



TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Aşağıdaki “kas hastalıkları” ile ilgili sorularımın Sağlık Bakanı Sayın Dr. Mehmet MÜezzinoğlu tarafından Anayasa’nın 98 inci ve TBMM İçtüzüğü’nün 96 ncı ve 99 uncu maddeleri uyarınca yazılı olarak cevaplandırılmasını arz ederim. 26/12/2013

Prof. Dr. Hülya GÜVEN
CHP İzmir Milletvekili

Kas hastalıkları (myopati), kas liflerinin hastalığına bağlı olan çoğu zaman kaslarda güçsüzlük, incelme bazen ağrı ya da krampların görüldüğü hastalıklardır. Kaslardaki bozukluklar kalıtsal (ailevi) olabildiği gibi sonradan ve dış etkenlere bağlı olarak da gelişebilmektedirler.

Kalıtsal kas hastalıklarına neden olan bozukluk doğuştan itibaren var olsa da kendilerini belli etme yaşları değişkendir. Bazıları doğuştan itibaren kendini gösterirken diğerleri daha geç yaşlarda başlar. **Ailevi kas hastalıklarının henüz tedavisi olmadığı için ailedeki kas hastalığı ve kalıtımı konusunda bilgi sahibi olmak ailede yeni hasta çocukların doğmasını engellemek, hasta kişilerin karşılaşılabilecekleri problemleri önceden öngörmek ve mümkünse gerekli tedbirleri almak ve akraba evliliklerini önlemek açısından şarttır.**

Kasların düzgün çalışabilmesi için gerekli proteinlerin doğuştan eksikliği, kaslarda bozukluk ve hastalığa yol açmaktadır. Ailevi özellik gösteren ve ilerleyici güçsüzlüğe neden olan kas hastalıklarına “distrofi” denir. Bunların bazılarında hastalık anneden oğlan çocuklara (X kromozomuna bağlı), diğerlerinde anne ya da babadan çocuklara (otozomal dominant) geçer. Bazılarında ise hem annenin hem de babanın taşıyıcı olması gerekir. Yani anne ve baba hastalık özelliklerini göstermezken hem anne hem de babadan hasta geni alan çocuklarda hastalık ortaya çıkar (otozomal resesif). Çok sayıda kalıtsal kas hastalığı vardır.

Kavşak tipi kas distrofileri olarak adlandırılan kas hastalıkları özellikle omuz çevresi ve kalça çevresi kaslarda kuvvetsizlik nedeni ile hastaların merdiven ya da yokuş çıkmakta, yüksek raflara uzanmakta zorlandıkları bir grup kas hastalığıdır. Hastalığa neden olacak çok sayıda protein vardır. Bu nedenle her hastada klinik tablo farklıdır. Bazıları erken çocukluk çağında başlarken diğerleri erişkin yaş grubunda başlar. Hastalığın gidişi ve oluşturduğu engellilik de etkilenen proteine göre değişiklik gösterir. Bu grup içerisinde en sık görülen “distrofin” adlı proteinin eksikliğine bağlı olarak ortaya çıkan **Duchenne tipi kas distrofisi (DMD)** ve **Becker tipi kas distrofisidir (BMD)**.

Kas liflerinin yapısı için gerekli olan “distrofin” isimli proteinin eksikliği nedeni ile ortaya çıkan hastalıklardan, proteinin tamamen eksikliği “Duchenne” kas distrofisine; kısmi eksikliği “Becker” kas distrofisine neden olur. Anneler taşıyıcıdır ve anneden hasta geni alan erkek çocuklar hastalığı gösterir. Taşıyıcı annenin oğlunun hasta olma ihtimali %50’dir. Taşıyıcı annenin kız çocuğu da %50 ihtimalle taşıyıcı olacaktır.

