

Akondroplazi bakımı: Avrupa genelinde standartlar

Bu belge, Avrupa genelinde akondroplazi ile yaşayan kişiler için bakım standartlarına genel bir bakış sunma amaçlıdır.

Akondroplazi nedir?

- Akondroplazi, **vücuttaki kemiklerin çoğunun nasıl büyüdüğünü etkileyen**, yaklaşık **her 25.000 canlı doğumda bir** meydana gelen, nadir görülen bir genetik rahatsızlıktır.ⁱ
- Akondroplazinin en görünür etkisi **boy kısalığı olabilirken, kemik büyümesi bozukluğu sağlık üzerinde ciddi bir etki yaratabilmektedir**; komplikasyonlar arasında foramen magnum kompresyonu, uyku apnesi, çarpık bacaklar, orta yüz hipoplazisi, lordoz, omurilik stenozu ve tekrarlayan kulak enfeksiyonları sayılabilir.ⁱⁱ

Akondroplazi teşhisi

- Akondroplazi teşhisi başlıca doğum öncesinde veya doğumdan sonraki 1 ay içinde konulur. Ülkeler arasında bazı farklılıklar söz konusu olup, Fransa ve Birleşik Krallık vakaların çoğunu doğum öncesi teşhis etmekte ve İspanya ile İtalya şüpheli durumları 0. Günde doğrulamaktadır.
- Akondroplazi tanısına giden yol, akondroplaziyi doğum öncesinde teşhis etmek için yeterli olabilen ve gerektiğinde ve mevcut olduğunda BT (Bilgisayarlı Tomografi) taramalarıyla desteklenen bir ultrasonla başlamakta ve ülkeler arasında büyük ölçüde tutarlılık göstermektedir.
- Doğumdan sonra yapılan genetik testler klinik bir teşhisi doğrulamanın en iyi yoludur, ancak doğum sonrası testlerin rolü hakkında farklı ülkeler arasında ortak standart bulunmamaktadır.
- Doğru teşhis ve zamanında sevk, deneyimli multidisipliner bir ekibin aileleri en iyi şekilde desteklemesini ve çocuk için uygun yönetimi planlamasını sağlamaktadır. Bununla birlikte, vakaların 1/3'ünde sevkten 2 aydan uzun sürmesi nedeniyle genellikle bir gecikme yaşanmaktadır.
- Sevklerin gecikmesi ve farklı zamanlarda yapılması yerel sağlık kuruluşlarının yapısıyla, uzman olmayanlar arasında komorbidite farkındalık eksikliğiyle ve farklı ülkelerdeki kaynakların ve tesislerin çeşitlilik göstermesiyle ilgili olabilir.

Akondroplazi bakım standardı

- Mevcut durumda akondroplazinin en uygun yönetimi konusunda bir fikir birliği yoktur ve **Avrupa çapında** yerel uzmanlık alanlarına bağlı olabilen **önemli bölgesel farklılıklar vardır**.
- Bu farklılık teşhis anından itibaren belirgin şekilde görülmektedir ve yerel sağlık sisteminin yapısına, Hasta hakları grupları katılımına ve farklı kültürel geçmişlere bağlıdır.
- Avrupa'da akondroplaziye dair sağlık hizmetleri yönetimi, sağlık mesleği mensubu birçok uzmanın hastalıktan kaynaklanabilecek komplikasyonlar nedeniyle gerekli bakıma müdahil olmasından ötürü sıklıkla reaktif olabilmektedir.
- Akondroplazili çocukların ebeveynleri, ilerleyen aşamalarda farklı sağlık mesleği mensuplarıyla bir dizi tıbbi randevu ve ameliyatı yönetmek gibi önemli sorunlarla karşı karşıya kalabilmektedir. Bu, bakıma erişmek için uzun mesafeler boyunca seyahat edilmesini gerektirebilmektedir.
- Pek çok çocuğun multidisipliner bir bakım ekibi (MDT) aracılığıyla koordineli bakıma erişimi yoktur. Sonuç olarak ebeveynlerin çoğu, akondroplazi ile ilişkili komplikasyonlar ortaya çıktığı zaman yürütülen komplikasyon yönetimine bel bağlamak zorunda kalabilmekte, çocukları için sağlık mesleği mensuplarının sunduğu önleyici bakıma erişimleri zor olabilmektedir.
- İtalya ve İspanya gibi bazı ülkelerde, **uzuv uzatma** ameliyatı hem boyu hem de erişme mesafesini artırmak için potansiyel bir tedavi olarak kabul edilmektedir.
- Akondroplazili çocuklar/ergenler ve aileleri için uzuv uzatma ameliyatı yaptıрма kararını vermek çok zor olabilmektedir. Bu ameliyata girmek **aile tarafından büyük bir taahhüt** anlamına gelmekte olup, genellikle önemli ölçüde seyahat ve zaman yatırımı gerektirmektedir.

