

Nefropatik Sistinozis

Ana-Babalar, Hastalar ve Saęlık
Çalıřanlarının

Rehberi



Giriş	2
Sistinozis ile ilgili Yararlı Bilgiler	2
Sistinozis Nedir?	2
Sistin Nedir ?	2
Sistinozisin Nedeni Nedir?	2
Çocuğum Neden Sistinozisli Doğdu?	3
Sistinozis Nasıl Oluşur?	4
Belirtileri Nelerdir?	5
Sistinozis Nasıl Tedavisi Edilir?	5
Sistinozis Tedavisine Uyum	8
Adolesan Döneminde Karşılaşılan Özel Sorunlar	10
Sistinozisin Doğum Öncesi Anne Karnında (prenatal) Tanısı Mümkün Mü?	11
Gelecekte Beklentiler Nelerdir?	11
Terimler Sözlüğü	12
Yararlı Adresler	14

Giriş

Elinizdeki kitapçıkta verilen bilgiler, sistinozisli hastaların, ailelerinin ve sağlık çalışanlarının bu hastalığı ve tedavisini daha iyi anlamaları için tasarlanmıştır.

Kitapçığı boş bir zamanınızda okuyunuz ve bir uzman hekim veya bir diyetisyene sormak istediğiniz önemli soruları not alınız.

Sistinozis ile ilgili Yararlı Bilgiler

Sistinozis Nedir?

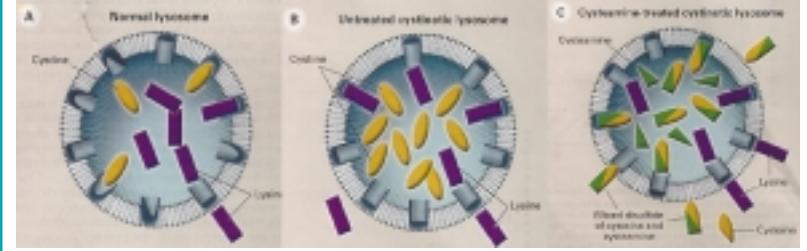
Sistinozis, sistin adlı amino asidin çeşitli organlarda (böbrek, göz, kas, pankreas ve beyin) anormal birikimi ile karakterize olan metabolik bir hastalıktır. Farklı organlar bu hastalıktan farklı yaşlarda etkilenir.

Sistin Nedir?

Sistin bir amino asittir. Amino asitler birbirlerine bağlandıklarında yaşam için gerekli olan proteinleri oluşturan organik maddelerdir. Proteinlerin, hücrelerimizdeki lizozom adı verilen özel yapılar içinde metabolize olmaları veya parçalanmaları gerekir. Proteinlerin parçalanmasıyla ortaya çıkan farklı amino asitler, vücut tarafından tekrar kullanılabilmeleri için lizozomların dışına taşınmalıdır.

Sistinozisin Nedeni Nedir?

Sistinozis, sistin isimli amino asidin taşınmasından sorumlu sistemin sistini taşıyamasından ve buna bağlı olarak sistinin lizozomlar içerisinde birikmesinden kaynaklanır. Biriken sistin kristaller oluşturur ve bu kristaller hücrelerin normal şekilde çalışmalarını engeller. Sistinozisli hastaların hücrelerinin sistin içeriği normal bireylerin hücrelerindeki sistin düzeyinin ortalama 50-100 katıdır. Aşağıdaki şekil, sağlıklı bireylerde ve sisteamin ile tedavi edilen ve edilmeyen sistinozisli hastalarda sistinin lizozomlardan nasıl taşındığını göstermektedir (Özgün tedavi bölümüne bakınız).



