Merhaba,

Bugün elinizin geçen bu bültenimizde gördükleriniz, okuduğunuzuzuz bazılarınıza karşıabilir. Dünyada böyle bir hastalığın bugün gerçekten hiç duymamış olabilirsiniz. O zaman ne mutlu size...

Lizozomal Depo Hastalıkları (LH) ve bu sınıfta içinde yer alan Mukopolisakkaridoz (MPS), dünyanın çok az rastlanan metabolizma hastalıklarıdır ve henüz tedaviyi yoktur. Hastaların ve ailelerinin yaşam kalitesini önemli boyu etkileyen bu hastalıkların dünyada en çok rastlandığı ülkelerin başında maasles Türkiye gelmektedir.

LH ve MPS’li çocukların dertleme deremanızı derman olabilir; aynı sorunları yaşayan ailelerle tanışmak ve dayanmak; sesizliği duyurabilir; çocuklarımın, gençlerimizin yaşam kalitesini yükseltecek ve toplumumuzu bu hastalıklarla karşı birlikte çözmektir amaçlama derneğimizi kurduk.

Bugüne dek hastalarımızda ve doktorlarımızla iletişim kurmak ve bültenimize bağlı olarak itibaren daha geniş kitelerde paylaşımayı arzu eder ve bültenimize ENZIM ismini verdik, çünkü:

- Lizozomal depo hastalıkları ve MPS’nin nedeni enzim eksikliğidir;
- Tedavi amacıyla ve aranın enzim, çocuklarına için bir umuttur;
- Enzim üreten ilaç firmalarının AR-GE çalışmalarına hız vermeleri ve üretkilleri enzimleri geliştirmeleri önemli bir beklentimidir;
- Enzime ulaşamayın çok sayıda hastamızın enzim alımı başlamalarını hedeflimizdir.

Bundan böyle, ENZIM’de size ulaştıracak; LH ve MPS ile ilgili bilgiler verecek; yapılıklarımızı anlatacak; Dünya’da yapılarlarını özetleyecek; önerilerimizi, desteklerimizi, katkılarınızı beklêyeceğiz.

LH ve MPS gibi nadir görülen bir hastalıka yaşam her insannın özel, olağanüstü ve sıra dışı; fakat herkesin eşit olduğuunu hatırlatır, hastalığını ve aileleri adına hepinize saygılar sunarım.

Nalan Çetin MPS LH DERNEĞİ, Yönetim Kurulu Başkanı
Tedaviyi ulaştırılır kılınır


Avrupa, nadir hastalıkların ne kadar farkında?

Avrupa Birliği'nin Sağlık ve İletişim Direktörülüklerinin ortaklaşa gerçekleştirdikleri Nadir Hastalıklar Araştırmaesi'nin sonuçları 28 Şubat 2011'de açıklandı.

Amacı, toplumun nadir hastalıklardan ne kadar haberdar olduğunu görmek olan çalışmada, 27 üye ülkede, 26.000'in üstünde kişiyle görüşülenek yapılmış. Araştırmaının sonuçlarına göre, ankete katılanların %63'i nadir hastalıkların özel bakım gerektirdiğini ve sınırlı sayıda insanı etkilediğini; 1/5'i bazı insanların bu hastalıklardan etkilendiğini bildiği; tüm ülkelerde araştırmaaya katılanların %96'sı ise nadir hastalıklarla mücadele için, ulusal sağlık otoritelerinin araştırma geliştirmeye çalışmalarına, hastalara ve ailelerine, hasta demeklerine daha fazla destek verilmesi gerektiğini söylüyor.
ADANA'DA TOPLANDIK

Yılın ilk haste toplantısını 5 Mart'ta Adana'da gerçekleştirdik...

Bu yıl hastalarımızla ve aileleriyle düzenli toplantıları yapmayı planladık. Amacımız, birbirimizi tanımak, sorunlarımızı paylaşmak ve çözüm arayışlarımızı için sinerji yaratmaktır.