36572

Duchenne kas distrofisi çocukluk çağının en sık görülen kalıtsal kas hastalığıdır. İlk belirtiler ilk 5 yaş döneminde görülür. Genellikle çocuklar normal yaşta yürümeye başlarlar. Yürümeye başladıktan sonra çocuğun yaşitları kadar hızlı ve iyi yürüyemediği, çabuk yorulduğu, sık kucak istediği ve sık düştüğü fark edilir. Özellikle yokuş yukarı yürürken ve merdiven çıkarken güçsüzlük fark edilir. Yürüme ve merdiven çıkma zorluğu fark edildiğinde hekime başvurulur. Kaslarda genelde psödohipertrofi (diğer bölgelerdeki güçsüzlüğü kapatma amacıyla gelişen yalancı gelişmiş görünüm) vardır. Hastalar 10 yaşına geldiklerinde yürüme önemli ölçüde bozulur ve tekerlekli sandalye ihtiyacı baş gösterir. Yirmili yaşlarda solunum cihazı ile nefes alıp vermelerine desteğe ihtiyaç duyarlar. Bazı çocuklarda barsak sistemine ait şikâyetler ve ileri dönemde kalp kasında değişiklikler de görülür. Ülkemizde Duchenne kas distrofisi olan çocukların ömrünün 18-20 yıl arasında değiştiği belirtilmektedir.

Kanda "kreatin kinaz (CK)" enzim düzeylerine bakıldığında bu enzimin doğuştan itibaren çok yüksek olduğu görülür. Genetik analiz ile hastaların yaklaşık %70'inde tanı koyma şansı vardır. Bu hem hasta çocuk için hem de ailenin daha sonra sahip olacağı çocukların hasta olup olmayacağının önceden tespiti için gereklidir. Genetik analiz ile tanı koyulamayan vakalarda kas biyopsisi yapılması gerekir.

Becker tipi kas distrofisinde distrofin proteini kısmen mevcuttur. Bu nedenle hastalık Duchenne'e göre daha geç yaşta başlar, daha hafif seyrinde ve şiddettedir. Hastalık çocukluk yaş grubunda başlayabileceği gibi erişkin yaşta da başlayabilir. Hastalar özellikle bacaklarda güçsüzlükten şikâyet ederler. Yokuş çıkarken, merdiven çıkarken zorlanırlar. Baldır kasları çok büyüktür (yalancı hipertrofi). Hastalar başlangıçtan 20-30 yıl sonra tekerlekli sandalyeye bağlanabilirler.

Duchenne-Becker kas distrofilerinde daha öncede belirtildiği gibi genetik tanı koyma şansı vardır. Hasta çocuktaki genetik bozukluk tespit edilebilir ise ailede daha sonra doğacak çocuklar için ve anne karnında iken hastalığın tespiti mümkün olmaktadır.

Hastalığın, henüz bir tedavisi yoktur. Tedavi konusunda pek çok çalışma olmasına karşın şu an için kortikosteroidler dışında uygulanan bir ilaç yoktur. Fizik tedavi mutlaka tedavi sürecinin bir parçası olmalıdır. Fizik tedavi gelişebilecek kas ve iskelet şekil bozukluklarını önlemede ve geciktirmede önemli rol oynar.

Bu bağlamda;

1. Ülkemizde türlerine ve bölgelere göre kaç kas hastası vardır? Kas hastalığı türlerinin yoğun olarak görüldüğü bölgeler hangileridir?

2. Ülkemizde DMD (Duchenne tipi kas distrofisi) taşıyıcı annelerin tespitine yönelik çalışmalar nelerdir? Taşıyıcı kişilere yönelik bilgilendirme ve danışmanlık faaliyetleri bulunmakta mıdır?

3. DMD tanısına ilişkin testler yapılmakta mıdır? Bu testler ücretli midir? SGK ödeme yapmakta mıdır?

36572

4. Genetik analiz ile tanı koyulamayan DMD vakalarında kas biyopsisi ücretli midir?
5. DMD tedavisinde kullanılan ilaçlar DMD hastalarına katkı payı almaksızın ücretsiz sağlanmakta mıdır?
6. DMD hastalarına katkı payı almaksızın ücretsiz tekerlekli sandalye verilmekte midir?
7. DMD hastalarına katkı payı almaksızın ücretsiz ve sürekli fizik tedavi hizmeti verilmekte midir?
8. Ülkemizde BMD (**Becker tipi kas distrofisi**) taşıyıcı annelerin tespitine yönelik çalışmalar nelerdir? Taşıyıcı kişilere yönelik bilgilendirme faaliyetleri bulunmakta mıdır?
9. BMD tanısına ilişkin testler yapılmakta mıdır? Bu testler ücretli midir? SGK ödeme yapmakta mıdır?
10. BMD hastalarına katkı payı almaksızın ücretsiz tekerlekli sandalye verilmekte midir?
11. BMD hastalarına katkı payı almaksızın ücretsiz ve sürekli fizik tedavi hizmeti verilmekte midir?