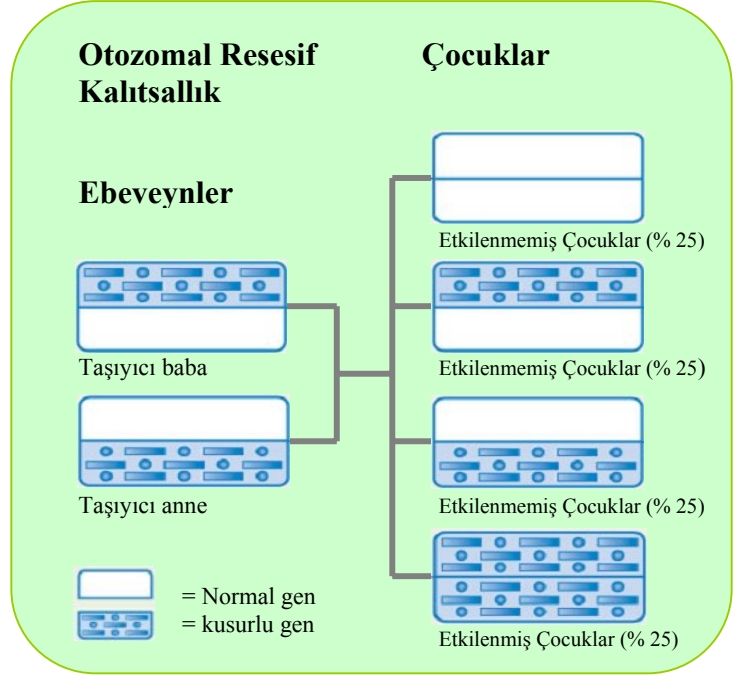




# POMPE Connections

## Pompe hastası iken çocuk sahibi olmak

**P**ompe hastalığı, kalıtsal bir hastalıktır. Bu da, her iki ebeveyn de hastalığa sebep olan genetik özre sahip ise, hastalık çocuklarda da görülebilir. Bu sebeple, aile geçmişlerinde Pompe hastalığı olan erkek ve kadınlar, çocuk sahibi olma konusunda tereddütte kalabilirler. Pompe hastalığına sahip kişilerin eşleri de, özürleli geni taşıyıp taşımadıklarını bilmek isterler. Pompe hastalığına sahip olan kadınlar, aynı zamanda, hamile kalmanın sağlık açısından doğurduğu riskleri bilmek isterler. Eğer çocuk sahibi olmayı düşünüyorsanız, hem hastalığı çocuklarınıza geçirme riskinin, hem de hamilelik öncesinde, sırasında ve sonrasında meydana gelebilecek problemlerin farkında olmak önemlidir. Eğer çocuklarınız var ise, onların hastalığa sahip olma ya da kendi çocuklarına geçirme riskini de öğrenmek isteyebilirsiniz. Bu broşür, aklınıza konu hakkında gelebilecek bazı soruları cevaplamaktadır. Broşür aynı zamanda, bebeğinizin Pompe hastalığından etkilenip etkilenmeyeceğini anlamanızı sağlayacak testleri de anlatmaktadır.



### **S** Bir kişi nasıl Pompe hastalığına sahip olur?

**C** Pompe hastalığı, genlerde meydana gelen bir mutasyon ya da değişimden dolayı aile içinde eski bireylerden yeni bireylere aktarılan ender görülen pek çok rahatsızlıktan bir tanesidir. Genler DNA'lardan meydana gelirler. DNA'lar, her insanın kendine has

özelliklerini belirleyen kimyasal maddelerdir. Her bir gen, insan vücudunun fonksiyonunu sağlayan bir protein meydana getirmek için kodlar içerir. Ancak bir gende mutasyon meydana geldiği zaman, bu durum, bu süreci bozar. Pompe hastalığı, asit alfa-glukozidaz adı verilen bir enzimin (bir tür protein) ürettiğini engelleyen genetik bir mutasyondan kaynaklanmaktadır. Bu



www.worldpompe.org

genzyme'nin parasal desteği ile

#### **Pompe hastalığının diğer isimleri**

Asit alfa-glukozidaz yetersizliği, asit maltaz yetersizliği (AMD), II.tür glikojen depolama bozukluğu (GSD), ve lizozomal alfa-glukozidaz yetersizliği. Dünyanın farklı yerlerinde, Pompe hastalığı 'pom-pey', 'pom-pu', ya da 'pom-pii' şeklinde telaffuz edilebilmektedir.

