

21 Haziran
Dünya
ALS Farkındalık
günü

AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZ (ALS)

Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS), beyin ve omurilikte yer alan ve istemli kasları kontrol eden motor sinir hücrelerinin (nöron) geri dönüşümsüz kaybına yol açan ilerleyici bir hastalıktır. Önce hangi motor nöronlar etkilendiyse, onların emir götürdüğü kaslara ait klinik belirti ve bulgular meydana gelir. Bu bağlamda hastalık başlangıç yakınması hastadan hastaya değişir. Hastalık genellikle vücudun bir tarafında daha fazla ortaya çıkar. Sık görülen belirtiler vücudun farklı bölgelerinde kas seyirmeleri ve kramplar, yürüme güçlüğü ve düşmeler, günlük yaşam aktivitelerinde zorlanma, ince el becerilerinde ilerleyici etkilenmeye bağlı çatal bıçak kullanmada, yazı yazmada zorlanma, merdiven çıkmada zorlanma şeklindedir.

Hastalığın ileri evrelerinde konuşma ve yutma güçlüğü, çiğneme güçlüğü, beslenmede zorlanma, nefes darlığı, hava açlığı görülür. Belirtilen bu son bulgular, nadir olarak bazı hastaların başlangıç yakınmaları da olabilir. Hastalık ilerledikçe daha önceden etkilenmeyen bölgelere doğru yayılım gözlenir. Etkilenen kaslarda güçsüzlüğün yanına kas hacmi kaybına bağlı kas erimesi de eklenir. Öte yandan, hastalık vücudun tüm kaslarını etkilemez. Örneğin hastaların barsak-idrar kontrolü, cinsel fonksiyonları korunur, göz kasları etkilenmez.

“ALS HEM TIBBİ, HEM EKONOMİK, HEM DE AİLE ORTAMINI OLUMSUZ ETKİLEMESİ NEDENİYLE AİLELERİ YOKSULLAŞTIRIYOR. HASTALIĞIN YARATTIĞI TÜM OLUMSUZLUKLARLA BAŞ EDEBİLMELERİ İÇİN HASTALARIMIZIN VE AİLELERİNİN ÇOK DAHA FAZLA DESTEĞE İHTİYACI VAR.”

DÜNYADA HER 100 BİN KİŞİDEN 2 İLA 3'Ü ALS TANISI ALIYOR!

ALS, nadir görülen hastalıklar içinde yer alır. Türkiye’de Trakya bölgesi ve Antalya ilinde yapılan çalışmalarda hastalık sıklığının yüz binde 7 civarında olduğu tespit edilmiştir. Türkiye’nin güncel nüfusu düşünüldüğünde toplam olarak 6000-8000 civarı ALS hastamız olduğunu öngörebiliriz. Her yıl yeni tanı alan hasta sayısı ise 1500 ila 3000 arasında değişmektedir.

ALS RİSK FAKTÖRLERİ

Hastaların %5-10’unda genetik geçiş söz konusu iken, geri kalan hastalarda hangi neden veya nedenlerin hastalığa yol açtığını bilmiyoruz. Bilim insanları ALS’nin olası nedenlerini araştırmaya devam ediyor. Genetik ve çevresel faktörlerin etkileşim göstererek sürece neden olduğunu düşünüyoruz. Hastalık ortalama 40 ila 60’lı yaşlarda başlar ve hastalığın görülme ihtimali yaşla birlikte artar. 65 yaşından önce erkeklerde biraz daha fazla saptanmakla birlikte, 70 yaşından sonra cinsiyet farkı ortadan kalkar. Olası çevresel risk faktörlerinden biri sigara içmektir. Özellikle bu risk, menopoz sonrası kadınlarda biraz daha yüksektir. Ağır metallerle maruziyet üzerinde durulan bir risk faktörü olmakla birlikte, ALS ile arasındaki ilişki net gösterilmiş değildir. Öte yandan uzun yıllar profesyonel düzeyde futbol oynayan ve topa daha fazla kafa vuran futbolcularda demans ve ALS gibi nörodejeneratif hastalıkların daha sık görüldüğü ortaya konmuş durumdadır. Öyle ki, İngiltere Profesyonel Futbol Federasyonu bu riski azaltmak için önlemler almış ve 2021/2022 sezonu için İngiltere Premier Liginde “Kafa Vuruşu Kılavuzu” yayınlamıştır.

