29 ŞUBAT DÜNYA NADİR HASTALIKLAR GÜNÜ

Toplumda sık görülmeyen, bu yüzden tanı ve tedavisinde geç kalınan 'nadir hastalıklar'a Türkiye gibi akraba evliliklerinin sık yapıldığı ülkelerde daha çok rastlanıyor

PNH YAŞAM KALİTESİNİ DÜŞÜRÜYOR

Prof. Dr. Sema Karakuş

Her yıl şubat ayının son günü, dünyada yaklaşık 300 milyon kişiyi etkileyen, ender görülen hastalıklara dikkat çekmek amacıyla 'Nadir Hastalıklar Günü' kabul edilüyor.

2008'den bu yana değişik aktivitelerle konuya dikkat çekilip, gerek sağlık çalışanları arasında gerekse toplumda farkındalığı artırmak için çaba harcanıyor. Türk Hematoloji Derneği, bu amaçla Nadir Hastalıklar Bilimsel Alt Komitesi'ni kurdu.

Türk Hematoloji Derneği Nadir Hastalıklar BAK Başkanı Prof. Dr. Sema Karakuş, bu hastalıklara Türkiye gibi akraba evliliklerinin sık olduğu ülkelerde daha çok rastlandığını söyledi. Karakuş, 'Paroksismal Noktürnal Hemoglobinüri (PNH) hastalığı hakkında bilgi verdi:

"PNH, kemik iliğinde bulunan kök hücrenin nadir gözlenen ve hayatı tehdit eden bir hastalığıdır. Kırmızı kan hücrelerinin damar içinde yıkılması, özellikle toplar damarlarda kan pıhtıları ve kemik iliğinin yeterli kan hücresi üretememesiyle karakterizedir. Bir milyon kişide 1 - 10 kişiyi etkiler. Erişkin hastalığı olan PNH, 30'lu yaşlarda kendisini gösterir. Nadir gözlenmesi ve özgün olmayan yakınmalarla ortaya çıkması nedeniyle tanıda geciktirme yaşanabilir. Karınsızlık, kırmızı / pembe renkli idrar, damarlarda pıhtılaşma ve kan hücrelerinde çeşitli derecelerde azalma akla PNH'yi getirmeli.

Yorgunluk, yutma güçlüğü, nedeni bulunamayan karın ağrıları veya erkeklerde sertleşme bozuklukları da görülebilir. Tedavi edilmediğinde akciğer damarlarında basınç artışı ve akut / kronik böbrek yetmezliği gelişir.

PNH, hayat kalitesini bozabilen ve yaşamı tehdit edebilen kronik bir hastalık. Bazen hiç belirti vermez veya çok hafif bulgularla seyredebilir. Bu hastalarda sadece destek tedavisi (demir, folik asit tabletleri) yeterli olur.

Hastalığı ortadan kaldıran tek tedavi, kemik iliği nakli. Riskli bir işlem olması nedeniyle sadece ağır hastalarda tercih edilir. Hemolize bağlı şiddetli yakınmaların varlığı, sık kan nakli ihtiyacı, sık ağrı atakları, ilerleyici böbrek yetmezliği, tromboz ve diğer son organ hasarı varlığında komplemanı sistema yönelik antikor tedavisi önerilir.

Türk Hematoloji Derneği Başkanı Prof. Dr. Ahmet Muzaffer Demir, 29 Şubat Dünya Nadir Hastalıkları Günü dolayısıyla bu rahatsızlıklar hakkında sorularımızı yanıtladı, Gaucher hastalığını anlattı.

Prof. Dr. Ahmet Muzaffer Demir

■ Nadir hastalık nedir?

Nadir hastalıklar, genel nüfusa göre az sayıda görülen rahatsızlıklardır ancak belli bir sayı veya yüzde vermek zordur çünkü etkiledikleri ülke, bölge ve toplama göre değişebilir. Ayrıca nadir oldukları için çoğu zaman tanı alamazlar.

■ Kaç tane nadir hastalık var ve genetik geçiş gösteriyorlar mı?

Bilinen binlerce nadir hastalık var ve çoğu genetik geçişli. Tabii aralarında bulaşıcı olanlar da var ve bunların nedeni hâlâ bilinmiyor.

■ Nadir hastalıkların tanı ve tedavisi hakkında bilgi verebilir misiniz?

Nadir hastalıkların görülme sıklığı az olduğu için bu alanda tıbbi ve bilimsel eksiklikler var. Hem sağlık çalışanı hem de merkez sayısı az.

Dolayısıyla hastalar uzman doktora ulaşma konusunda sorunlar yaşıyorlar. Çoğu nadir hastalığı tamamen iyileştiren bir tedavi de yok.

■ Bu hastalıklardan biri de Gaucher. Bu sorunla ilgili bilgi verebilir misiniz?

