**BASIN BÜLTENİ**

**Nadir olanı yaşayan, umudu paylaşanların günü: 15 Mayıs**

**MPS LH Derneği, 15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü dolayısıyla mukopolisakkaridoz ve benzeri lizozomal depo hastalıklarına sahip bireylerin ihtiyaçlarına dikkat çekiyor. Koronavirüs salgın süreci sebebiyle bu yıl farkındalık çalışmalarını sosyal medya üzerinden yürüten dernek #benigörebiliyormusun ve #bifarketsen etiketleriyle konuya ilişkin farkındalık kampanyalarını başlattı. Uzmanlara göre, “tanı alamadığı, başka tanılarla izlendiği, bir kısmı geç tanı ve tedavi nedeniyle kaybedildiği ve bir kısmı takibe devam etmediğinden” gerçek hasta birey sayısı net olarak bilinmiyor. Tahminler ülkemizde 1.000 civarında vaka olduğu yönünde.**

Hasta ve hasta yakınlarının dayanışma içinde olmasını sağlamak, hekimler ve bilim insanlarıyla bir araya getirmek; hasta bireylerin sosyal, kültürel, hukuki alanlarda, eğitim ve sağlık konularında desteklemek, yaşam kalitelerini yükseltmek ve toplumu bu hastalıklar konusunda bilinçlendirmek üzere çalışan **MPS LH Derneği Başkanı Muteber Eroğlu**, 15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü dolayısıyla yaptığı basın açıklamasında bu yıl salgın nedeniyle etkinliklerini sosyal medya üzerinden gerçekleştireceklerini belirtti.

**Muteber Eroğlu** mukopolisakkaridoz ve benzeri lizozomal depo hastalıklarının aynı zamanda nadir hastalıklar olarak tanımlandığını, kamuoyunda yetim hastalıklar olarak bilindiğini de hatırlattı. Eroğlu, açıklamasında şu noktalara değindi: “Bu hastalıklar, yıllarca yetim bırakılmış ve maalesef hep ötelenmiş hastalıklar oldular. Nadir hastalığa sahip bireyler, yalnızlığa ve umutsuzluğa terk edildiler. Ben de aynı zamanda bir hasta yakını olarak bu durumu deneyimledim. Dernek olarak bu hastalıkla mücadele edenleri, nadir olanı yaşayan ve umudu paylaşan herkesi bir araya getirmeyi amaçlıyoruz. 15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü kapsamında her yıl gerçekleştirdiğimiz etkinlikleri bu yıl salgın sebebiyle dijital platformlara taşıdık. Çalışmalarımızı sosyal medyadan #benigörebiliyormusun ve #bifarketsen etiketleriyle yürütüyoruz. Hastaların tanı ve tedaviye ulaşmakta zorluk yaşamaması, MPS özelinde donanımlı merkezlerde takiplerini yaptırabilmeleri, ilaca erişimde sürekli değişen kriterlere ve uğraşmak zorunda kaldıkları bürokrasiye takılmamaları, toplumun tuhaf bakışlarına maruz kalmadan yaşamlarını sürdürerek sosyalleşebilmeleri, zaten zor olan hastalıkla mücadele süreçlerini bu sıkıntılardan arındırabilmek öncelikli hedefimizdir.”

**“Nadir hastalıklar alanında atılan her adımı takdirle karşılıyoruz, yeni ve güzel haberleri bekliyoruz.”**

Sağlık otoritesinin Nadir Hastalıklar alanındaki gayretli çalışmalarını takip ettiklerini belirten Eroğlu: “TBMM'de toplanan SMA, DMD, ALS, MS ve Nadir Hastalıklar Araştırma Komisyonu ve ardından kurulan Sağlık Bakanlığı Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı'nın bu alanda çalışmalar yapmasının çok önemli bir gelişme olduğunu düşünüyoruz. Nadir Hastalıklar alanında yapılan tüm çalışmaları çok önemsiyor, yakından takip ediyoruz. Kurucu üyesi olduğumuz Nadir Hastalıklar Ağı adına bu komisyonlara katılma ve sorunlarımızı anlatma fırsatı bulduk. Komisyonun hazırladığı raporda bizim ve diğer nadir hastalık derneklerinin sorunlarının yer alması önemli bir adım oldu. Öte yandan hem Sağlık Bakanlığı hem de SGK tarafında acil çözüm talep ettiğimiz sorunlar var. Mesela Mukopolisakkaridoz tip VII (MPS VII)’nin enzim ilacı bir yıldan daha uzun süredir SGK’da geri ödeme listesine girmeyi bekliyor. MPS VII hastaları tedavilerine ulaşmak için umutla bekliyorlar. MPS farkındalık gününün için de bulunduğu mayıs ayında ilacımızın geri ödeme listesine alındığı haberi bizleri çok mutlu ederdi. Her hastanın tedaviye ulaşma hakkı vardır. Yaşam hakkı kutsaldır ve anayasal bir haktır. MPS (mukopolisakkaridoz) ve lizozomal depo hastalıkları için yeni doğan taraması istiyoruz. Tanı ne kadar erken konulabilirse tedavilerden daha iyi sonuçlar alma olasılığı yükselir. Taşıyıcılık testleri genişletilmeli ve yaygınlaştırılmalı. Bu durum sağlıklı nesillerin oluşması ve ailelerin yaşayacağı psikolojik yıkımın engellenmesi açısından büyük önem arz ediyor, bakanlığın bu konudaki çalışmalarını kısa zaman içinde sonuçlandırılmasını arzu ediyoruz.”