TEDAVİ YÖNTEMLERİ

Her ne kadar hastalığın ilerlemesini yavaşlatan, yaşam süresini uzatan ilaçlar olsa da, ALS’nin şu aşamada henüz kesin bir tedavisi bulunmuyor. Ancak unutmayalım, bilim varsa umut da vardır! Altta yatan patofizyolojik süreçler gün geçtikçe daha iyi aydınlatılıyor, dolayısıyla bunlara yönelik tedavi yaklaşımları da hız kazanmış durumda. Elimizdeki ilaçlardan daha yüz güldürücü sonuçlar yaratacak yeni ilaçların kısa zaman içinde günlük hayatımıza girmesini umut ediyoruz. Öte yandan hastalık sağkalımını ve yaşam kalitesini artıran en önemli öğeler hastaların farklı tıp disiplinlerinden gelen bir ekip ile izlenmesi, solunumlarının sağlıklı idame ettirilmesi ve doğru beslenmelerinin sağlanması.



Prof. Dr. Kayıhan Uluç
Türk Nöroloji Derneği YK. Üyesi

ALS HASTALARININ YAŞADIĞI SORUNLAR

Biliyoruz ki hastaların mümkün olduğunca rahat ettirilmesi ve normal yaşamlarını sürdürecek önlemlerin alınması hastaların yaşam kalite ve sağkalım şanslarını belirgin olarak artırıyor. Hastalığın özellikle ileri evrelerinde yutma güçlüğü, solunum sıkıntısı, öksürme problemleri, iletişim güçlüğü, eklem hareket kısıtlılığı ve hareketsizliğe bağlı ağrı yakınmaları geliyor. Bunların hepsinin özenli bir şekilde ele alınması lazım. ALS, hem tıbbi, hem ekonomik hem de aile ortamını olumsuz etkilemesi nedeniyle aileleri yoksullaştırıyor. ALS hastaları evde yoğun bakım koşullarında yaşarken, 7/24 bakım veren eş, çocuk ve yakınları da hastalıktan birebir etkileniyor. Bu açıdan toplumu ilgilendiren bir sağlık sorunundan söz ediyoruz.

Bazı ilaç, tıbbi cihaz ve malzemeleri SGK tarafından karşılanırsa da, hastalığın yarattığı olumsuzluklarla baş edebilmeleri için hastalarımızın ve ailelerinin çok daha fazla desteğe ihtiyacı var. Tüm bu sorunlar ve çözüm önerileri TBMM Araştırma Komisyonu ve Sağlık Bakanlığı ilgili daire başkanlıklarına bildirilmiş durumda. Biz güçlü bir sosyal devletiz. Dolayısıyla, hastalarımızın insan onuruna yakışır bir yaşam sürmeleri için tüm bu desteklere ivedilikle kavuşması gerekiyor.

Teknolojik imkanlar bu kadar gelişmişken, örneğin göz takip sistemi gibi olanaklar varken, konuşamayan ve kaslarını hareket ettiremeyen hiçbir hastamız SGK tarafından geri ödenmediği ve ekonomik gücü yetmediği için sevdikleriyle iletişimsiz kalmamalı veya 24 saat solunum cihazına bağlı yaşamak zorunda olan bir hastamız elektrik faturasını nasıl öderim diye düşünmemeli. 21 Haziran Dünya ALS Farkındalık günü: Yapılacak düzenlemeler ile gelin bugün hastalarımız ve aileleri için bir milat olsun!