Gaucher, 'glukoserebrosidaz' adlı enzimin eksikliği veya görevini yerine getirememesi sonucu gelişen bir lipid depo hastalığı. Görülme sıklığı 40 - 50 bin canlı doğumda 1'dir. Belirtileri arasında şunlar var:

✔ Kansızlık (anemi)
✔ Çabuk kırılan zayıf kemikler (osteoporoz)
✔ Kemik ve eklem ağrıları
✔ Kanamalar ve morarmalar
✔ Dalak ve karaciğerde büyüme sonucunda karında şişkinlik
✔ Kan pıtıklarında azalma (trombositopeni)

Bazı hastalarda belirtiler çocukluk dönemindeki ilerleyen hayatı tehlike oluşturabilecek derecelerdeyken, bazı hastalarda yaşlılığa kadar herhangi bir yakınmaya neden olmayabilir. Gaucher, kalıtım ve ilerleyen bir hastalıktır. Erken tanı konup, tedavi edilmesi'ne de zamanla kötüleşebilir. Hastalığın farklı üç tipi var:

Tip 1

'Tetiğin Gaucher Hastalığı' olarak anılsa da tüm yaşlarda görülebilir. 'Nöropatik olmayan tip' olarak da bilinir. İlk yakınmalar çocuklukta başlayıp kısa zamanda kötüleşebileceği gibi, erişkin yaşta da fark edilebilir. Hastalığın başlangıcında genellikle ağrısız dalak büyümesi görülür, buna karaciğerde büyüme eşlik edebilir.

Kanda trombosit azalmasına bağlı olarak deride morluklar, küçük kırmızı döküntüler, pıhtılaşma proteinlerinde azalmaya bağlı kanamalar meydana gelebilir. Hastaların çoğunda kemik anormallikleri vardır. Birçok hastada kemiklerde ani ağrı krizleri, hassasiyet, kırılırlık ve şişlikler olabilir. Kemik erimesi de şikayetlere eklenir.

Tip 2

Merkezi sinir sistemini tutan, seyrek görülmesine rağmen hızlı ilerleyen tiptir. Bebekler doğumda normal görünümlerle birlikte, ilk üç ayda dalak büyümesi gelişebilir. Sinirlilik, başını dik tutamama, göz sinirlerinde işlev kaybı veya uzamış sardık belirtileri arasında.

Beyne zarar veren hastalık, altı ay içinde kendini gösterir ve kasılı kalma, karık gibi olma, çene kilitlenmesi, şaşılık ve boyunu geriye doğru atma şeklinde klasik tabloyla ilerler. Erken bulgularla tanı alan bir çocuk, beyinde gelişen şiddetli tutulumlar nedeniyle iki yıldan uzun yaşayamaz.

Tip 3

Merkezi sinir sisteminde meydana gelebilecek bulguların yanı sıra, diğer belirtiler Tip 1'le aynıdır. Gözlerin yukarı bakışında yavaşlama olabilir. Hastalık ilerledikçe yürüme bozukluğu ve kasılarda katılık görülür. Bunama olabilir.

Sık rastlanan diğer hastalıklarla benzerlik göstereceğinden, tanı konman aylar hatta yıllar bulabilir.

■ Kimlerde dikkat edilmeli?

Gaucher'de büyüme gerilliği, nedeni bulunamayan dalak veya karaciğer büyümesi, karınsızlık, kemik ağrısı veya ani gelişen kırıkları olan hastalar Gaucher açısından incelenmeli. Genetik geçiş gösterdiği için hastanın yakın akrabaları da değerlendirmeye alınmalı. Eğer anne ve babanın ikisi de taşıyıcıysa çocukta görülme ihtimali 4'te 1 oranındadır. Genetik testi ve enzim analizini de kapsayan doğum öncesi tanı, hastalığın varlığını belirlemede yardımcı olabilir.

Tedavide 2 farklı yöntem

1-Enzim yerine koyma tedavisi: Hastalığın tedavisinde vücudun üretemediği enzim dışarıdan verilerek yerine konur. Bu tedavi, damar yoluyla infüzyon şeklinde kan dolaşımına doğrudan ilaç verilmesiyle gerçekleştirilir.

2-Madde eksiltme tedavisi: Enzim tedavisinin uygun olmadığı hastalara önerilir. Verilen ilaçlar, hücrede birikmiş yağlı maddeleri azaltır.

Türk Hematoloji Derneği

www.thd.org.tr

"Nadir Hastalıklar Günü Aktivitesi"

Dr. Sema Karakuş
THD Nadir Hastalıklar BAK Başkanı

Dr. Şule Mine Bakanay Öztürk
THD Nadir Hastalıklar BAK Sekreteri

Dr. Gül Nihal Özdemir
THD Nadir Hastalıklar BAK Sekreteri

Türk Hematoloji Derneği tarafından
29 Şubat 2016 Pazartesi saat 19:00'da
"Nadir Hastalıklar Günü Aktivitesi" konulu toplantı
interaktif olarak canlı yayınlanacaktır.

29 Şubat 2016 Pazartesi
19:00

NOT: Toplantı yayını yalnızca sağlık çalışanları içindir.
http://login.zboxstep.com/thd/ linkinden kayıt yaptırmak gerekmektedir.