



kifder

Yarınlarımız için çalışıyoruz



yenidoğan tarama programı ile
kistik fibrozis tanısı alan ailelere yönelik
kistik fibrozis
hastalığını tanıma rehberi

1-Aileyi “Kistik Fibrozis”le Tanıştırmak

“
Çocuğunuz
Kistik Fibrozis (KF)
hastası.”
”

Çoğu ebeveynin dünyası bu haberi aldığıında alt üst olur. Çocuğunuza tanı yeni konulduysa sadece şunu bilin: Her ne kadar inanması güç de olsa her şey daha iyiye gidecek. Bir süre sonra, kistik fibrozisi kabullenmeye başlayacaksınız ve normal yaşamınızın bir parçası haline getirerek onunla başa çıkmayı öğreneceksiniz.

Tanı alınmasını izleyen süreç, bütün aile için stresli olabilir. Her aile üyesinin bununla baş etme biçimi farklılık gösterebilir. Eğer eşiniz yalnız kalmak istediğini ifade ederse bu sizi göz ardı ettiği anlamına gelmez. Eğer aile üyelerinden biri ağlamıyorsa bu onun canının yanmadığı anlamına gelmez. Herkes farklı tepkiler verebilir ve bu da aile içerisinde çatışmaya sebep olabilir. Herkesin kişisel tepkisine saygı duyun. Birbirinize karşı açık olun. Durumla ilgili etraflıca konuşmak ve tartışmak, düşündüğünüzden daha kolay olabilir. Fakat duygularınızla baş edemez hale gelerseniz bir terapistten veya psikiyatri hekiminden yardım alın.

Yapılması gereken ilk iş hastalığı kabullenmek ve önünüzdeki zorlu yolda ilerlemek için ayaklarınızın yere sağlam basmasını sağlamaktır.





Su luluk duygusunu yenin ve kontrol altına alın.



Kistik Fibrozis genetik bir hastalık olduĐu i in ebeveynler kendilerini su lu hissedebilirler. Kistik Fibrozis  ok nadir bir hastalıktır ve siz veya aile  yelerinden biri bu hastalıĐa sahip olmadık a hamilelik veya doĐum  ncesinde kistik fibrozis genetik taraması standart testler arasında deĐildir.

**** Hamilelik  ncesi ve hamilelik sırasında kullandıĐınız bir ila  veya ge irdiĐiniz bir enfeksiyon ya da baŐka bir durum kistik fibrozise neden olmaz.**

BaŐlangı ta d Őuncelerinizi kontrol edemeyebilirsiniz.  ocuĐunuz Kistik Fibrozis hastası olmasaydı her Őeyin baŐka t rl  olacaĐını d Ő nme eĐiliminde olabilirsiniz.

Tanı konmadan  nce  ocuĐunuz ve aileniz i in kurduĐunuz hayalleri kaybetmeyin.

Kontrol  yeniden ele almanın saĐlıklı y ntemi,  ocuĐunuza olabilecek en iyi bakımı saĐlamaktır. Bunu da Kistik Fibrozis hastalıĐıyla ilgili m mk n olduĐunca  ok Őey  Đrenerek ve  ocuĐunuzun tedavi planını tam olarak izleyerek yapabilirsiniz.



“ Rol modeli olmak. ”

Çocuğunuzun rol modeli olarak, ileriki yıllar boyunca onun düşüncelerini, eylemlerini ve sağlık alışkanlıklarını şekillendirecek olan sizin davranışlarınızdır.

Hastalığı kabullenme sürecinde aşağıdaki çözüm seçeneklerini kullanabilirsiniz:

- > Özgüveninizi canlı tutmaya çalışın.
- > Bazı ebeveynler suçluluk hissini çocuklarının maddi ve manevi olanaklarını artırarak telafi etmeye ve kendilerini bu şekilde iyileştirmeye çalışırlar. Suçluluk duygusunu bu şekilde telafi etmeye çalışmayın.
- > Gereğinden fazla korumacı olmaktan kaçının.
- > Kendinize iyi bakmak için zaman ayırın.





Kistik Fibrozis hastalığını hayatın bir parçası yapın, hayatınızın bütününe kapsamasına izin.



Kistik fibrozisli çocuğunuzu ailenin odak noktası yapmayın, ona diğer çocuklarınıza davrandığınız gibi davranın. Zorluklar olacağını bilin, ama aynı zamanda çocuğunuzun tuvalet eğitimi, düzgün cümle kurma ve tüm diğer öğrenme aşamalarında heyecan duymasını sağlayın.