“ALS’NİN HENÜZ KESİN BİR TEDAVİSİ BULUNMUYOR. ANCAK UNUTMAYALIM, BİLİM VARSA UMUT DA VARDIR!”

AMİYOTROFİK LATERAL SKLEROZ (ALS) VE MOTOR NÖRON HASTALIĞI (MNH) KLİNİK ÇALIŞMALARININ ÜLKEMİZDE BAŞLATILMASI İÇİN İLK ADIM ATILDI TÜRKİYE NEALS'E ÜYE OLDU

Türk Nöroloji Derneği Nöromusküler çalışma grubu ile ALS-MNH Derneğinin uluslararası çalışmaları ve iş birliği sonucunda Türkiye'den üç merkezin Kuzeydoğu Amiyotrofik Lateral Skleroz Konsorsiyumu'na (Northeast ALS Consortium- NEALS) yaptıkları üyelik başvuruları kabul edildi. Klinik çalışmaların ülkemizde başlatılması için ilk adım atılmış oldu.

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Nöroloji Bölümü (Prof. Dr. Yeşim Parman) ve Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji kliniği (Prof. Dr. Piraye Oflazer) Adana'dan Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji kliniği (Prof. Dr. Filiz Koç), Antalya'dan Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji kliniği (Prof. Dr. Hilmi Uysal), Sağlık Bilimleri Üniversitesi Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöroloji kliniği (Doç. Dr. Aylin Yaman) ortak tek merkez olmak üzere 1 Temmuz 2022 tarihi itibarıyla NEALS üyeliğine kabul edilmişlerdir. Northwestern Üniversitesinden Doç. Hande Özdinler'e desteği için teşekkür ederiz.

Kuzeydoğu Amiyotrofik Lateral Skleroz Konsorsiyumu (Northeast ALS Consortium- NEALS) 1995 yılında Amiyotrofik Lateral Skleroz (ALS) ve Motor Nöron Hastalığı (MNH) konusundaki bilimsel gelişmeleri hızla klinik araştırmalara ve bu hastalığa sahip olan kişiler için yeni tedavilere dönüştürmek amacıyla kurulmuştur. NEALS'in Amerika Birleşik Devletleri başta olmak üzere Kanada (5), Türkiye (3), Meksika (3), İtalya (2), Japonya (1), Avustralya (1), İsrail (1) gibi ülkelerdeki merkezleri içeren 130'dan fazla üyesi bulunmaktadır. Konsorsiyum, üyelik başvurusunu ALS/MNH konusunda klinik deneyler yapacak her türlü alt yapıya sahip olmak, uzun yıllar bu konular üzerinde çalışmış ve çalışmaya devam eden alanda yetkin nöroloji uzmanları bulunmak koşulu ile sağlık kurumlarının üyelik başvurusunu kabul etmektedir.

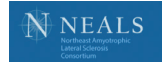
Bir NEALS üyesi, ALS/MNH konusunda çalışmalar yapan bilim insanları ile ortak projeler yapmak, fikir alışverişinde bulunmak, klinik araştırmaların sağlıklı bir şekilde yürütülebilmesi için gerekli her türlü eğitim ve sertifika programlarına katılma, konuyla ilgili klinik verilere, eğitim setlerine, yapılan çalışmaların içeriklerine erişebilme, yapacakları araştırmalara sponsor bulma, düzenli toplantılara katılma gibi pek çok avantaj yanı sıra konuyla ilgili araştırmalara kendi hastalarının katılmasını sağlama ve deneme ilaçlarına ücretsiz olarak erken erişim imkanı gibi avantajlara sahiptir. - Kısaca bu iş birliği Türkiye'deki ALS hastalarının çalışmaya dahil edilme kriterlerini karşılama koşulu ile NEALS şemsiyesi altında yürütülen klinik araştırmalara katılma fırsatı yanı sıra geliştirilen ya da sahaya sürülmeye hazır ilaçlara erken erişimin kapısını aralayacaktır. Ancak bu durumun bugünden yarına olabilecek bir iş olmadığı, hedeflenen aşamaya gelebilmek için halen kat edilecek çok yolumuzun olduğu unutulmamalıdır.

