



TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Kalıtsal kas hastalığı olan “Emery-Dreifuss Kas Distrofisi” ile ilgili olan aşağıdaki sorularımın Sağlık Bakanı Sayın Dr. Mehmet MÜEZZİNOĞLU tarafından Anayasa’nın 98 inci ve TBMM İçtüzüğü’nün 96 ncı ve 99 uncu maddeleri uyarınca yazılı olarak cevaplandırılmasını arz ederim. 25/12/2013

Prof. Dr. Hülya GUVEN
CHP İzmir Milletvekili

Genellikle 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 olmak 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.

Emery-Dreifuss Kas Distrofisi erken çocukluk döneminde başlamaktadır. Öncelikle eklemlerde kontraktür (kasların kasılması nedeni ile eklemlerin tam açılmama durumu), kol ve bacak kaslarında hafif güçsüzlük ile kendini gösterir. Kalp kası etkilenimi hemen tüm hastalarda görülür. **Kalp ritim düzensizlikleri nedeni ile genellikle 30’lu yaşlarda hastalar kalp pili takılmasına gereksinim gösterir. Kalp ritim düzensizlikleri ölüme neden olabileceğinden kalp pili takılması hayat kurtarıcı olmaktadır.**

Bu bağlamda;

1. Ülkemizde Emery-Dreifuss Kas Distrofisi taşıyıcı kişilerin tespitine yönelik çalışmalar nelerdir? Taşıyıcı kişilere yönelik bilgilendirme ve danışmanlık faaliyetleri bulunmakta mıdır? Varsa bu çalışmalar hangi kurum tarafından yürütülmektedir?

2. Emery-Dreifuss Kas Distrofisi tanısına ilişkin testler yapılmakta mıdır? Bu testler ücretli midir? Ücret SGK tarafından karşılanmakta mıdır?

36570

3. Emery-Dreifuss Kas Distrofisi tedavisinde kullanılan ilaçlar katkı payı ödenmeksizin hastalara ücretsiz sağlanmakta mıdır?

4. Emery-Dreifuss Kas Distrofisi hastalarına ücretsiz tekerlekli sandalye katkı payı ödenmeksizin verilmekte midir?

5. Emery-Dreifuss Kas Distrofisi hastalarına katkı payı ödenmeksizin ücretsiz ve sürekli fizik tedavi hizmeti verilmekte midir?

6. Emery-Dreifuss Kas Distrofisi hastalarına katkı payı ödenmeksizin ücretsiz kalp pili takılmakta mıdır?