Bakım vermenin getirdiği zorluklar düşünüldüğünde, bu süreç duygusal açıdan yorucu olabilir. Ama çocuğunuzu kendi bakımını yapmaya hazırlayarak günü geldiğinde çocuğunuzun sorumluluk almasını sağlayabilir.

Kistik Fibrozis Derneği (Kifder)

Kifder, kistik fibrozis hasta ve hasta yakınlarının bir araya gelerek kurduğu bir sivil toplum kuruluşudur. Dernek olarak amacı; yaşam süresini kısaltan ve yaşam kalitesini etkileyen kalıtsal bir hastalık olan kistik fibrozis ile ilgili farkındalığı artırmak, tedavi boyunca ihtiyaçları tespit edip gerekli adımların atılması için hekim, kamu ve ilgili diğer paydaşlarla işbirliği yapmak, böylelikle hasta ve hasta yakınlarının bu hastalıkla yaşamasını kolaylaştırmaktır.



2-Tanı Sonrası *Geçiş Dönemi* İçin Yapılacak İşler Listesi

Kistik fibrozis birçok organı etkileyen bir hastalık olduğundan hastalığı ve takip-tedavi sürecinde yapılması gerekenleri öğrenmek için nereden başlayacağınızı bilmek zor olabilir. Bu nedenle bir program dahilinde ilerlemek önemlidir. Aşağıdaki listede, ilk aşamalarda odaklanmanız için gereken bazı çok önemli konular sıralanmıştır. Eğer bu hedefleri yerine getirmekte zorlanırsanız Kistik Fibrozis merkezindeki sağlık çalışanları ile bunları konuşabilirsiniz.

- > Çocuğumun kistik fibrozis merkezinde, çocuğumuzun tedavisi ile ilgilenen ekibin tüm üyeleriyle tanıştım.
- > Kistik Fibrozis hastalığının çocuğumun solunum sistemini nasıl etkilediğini biliyorum.
- > Solunum alevlenmesi belirtilerini tanıyorum.
- > Kistik Fibrozis hastalığının çocuğumun sindirim sistemini nasıl etkilediğini anlıyorum.
- > Çocuğumun beslenme hedeflerine dair bir günlük tutuyorum.
- > Enzimleri ne zaman ve nasıl temin edeceğimi biliyorum.
- > Doktorun yazdığı her bir ilacın etkisini biliyorum.
- > Neden bütün Kistik Fibrozis ilaçlarının belirtilen şekilde alınması gerektiğini anlıyorum.
- > Kistik Fibrozis ekibinin sunduğu tüm desteklere eriştim.
- > Kistik Fibrozis bakımının zorluklarıyla yüzleşmeye hazırım.
- > Kistik Fibrozis tanısıyla bana sağlanan sosyal haklardan haberdarım.
- > Kistik Fibrozis Derneği (Kifder) ile iletişime geçtim.



Kistik Fibrozis Nedir?

Kistik fibrozis genetik geişli bir hastalıktır.

CFTR proteinin fonksiyonunu yerine getirememesinden vücuttaki tüm salgı bezlerinin (egzokrin) fonksiyonu bozuktur. Normalde ekzokrin salgı bezleri ince ve kaygan salgılar yapar. Bu salgılar, kanallardan (küçük tüpler) vücudun yüzeyine veya bağırsaklar veya hava yolları gibi içi boş organlara hareket eder. Kistik fibroziste ekzokrin bezler doğru çalışmadığı için çok kalın ve yapışkan mukus salgılanır ve bu kalın mukus geçtiği kanalları tıkayabilir. Bu kalın mukusa, mukus tıkaçı denir.

Mukus tıkaçları çoğunlukla akciğerlerde ve bağırsaklarda bulunur; atılamayan mukus tıkaçları akciğer enfeksiyonlarına/hasarına ve sindirim ile ilgili sorunlara neden olabilir.

Kistik fibrozis ayrıca ter bezlerini de etkiler. Bu hastaların terindeki tuz (sodyum ve klorür) ve potasyum seviyeleri çok yüksektir. Bu nedenle hastalarda terlemenin arttığı dönemlerde ciddi tuz kaybı ve buna bağlı sıvı kaybı gibi sorunlar gelişebilir.



Kistik Fibrozis bulaşıcı bir hastalık değildir.