Bu yılın ilk toplantısı için Adana'daydı. Mersin, Urfa, Diyarbakır, Gaziantep'ten, Antakya'dan, İskenderun'dan ve Ankara'dan gelen hasta ve yakınlarıyla Adana Hekim Evi'nde toplandık.

Toplantıda Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesinden Doç. Dr. Neslihan Önenli Mungan, Doç. Dr. Sibel Başaran, Çocuk Diyet Uzmanı Süleyman Nazoğlu, Eğitim Fakültesi Özel Eğitim Bölümünden İskender Özgür, hastaları ve ailelerini bilgilendirici konuları yaptılar ve soruları yanıtladılar.

Küçük çocuklar, aileleri toplantıdaykenellaneousizde oyunlar oynayarak, yüz boyayarak ve resimler yaparak eğlendiler.
IX. METABOLİK HASTALIKLAR VE BESLENME KONGRESİ'NDE BİZ DE VARDIK


Kongre süresince, katılımcı doktorlarımızdan ve hocalarımızdan çok yakın ilgi gördü. Birçoğuyla tanıştı ve derneğimizi tanıttık. Dernek rozetimizi yakalarına taktık ve broşürlerimizi sunarak faaliyetlerimiz hakkında bilgi verdik.
2011 EURORDIS TOPLANTISI AMSTERDAM'DA YAPILDI

Derneğimizin de üyesi olduğu EURODIS (Rare Diseases Europe) 2011 yılı toplantısı 13 - 14 Mayıs tarihlerinde Amsterdam'da gerçekleştirildi ve derneğimizi temsil olarak yönetim kurulu üyesi Aynur Uğuz toplantıyla katıldı. Aynur Uğuz toplantısı izlenimlerini şöyle anlattı:

Toplantıda Dünyanın değişik ülkelerinde, genellikle Ender Hastalıklar Derneği, ilaç firmaları ve EURORDIS görevlilerinden oluşan 250'ın üstünde katı的对象 sordu.

Açılış konuşmasını Hollandalı başkan Terkel Andersen yaptı. EURORDIS olarak dernekler, ilaç firmalarını ve bilim insanlarını desteklemek gerektiğini vurguyor. Andersen öncülük eden ve tedavi imkanı sağlayan kliniklerin geliştirilmesini desteklemek ve onlanıma yardımcı olmak gerektiğini belirtti. Yeniden sonra ender hastalıkların organizasyonunda Fransa'ın başı çektiği ve bunu Hollanda'nın takip ettiği bilgisini paylaştı.


Ben de derneğimizi tanıtan 30 sayfalık bir sunumu tüm katılımcılara ilettim. Toplantı süresince çok çeşitli ülkelerden gelen dernek yöneticileriyle tanışma ve fikir alışverişi yapma olanağı bulдум.


Yakın bir zamanda İstanbul’dadaki Ulusal Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Sempozyumu yapılacak ve belki orada yetim ilaçlar hakkında en son bilgileri öğrenebiliriz olabilecek.

Ancak şimdiden söylemeliyim ki; belki de dünyada “nadir” olarak nitelendirilen bazı hastalıklar “Türkiye’de Sıklıkla Karşılaşılan Nadir Hastalıklar” adı altında değerlendirilecektir. Bu durumda bazı hastalıkların yeni doğan taraması grupuna alınması gündemde gelecektir diye düşünüyorum.

Bir özel sektör çalışanı olarak, ilaç geliştirme çalışmalarının mevcut klinik çalışmalarından daha büyük bir ivme kazanmış olması, mevcut tedavi stratejilerine alternatif veya ilave ilaçlar ile karşılaşıcağımızın habercisidir. Umut ediyorum ki; en kısa zamanda MPS III için de geliştirme aşamasında olan bazı ilaçlarla karşılaştıracağız. Hatta bu konuda Türkiye’de bazı merkezler deneysel çalışma içersindedir.