- A) Normal bir bireyin lizozomu—Sistin (şekilde sarı boyalı oval parçacıklar)- Lizin (şekilde mor boyalı dikdörtgen parçacıklar)
- B) Tedavi almayan sistinozisli bir hastanın sistin içeriği artmış lizozomu
- C) Sisteamin (şekilde yeşil boyalı üçgenler) ile tedavi edilen sistinotik lizozom, sistin-lizin-sistein (şekilde sarı boyalı ortadan ikiye bölünmüş oval parçacıklar) ve sisteaminin oluşturduğu karışım disülfid

Normal lizozomlarda (Şeklin A bölümü) sistin ve lizin (iki farklı amino asit) lizozomal membranın bir ucundan diğer ucuna serbestçe geçebilir. Sistinozisli hastaların lizozomlarında (Şeklin B bölümü) lizin, lizozomu çevreleyen zardan serbestçe geçebilir, ancak sistin geçemez ve lizozomun içinde birikir. Sisteamin ile tedavi edilen lizozomlarda (Şeklin C bölümü) sisteamin sistinin yarısı (sistein) ile birleşerek bir disülfid olan sistein-sisteamini oluşturur; bu disülfid lizozomdan dışarı çıkmak için lizin taşıma sistemini kullanır.

Çocuğum Neden Sistinozisli Doğdu?

Sistinozis genetik bir hastalıktır. Bu, sistinozisin gebelikte oluşan herhangi bir nedenle ortaya çıkmadığı ve bulaşıcı olmadığı anlamına gelir. Genetik hastalıklar kalıtsaldır; aşağıda çocuğunuzun neden sistinozisli olarak doğduğunun bir açıklaması verilmiştir.

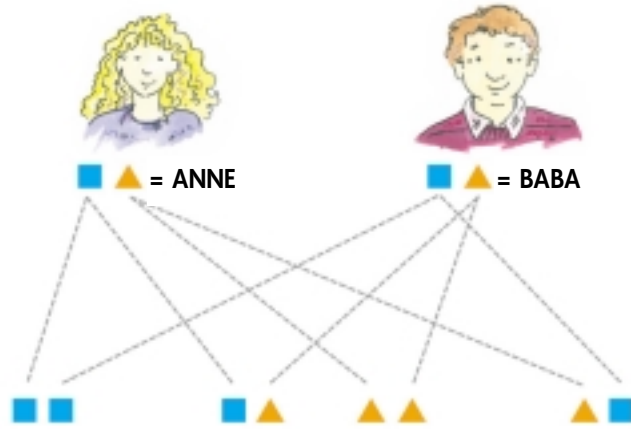
Sistinozis, hastalık bilgisini taşıyan kusurlu genin hem anneden hem de babadan kalıtıldığı otozomal resesif olarak geçiş gösteren bir hastalıktır.

Siz ve eşiniz aynı genetik hatayı taşıyorsanız, her gebeliğinizde bebeğinizin sistinozisli doğma olasılığı dörtte birdir. Kız ve erkek bebeklerde hastalığa yakalanma riski aynıdır.

■ Sistinozis Nasıl Oluşur?

Şekil hastalığının nasıl gerçekleştiğini göstermektedir. Döllenme sırasında anneden bir yumurta ve babadan bir sperm hücresi bir araya gelerek fetüsü oluşturur. Bir gebelikte hangi spermin hangi yumurta ile birleşip bebeği oluşturacağını önceden bilmek olası değildir.

Her bir sperm ve yumurta hücresinin çekirdeğinde bulunan genetik bilgi (DNA) kromozomlar adı verilen zincirler üzerinde saklanır. Bu bilgi, çocuğun göz ve saç rengini belirlediği gibi genetik bir hastalıkla ilgili bilgiyi de içerir.



Bu şemada hem anne hem de baba aynı genetik hatayı taşımaktadır (turuncu üçgen). Annenin her gebeliğinde bebeğin genetik hatayı hem anneden hem de babadan alması ve sistinozisli doğma olasılığı dörtte bir'dir.