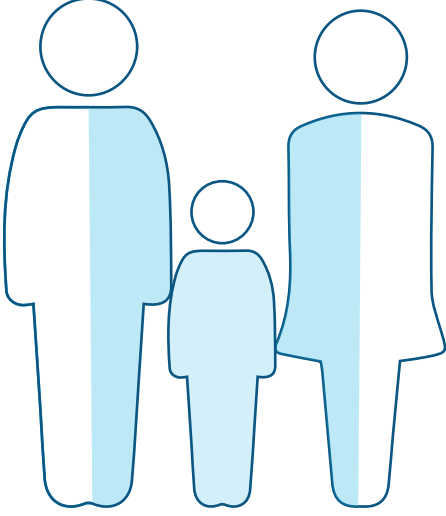
- > Kistik Fibrozis öksürüğe neden olduğu için çoğu aile KF'yi "bulaşıcı hastalık" olarak düşünür.
- > Kistik Fibrozis genetik bir hastalıktır, hastalık doğumdan itibaren vardır, sonradan başkasından bulaş yolu ile kistik fibrozis olamazsınız.
- > Kistik fibrozisli bireyler hastalığı diğer kişilere bulaştırmazlar.

**** Kistik Fibrozis beyni, sinir sistemini veya öğrenme kapasitesini etkilemez**

**Kistik fibrozisli bireyler
normal zekaya sahiptir.**



a) Genler, Kromozomlar ve Bir Kişi Nasıl *Kistik Fibrozis* Hastası Olur?



**
Bir çocuğun kistik fibrozis hastası olabilmesi için her iki ebeveyninden birer KF gen mutasyonu olması gerekmektedir.

**
Bu geni, anne ve baba da kendi ebeveynlerinin birinden almışlardır ve taşıyıcıdır.

** Her iki ebeveyn de bir Kistik Fibrozis gen mutasyonu taşıdığına, doğacak her bebekte:

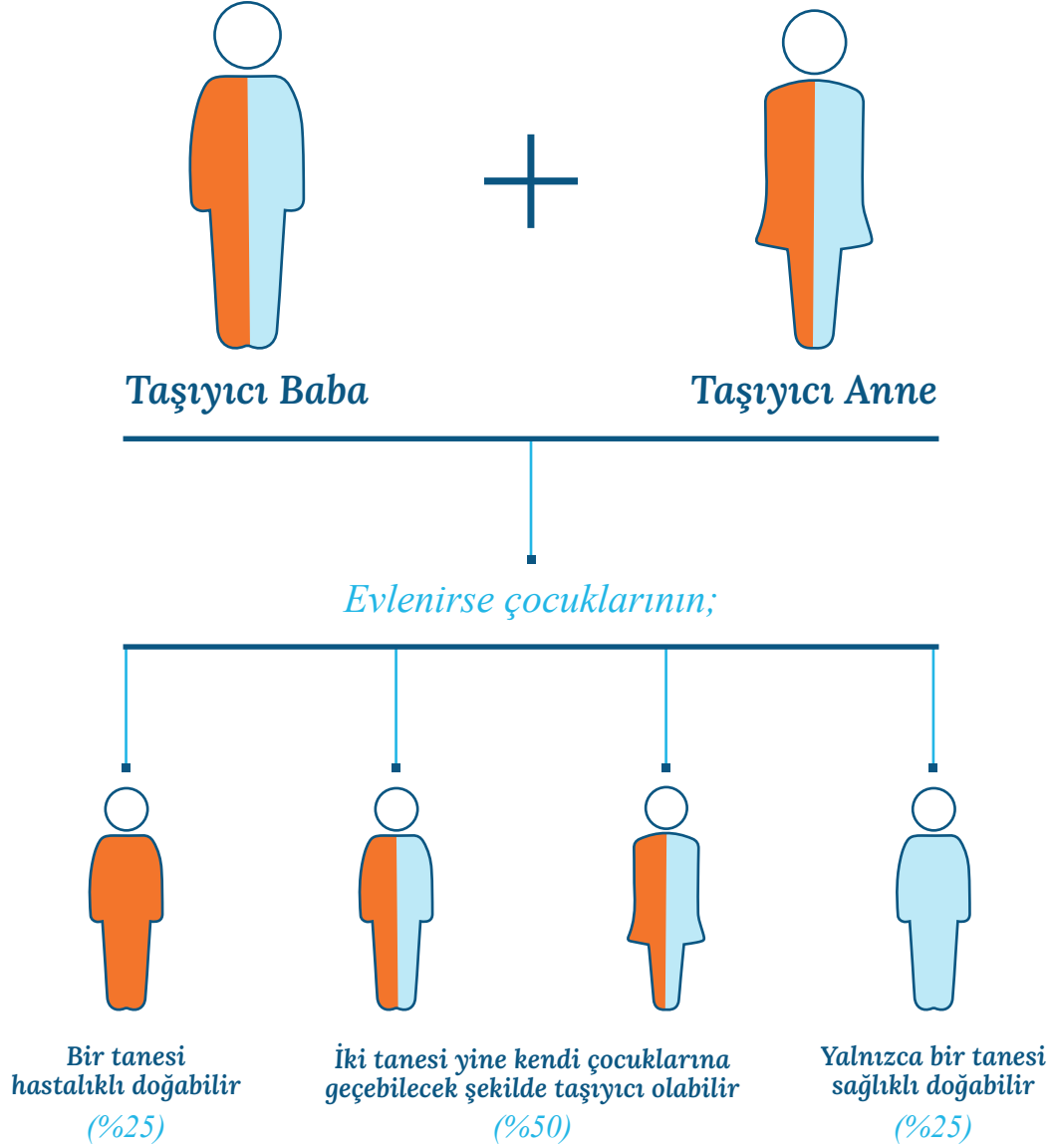
Dörtte bir (% 25)  **Sağlıklı** (taşıyıcı/hasta değil)