durum, tüm vücutta kasların hasar görmesine sebep olabilmektedir. Pompe hastalığını, yukarıdaki şemada gösterildiği gibi, sadece kalıtsal olarak devralabilirsiniz, yani, -her biri bir ebeveyninden olmak üzere, özürlü genin 2 kopyasını aldığınız zaman. Bu duruma, otozomal resesif kalıtsallık denilmektedir. (Otozomal, özürlü genin, her iki cinsiyeti de eşit olarak etkilediği anlamına gelmektedir. Resesif, hastalığı üretmek için genin iki özürlü kopyasına ihtiyaç olduğunu belirtmektedir). Eğer özürlü genin bir kopyasını, sadece bir ebevynden alırsanız, Pompe hastalığına sahip olmazsınız ancak taşıyıcı olursunuz. Her ne kadar taşıyıcılar, Pompe hastalığının semptomlarını sergilemeseler de, eğer eşleri de özürlü geni taşıyor ise, hastalığı kendi çocuklarına geçirebilirler. Diğer yandan, hepimiz genlerimizde mutasyonlara sahip olsak da, aynı gende mutasyona sahip bir eş bulmak çok enderdir.

Bir önceki sayfada bulunan şemaya bakınız. Eğer siz ve eşiniz beraber taşıyıcı iseniz, eğer hamilelik ile :

- genin 2 normal kopyasını devralan ve hastalıktan etkilenmemiş bir çocuğa sahip olmak için %25 şansa,
- taşıyıcı olan (yani, özürlü geni sadece bir ebeveyninden devralan) ve hastalıktan etkilenmemiş bir çocuğa sahip olmak için %50 şansa,
- ve Pompe hastalığına sahip bir çocuğa sahip olmak için, %25 şansa,

sahip olacaksınız.

Pompe hastalığına sahip bir kişinin, taşıyıcı olan bir eşe sahip olması mümkündür. Aslında, bunun gerçekleşme olasılığı azdır. Ancak böyle bir durumda, hastalığa sahip bir çocuğa veya hastalıktan etkilenmemiş taşıyıcı bir çocuğa sahip olma olasılığı %50'dir.

Ve eğer bir hasta hastalığa sahip ve diğeri taşıyıcı *değil* ise, çocukların tümü taşıyıcı olacaktır ancak hiç biri Pompe hastalığına sahip olmayacaktır.

**S** Benim ve eşimin Pompe hastalığı taşıyıcısı olup olmadığını belirlemeye yarayan testler var mıdır?

**C** Bir kişinin, Pompe hastalığına sebep olan genetik mutasyonun taşıyıcısı olup olmadığını anlamının en iyi yolu, DNA testi veya doğrudan mutasyonel analizdir. Bunun için bir kan örneği alınır, DNA hücrelerden ayrılır, ve Pompe hastalığına sebep olduğu bilinen spesifik mutasyonların olup olmadığına bakılır. DNA mutasyonlarının moleküler testi mümkündür çünkü, Pompe hastalığına sahip olan kişilerde GAA geninin 150'den fazla mutasyonu tespit edilmiştir. Bu mutasyonların bazıları, belirli etnik gruplar ile sınırlıdır. Pompe hastalığı, çok ender görüldüğünden ve taşıyıcı olma riski çok az olduğundan, mutasyonları bilinen ve hastalığa sahip bir aile bireyi mevcut değil ise taşıyıcı testi yapılmaz. DNA testi, sizin ya da eşinizin taşıyıcı olup olmadığını söyleyebilir. Bu test aynı zamanda, Pompe hastalığına sahip bir bebeğe sahip olma riskinizi bilmenize de yardımcı olur. Eğer çocuklarınız var ise, onların hastalığa sahip olma ya da taşıyıcı olma olasılıklarını bilebilirsiniz. Pompe hastalığına yönelik

taşıyıcı testi hakkında daha fazla bilgi için, 5. sayfada bulunan 'Nereden daha fazla bilgi alabilirim?' bölümüne bakınız.

**S Ben Pompe hastalığına sahibim ve bir bebek sahibi olmayı düşünüyorum. Doktorum, hamile kalmadan önce genetik bir danışman ile görüşmemi önerdi. Bu bana nasıl yardımcı olabilir?**

**C** Eğer siz veya ailenizden bir diğer kişi, Pompe hastalığına sahip ise, ya da, taşıyıcı olabileceğinizi düşünüyorsanız, genetik danışmanlık size, hastalığa sahip bir bebeğe sahip olma riskinizi anlamanızda yardımcı olabilir. **Hamile kalmadan önce**, genetik bir danışman ile bir araya gelmek, çocuk sahibi olma kararınızı etkileyebilecek tüm konuları sırlamanıza yardımcı olacaktır. Doktorunuz, DNA testinin faydalarını ve risklerini size açıklayabilir ve sonuçların ne anlama geldiğini anlamınıza yardımcı olabilir.