Geçtiğimiz günlerde çok değerli bazı hekimlerle tedavi stratejilerini ve alternatifleri konuşma fırsatımız oldu; gelecek ilaç stratejilerinin kişiye özel tedavilerle şekillenebileceği ve gen tedavisinin muhtemel pozitif etkilerini gelecek yıllarda görebileceğimizi konuştu. Umudun genleri varsa tedaviye buradan başlayalım ve geleceğe hepimiz umutla ve pozitif bakabilelim.

Çünkü çocuklar, geleceğe gönderdiğimiz mesajlardır. 

Seda Manay
15 MAYIS DÜNYA MPS FARKINDALIK GÜNÜ
Dünya MPS Farkındalık Günü'nde Türkiye'de ilk kez etkinlik yapıldı.

15 Mayıs MPS Hastalığının Tanıtım Günü olarak kabul edilmiş olup, hastalığın farkındalığını artırmak amacıyla gelişmiş ülkelerde birçok etkinlikler yapılmaktadır.

Türkiye'de ilk kez MPS Farkındalık gününde etkinlik düzenledi. Demeğımız bir ilke imza attı ve İstanbul İspirtohane Kültür Merkezinde MPS Hastalarını, yakınlarını ve bilgilerden destekleri esirgemeyen dostlarımızı 15 Mayıs'ta bir araya getirdi. Güzel ve anlamlı bir günü... Etkinliğin ilk kez yapılamasının yanı sıra bir başka özelliği daha vardı; bu günü bizim çocuklarımız, gençlerimiz hazırladı ve sundu. Çağlar Gökmen'in hazırladığı hastalığı tanıtım videoları izlenirken, Faruk Eroğlu da programın sunuculuğunu üstlendi. Talip Ay'ın güzel sesiyle söylediği türküler için o ise, tüm izleyenleri duygulandırdı.

Yanımızda olduğunu daima hissettiren dostlarımızı da gitarları ve flütüleri ile katıldık. Ekrem Atamer'in saz arkadaşları ile birlikte söylediği türkülerle çocuklarımız kendilerini sahneye atarak doyasıya oynadılar, eğlenildiler.

Daha sonra palyaço ve sihirbaz eşliğinde yemyeşil çiçeklerde eğlenmeye devam ettik, birlikte yemek yedik. Yaşadığımız sıkınlardan uzaklaşarak, çocuklarımızın mutluluklarını izledik.
Yalnız olmamamız ve bu yolda birbirimize daha sıkı sağlık olmamamız gerektiğini inancıyla günümüzü bitirdik. Çocuklarımızın ve ailelerinin mutluluğunu fotoğraflar anlatıyor zaten.

Bu günün hazırlananında bizlerden desteklerini esirgemeyen Bakırköy Belediyesi Başkanımız Sayın Ataş Ünal ERZEN'e, Bakırköy Belediyesi Tiyatroları Müdürü Sayın Nilgül Güloğlu CEYHAN'a ve Sayın Aynur KULAKSIZOĞLU'na teşekkürlerimizi sunarız.

Ayfer Ergüzel
Sevgili Hastalarımız ve Yakınları,

"Hekim gözü ile mukopolisakkaridozlar"a baktığımızda, genetik geçişli nadir görülen bir grup depo hastalığı olduğunu görüyoruz. İlk klinik tanımlama XIX. yüzyılın ortalarında yapılmasına karşı depolanmaya neden olan enzim eksiklikleri ancak 1970'li yıllarda tanımlanmıştır. Daha sonraki yıllarda eksiği olan enzimleri yerine koymak üzere yapılan çalışmalar hızla sonuç vermiş ve bugün için MPS tip I, II ve VI'da enzim tedavisi yapabılır duruma gelmiştir. Çok yakın bir zamanda tip IV için de enzim onayı çıkmasını bekliyoruz.