Dörtte iki (% 50)  **Kistik Fibrozis Taşıyıcısı** (Kistik fibrozis hastası değil)

Dörtte bir (% 25)  **Kistik Fibrozis Hastası**



****Ebeveynlerin kistik fibrozisli bir ya da daha fazla çocuđu olsa bile, her hamilelikte aynı oranlarda bu riskleri taşırlar.**

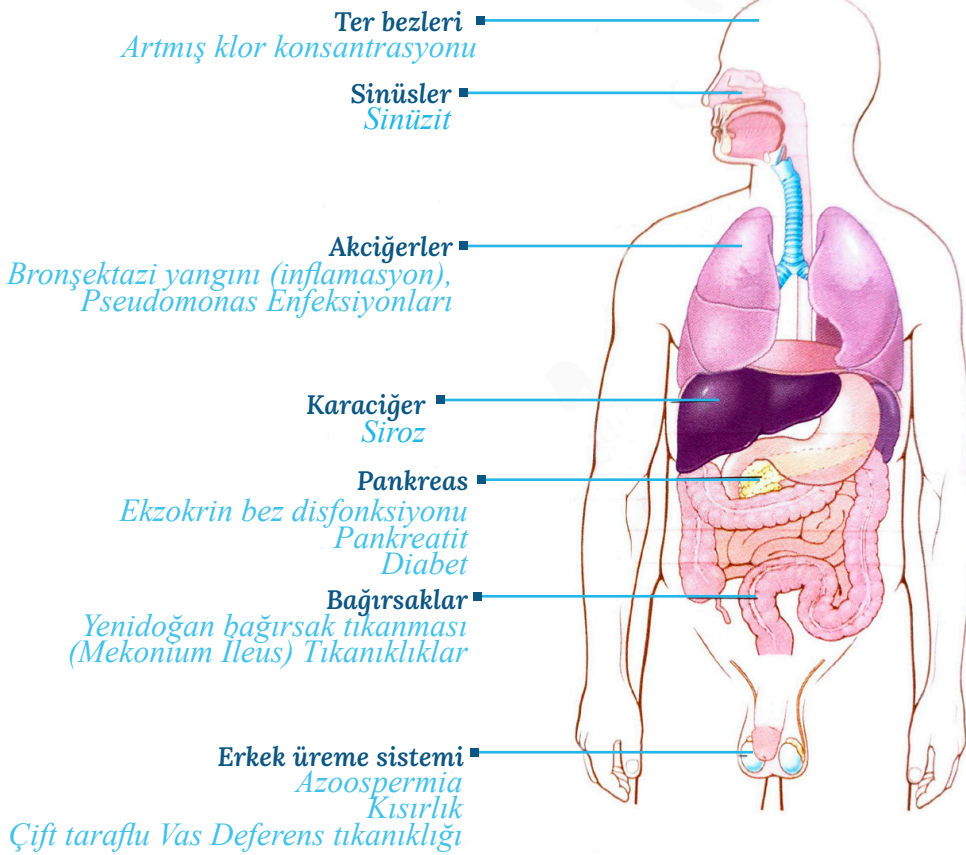


İki ebeveyn de aynı hastalık için taşıyıcı iseler, her hamilelikte doğacak çocuğun 4'te 1 (%25) oranında hasta olma olasılığı vardır.



