilikçi İlaçlar Sempozyumu'na katıldık.

Hacettepe Üniversitesi'nin ev sahipliğinde Ankara' da Sıhhiye Kampüsü Kültür Merkezi'nde gerçekleştirilen sempozyum kapsamında hekim dernekleri, hasta dernekleri, bilim insanları ve kamu temsilcileri, sağlık sektöründen katılımcılar bir araya geldi. Sempozyumda, yenilikçi ilaçların geleceği sağlık ekosistemi içindeki paydaşlarla konuşuldu.

Hasta derneklerini temsilen yapılan sunumda ülkemiz için karar alma süreçlerinde hasta derneklerinin rolünün yetersizliği, yurt dışı örneklerle ve günümüz sorunları ile örneklendirilerek anlatıldı. Sunumda hasta dernekleri, Sağlık Bakanlığı, diğer kamu kurumları, sağlık sektörü temsilcileri ile bütünleştirici ve yapıcı bir yaklaşım ve işbirliğinin gerekliği vurgulandı.

Sempozyum, toplumsal sağlığın geleceği için paydaşların hasta odaklı bir yaklaşımla birlikte hareket etmesinin önemi mesajı ile sona erdi.

MPS Ailesi “Hasta Okulu”ndaydı

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Metabolizma Bilim Dalı Öğretim Üyesi Doç. Dr. Burcu Hişmi tarafından koordine edilen Hasta Okulu kapsamında “MPS Hastalarında Kas İskelet Sistemi Tutulmaları ve Baş Etme Yöntemleri” konulu eğitim semineri, hastanenin Prof. Dr. Işıl Barlan Konferans Salonu’nda gerçekleştirildi.

Seminerde, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. Evrim Karadağ Saygı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. Serap Turan, Ortopedi ve Travmatoloji Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi Doç. Dr. Hamdi Akgülle tarafından güncel bilgiler paylaşıldı, hastalarımız ve aileleri bilgilendirildi. Çocuklarımız Theodora Vakfı Sevgi Doktorları ve Marmara Üniversitesi Hastanesi Sınıf Öğretmenleri ile çok keyifli bir gün geçirdiler.

Etkinliğe büyük emeği geçen Doç Dr. Burcu Hişmi Hocamıza, Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Metabolizma Bilim Dalı Ekibine ve katkı sağlayan tüm değerli hocalarımıza hasta ailelerimiz adına şükranlarımızı sunuyoruz.

Nadir Hastalıklar Sempozyumu Gerçekleştirildi

Nadir hastalıkların tüm yönleriyle masaya yatırıldığı “Nadir Hastalıkların Geleceği Mükemmeliyet Merkezleri Sempozyumu” 22 Aralık 2022 tarihinde, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesinde gerçekleştirildi.

Nadir hastalıkların teşhisi, tedavisi ve takibi ile klinik araştırmalar yürütmek üzere Sağlık Bakanlığı ile Ankara Üniversitesi bünyesinde kurulan Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi (NADİR) iş birliğiyle düzenlenen sempozyuma MPS LH Derneği’ni temsilen Yönetim Kurulu Üyelerimiz Dr. Alev Şaylan ve Sonnur Erdem iştirak etti.

Sempozyumun gün boyu süren bilimsel oturumlarında. “Nadir Hastalıklar Sağlık Hizmetinde Gelişim ve Gelecek Vizyonu”, “Nadir Hastalıklarda Klinik Araştırmalar” ve “Avrupa’da Nadir Hastalıkların Durumu” başlıklarında, nadir hastalıklar tüm yönleriyle ele alındı. Sempozyum kapsamında gerçekleştirilen ve TBMM Sağlık, Aile, Çalışma ve Sosyal İşler Komisyonu Başkanı Recep Akdağ’ın da konuşmacılar arasında yer aldığı panelde ise “Ulusal Nadir Hastalıklar Politikası”, ‘Ekosistemin Gelişimi İçin Çözüm Önerileri” ve “Kurumlara Düşen Görevler” konuları altında katılımcılar görüşlerini dile getirdi.

Sempozyuma katkı veren herkese Derneğimiz adına teşekkürlerimizi sunuyoruz.

MPS LH Derneği, Sivil Sesler Festivali'nde

Türkiye'nin dört bir yanından sivil toplum örgütleri 30 Eylül-1 Ekim tarihlerinde Ankara'daki Sivil Sesler Festivali'nde bir araya geldi. Festivale katılan MPS LH Derneği, mukopolisakkaridoz ve benzeri lizozomal depo hastalıklarıyla ilgili bilgilendirme ve bilinçlendirme çalışması yaptı.

Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları (MPS LH) Derneği olarak 30 Eylül-1 Ekim 2022 tarihlerinde Ankara' da TED Üniversitesi Kampüsü' nde Sivil Toplum Geliştirme Merkezi (STGM)'nin Avrupa Birliği (AB) Türkiye Delegasyonu desteği altında düzenlediği 5. Sivil Sesler Festivali'ne katıldık. Türkiye'nin farklı bölgelerinden 400'ü aşkın başvuru arasından katılım kriterlerini karşılayarak stant çalışmasına hak kazanan derneğimiz ayrıca atölye katılımlarıyla, farklı pek çok dernekle iş birliği yapma fırsatı bularak başarılı bir festivali geride bıraktı.