- ■ = Sağlıklı çocuk (Taşıyıcı değil)
- ▲ = Sağlıklı çocuk (Genetik hatayı taşıyor)
- ▲ ▲ = Sistinozisli çocuk
- ▲ ■ = Sağlıklı çocuk (Genetik hatayı taşıyor)

■ Belirtileri Nelerdir?

Sistinozisin üç klinik şekli bulunmaktadır: infantil (veya nefropatik) sistinozis; geç yaşta başlayan sistinozis ve benign (iyi huylu) sistinozis. Benign şekli böbrek yetersizliğine neden olmaz. Infantil ve geç yaşta başlayan sistinozis ilk belirtilerin görülmeye başladığı yaş ve klinik seyrinin hızlı olmasıyla birbirinden ayrılır. Infantil sistinozis genellikle altıncı ve on sekizinci aylar arasında aşırı susama ve idrar yapma, gelişme geriliği, raşitizm ve dehidratasyon (vücuttan aşırı su kaybı) atakları ile ortaya çıkar. Bu bulgular böbrek tubulus işlevlerinin iyi olmaması (renal tübülopati) veya Fanconi sendromu adı verilen bir bozukluktan kaynaklanır. Sonuç olarak vücut için önemli bazı besin maddeleri ve mineraller idrar ile atılır. Sistinozisli çocukların gözlerinde ışığa duyarlılığa (fotosensitivite) yol açan kristaller bulunur (bir yaşından sonra). Ayrıca beyaz kan hücrelerindeki sistin düzeyi yükselir, herhangi bir yan etki yapmaz ancak tanının doğrulanmasına yardımcıdır. Özgün tedavi verilmediğinde sistinozisli çocuklarda altı ve on iki yaşlar arasında son evre böbrek yetmezliği (böbrek işlevlerinin kaybı) gelişir.

Sistinozisli hastaya böbrek transplantasyonu (nakli) uygulanmış ve hasta erişkin döneme gelmiş ise, yeni böbrek hastalıktan etkilenmez. Bununla beraber sistemin tedavisi almazlar ise (özgün tedavi bölümüne bakınız), bu hastalarda sistinin tüm vücutta devamlı birikmesinden dolayı diğer organlara ilişkin komplikasyonlar gelişebilir. Bu komplikasyonların başlıcaları yutma güçlüğü, diyabet ve hipotiroididir. Ancak ileri yaştaki hastaların tümünde bu komplikasyonlar gelişmeyebilir.

■ Sistinozis Nasıl Tedavi Edilir?

Genelde tedavinin başlangıcında, farklı ilaçları doğru şekilde düzenleyebilmek için çocuğun bir süre hastanede yatması gerekebilir. Bu süreden sonra, hastanede yatış nadiren gerekir ve izlem önce bir veya iki ayda bir ve daha sonra yılda üç-dört kez olmak üzere poliklinik düzeyinde gerçekleştirilir.

■ Semptomatik Tedavi

Sistinozisli çocukların böbrekleri idrarı konsantre edemez ve buna bağlı olarak önemli miktarlarda sodyum, potasyum, fosfor, bikarbonat ve karnitin gibi maddeler idrar ile atılır. Semptomatik tedavide idrarla kaybedilen bu maddeler yerine konur.

Tüm sistinozisli çocuklarda belirtiler aynı değildir ve bazı belirtiler görülebilir veya görülmeyebilir. Doktorunuz semptomatik tedaviyi buna göre ayarlamalıdır.