B) *Kistik Fibrozis* Hangi Organları Etkiler?

- > Ter bezleri
- > Karaciğer
- > Mukus salgılayan egzokrin bezler
- > Pankreas
- > Akciğer
- > Bağırsaklar
- > Üreme organları

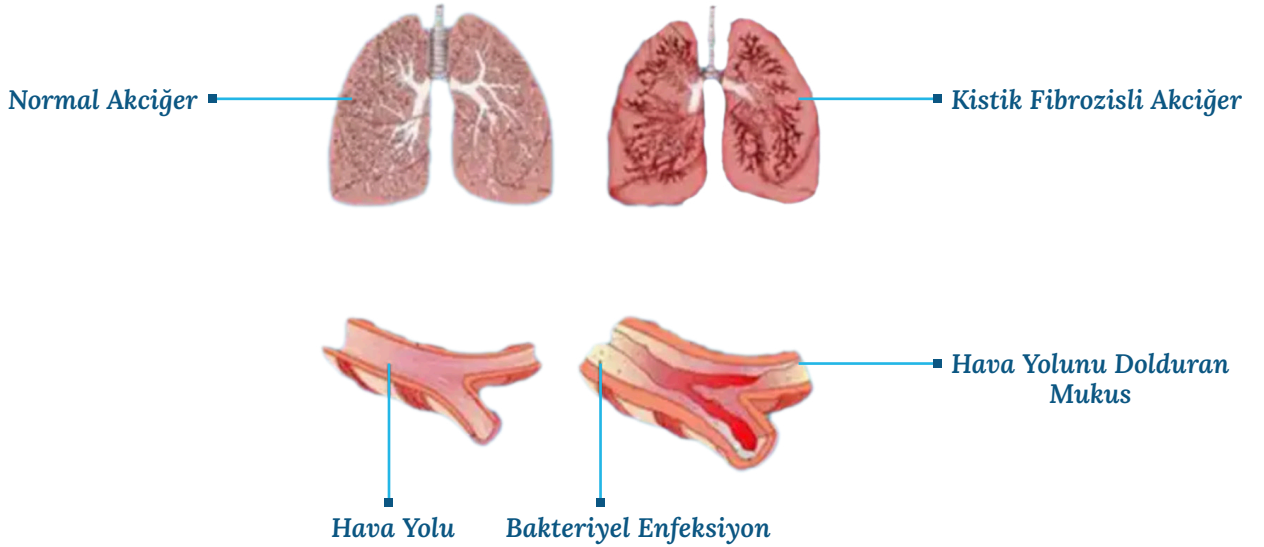


b-1: Akciğer:

Solunum problemleri (akciğerler ve hava yolları) Kistik Fibrozis ile ilişkili en ciddi problemlerdir. Solunum problemleri kistik fibrozisli her birey için farklı zamanlarda başlayabilir ve şiddeti de kişiden kişiye farklılık gösterebilir.

1.Üst solunum yolu – burun ve sinüsler

Üst solunum yolu, soluduğumuz havadaki toz ve mikrop gibi partikülleri filtreler. Ayrıca havayı ısıtır ve nemlendirir.



2.Alt solunum yolu – hava yolları ve akciğerler

Alt solunum yolu trakeada (nefes borusu) başlar ve akciğerleri de içerir.



***** Kistik Fibrozis hem üst hem de alt solunum yollarını etkiler. Ancak en önemli etkileri alt solunum yollarında görülür.***

Akciğer hastalığının şiddeti genellikle hastanın yaşam kalitesini ve süresini belirleyen en önemli faktördür. Tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları kistik fibrozisli hastalarda ilerleyici akciğer hastalığının en önemli sebebidir. Bu nedenle her üç ayda bir alınan balgam/boğaz sürüntüsü kültürleri ile akciğer enfeksiyonlarına neden olabilecek mikropların balgam içerisinde var olup olmadığını araştırır.

Akciğerleri olabildiğince korumak için birçok tedavi mevcuttur.