**Vaka sayısını yalnızca tahmin edebiliyoruz**

**Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Balcalı Hastanesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı Öğretim Üyesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği Yönetim Kurulu Üyesi Prof. Dr. H. Neslihan Önenli Mungan**, Mukopolisakkaridoz (MPS)’un; kalıtsal, nadir görülen, vücutta aynı anda birçok organ ve sistemi etkileyebilen, tedavi edilemediğinde ilerleyici özellik taşıyan ve yaşam süresi ile kalitesini etkileyen bir grup lizozomal depo hastalığının ortak ismi olduğuna dikkati çekti.

**Prof. Dr. H. Neslihan Önenli Mungan**, 15 Mayıs Dünya MPS Farkındalık Günü’ne ilişkin şu görüşleri paylaştı: “Genetik kusurlar nedeniyle bazı yaşamsal enzimlerin olmaması ya da yetersiz yapımının yol açtığı, glikozaminoglikan (GAG) adı verilen maddelerin yıkılamayıp vücuttan atılmalarının gerçekleşememesi sonucunda gözden kalbe, karaciğerden kemiklere, beyinden solunum sistemine kadar farklı birçok sistemdeki birikiminin yarattığı hasarlar klinik bulgulardan sorumludur. İlk olarak 1917 yılında tip I’li bir hastada tanımlanmıştır. Halen bilinen 7 alt tipi vardır. Ülkelere göre alt grupların sıklığı değişmekle beraber, dünya genelinde binlerce hasta vardır ve MPS tip III, IV ve VI görece daha sık görülmektedir. Ülkemizde de kesin olmamakla beraber tip I, III, VI ve IV sık görülmektedir. Bir kısım hasta tanı alamadığı veya başka tanılar ile izlendiği, bir kısmı geç tanı ve tedavi nedeniyle kaybedildiği ve bir kısmı takibe gelmedikleri için ülkemizde halen izlemde olan hasta sayısı gerçek rakamları yansıtmamaktadır. Ancak sayının 1.000 civarı olduğu düşünülmektedir.”

**Prof. Dr. Mungan**, tanıda en önemli faktörün farkındalık olduğunun altını çizdi. Mungan, bu konuda hem geleneksel tıp eğitiminde hem de çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlığı eğitiminde diğer kalıtsal metabolik hastalıklarla beraber mukopolisakkaridozlara da daha fazla yer verilmesinin önemine işaret etti ve şu saptamada bulundu: “MPS tanısında en değerli ipucu klinik şüphedir. Her tipi için farklı klinik seyir söz konusu olsa da; kaba yüz görünümü, kısa boy, gözlerde bulanıklık, tekrarlayan orta kulak iltihapları, büyüyen geniz eti ve işitme kaybı ile dil büyüklüğü, kalp kapak tutulumuna bağlı çabuk yorulma, sık tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları, büyük kasık ve göbek fıtıkları, dalak ve karaciğer büyümesinin yol açtığı karın şişliği, eklem kısıtlılığı veya gevşekliği ve bazı tiplerinde kazanılmış zihinsel ve bedensel becerilerde kayıplar bulguları arasında sayılabilir. Kesin tanı için artık ülkemizde farklı merkezlerde ücretsiz olarak hem enzim düzeyleri ölçülebilmekte hem de genetik analizler yapılabilmektedir. İlerleyici bir hastalık grubu olduğu ve tip I, II, IV, VI ve VII’de enzim yerine koyma tedavisine ülkemizde her hastanın ulaşımı mümkün olduğu için erken tanı çok değerlidir.”