- Günde 2-3 litre dolayında su idrar yoluyla atıldığından, çocukların çok miktarda su içmeleri gerekir. Bu, çocukların gece-gündüz neden susadıklarını açıklar. Çocuk suyu- nu kendisi içmeyecek kadar küçük ise, gündüzleri saat başlarında ve geceleri 2-3 saatte bir su verilmelidir. Çocuk 8-10 aylık olduğunda kendi başına, hatta geceleri bile su içmeye alışır. Yapmanız gereken tek şey, her zaman bir şişe su veya okulda bir erişkinin düzenli olarak doldurabileceği bir matarayı hazır bulundurmak. Çocukların istedikleri kadar su içmelerine izin verilmelidir.
- İdrarla kaybedilen elektrolitler (sodyum, potasyum, bikarbonat, fosfor) yerine konmalıdır. İdrar ile tuz kaybı olduğundan, yemekler normalden tuzlu hazırlanmalıdır. Genellikle sodyum klorür şeklinde tuz desteği verilmesi gerekmektedir. Çocuklar idrar ile bikarbonat ve potasyum da kaybederler ve bu kayıp sodyum bikarbonat ve potasyum bikarbonat verilerek karşılanabilir. Çocuk az miktarda bikarbonat ancak fazla miktarda sodyum ve potasyum kaybeder ise, sodyum klorür veya potasyum klorür şeklinde destek verilmelidir. Dört-beş yaşın altındaki çocuklarda kapsüller açılmalı ve kapsül içeriği su veya başka içecek ile karıştırılmalıdır. Daha büyük çocuklar kapsülleri yutabilirler. Bu destek günde 3-4 kerededir. Ancak çocukların çoğunun günde en az 10-15 kapsül (bazen daha fazla) almaları gerekir. Çocukta böbrek yetmezliği varsa, idrarla elektrolit kaybı daha azdır ve destek maddelerin dozları hekim tarafından ayarlanmalıdır.
- Sistinozisli çocuklar doğru şekilde beslenmelidir. Sistinozisli çocuklar özellikle küçük yaşta genelde iştahsızdır. Ayrıca düzenli olarak kusarlar. Bu dönemde büyümek için yeterli kalori almaları gerekir. Bu, bazen ve özellikle de 1-2 yaştan önce nazogastrik tüp veya gastrotomi ile besin ve ilaç verilmesinin başlıca nedenidir. Çoğu zaman bu tür beslenme geçici bir süre için uygulanır.
- İndometazin, romatoid artrit ve lumbagonun tedavisi için kullanılan bir anti-enflamatuar ilaç olup idrar ile su ve elektrolit kaybını azaltmak için de kullanılabilir. Sistinozisli çocuklarda indometazin idrar hacmini azaltır ve buna bağlı olarak sıvı tüketimini yaklaşık %30 dolayında bazen yarı yarıya azaltabilir. Çoğu hastada bu durum gastrotomi tüpü ile beslenmeye gerek kalmayacak şekilde, iştahın düzelmesini sağlar. Ayrıca, çocuk geceleri su içmek veya idrar yapmak için daha az uyanır. İndometazin tedavisi genellikle birkaç yıl sürer.
- Raşitizm önlenmeli veya düzeltilmelidir. İdrarda fosfor kaybı raşitizme yol açar. Raşitizm fosfor ve D vitamini desteği ile tedavi edilir.

- Karnitinin idrarla kaybı sonucu kan karnitin düzeyi düşer. Karnitin enerji sağlamak için yağın kaslar tarafından kullanılmasını sağladığından hastalara verilmelidir.
- Hormon desteği gerekebilir. Bazen tiroid bezi yeterli miktarda tiroid hormonu üretmez. Bunun için tiroksin (damla veya tablet) verilir. Diyabet ortaya çıkarsa insülin tedavisi verilmesi gerekir. Bu durum, böbrek naklinden sonraki ilk aylarda, pankreas yeterince insülin üretmediğinde ortaya çıkabilir. Sisteamin tedavisi pankreas ve tiroidi koruduğundan hormon tedavileri sistinozisli çocuklarda artık nadiren gerekmektedir. Adölesan dönemindeki bazı erkeklerde puberte gecikirse testosteron tedavisi gerekebilir. İyi bir sıvı-elektrolit dengesi sağlanmasına karşın büyüme yeterli düzeyde değil ise, büyüme hormonu kullanılabilir. Tedavi, büyüme hormonunun her gün (haftanın 7 günü) veya haftada 6 kez deri altına enjeksiyonuyla gerçekleştirilir.