Akondroplazili bireyin bakımını üstlenen kişi anketi

Avrupa'daki akondroplazili çocukların ebeveynleri üzerinde yapılan bir anketeⁱⁱⁱ göre, son iki yılda ebeveynlerin **yarısından fazlası beşten fazla farklı sağlık mesleği mensubunu** görmüştür.

Ebeveynlerin dörtte birinden fazlası, çocuklarının birincil doktorunu görmek için **60 milden (96,5 km)** fazla bir mesafe boyunca yolculuk etmek zorunda kalmıştır.ⁱⁱⁱ

Avrupa genelinde, akondroplazili kişilerin birincil doktorunun uzmanlık dallarında büyük bir çeşitlilik görülmektedir.ⁱⁱⁱ



%41 'inin birincil doktoru klinik genetik uzmanıdır



%8 'ininki endokrinologdur



%18 'ininki pediatri uzmanıdır



%5 'ininki kadın doğum uzmanıdır



%22 'sininki ortopedisttir



%6 'sıninki rehabilitasyon uzmanıdır

Avrupa genelinde bakım farklılığı

	Birleşik Krallık	Almanya	Fransa	İspanya	İtalya
 Ulusal yönetim kılavuzları	Şu anda geliştirme aşamasındadır				
	Ulusal yönetim kılavuzları mevcuttur				
 Hasta hakları grupları	Şu anda bakım yollarının geliştirilmesinde aktif bir rol oynamaktadır				
 Multidisipliner ekip yaklaşımı	MDT yaklaşımı tesis edilmiştir				
	MDT yaklaşımı tesis edilmemiştir				
 Mükemmeliyet merkezleri	Bölgesel mükemmeliyet merkezleri kurulmuştur				
	Bölgesel mükemmeliyet merkezleri kurulmamıştır				
 Bakımı koordine eden doktorun uzmanlık dalı	Pediatric uzmanı (endokrinolog veya genetik uzmanı)				
	Klinik genetik uzmanı				
	Pediatric uzmanı veya endokrinolog				
	Çeşitlilik göstermektedir - klinik genetik uzmanı, pediatrik endokrinolog veya pediatrik solunum bakımı				
 Uzun uzatma	Çok yaygın				
	Yaygın				
	Nadir				
 Çocukluktan yetişkinlik dönemine geçişte hizmetleri desteklemeye dair bakım sistemleri	Sistem mevcuttur				
	Sistem mevcut değildir				

Bakım yükü

- Akondroplaziye dair bakım yükü, akondroplazi ile yaşayan kişiler ve aileleri üzerinde zararlı bir etkiye sahip olabilmektedir.ⁱⁱⁱ
- Avrupa'da akondroplazili çocukların ebeveynlerinin yarısından fazlası, çocuklarının akondroplazisinin kendi duygusal refahlarını etkilediğini söylemiştir (%54).ⁱⁱⁱ
- Bununla birlikte, neredeyse üçte ikisi (%65) çocuklarına akondroplazi teşhisi konduğundan beri hiç psikososyal destek almamıştır.ⁱⁱⁱ