**“MPS multidispliner izlem gereken bir hastalıktır.”**

“Enzim tedavisi ile özellikle de ilk 6 ay-1 yaşta tedaviye başlanabilenlerde; büyüme hızı, yüz görünümü, hareket yeteneği çok daha iyi olmaktadır. Ancak tip IVA dışında enzim tedavisinin kemik-eklem ve beyine erişimi olmadığından bu tutulumlar için mutlaka etkin diğer tedavi seçeneklerine ihtiyaç vardır. Unutulmaması gereken önemli bir nokta tüm bu tedavi seçeneklerine başlanmasına ve sürdürülmesine karar vermenin, tanı ve izlemde olduğu gibi ülkemizde sadece çocuk metabolizma uzmanının sorumluluğunda olduğudur. Periyodik olarak aile derneği, Sağlık Bakanlığı ve metabolizma derneğinin ortak toplantılar yapması hem sorunların daha iyi anlaşılması hem de akılcı çözümlerin hayata geçirilmesi için elzemdir. MPS multidispliner izlem gereken bir hastalıktır. Farkındalığın artması ile dış görünüşleri farklı olan çocuklarımızın ve ailelerinin toplumdan izolasyonu ve ötekileştirilme endişelerinin önüne geçilerek, eğitim alabilmelerine ve meslek sahibi özgür bireyler olmalarına gerekli destek verilebilecektir. MPS bulaşıcı bir hastalık değildir mesajı da mutlaka verilmelidir. Sağlık otoritesi desteği ve iş birliği de çok gereklidir.“

**“Evde enzim replasman tedavisinin, mutlaka ve en kısa sürede hayata geçmesi gereklidir.”**

Korona pandemisi sırasında çok zor şartlar altında olsalar da İtalya, Fransa gibi ülkelerin hızla karar alarak evde enzim tedavisini hayata geçirdiğini; bu süreçte gösterilen tüm ihtimama rağmen, ülkemizde şehirlerdeki seyahat kısıtlamaları, ailelerin enfeksiyon kapma endişeleri, temiz hastanelerin her ilde bulunmamasının, her ne kadar bir çok merkezde tedavi sürse de, tüm metabolik hastalıklarda olduğu gibi haftalık enzim tedavisi alması gereken MPS hastaları için de ciddi sorunlar doğurduğunu belirten **Prof. Dr. H. Neslihan Önenli Mungan:** “Tedavide güncel olan enzim yerine koyma, kemik iliği nakli ve bazı özel tiplerinde beyin içi enzim uygulamaları ülkemizde de uygulanmaktadır. Ancak metabolizma merkezlerinin bazı bölgelere uzaklığı, iklim ve doğa koşulları, yaşadığımız korona virüs pandemisi gibi özel durumlar tedavilerini düzenli olarak devamına sekte vurmaktadır. Tedavideki aksamalar kazanımların yitirilmesine ve kalıcı organ hasarlarına neden olmaktadır. Tüm bunları önleyebilmek adına evde enzim replasman tedavisi sağlık müdürlüklerinin evde hizmet birimleriyle işbirliği yapılarak mutlaka en kısa sürede hayata geçirilmesi gereken bir proje olmalıdır. Substrat inhibisyon tedavisi özellikle beyin etkilenmesi olan bazı MPS tipleri için güncel bir tedavi seçeneğidir. Umut vadeden ve çalışmaları süren tedavi seçenekleri arasında gen tedavisi kalıcı bir çözüm ürettiği için önemli bir yer tutmaktadır” dedi.

**Adının bile söylenmesi zor olan bu hastalıkla yaşamak daha da zor**

MPS tip IVA teşhisi bulunan ve yeni ilaçların denendiği klinik çalışmalara da katılan **Ayşe Nihan Uğuz**, adının bile söylenmesi zor olan bu hastalıkla yaşamanın daha da zor olduğunu belirtti. **Uğuz,** yaşadığı tecrübeyi şöyle paylaştı: “Beni en çok rahatsız eden şey insanların bakışları. Bu konuda toplumda farkındalık yaratılmasını diliyorum. Sokağa çıktığınız andan itibaren olumsuz fiziksel koşullar sebebiyle tekerlekli sandalyeyi kullanamamak zaten büyük bir sorun. Turistik tesislerden üniversite binalarına, günlük hayatın her alanında bu problemle yüzleşiyor ve savaşıyoruz. MPS genetik geçişli bir hastalık. Aldığım enzim tedavisiyle yaşam kalitem artıyor. Bu hastalık vücutta büyük tahribatlar yaptıktan sonra maalesef geri dönüşü olmuyor. 2012 yılında dünya da altı ülke de MPS tip IVA hastalarıyla klinik çalışmalar başladı. Almanya’dan bize haber geldi, Türkiye’den yalnızca benim katıldığım bir klinik çalışmanın parçası oldum. İki yıl diye gittiğimiz Almanya’da 3 yıl yedi ay kaldık. 2014 yılında ilacımız onay aldı ve Avrupa ülkelerinde piyasaya çıktı. Türkiye’de ise 2015 yılında MPS LH Derneği’nin ve hastaların büyük mücadelesi sonucu ilaç SGK tarafından onaylanınca biz de 2015 yılı Eylül ayında ülkemize geri döndük.

