

DUCHENNE KAS ERİMESİ

Duchenne kas erimesi (MD) nedir??

Hepsine genlerdeki (anababaların çocuklarına geçirdikleri kalıtım birimleri) hataların neden olduğu birçok MD türü vardır ve bunlar, kas hücreleri çalışamaz duruma gelip yavaş yavaş yok oldukları için artan kas zayıflamasına neden olurlar. Bunun Duchenne olarak adlandırılan türü (çok seyrek görülen istisnalar hariç) sadece erkek çocukları etkiler ve bu gendeki sorunun, kas liflerinde bulunan ve "dystrophin" denilen tek bir önemli proteinde görülen bozulma ile sonuçlandığı bilinmektedir.

Genel nüfus içinde bundan etkilenen bir çocuk sahibi olma tehlikesi 3,500 erkek çocuk doğumunda yaklaşık olarak birdir.

Ne kadar ciddi bir sorundur?

Bu, çok ciddi bir rahatsızlıktır. Etkilenmiş olan erkek çocuklar, ilk yürüme güçlüğü belirtilerini bir ve üç yaşları arasında gösterir. Genellikle akranları gibi koşamaz ve atlayamazlar, çoğu kez merdiven çıkmakta büyük çaba gösterirler ve destek için bir trabzan kullanmaya ihtiyaç duyarlar. Yerden kalkmak da güç olabilir.

Rahatsızlık ilerledikçe, Duchenne kas erimesi olan erkek çocuklar diğer çocuklar kadar uzağa veya çabuk yürüyemezler ve zaman zaman düşebilirler. Kimi çocuklarda, bu aşamada ortaya çıkmaya başlayan öğrenme ve/veya davranış güçlükleri de görülebilir.

Sekiz ve 11 yaşları arasında (seyrek olarak daha önce veya az bir zaman daha sonra) erkek çocuklar yürüyemez hale gelir ve 13-19 yaşlarının sonuna doğru veya yirmilerinde bu rahatsızlık, beklenen yaşam süresini kısaltacak kadar şiddetlenir.

Herhangi bir tedavisi var mıdır?

Ne yazık ki henüz bir tedavi bulunamamıştır. Ancak, rahatsızlığın komplikasyonları ile başa çıkmaya yardımcı olacak denetleme yollarımız vardır. Bunların, bu rahatsızlıkla sürdürülmesi beklenebilen yaşamın niteliği ve uzunluğu üzerinde çok önemli etkisi olmuştur. Kas erimesinin etkilerinin sınırlandırılmasına yardımcı olacak birçok şey yapılabilir ve bunlar, yaşamı tehdit edebilecek sorunların bir kısmıyla başa çıkılmasına yardımcı olabildiği şimdi kesin olarak bilinen tedavileri içerir; ancak, kas hücrelerinin eylemli olarak kaybını etkileyen bir tedavi de bilinmemektedir.

Dünyanın çeşitli merkezlerinde, bir tedavi bulmak için yoğun araştırmalar sürmektedir.

Anababadan nasıl geçer?

Duchenne kas erimesine bir X-bağlantılı gen (yani, X kromozomundaki gen; bu genden kızlarda iki, oğlanlarda bir tane bulunur) neden olur. Bunun anlamı, sadece oğlanların etkilendiğidir ama, anneleri taşıyıcı olabilir.