■ Özgün Tedavi

Özgün tedavinin amacı hücrelerde sistin birikimini azaltmaktır (üçüncü sayfadaki şemaya bakınız). Bu amaçla, böbrek yetmezliğini geciktirmede veya önlemede etkili olduğu kanıtlanmış sisteamin tedavisi uygulanır. Sisteamin sistinozisli çocukların büyümelerine de yardımcı olur. Doktorunuz sizi bu tedaviyi almanız için gerekenler konusunda bilgilendirecektir.

Sisteamin çok kısa süreli (en fazla 5-6 saat) aktif olduğundan sisteamin kapsülleri 6 saatte bir (günde 4 kez) verilmelidir. Bu tedavi her gün uygulandığında etkilidir ve hastalığı kontrol etmek için sürekli olarak alınmalıdır. Dozu ayarlamak ve tedavi uyumunu izleyebilmek için düzenli aralıklarla lökosit sistin düzeyi ölçülmelidir.

Böbrek naklinin sistinozisli hastalarda çok yararlı olduğu kanıtlanmıştır ve sisteamin tedavisi, böbrek nakli sonrası bu hastalığın geç komplikasyonlarını önlemek amacıyla sürdürülmelidir.

Korneadaki sistin kristallerini uzaklaştırmak için sisteamin göz damlasını hem sistinozisli küçük çocukların hem de böbrek nakli yapılmış daha ileri yaşta hastaların kullanması sağlanmalıdır. Sisteamin göz damlası gözlerdeki zedelenmeyi geri çevirmek ve gelecekte karşılaşılabilecek sorunları önlemek için her gün ve sürekli olarak uygulanmalıdır. Sisteamin göz damlası henüz pazarlama izni almamıştır. Doktorunuz size bu ürünün kullanım şekli ve uygulanmasıyla ilgili önerilerde bulunacaktır.

■ Sistinozis Tedavisine Uyum

Aynı anda pek çok ilaç almaları ve sisteamini 6 saatte bir uygulamaları gerektiğinden, sistinozisli çocukların tedaviye uyumunda sorunlar vardır. Ancak doğru ve düzenli bir tedavi ile çocuğun belirtilerinin kontrol altına alınabileceğini ve böbrek yetmezliği gelişmesinin geciktirilebileceğini bilmekteyiz. Yetersiz tedavi çocuklukta ve erişkin dönemde komplikasyonlarla karşılaşılabilir anlamına gelir. Ayrıca çocuğa böbrek nakli uygulanırsa organ reddini önleme tedavisi uygulanmalı ve diğer organları korumak amacıyla sisteamine devam edilmelidir.

Çocuk veya adölesan hasta bazen sisteamini almak istemeyebilir. "İyi tedavi uyumu" terimi, tıbbi reçeteye bağlı kalınması durumunu anlatır; bu, ilaç tedavisi olabilir ve doğru dozların düzenli olarak alınmasını gerektirir veya diyet gibi başka uygulamalara ya da doktor randevusuna uyum gösterilmesi anlamına gelir.

Buna karşılık "tedaviye uyumsuzluk" tıbbi reçetelere bağlı kalınmaması ve ilaçların düzenli olarak kullanılmaması anlamına gelir.

Sistinozisli çocuklarda diğer kronik hastalıklarda olduğu gibi, tedavi uyumunun kötü olduğu dönemler olabilir. Tüm ilaçları şaşırı şekilde kolay kabul eden küçük çocuklar bir istisnadır. Tedaviye uyumsuzluk sorunuyla adölesan dönemde daha sık karşılaşılır.

Tedavi uyumuyla ilgili sorunlar nasıl önenebilir ve ilaçların düzenli olarak alınmadığı bir dönemden sonra durum nasıl normale dönüştürülebilir?