Çukurova Üniversitesi Güzel Sanatlar Bölümü’nde iki yıl misafir öğrenci olarak bulunan Ayşe Nihan Uğuz, bugüne kadar yurt içinde ve dışında olmak üzere 13 kişisel sergi açtı. Sayısız karma sergiye de katılan Uğuz, ilgili mercilere şöyle seslendi: “Sağlık otoritelerinden benim ve tüm hastaların bir ricası var. Lütfen ilaç raporlarımızı 1 yıla çıkarın. Tüm hastalarımızın enzimlerini Avrupa’da olduğu gibi evlerinde almalarını çok istiyorum. Çünkü bizler enfeksiyona çok açık hastalarız.”

Ayşe Nihan Uğuz’un annesi Çukurova Üniversitesi Eğitim Fakültesi’nden emekli Akademisyen **Aynur Uğuz**, kızı Nihan’ın son derece sağlıklı dünyaya geldiğini ancak dokuz aylıkken hastalandığını ülke içinde ve yurt dışında birçok hekime görünse de hastalık tanısının konmasının maalesef beş yıl sürdüğünü belirtti ve aynı hastalıkla mücadele eden hasta yakınlarına şu mesajları iletti: “Bizlerin toplumdan en büyük beklentimiz çocuklarımızın ayrıştırılmaması. Engelliler toplumun azınlık grubunu oluşturan kişiler. Sabancı Vakfı’nın İstanbul’da yaptığı bir ankete göre ailelerin yüzde 57’si çocuklarının engellilerle okumasını istemiyor. Bu beni gerçekten çok üzdü. Öncelikle aileler bu konuda duyarlı olacak ki vicdanlı çocuklar yetiştirsinler. Yetkililerden en büyük isteğimiz özel hastalarımız için tanı ve tedavi merkezlerinin kurulmasıdır. Ayrıca ülkemizde de Avrupa ülkelerinde olduğu gibi büyük yaşam köylerinin yapılması önemlidir. Bu ülkemizin büyük bir eksikliğidir çünkü ebeveynler olarak “bana bir şey olursa çocuğuma kim bakacak” kaygısı ile yaşamak çok zor. MPS hastası bireylerin ailelerine en büyük önerim bu hastalıkla barışık olmaları ve barışık yaşamaları; sabırlı, hoşgörülü olmalarıdır. Mutlu olmanın mutlaka bir yolu vardır. Şu günü, şu saati, şu dakikayı, hiçbir anı bir kez daha yaşama şansımız yok. O yüzden mutlu olmak, en önemli amacı olmalı hepimizin.”

**İletişim:**

Marjinal Porter Novelli T: 0212 219 29 71

Cansu Aslan | M: 0530 401 14 86| [cansua@marjinal.com.tr](mailto:cansua@marjinal.com.tr)

**MPS LH Derneği Hakkında**

Mukopolisakkaridoz (MPS) ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları Derneği, 6 Mayıs 2009 tarihinde lizozomal hastalıkları olan hastalar ve hasta yakınları tarafından kurulmuştur. Dernek, MPS ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları ile ilgili kişilerin ekonomik, sosyal, kültürel, hukuki, mesleki, eğitim, vb. hakkında yol göstermeyi ve bu konudaki bilgilerini geliştirmeyi ve toplumda daha kaliteli yaşam koşullarına erişebilmelerini sağlamayı amaçlamaktadır. Kalıtsal nitelik taşıyan, yaşam boyu süren ve ender görülen MPS, mukopolisakkarid grubundaki maddelerin metabolizmasındaki bozukluklar sonucunda ortaya çıkan, idrarda mukopolisakkaridlerin saptandığı, organların büyük bölümünü etkileyen ve çeşitli tipleri bulunan bir hastalıklar grubudur. Detaylı bilgi için derneğin web sitesini ziyaret edebilirsiniz:

<http://www.mpsturk.org/>