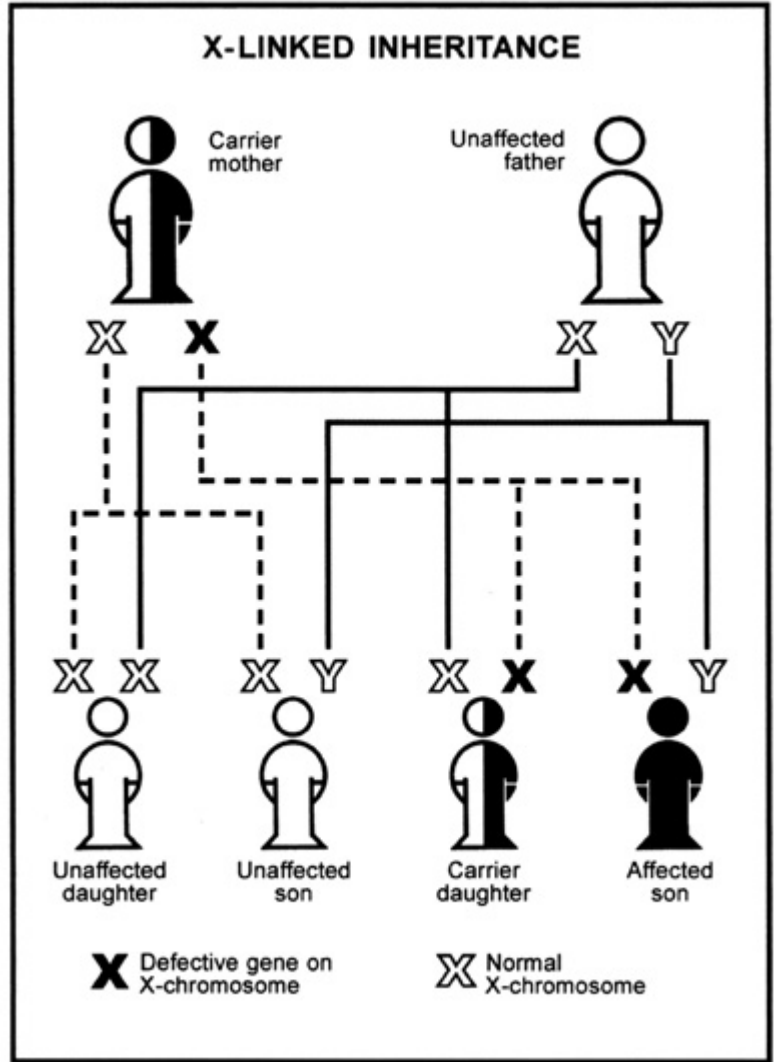
Tüm DMD vakalarının 1/3'ünde hatalı gen, gendeki değişiklik veya oğlanın kendisindeki 'değişim' sonucu ortaya çıkar ve bunu ailenin başka bir mensubu taşımaz. Ancak bunu kanıtlamak zor olabilir ve ancak ailenin dikkatle ve uzmanlar tarafından değerlendirilmesi ile kararlaştırılabilir.

DMD vakalarının geri kalan 2/3'ünde geni anne taşır ama kendisi genellikle etkilenmez. Bu gibi kadınlar 'taşıyıcı' olarak bilinir. Bir taşıyıcının erkek çocuklarından her biri yüzde 50 etkilenme şansına sahiptir ve kız çocuklarından her birinin kendisinin taşıyıcı olma olasılığı da yüzde 50'dir. Genin kadın taşıyıcılarının küçük bir kısmında da orta derecede kas zayıflığı görülür ve bunlara 'belirgin taşıyıcılar' denir.

Bir erkek çocuğa Duchenne kas erimesi tanısı konulduktan hemen sonra yapılması gereken önemli şeylerden biri, gen konusunda tavsiyeler almak ve taşıyıcı olma tehlikesi taşıyan aile mensupları için uygun testler yaptırmaktır.

Duchenne kas erimesi doğumdan önce tanılanabilir mi?

Bir ailenin Duchenne kas erimesi bir çocuğu doğduğunda, sonraki gebeliklerde, ya anne veya taşıyıcı olma riski bulunduğu anlaşılan diğer kadınlar için, doğum öncesi tanı sunmak çoğunlukla olanaklıdır. Bu, normal olarak, DNA araştırmaları ceninin konumunun saptanmasını olanaklı kılan kesin bilgiler verdiğinde olanaklıdır. Bu, ceninin kendi DNA'sının bir koryon tüsü çıkıntı biopsisinde araştırılması ile başarılır.



Ne gibi tıbbi yardıma gereksinim duyacaktır?

Tanıdan sonraki ilk günlerde çok az. Tıbbi gözetim zorunluluğu olmasa da etkin egzersizler önemlidir, ama her şeye dikkat etmek için bir fizik tedavi uzmanı ile ilişkide bulunmak yararlı olabilir.

Bir nöroloğun düzenli denetimi, yıllar geçtikçe gittikçe artan bir şekilde önem kazanacaktır. Ortaya çıkabilecek sorunları bilmek, onları önlemek veya uygun şekilde denetleyebilmek için birçok şeyin yapılabileceği anlamını taşır. İlk başlarda oğlunuz, hareket yeteneğinde giderek artan sorunların ve özellikle kaslarında meydana gelen kısılmaların (kasılmaların) belirtileri için dikkatle izlenecektir. Burada yardımcı olmada fizik tedavisi önemli bir rol oynar.

Gezinebilmek daha da güçleştikçe, yardımcı olabilecek başka seçenekler üzerinde görüşülecek ve daha sonra bir eylem planı kararlaştırılacaktır. Omurganın eğrilmesinin denetlenmesine ve kalp ve solunum kaslarının gözetim altına alınmasına dikkat edilecektir. Bu alanlardaki sorunların öğrenilmesi, bunların doğru bir şekilde denetlenerek uzun süreli etkilerinin azaltılması anlamına gelir. Kalp ve solunum sorununun denetimi son birkaç yılda önemli ölçüde gelişmiştir ve bu gelişme büyük bir olasılıkla sürecektir.

Oğlunuza yardımcı olmak için ne yapabiliriz?