Bütün bu gelişmeleri yakalamak, olası tedavi seçeneklerine erişim için ayakta durmak, mücadele etmek ve yaşamak gereklidir. Bu nedenle zihinsel, ruhsal ve sosyal açıdan daha sağlıklı yaşayabilmek, kısacası hastaların yaşam kalitelerinin artırılması adına; Tüm hasta ve hasta yakınlarının her türlü sosyal güvenlik haklarının korunması, hasta yönetiminde kritik rol oynayan değişik disiplinlerden konuda yetkin hekimler, yardımcı sağlık personellerinin yetiştirilmesi ve hizmet içi eğitime tabi tutulması, hastalar için gerekli olan solunum, beslenme, iletişim sistemi (ADİS), mobilize olabilmek konusunda gerekli her türlü cihazın ivedi temini hususunu kamuoyunun dikkatine sunarız.

ALS / MNH HASTALIĞI

Amiyotrofik Lateral Skleroz, beyin ve omurilikte motor nöron ölümüne bağlı ilerleyici, ağrısız kas güçsüzlüğü ile karakterize nörodejeneratif bir hastalıktır. Klinikte, hastalığın başlangıç bölgesine göre değişik belirtiler izlenir. Bulbar başlangıçlı hastalığı olan kişilerde yüz, dil ve yutma kaslarındaki güçsüzlüğe bağlı konuşma ve ardından yutma güçlüğü (dizartri ve disfaji), spinal başlangıçlı hastalığı olan kişilerde üst uzuv veya alt uzuvların alt kas gruplarında asimetrik güçsüzlük ile kendini gösterir. ALS'nin pür motor hastalık olduğu kavramı artık terk edilmiştir. Aslında, hastaların %50'sinde bilişsel işlev bozukluğunun ve hastaların %15'inde frontotemporal demansın meydana geldiği yıllardır bilinmektedir. Bu nedenle motor olmayan semptomlar, davranış değişiklikleri ve bilişsel etkilenme de dahil olmak üzere klinik sunum önemli farklılıklar gösterir.

ALS genellikle ailede hastalık öyküsü olmaksızın (sporadik ALS) ortaya çıkar, ancak hastaların %5-15'inde genetik kalıtım (ailel ALS) söz konusudur. Ailel formda hastalık genellikle otozomal dominant olarak kalıtılır. Hastalığa neden olan en yaygın gen mutasyonları, C9ORF72 ve süperoksit dismutaz 1 (SOD 1) genlerindedir. Bu mutasyonların hastalığa nasıl neden olduğu konusu halen araştırmacıların ilgi odağıdır. Çok sebepli bir hastalık olması sebebiyle günümüzde tedavisi bulunmamaktadır. FDA onayı almış hali hazırda Riluzol (ağız yoluyla verilir) ve Edaravone (damar içine verilir) olmak üzere iki ilaç bulunmaktadır. Her iki ilacın hastalığın gidişatı üzerine olan etkisi tartışmalıdır. Hastalığın tedavisine yönelik çalışmalar bireysel, kurumsal, hükümetler nezdinde devam etmektedir.



“Söylemesi zor, yaşaması daha da zor olan Amiyotrofik Lateral Skleroz kaybederken kazanmayı öğrenme sanatıdır.”

Dr. Alper Kaya
ALS/MNH Derneği Başkanı

ALS hastalığında iyi bir tıbbi bakım, solunum ve beslenme desteği ve ALS hastasına bakım verenler, aile bireylerinin sosyal ve ekonomik desteklenmesi çok önemlidir.

Katkı ve bağışlarınız için:
www.als.org.tr