Dernek yönetim kurulu üyelerimiz ve gönüllülerimizle birlikte standımızda aralarında hasta yakınları ve ziyaret eden hastalarımız da olmak üzere pek çok kişiye mukopolisakkaridoz ve benzeri lizozomal hastalıklarla ilgili bilgilendirme ve bilinçlendirme çalışması yapılarak dernek faaliyetlerimiz hakkında yazılı materyaller eşliğinde bilgi verildi. Nadir hastalıklar, ihmaller ve ihtimaller, genetik hastalık riskleri ve zorluklarıyla ilgili anlatımlarda bulunuldu.

Bu yıl beşincisi düzenlenen festival, AB tarafından desteklenen "Türkiye'de Sivil Toplumun Gelişiminin ve Sivil Diyaloğun Desteklenmesi Projesi" kapsamında gerçekleşti. Festivalin açılışına katılan AB Türkiye Delegasyonu Başkanı Büyükelçi Nikolaus Meyer-Laundrut ve STGM Yönetim Kurulu Başkanı Yakup Levent Korkut'un açılış konuşması öncesinde çocuk korosu ile başlayan Sivil Sesler Festivali, diyalog ve işbirliğini artırmak üzere cinsiyet eşitliği, insan hakları, çevre, engelli, gençlik, çocuk hakları ve kültürel haklar alanlarında çalışan etkin sivil toplum kuruluşlarını bir araya getirdi. Festival sivil toplum kuruluşlarına deneyim paylaşma imkanı

ile Türkiye ve AB ülkelerinden farklı sivil toplum kuruluşları arasında ortak çalışma alanları oluşturabilmeleri için fırsatlar yarattı.

Sivil Sesler Festivali iki gün boyunca Katılım Noktası, İyilik Noktası, Güzellik Noktası, Sonunda Kavuştuk Meydanı, Oyun Noktası ve Çim Amfi' de yurt içi ve yurt dışından konuklarla sivil toplumun gündemine giren konuların konuşulduğu paneller, sivil toplum kuruluşlarının düzenlediği atölyeler, etkinlikler, çeşitli sergiler, stantlar, oyunlar ve sahne performanslarına da ev sahipliği yaptı.

Bu festivalde dernek olarak yer alarak bizimle benzer amaçlar için çalışan diğer sivil toplum kuruluşlarıyla iletişime geçebilmemizi, toplumsal farkındalık için daha görünür olabilmemizi, diğer katılımcılar için de bireysel farkındalık sağlayabilmemizi sağlayan tüm destekçilerimize teşekkür ediyoruz.

Adı Ayşin

Adı Ayşin, henüz 22 yaşında... Dünyaya geldikten kısa bir süre sonra MPS Tip 4 teşhisi alıyor. Hastalıkla tanışmasını ve yaşadıklarını, "MPS teşhisiyle doğdum ama bu hayatımın bittiği anlamına gelmiyor" şeklinde ifade ediyor.

Almanya'nın Köln kentinde yaşayan Ayşin, biz MPS hastalarının çok iyi bildiği, zorluklarını yaşadığı, ciddi bir metabolik hastalık olan Mukopolisakkaridoz (MPS) Tip IV hastalığı ile dünyaya gelmiş. Şimdilerde 22 yaşında bir genç kız. Hastalık, kısalan omurga, solunum bozuklukları, kalp kapakçıklarındaki sorunların yanı sıra kornea opaklığı gibi semptomlar vermiş durumda.

Bütün bu zorluklara rağmen hayata sarılan Ayşin, yazıyor, şarkı söylüyor, kendisi gibi hasta olanlara ilham kaynağı ve rol model oluyor. Sizlerle paylaşmak istediğimiz bir diğer ayrıntı ise Ayşin'in, MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Üyesi Aynur Uğuz ve kızı Ayşe Nihan ile birlikte Almanya'da Moor 5 klinik çalışması günlerinden arkadaş olması.

Yaşadığı zorlukları aşma yolunda bir anlamda müziğe sarılan Ayşin 16 yaşından beri çeşitli yazılar kaleme alıyor, sanatsal etkinliklere katılıyor ve şarkılar söylüyor. Tekerlekli sandalyesinde Köln - Deutz'da şarkısına çektiği klip birçok kez görüntülenmiş ve büyük beğeni almış durumda. "Hayır, farklı değiliz, inan bana, yapabilirim çünkü korkmuyorum" diye ses yükselten Ayşin, "Daha önce engelimle baş edemiyordum" diyor. Müziğe başladıktan sonra ise yaşantısının daha kolaylaştığını ifade ediyor. Gençlik kulübünün hip-hop teklifi sonrası müzisyenlerle birlikte şarkılar söyleyen Ayşin, şimdilerde daha mutlu ve mücadeleci.

Ayşin, bi şarkısında "MPS teşhisiyle doğdum ama bu hayatımın bittiği anlamına gelmiyor." diyor. Kesinlikle Ayşin haklı; hayat her şeye rağmen yaşamaya ve mücadele etmeye değer. Bu paylaşımla sizleri bir MPS savaşçısı ile tanıştırmak istedik...

Ayşin'in şarkısına ve video klibine ulaşmak için QR kodu okutabilirsiniz.

ÇOK SOSYALİZ

SENİ DE BEKLERİZ

MPS LH DERNEĞİ

MpsDernegi

mpslhdernegi

mpslhdernegi

MPSLH

mpslhdernegi

NADİR OLANI
YAŞIYORUZ

UMUDU PAYLAŞIYORUZ

MPS LH DERNEĞİ

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