**Eğer hamile iseniz**, genetik danışman, doğmamış çocuğunuza yönelik doğum öncesi tarama hakkında sizinle görüşebilir. Eğer genetik test yaptırmak isterseniz, genetik danışman testler için, randevular alacaktır ve sonuçları aldığınız zaman ihtiyacınız olan desteği verecektir. Örneğin, eğer siz ve doğmamış çocuğunuz Pompe hastalığından etkilenmiş iseniz, Genetik danışman, size opsiyonlarınızı anlama ve önünüzdeki zor seçimler konusunda yardımcı olabilir. Test olma ve sonuçları bekleme zaman olduğundan, mümkün olduğunca erken genetik danışmanlık almak önemlidir.

**S Eğer Pompe hastalığına sahip isem, hamile kalabilir miyim?**

**C** Pompe hastalığı doğurganlığı (çocuk yapabilme yeteneğini) etkilememektedir. Ve, Pompe hastalığına sahip olan kadınlar, çocuk düşürme (hamileliğin kaybı) konusunda daha fazla riske sahip değillerdir. Ancak, eğer bir eş, şiddetli kas güçsüzlüğüne, sikoliyosize (omurga eğriliği), ya da konrtaktürlere (kas sıklığı) sahip ise, cinsel ilişkide bulunmak zor olabilir. Aynı zamanda, eğer Pompe hastalığına sahip bir çocuğa sahip olma riskiniz konusunda endişeli iseniz (örneğin, siz ve eşiniz beraber taşıyıcı olduğunuz için), evlat edinme veya bağışlanmış bir yumurta ya da sperm ile hamile kalma gibi diğer opsiyonları da değerlendirmek isteyebilirsiniz. Bu seçenekleri, doktorunuz ve bir genetik danışman ile beraber değerlendirmeniz önemlidir, böylece, bilinçli bir karar vermiş olursunuz.

**S Pompe hastalığına sahibim ve bir ailem olsun istiyorum. Hamilelik sağlığımı nasıl etkiler?**

**C** Her ne kadar Pompe hastalığına sahip olmak, hamile kalma ya da bir hamileliği doğum ile sonuçlandırma yeteneğinizi etkilemeyecek olsa dahi, bilinmesi gereken bazı sağlık konuları vardır, ve bunlar özellikle siz, hastalıkta şiddetli biçimde etkilendiyseniz önemlidir.

**Kilo almak:** En önemli problem, hamile kaldığınız zaman alacağınız ekstra kilolardır. Eğer hali hazırda fazlası ile kas güçsüzlüğünüz var ise, hamileliğiniz sırasında alacağınız kilolar, alt sırt ağrılarına sebep olabilir ve yürümenizi ve

dengede durmanızı zorlaştırabilir. Sikoliyosiz, bu problemleri daha da kötü hale getirebilir. Hamilelik ilerledikçe, tekerlekli sandalye kullanma ihtiyacı hissedebilirsiniz.

**Nefes Alma:** Kas güçsüzlüğünüz şiddetli ya da hafif olsun, kilo aldıkça nefes almanız güçleşebilir. Şu semptomların farkına varırsanız, bunları mutlaka doktorunuza anlatın : nefes darlığı, sabahları baş ağrısı, halsizlik, baş dönmesi, kafa karışıklığı, veya uyku problemleri. Ventilatör kullanmak, daha kolay nefes almanıza yardımcı olabilir. Bu problemler yüzünden, hem yüksek riskli hamilelikler ile ilgilenen bir hekime hem de Pompe hastalığınızı tedavi eden bir hekime görünmeniz gerekmektedir. Sağlığınızı yönetmek amacı ile bu doktorların beraber çalışıyor olması önemlidir.

**Doğum:** Eğer, kas güçsüzlüğü ve sikoliyosiz şiddetli ise, bebeğiniz vajina yerine karından çıkartılmak zorunda kalabilir. Buna sezeryan denilmektedir. Eğer sezeryan yapılmak zorunda ise, ihtiyacınız olan anestezi için önceden bir planlama yapmak önemlidir ('Sık görülen sağlık problemleri' ve 'Pompe hastalığında solunum problemleri' başlıklı broşürlere bakınız).

**İyileşme Dönemi:** Bebek doğduktan sonra, diğer insanlara göre iyileşmeniz ve aldığımız fazla kiloları vermeniz daha uzun sürebilir. Aynı zamanda, bebeğinizi kaldırmak, taşımak veya bakımını yapmak da zor olabilir. Pompe hastalığına sahip olan diğer annelerden ve tedavi ekibinizden tavsiyeler almak ve ihtiyacınız var ise evde yardım almak önemlidir.