***** Solunum fizyoterapisinin (hava yolu temizliği) amacı, tıkalı hava yollarını temizlemek ve enfeksiyon riskini ve bunların verebileceği zararı önlemek/azaltmaktır.***

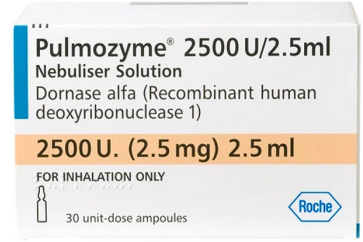


**** Kistik fibrozisli tüm çocuk ve yetişkin bireylerde günlük solunum fizyoterapisi uygulanması önerilir.**

Eğer hastanın solunum fizyoterapisine rağmen öksürüğü varsa ve sık alt solunum yolu enfeksiyonu geçiriyorsa balgamin atılmasını kolaylaştıran bazı ilaçlar (Pulmozyme®, Hyaneb®) tedaviye eklenebilir.

Pulmozyme® (DNase):

Koyu balgamı sıvılaştırarak, dışarı atılmasını kolaylaştıran bir ilaçtır. Pulmozyme® (DNase), genellikle günde bir kez nebulizasyon cihazı ile verilir.



Hyaneb (%7 Hipertonik salin):

Balgamin su içeriğini artırarak kıvamını yumuşatan ve dışarı atılmasını kolaylaştıran bir ilaçtır. Genellikle günde iki kez nebulizasyon cihazı ile verilir.



Nebulizasyon yoluyla ilaç kullanıyorsanız, bu cihazın uygunluğu, temizlik/sterilizasyonu ve ilaçların nasıl uygulanacağına ilişkin bilgileri kistik fibrozis merkezi sağlık çalışanlarından edinebilirsiniz.



b-2: Pankreas:

Pankreas alınan besinlerin sindirilmesini sağlayan enzimleri salgılar. Kistik fibrozisli hastaların büyük çoğunda (%75-80) bu enzimler yeterli miktarda salgılanmadığı için besinlerin sindirimi ve emilimi yetersiz olur. Hastada yağlı kötü kokulu dışkılama ve büyüme-gelişme geriliği olur. Yetersiz yağ emilimi ile birlikte yağda eriyen vitaminlerin (A, D, E ve K vitamini) eksikliği olduğu için hastaya takviye olarak verilmesi gerekir.

A, D, E, K vitaminlerini içeren DEKAS şu an ülkemizdeki tek kistik fibrozis vitaminidir. Gerekli durumlarda doktorunuz uygun görürse bu vitaminleri ayrı ayrı da verebilir.

Pankreas enzim takviyesi (KREON):

Kistik fibroziste pankreas yetersizliği olan hastalarda besinlerin uygun şekilde sindirilebilmesi için dışarıdan ağız yoluyla alınan enzim takviyelerine (KREON) ihtiyaç vardır. Hastaya verilecek enzim miktarı pankreasın kistik fibrozisten etkilenme derecesine göre değişir, çocuğun yaşı/kilosu ve yediği yemek içeriğine göre enzim dozu ayarlanır. Yeterli enzim takviyesi alan çocuklar uygun hızda büyür ve sağlıklı kiloya ulaşır.

Beslenme durumu iyi olan kistik fibrozisli çocuklarda akciğer sağlığı daha iyidir ve bağışıklık sistemi daha güçlüdür.



b-3: Ter bezleri:

Kistik fibrozis, egzokrin salgı bezlerini etkiler. Ancak Kistik Fibrozis'deki ter kalın ve yapışkan değildir; çok tuzlu olması dışında normaldir.

Terdeki yüksek miktarda tuz, Kistik Fibrozis'in klasik bir belirtisidir. Aile genellikle bunu, çocuğu öptüklerinde çocuğun cildinden tuzlu bir tat alarak farkedebilir. Kistik Fibrozis'li bireylerin terlemeyle normalden daha fazla tuz kaybetmesi, genellikle diyetle alınan tuz ile yerine konulur ve problem oluşturmaz. Ancak terlemenin arttığı sıcak havalarda, ateşli hastalık durumlarında ve egzersiz sırasında problem oluşturabilir.