- Çocuk küçükken ana-babalara bilgi verilmesi zorunludur: Hastalık ve sonuçları, her ilacın rolü ve ilaç alınmadığı zaman ortaya çıkan komplikasyonlar hakkında bilgi verilmelidir. Çocuğun tüm ilaçlarını almasını sağlamaktan ana-babalar sorumludur. Bu işe, cesaret, her zaman çocuğun yanında olmak ve irade gücü gerektirir. İlaçları almak için küçük çocuk ana-babanın otoritesini hissetmelidir. Ana-babalara bazen otoriteyi yumuşatmak cazip gelebilir ama bu yapılamazdır.

- Özellikle son yıllarda sistinozis tedavisinde gelişmeler olduğu ve bundan sonra da daha fazla olacağı göz önüne alınarak, mümkün olduğunca çok bilgi sağlanmalıdır. Doğru tedavinin bu hastalığın sonuçlarını geciktirdiği bilinmektedir. Yirmi yıl önce gözlenen komplikasyonlar (tiroid bezi, pankreas, karaciğer işlevinde kötüleşme) sisteamin tedavisi sayesinde artık görülmemektedir. Kaslara ilişkin ve nörolojik geç komplikasyonların da tedavi ile geciktirilebileceği düşünülmektedir.
- Hâlâ ana-babalar ve çocuklara göre önemsiz sayılabilecek fakat sistinozisli hastalar için önemli olan ve kendilerine yardımcı olunabilecek bazı konular vardır. Örneğin, bir düzine ilacı sabah, öğlen ve akşam almak kolay değildir.

Aşağıdakiler tedaviye uyumda yardımcı olabilir:

- Haftalık tablet kutusu kullanımı; pazar günleri hazırlanır.
- Alarmlı tablet kutuları; yakın bir tarihte Orphan Europe ilaç firması tarafından çocuklara sunuldu (Yararlı adresler bölümüne bakınız).
- İlaç kullanımına bağlı hoş olmayan nefes koku-sunu iyileştirmeye yardımcı olan ürünler



■ Adölesan Döneminde Karşılaşılan Özel Sorunlar

- Adölesan döneminde ana-babalar ve çocuk hekimleri koruyucu kimliklerini giderek bırakmalı ve çocukların kendi sorumluluklarını üstlenmelerine yardımcı olmalıdır. Aşağıda belirtilen konular yararlı olabilir :
 - a. Adölesan tedavi ekibinin aktif bir üyesi olarak düşünülmesi ve kendisine tartışma, görüşünü açıklama, uzlaşma ve aynı zamanda hata yapma hakkı tanınmalıdır.
 - b. Hastalık, farklı ilaçların rolleri, beklenen sonuçlar ve olası yan etkiler hakkında bilgi verilmelidir.
 - c. Gözdağı verilmemeli veya korku yaratılmamalıdır; bu davranışlar endişeyi artırır.
 - d. Lökosit sistin düzeyinin düzenli olarak izlenmesi tedaviye uyulup uyulmadığını göstermesi açısından önemli bir kanittir. Ancak adölesan ile dikkatle konuştuktan sonra bu veriler kullanılmalıdır.
 - e. Tedaviye uyum göstermeyen bir adölesanı suçlamak yerine dinleyin: tedavisini almayan bir adölesan mümkün olan her yoldan yardım edilmesi gereken biridir.
- Ana-babaların, doktorların ve sağlık çalışanlarının tüm istekliliğine rağmen, halen bazı güçlüklerle karşılaşılabilir: Adölesan döneminde bireyler bazı zamanlarda ana-babalarına veya doktorlara tamamen karşı çıkabilirler ve dolayısıyla iletişim zorlaşabilir. Bu olay yüzünden herkes kendisini suçlu hisseder. Bu uyum problemleri, sadece hastalık veya tedavi konusunda eğitim eksikliğine bağlı değildir; daha çok, isyankarlık dönemlerinin tedaviye uyumsuzluk şeklinde yansıdığı, adölesan döneme özgü bir ifade şeklidir. Sistinozisli diğer adölesanlar kendilerini ifade etmek için bazen tehlikeli olabilen başka yollara başvurabilirler.

