

500 GENETİK HASTALIĞI TARAYAN SİSTEM

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü, nadir görülen hastalıkların teşhisinde gecikmeyi önlemek amacıyla aynı anda 500 hastalığı tarayan bir sistem oluşturduklarını söyledi. Prof. Dr. Ezgü, bu sistemin Türkiye'de bir ilk olduğunu ifade etti.

Ankara'da Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde '28 Şubat Dünya Nadir Hastalıklar Günü' nedeniyle 'Kalıtsal Metabolik Hastalıklar Farkındalık Toplantısı' düzenlendi. Toplantıda konuşan Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Leyla Tümer, dünyada yaygın olan ve herkesçe bilinen hastalıklar haricinde adı duyulmamış yaklaşık 8 bin çeşit daha hastalık bulunduğunu söyledi.

'Yüzde 80'i genetik kökenli'

Bu hastalıkların yaklaşık yüzde 80'inin genetik kökenli olduğunu vurgulayan Prof. Dr. Tümer, şöyle konuştu:

"Nadir hastalıkların yüzde 50'sinden çocuklar etkilenebilir. İlk 1 yaş içindeki ölümlerin yüzde 35'i nadir hastalıklardan olmakta ve yine çocukların yüzde 30'u 5 yaşını göremeden kaybedilmektedir. Nadir hastalıklar, tek başına değerlendirildiğinde çok az kişiyi etkilese de bir bütün olarak bakıldığında dünyada yaklaşık genel nüfusun yüzde 7'sini etkilemekte ve yaklaşık 400 milyon hasta olduğu düşünülmektedir. Avrupa'da 30 milyon, Amerika Birleşik Devletleri'nde 25 milyon hasta bulunmaktadır. Ülkemiz'de ise yaklaşık 5-6 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmekte olup akraba evliliklerinin sık olduğu dikate alındığında ise bu sayının daha yüksekte olduğunu düşünmekteyiz ve bu sayı azımsanamayacak kadar yüksektir. Ülke-

mizde son yıllarda alınan önlemlerle 1000'de 10.7'lere kadar gerileyen bebek ölümlerinin önemli bir bölümünü hala nadir genetik hastalıkların oluşturduğu öngörülmektedir."

Prof. Dr. Tümer, ülkede sıkça rastlanan zeka geriliği, duyu bozuklukları ve fiziksel engelliler gibi risk gruplarının bir bölümünün de bu hastalıklardan etkilendiğinin tahmin edildiğini kaydetti.

'Yüzde 95'inin tedavisi yok'

Prof. Dr. Tümer, nadir bir hastalığın teşhisinin ortalama 7 yıl sürdüğünü ve hastaların bu sürede 8 ayrı doktor gezdiğini belirtti. Prof. Dr. Tümer, "Hastalıkların yüzde 95'inin tedavisi bulunmamaktadır. Bu konuda acilen bir ulusal strateji belirlenmesi ve dünyadaki örneklerle benzer olarak uluslararası standartlarda referans ve yeni tedavi merkezlerinin oluşturulması, erken tanı ve tedavi olanaklarının geliştirilmesi, araştırmalarda koordinasyon sağlanması ve başarılı bir ulusal kayıt sisteminin geliştirilmesi sonucu ülkemizin kalıtsal metabolik hastalıklar konusunda lider bir ülke konumuna gelmesi hedeflenmelidir" dedi.

Ezgü, Gazi Üniversitesi olarak bu nadir hastalıkların teşhisindeki gecikmeyi önlemek amacıyla Türkiye'de ilk defa



'Gen tedavisi umut'

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü ise, kalıtsal metabolik hastalıklarda şu anki tedavilerin hastalıkları kesin olarak tedavi etmediğini ve etkisini azalttığını belirterek, 'gen tedavisi'nin bu hastalıkları kesin çözüm için bir umut olduğunu söyledi.

aynı anda genetik olarak 500 tane hastalığı tarayan bir sistem oluşturduklarını ifade etti. Prof. Dr. Ezgü, "Bu çalışmamızın ardından 'ilaç geliştirme konusunda ön ayak olabilir miyiz?' diye çalışmalar

başladık. Ve bu ilaç geliştirme çalışmalarının en önemli basamağı olan 'Faz 1' merkezini, Sağlık Bakanlığımızın Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumuyla ortaklaşa olarak metabolik hastalıklar için Gazi Üniversitesi'nde kurduk. Bu şu demek; eğer dünyanın herhangi bir ülkesinde bu hastalıklar için yeni bir ilaç bulunursa dünyada ilk araştırılacak, denenecek ve hastalara uygulanacak yerlerden bir tanesi artık bizim üniversitemiz ve dolayısıyla Türkiye olacak."

Daha sonra konuşan Fenilketonüri Aile Derneği Başkanı Deniz Yılmaz Atakay, Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları Derneği Başkanı Muteber Ergülu ve Nöronal Ceroid Lipofuscinosis Hastalığı ile Mücadele ve Dayanışma Derneği Başkanı Mine Keskin Ergin de nadir hastalıklara yakalanan kişilerin yaşadığı sıkıntıları anlatarak, tedavileri konusunda gerekli adımların atılmasını istedi.

Prof. Dr. LEYLA TÜMER

Gazi Üni. Tıp Fak. Çocuk Beslenme Dalı Başkanı

28 Şubat Nadir Hastalıklar Günü

TÜRKİYE'DE 6 MİLYON CİVARI KİŞİ NADİR HASTALIKLA MÜCADELE EDİYOR

DÜNYA KUPASI VİZESİNİ ALAN A MİLLİ BASKETBOL TAKIMI
GRUPTAKİ SON MAÇINDA İSPANYA'YA 74-58 YENİLDİ

08:40

G.Altın 227,0

26 Şubat 2019 / Gün Ortası



500 HASTALIK AYNI ANDA TARANACAK!

13:35

a tv GÜN ORTASI 0212 354 31 00

123 / 131

http://mtm.medvatakip.com/kupur?enosif=7r7p71USCmGVMQrzNwllg...&news=HRcWNhS1U6NjIKU_D5idZHT869RJV2JF0Q4TXeHc4srp1AtJtiekRNH5IXFrQ3cBNdwcfaIJV05jAr-mnKKATAEHG03MqhhKT3Gk2IOOsOwE.&mnsif=lg7gmFvRZM.&st=2