Duchene kas erimesi sorunu olmayan bir çocuk sahibi olmak da zordur. Bu haber, oğlunuz için sahip olduğunuz umutları ve beklentileri yeniden değerlendirmenize neden olacaktır. Yeni sorun, bu bilgilerin ışığında ilerleme sağlamak, bir aile olarak büyümeyi sürdürmek, her aile üyesine değer vermek ve onun ailenin zamanından eşit pay almasını sağlamaktır.

Kimi zaman, bu rahatsızlığı olmayan kardeşlere gereksindikleri ilgi ve şefkat gösterilmez çünkü anababaları ya meşguldür veya üzüntülüdür. Onlara ve anababaların birbirlerine ayırdıkları zaman aile yaşamınızı oğlunuz için daha güvenli ve harekete geçirici bir dayanak haline getirecektir. Her şey için zaman olmayacaktır ve bunu kabul edip kendinizi suçlu hissetmemek önemlidir; ama, kendinizinki de dahil olmak üzere herkesin gereksinimlerinin farkında olmak hepimiz için çok önemlidir.

Kendinizi çok yalnız hissedebilirsiniz. Herkesin deneyimi farklıdır ama, aynı tanıya sahip başka bir aile ile konuşmanın yararlı olduğunu zaman içinde anlayabilirsiniz.

Böyle bir haberin bir aileyi kökten değiştireceğine kuşku yoktur. Yıllar içinde, sorunları önceden görüp önlemek için kendinize güveninizin olmasını sağlamak üzere bu yeni ve istenmeyen konuda uzman olmak zorunda kalacaksınız. Başlangıçta ne kadar kötü görülürse görülsün, aileler DMD ile yaşamının yollarını bulmaktadır. Oğlunuz büyüyüp olgunlaşacaktır ve onu,

bağımsızlığını mümkün olduğunca elde edebilmesi için teşvik etmek önemlidir.

Çocuklarıma ne söylemeliyim?

Bu, çok zor bir sorudur ve insanları çoğu kez endişelendirir. Zaman geçtikçe, oğlunuz ve varsa diğer çocuklarınız, açık ve dürüst bir şekilde yanıtlamaya hazır olmanız gereken soruları kaçınılmaz bir şekilde soracaklardır. Size açık yüreklilikle yanıtlanacak sorular sorabileceklerini bilmeleri, ilişkinizi güçlendirecektir.

Bu, onlara ilk fırsatta 'her şeyi' söylemeniz gerekir anlamına gelmez. Çocuklarınızın sorduğu soruyu dinleyin ve tam olarak onu yanıtlayın. Ayrıca, çocuğunuzun çoğu kez sizin tahmin ettiğinizden daha fazlasını bildiği de doğrudur. Açık olarak konuşma fırsatını tanımak yürekliliktir ama, bunun hiç kimsenin suçu olmadığı konusunda onlara güvence vermeyi de unutmayın.

Gelecek için ne gibi planlar yapmamız gerekecektir?

Yukardaki paragraflar oğlunuza yardımcı olmak için yapılacak planlama hakkında hakkında size kimi fikirler verebilir. Planlanması gereken pratik bir sorun, artık merdivenleri çıkamayacağı veya tekerlekli sandalye kullanacağı zaman evde nasıl gezinebileceği ve mümkün olduğunca ne kadar bağımsız kalabileceğidir. Yardım almadan tuvalete veya yatak odasına gidebilecek midir? Banyoyu kullanabilecek midir? Bu sorunlara çözümler bulunabilir ama, özel gereçler gerekebilir ve kimi zaman aile evinin uyum sağlamaya veya hatta genişlemeye gereksinimi olabilir. Bu kararlar üzerinde önceden düşünmeye başlamak çok önemlidir.

Okul ne olacak?

Kas erimesi olan çocukların çoğu, bölgelerindeki küçükler okulunda ve ilkokulun ilk yıllarında sorunların iyi bir şekilde üstesinden gelirler. Okulunuzla konuşun ve onlara, verebileceğiniz tüm bilgileri verin. Kamu okulları, tekerlekli sandalyeli bir öğrenciyi barındırmak için gerekirse özel ayarlamalar ve değişiklikler yapacaktır.

Oğlunuz okulu bıraktığında, kas gücü gerektiren bir işi yapması doğal olarak zor olacaktır ve eğlence etkinlikleri de aynı şekilde sınırlanacaktır. Bu nedenle okuldaki ilk günlerinden itibaren eğitimi, sanatçı, organizatör, yazar veya olmak istediği herhangi bir meslek sahibi olarak yeteneklerinin tam olarak gelişebilmesi için iki kat önemli olacaktır. Bilgisayarlar, DMD'li çocuklara, yeteneklerini ellerinden geldiğince geliştirmede yardımcı olacak gerçek bir yol sunar. Yüksek ve ileri eğitim, okulu terk edenler için çoğu kez iyi fırsatlar sunar.