Bu zor dönemler keder ile karışık derin bir güvensizlik, haksızlığa uğramışlık hissi, isyan, inkar, suçluluk, yalnızlık hissi, cinsellik ve beden imajıyla ilgili kaygı ve depresyon şeklinde yansıyabilir. Tedavi uyumsuzluğunun gerçek anlamını aydınlatmak ve çocuğun ve ailenin durumu atlatmasını sağlamak için bir psikiyatrist veya psikoloğun yardımı gerekebilir. Bu sorunların ortaya çıkışında asla çocuğun veya ebeveynlerinin "kusuru" yoktur ve kendilerini suçlu hissetmemeleri önemlidir. Çocuk ve ailesi yardımı kabul ettikleri sürece, bu gibi sorunlar hiçbir zaman umutsuzluk yaratmamalıdır.

Uygulamada, çocuk, aile, okul personeli ve tedavi ekibi hepberlikie çalışırlar. Herkes diğeriyle işbirliği içerisinde davranır. Tabii ki iniş-çıkışlar vardır, ama çoğu zaman çocuk hastalığa rağmen, başka çocuklar gibi, geleceğe umutla bakan bir genç kız veya genç bir erkek yani kendi hayatını idare eden birer birey haline gelir.

■ Sistinozisin Doğum Öncesi (Anne Karnında, Prenatal) Tanısı Mümkün Mü?

Genetik hatayı taşıyan bir erkek ve aynı hatalı geni taşıyan bir kadın her çocuk sahibi olmak istediklerinde, çocuklarının bu genetik hatayı kalıtma ve sistinozis hastalığı ile doğma olasılığı %25'dir ("Çocuğum Neden Sistinozisli Doğdu?" bölümüne bakınız). Sistinozisli bir çocuğa sahip olma riski taşıdıkları bilinen aileler için prenatal tanı olasıdır. Bu amaçla koryon villus örneği alma işlemi gebeliğin sekizinci-dokuzuncu haftasında, amniyosentez ise gebeliğin on dördüncü-on altıncı haftasında yapılır. Bu konunun deneyimli uzman bir doktorla görüşülmesi önemlidir.

■ Gelecekte Beklentiler Nelerdir?

Sistinozis hakkında hâlâ öğrenilecek çok şey vardır. Araştırmacılar bu hastalığa yol açan anormal geni tanımlamışlar ve hastalığa özgü bir fare modeli yaratmışlardır. Başka araştırmacılar hücrelerin işlevsel bozukluğunun mekanizmasını anlamaya ve her komplikasyon için en iyi tedaviyi belirlemeye çalışmaktadırlar. Ancak bazı sorular yanıtız kalmıştır:

- Bebeklik döneminden itibaren sisteamin tedavisi alan çocuklarda geç komplikasyonların tümü önenebilir mi?
- Bu çocuklar böbrek nakli gereksiniminden tamamen kurtulabilecekler mi?
- Böbrek naklinden sonra, sisteamin tedavisi ne derecede yararlı olacaktır?