Dileğim, hastalarımızın erken dönemde tanı alınması ve erken tedaviye başlanması, bu gün için etkin tedavisi olmayan hastalarımızın da yakından etkin tedaviye kavuşması. Ayrıca, akraba evliliklerinin azalması ve doğum öncesi tanı olanaklarının sağlanmasının ve doğacıkların çocuk sayısının azalacağını bilmemiz de önemli.

Tüm hastalarımız için daha kolay, etkin ve ucuz tedavi olanıklarının bulunacağına inanarak, tedavi ekibindeki tüm disiplinlerin, biz hekimlerin sizlere destek olmak üzere her zaman yanınızda olduğunu belirtmek isterim.

Sevgi ve saygımlarla

Prof. Dr. Sultan Durmuş Aydoğdu
Bültenimizin bu sayısında Pompe hastası 14 yaşındaki genç bir hanımefendiyi sohbet ettik. Minicik de olsa Dilara’yi tanımaya ve tanıtımaya çalıştık. Eminim ki Dilara’yi tanıdığımda siz de en az benim kadar seveceksiniz.

Muteber Eroğlu: Merhaba bize kendini tanıtır misin?
Dilara Cüce: Merhaba, ben Dilara Cüce. 14 yaşındayım.
ME: Hastalığın tanısı nedir Dilaraçırmız?
DC: Ben Pompe hastasıyım.
ME: Tanı konduguna kaç yaşındaydın?
DC: Tanı konduguna 8 yaşındaydım.
ME: 8 yaşına kadar hasta olduğun anlaşılmadı mı?
ME: Şu anda nasıl bir tedavi görüyorusun?
DC: 15 günde bir enzim tedavisi görüyorum. MYOZYM isimli ilacı kullanıyorum.
ME: Tedaviye ne zaman başladınız?
DC: 5 yıldır enzim tedavisi alıyorum.
ME: Dilaraçırmız okula gidiyor musun?
ME: Evde eğitim sisteminden faydalanabildin mi?
ME: Günlerini nasıl geçiriyorsun Dilaraçırmız?
ME: Genelde yalnızım dedin. Tek çocuk musun?
DC: Evet tek çocugum. Kardeşim yok.
ME: Peki çevrende zaman geçirebileceğin yaşтарın yok mu Dilaraçırmız?
DC: Aslında çevremde yaşattıklarım var. 2 yıl öncesine kadar arkadaşların gelip gidip alıp, asa artuk gelmiyordurlar.
ME: Peki bunun sebebi sence ne olabilir?
DC: Çünkü ben onlara ayak uyduramıyorum. Fiziksel durumum buna engel oluyor.
ME: Bu seni çok üzüyor mu?
DC: Çok fazla üzüyorum, bilgisayarından arkadaşlarınıma bol bol sohbet edebiliyorum.
ME: Geleceğe dair hayallerin nelerdir?

ME: Zaman geçirmek için farklı eğitSEL kurslara katılmayı düşünün mü?

DC: Biz Gebze'de yaşayız. Çevremizde böyle faaliyetler pek yok.

ME: Bize son olarak neler söylemek istersin?


ME: Dilaraçığım bu güzel sohbet için sana çok teşekkür ediyorum.

DC: Ben teşekkür ederim.
HİJYEN ve KONFORUN TEKNOLOJİ İLE BULUŞMASI

Mükemmeli temizlik fonksiyonu
Femininlik, yıktıma dayalı bakım ve bakım
Enes ile fonksiyonel
Ayarlanabilirlik ve kullanışlı
Her kullanıcının kişisel kullanımına uygun
Toplantı, sığır ve qayın olmayan
Hafif presses ve kilitli

Higienik yüzey
Anti-bakteriyel mutesi
Hidrolik potak
Aquafonik fonksiyon

ve DAHA BİR ÇOK BENEFİSÇİ OLUŞULUŞ

Diğer benzerlik özellikler ve ayrıntılı bilgiye www.elihideto.com adresinden ulaşabilirsiniz.