Tuz kaybı belirtileri şunlardır:

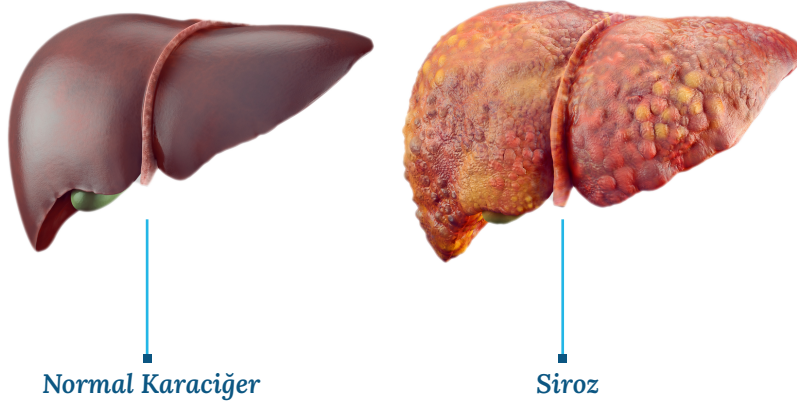
- > Halsizlik, yorgunluk
- > Kas krampları
- > Mide bulantısı, kusma
- > Karın ağrısı
- > Ateş

**** Tedavi için Kistik Fibrozis'li kişiler tuzlu yiyecekler yemeli ve diğer yiyeceklere tuz eklemelidir. Terlemenin arttığı (sıcak havalarda, egzersiz sırasında veya ateşli hastalık esnasında), Kistik Fibrozis'li kişi daha fazla sıvı tüketmeli ve yiyeceklerdeki tuz miktarını arttırmalıdır.**



b-4:Karaciğer

Karaciğer safra salgılarını boşaltan kanallara (veya tüplere) sahiptir. Bunlara safra kanalları denir. Kistik Fibrozis'de kalın sekresyonlar bu kanalları tıkayabilir ve bu da karaciğer sirozuna neden olabilir.



****** Yukarıdaki şekilde sağlıklı karaciğeri, sağda ise fonksiyonları zamanla bozularak siroz gelişmiş olan karaciğeri görebilirsiniz.

Karaciğer problemlerini takipte, yıllık veya gerekirse daha sık kan örneği ile karaciğer fonksiyon testleri izlenir. Anormal sonuçları olan kişiler, ursodeoksikolik asit gibi ilaçlarla tedavi edilebilir.



b-5:Üreme organları

Kistik fibrozisli bir çocuğun ebeveyniyseniz cinsel gelişim, cinsel işlev ve üreme açısından çocuğunuzu gelecekte neler beklediğine dair sorularınız olabilir.

Erkeklik ve kadınlık hormonları ve hormon bezleri Kistik Fibrozis'den etkilenmez.

Cinsel gelişim normaldir.

Kistik fibrozisli erkek ve kadınlarda çocuk sahibi olma oranı sağlıklı bireylere oranla düşüktür.

Yeni tedaviler ile çok sayıda Kistik Fibrozis'li kişi çocuk sahibi olabilmektedir.



Yeni Tedaviler

Kistik Fibrozis'de altta yatan genetik sorunu düzeltmeye yönelik tedaviler ile ilgili çok sayıda çalışma başarıyla yürütülmektedir. Son 10 yılda kistik fibroziste hastalığa yol açan KFTR proteininin daha iyi çalışmasını sağlayarak hastalığın birçok bulgusunu ortadan kaldıran (solunum yolu enfeksiyonlarını azaltan, akciğer kapasitesini ve beslenme durumunu iyileştiren) ve ilerlemesini durduran yeni tedaviler bulunmuştur. Bu tedaviler uygun mutasyonu olan hastalar için birçok ülkede kullanılmaktadır. Ülkemizde ise geri ödeme sürecine yönelik çalışmalar devam etmektedir.

Ancak bu ilaçlar;

Sadece uygun mutasyonlara sahip ve belli yaşın üzerindeki hastalarda etkili olduğu için hastanın mutasyonun bilinmesi ve ona göre kullanılmasının planlanması gereklidir. Her ilaç her mutasyona etkili değildir.



Bu broşür Çocuk Göğüs Hastalıkları Derneđi ile
ortak hazırlanmıřtır.

Kistik Fibrozis Derneđi

Yalı Mh. İskele Cd. Aralık Sk. No: 7 Maltepe / İstanbul

T. 02163701673 | 05309544498 W. www.kifder.org.tr E. bilgi@kifder.org.tr

 /kifder.kistikfibrozisdernegi  /kifderkistikfibrozis  /kifder