Terimler Sözlüğü

Amniyosentez	Amniyotik sıvı örneğinin alınması (rahim içindeki cenini çevreleyen sıvı). Bu sıvı fetüs (cenin) hücrelerini içerir ve bu hücreler genetik bozukluklar açısından bilgi verir.
Koryon Villus Örnekleme	Gebeliğin 8. ile 12. haftaları arasında koryon villustan [(anne karnındaki bebeğin eşinden (plasenta)) örnek almakta kullanılan bir teknik. Bu örnekteki hücreler genetik bozukluklar açısından incelenebilir.
L-Karnitin	L-Karnitin vücutta uzun zincirli yağ asitlerinin enerji üretimi için yakılmak üzere mitokondrilere taşınmaları için kullanılır. Kaslardaki enerjinin ana kaynağı bu yağların yakılması olduğundan, karnitin eksiklikleri düşük enerji düzeylerine ve kaslarda güçsüzlüğe yol açar.
Elektrolit	İyonları (elektrik iletebilen atom veya atom grubu) üreten bir madde; örn., sodyum, potasyum, klor, bikarbonat.
Enzim	Kimyasal bir reaksiyonu kendisi bu reaksiyondan etkilenmeksizin aktive eden bir protein. Enzimler göreceli olarak belirli kimyasal reaksiyonlara özgündür; o nedenle vücuttaki farklı pek çok reaksiyonda rol oynayan çok sayıda enzim vardır.
Gastrostomi Tübü	Cerrahi bir operasyon sırasında doğrudan karın duvarından geçirilerek mideye yerleştirilen esnek bir tüp. Bu tüp yerinde uzun süre kalabilir ve sıvı, ilaç ve gıdaların uygulanmasında kullanılabilir.
Hormon	Vücudun bir bölümünde üretilen ve kan dolaşımıyla vücudun diğer bölgelerine taşınarak bu bölgelerin yapı veya fonksiyonları üzerinde etki gösteren bir madde.
Lizozom	Hücrelerin sitoplazması içinde, tek bir zar ile çevrelenmiş şekilde bulunan bir yapı (jöleye benzeyen bir madde). Hücre içinde maddelerin parçalanmasından sorumlu olan enzimleri içerir.
Fosfat (Fosfor)	İnsan dokularının özellikle kemiğin ana bileşenlerinden biri; metal olmayan bir elementtir.
Raşitizm	D vitamini eksikliği nedeniyle oluşan ve normal kemikleşme için gerekli minerallerin kemiklerde çökmemesi (mineralizasyon bozukluğu) ile karakterize bir hastalık. Bu hastalıkta kemikler yumuşak olduğundan eğrilir ve bu durum özellikle uzun kemiklerde veya göğüs kafesinin önünde daha belirgin olarak görülür.
Transplantasyon	Bir bireyden başka bir bireye organ nakli.

■ Yararlı Adresler

■ Cystinosis Foundation (Sistinozis Vakfı)

604 Vernon Street
Oakland, CA 94610 - USA
www.cystinosisfoundation.org

Sistinozis Vakfı tamamen gönüllülük ilkesine dayanan, kâr amacı gütmeyen ve sistinozisli hastalara hizmet vermeyi amaçlayan bir örgüttür.

■ Med Supplies

Sabiha Gökçen Uluslararası Havaalanı, Teknik Blok Z-09
34912, Kurtköy, İSTANBUL. Telefon 0 216 5880099 Faks 0 216 5880100.
www.medsupplies-uk.com

Sistinozis tedavisinde kullanılacak olan ilaç "Orphan İlaç" kategorisinde olduğundan, siparişler tarafımıza doktorlar veya sigorta kuruluşlarının sağlık üniteleri tarafından verilmelidir.

■ Orphan Europe

70, avenue du Général de Gaulle
92046 Paris La Défense - France
www.orphan-europe.com

Orphan Europe, özellikle nadir hastalıklar alanında çalışan bir ilaç firmasıdır. Orphan Europe yaklaşık 30 ülkede sistemin tedavisinin geliştirilmesi, pazarlanması ve dağıtımından sorumludur.

Tedaviniz veya sistinozis hakkında herhangi bir sorunuz varsa lütfen doktorunuza başvurunuz.

Orphan Europe ve Med Supplies, Prof.Dr. Chantal Loirat, Prof.Dr. Turgay Coşkun, Prof. Dr. Salim Çalışkan, Prof. Dr. Mübeccel Demirkol ve Doç. Dr. Serap Kalkanoğlu'na, bu kitapçığın hazırlanması sırasındaki yardımlarından dolayı teşekkür eder.

Bu kitapçıkta kullanılmış olan hasta fotoğrafları için kişilerden izin alınmıştır