Harekete geçme çağrımız

- Avrupa genelinde akondroplazi bakımına tutarlı şekilde yaklaşıldığını görmek istemekteyiz.
- Akondroplazili kişilere yönelik olarak önemli bakım yükünü azaltmak için net kılavuzların ve yönetim yollarının geliştirilmesini ve sunulmasını önermekteyiz.
- Akondroplazi ile yaşayan tüm kişilerin, özellikle koordineli bakımın sıklıkla durdurulduğu çocukluktan yetişkinliğe geçiş döneminde, hastalıklarının yönetimi için özel bir multidisipliner ekibe erişim hakkının sağlanmasını önermekteyiz.

Terimler sözlüğü

Foramen magnum sıkışması

Beyin sapı ve omurilik, tipik olarak kafatasının tabanındaki foramen magnum adlı bir açıklıktan geçmektedir. Bu açıklık daraldığında, foramen magnum stenozu meydana gelmekte ve potansiyel olarak beyne veya omuriliğe baskı yapmaktadır.^{iv}

Uyku apnesi

En sık olarak uyku sırasında meydana gelen, geçici solunum durmasıdır. Tedavi edilmeyen obstrüktif uyku apnesi ve merkezi uyku apnesi, akondroplazili çocuklarda ciddi gelişimsel sonuçlar doğurabilir.ⁱ

Çarpık bacaklar

Genu varum olarak da bilinmekte olup, bacağın diz hizasında veya altında dışa doğru bükülmesidir; bu çarpıklık etkisi sırt ağrısını artırabilmekte ve hareketliliği etkileyebilmektedir.ⁱ

Orta yüz hipoplazisi

Üst çene, elmacık kemikleri ve göz çukurları gibi yüzün ortasındaki bazı kemiklerin yüzün geri kalanı kadar büyümediği durumlarda uyku apnesi meydana gelebilmektedir.^v

Belin kalıcı olarak eğilmesi

Akondroplazili çocukların çoğunda, ayağa kalkıp yürümeye başladıkları zaman bel kısımlarının abartılı şekilde eğildiği görülür. Bu belirginleştiği zaman, artan ağrı ve omurilik stenozu insidanslarının yanı sıra hareketlilikte gözle görülür bir etki olabilir.ⁱ

Omurilik stenozu

Omurganın içinden geçen sinirlere baskı uygulayabilen ve daha sonra kalıcı bacak zayıflığı, koordinasyon zorlukları, yürüyüşte değişiklikler ve mesane veya bağırsakta inkontinans oluşumu gibi sorunlara neden olabilen, omurga içindeki boşluğun daralması durumudur.ⁱ

Multidisipliner ekip (MDT)

Multidisipliner ekipler kapsamlı hasta bakımı sunmak için birlikte çalışan, birçok uzmanlık dalından gelen çeşitli sağlık mesleği mensuplarını içerir. Akondroplazide bunlara pediatri uzmanları, klinik genetik, ortopedi ve fizyoterapi uzmanları dahil olabilir. Bu, birden fazla hastane randevusu alınmasının önlenmesine ve hasta güvenliğinin korunmasına yardımcı olmak amacıyla sunulan bakımı pekiştirebilir.

Daha fazla bilgiyi achondroplasia.com/tr-tr/ adresinden edinebilirsiniz

Referanslar

ⁱ Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14:1.

ⁱⁱ Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics*. 2014;7:117-125.

ⁱⁱⁱ Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: April 13–16, 2021.

^{iv} <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html>

^v <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/plastic-surgery/midfacial-hypoplasia#:~:text=What%20is%20midface%20hypoplasia%3F,the%20rest%20of%20the%20face.>