**S** Doğmamış olan çocuğumun Pompe hastalığına sahip olup olmadığını öğrenmenin bir yolu var mı?

**C** Evet. Doğmamış olan çocuğunuzun (yani fetusun) Pompe hastalığından etkilenip etkilenmediğini öğrenmek için hamileliğin başlangıcında yaptırabileceğiniz iki test mevcuttur. Bu testler ile, az bir bebek düşürme riski mevcut olsa da, bu testler sadece, bebek net bir şekilde risk altında ise – yani bir ebeveyn Pompe hastalığına sahip ise, her iki ebeveyn de taşıyıcı ise, ya da, siz hali hazırda hastalığa sahip bir çocuğa sahip iseniz- yapılır. Her iki test de, kesin sonuçlar vermektedir, ancak bir tanesi diğerinden daha önce yapılabilir.

*Koriyonik villus* örneği almak, (veya *CVS testi*), hamileliğin 12. haftasından önce yapılır. Bu test, büyümekte olan plazentadan (fetusu çevreleyen madde) bir doku örneği alınmasını içerir ve hücrelerin, asit alfa glukozidaza sahip olup olmadıklarına bakılır. DNA testi aynı zamanda, fetustan alınan DNA, ebeveynlerden ve hastalıktan etkilenmiş olan kardeşten alınan DNA örneğini karşılaştırmak için de yapılabilir.

*Amniyosentesiz* adı verilen diğer bir test de, hamileliğin 15. haftası civarında yapılır. Bu test enzim aktivitesini kontrol eder ve rahim içerisindeki sıvıdan alınan hücrelerin test edilmesi ile yapılan DNA analizini sağlar. Doğum öncesi bu testlerin sonuçları, hamilelik ile ilgili seçimleri yönlendirmeye yardımcı olur ve bebeğin hayatta kalması için zemin hazırlar.

## Nereden daha fazla bilgi alabilirim?

Aşağıda belirtilen gruplar, Pompe hastalığı ile bağlantılı hamilelik ve aile planlama konuları hakkında sahip olabileceğiniz diğer sorulara cevap bulmanızda size yardımcı olacaktır:

- **The International Pompe Association (IPA- Uluslar arası Pompe Birliği)**, Pompe hastalığına sahip kişilerden meydana gelen global bir hasta grupları federasyonudur. IPA, dünyanın her yerinden hastaların, onların ailelerinin, ve sağlık uzmanlarının, tecrübelerini ve bilgilerini kıtalar ve kültürler arası paylaşımlarını sağlar. Ülkenizde bir kontak bulmak için, [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) adresindeki IPA web sitesini ziyaret ediniz.
- **Musküler Distrofi Kampanyası**, genetik testler, kalıtsallık paternleri, ve nöromusküler hastalıklardan etkilenmiş insanlar için hamilelik hakkında veriler sunmaktadır. [www.muscular-dystrophy.org](http://www.muscular-dystrophy.org) adresini ziyaret edin ve *'Bilgi ve Kaynaklar'* seçeneğini tıklayın.
- **Ulusal Genetik Danışmanlar Topluluğu (NSGC)**, ABD ve tüm dünyada bulunan genetik danışmanları içeren bir veritabanına sahiptir. Bu listelere bakmak için, [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org) adresini ziyaret edin ve *'Danışman bul'* seçeneğini tıklayınız.
- **Hollanda'daki Erasmus Tıp Merkezinde bulunan Pompe Merkezi**, GAA genine yönelik olarak tespit edilmiş mutasyonlar ile ilgili en güncel kayıtları içermektedir. Pompe hastalığına yönelik araştırmalar, tedaviler ve genetik testlerdeki ilerlemeler ile ilgili daha fazla bilgi almak için, [www.pompecenter.nl](http://www.pompecenter.nl) adresinde bulunan Pompe Merkezi web sitesini ziyaret ediniz.

Bu yayın, söz konusu hastalık ile ilgili genel bilgi vermek amacı ile tasarlanmıştır. Uluslar arası Pompe Birliği tarafından kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslar arası Pompe Birliği, meidkal veya diğer hizmetler vermek amacıyla olmadığını bilincindedir. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin tam doğruluğunu kesinleştirmeyi imkansız kılmaktadır. Bu bilgilerin diğer bilgi kaynakları ile, özellikle hastanın kendi hekimi ile, konfirme edilmesi gerekmektedir.