LAG Selbsthilfe Rheinland-Pfalz

EHLERS DANLOS Selbsthilfe e.V.

Ehlers-Danlos Sendromu Teşhisi

Nadir görülen bir hastalıkla yaşamak

Ehlers-Danlos Sendromu Teşhisi

Nadir görülen bir hastalıkla yaşamak

Önsöz

Ehlers-Danlos Sendromu, kısaca EDS, doğuştan gelen, nadir, irsi ve genlerle aktarılabilen bir sağ doku hastalığıdır ve nadir görülür. Bu hastalık adını Danimarkalı dermatolog Edvard Ehlers'ten (1863-1937) ve Fransız meslektaşı Henry Alexandré Danlos'tan (1844-1912) alıyor. Almanya'da tahminen dört milyon insan, Avrupa çapındaysa 30 milyondan fazla insan nadir görülen bir hastalıkla yaşıyor. EDS, yaklaşık 1:5.000 ile 1:25.000'lik bir sıklıkla görülüyor ve dolayısıyla nadir hastalıklar arasında yer alıyor. Uzmanlar, EDS'nin çok daha sık görüldüğünü ama çoğu zaman fark edilmediğini düşünüyor.

Dolayısıyla teşhise giden yol zor olabilir ve çok zaman alabilir. İyi haber şu ki, Almanya'da EDS teşhisi konan kişilere ya da yakınlarına sunulan çok çeşitli kişisel danışmanlık ve destek hizmetleri bulunuyor. Tıbbi bakım ve tedaviye ilaveten bir diğer seçenek de kendi kendine yardım grubuna katılmaktır. Kendi kendine yardım gruplarının sunduğu olanakları sizlere kısaca açıklamak istiyoruz. Almanya'da, kendi kendine yardım grubu veya kar amacı gütmeyen dernek bünyesinde başka insanlarla fikir alışverişinde bulunma imkanı vardır. Aynı şikayetlere, endişelere ve pratik sorunlara sahip başka kişilerle irtibat kurulabilir. Benzer düşüncelere sahip insanlarla bir araya gelerek, hastalığın mağduru olmayan kişilerle konuşması zor hususlar hakkında fikir alışverişinde bulunmak mümkündür. Bu da sıkıntıları önemli ölçüde azaltan bir etken olabilir. Kendi kendine yardım, herkesi güçlü kılma potansiyeline sahip, kapılarını herkese açan ve bir arada olma sayesinde kronik hastalığı olan kişiler, engelliler ve yakınları için önemli bir başvuru yeri olan bir topluluktur. Broşürümüzde, Ehlers-Danlos Sendromuyla yaşamakla ilgili bilgiler vermek ve kendi kendine yardım olanağını sunmak istiyoruz.

İçindekiler

1. Ehlers-Danlos Sendromu nedir? 01

2. Ehlers-Danlos Sendromunun Alt Türlere Göre Dağılımı 02

3. Terapi Önlemleri 03

4. Bundesverband Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V., Almanya çapında bir ağı olan bir kendi kendine yardım derneği 04

Bundesverband der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V. işbirliği ile
LAG Selbsthilfe RLP e.V.

Ayla 35:
„Dört yıl sonra Ehlers-Danlos Sendromu teşhisi koyuldu. Teşhis koyulan kişilerin sıkça hastalığın anlaşılması ve kabul edilmesi için mücadele etmesi gerekiyor. Hastalık semptomlarımla ilgili bir cevap bulmak için giriştiğim uzun arayış fiziksel izler de bıraktı. Kendi kendine yardım grubundaki bilgi alışverişi, kendi hayatımı olumlu yönde değiştirmeme yardım etti. Bir hastalıkla mücadele etmek ve benzer bir durumda olan insanlarla tanışmak, güç toplamaya yardımcı oluyor.“

1. Ehlers-Danlos Sendromu nedir?

Ehlers-Danlos Sendromu, doğuştan gelen, nadir, irsi ve genlerle aktarılabilen bir sağ doku hastalığıdır. Bu hastalığa sahip insanlarda, belli bir protein, kolajenin bir yapı maddesi-yapışkanı eksiktir. Kromozomların amino asit seviyesinde bir bozukluk. Bu nedenle EDS çoklu sistem hastalığı olarak tanımlanmaktadır.
Ehlers-Danlos Sendromu, etkilenen her bir kişi için ve teşhis ve tedavi açısından bir zorluktur.

Ehlers-Danlos Sendromları, heterojen, irsi bağ doku hastalıklarından oluşan bir gruptur. Bunlar hem otosomal resesif, hem de otosomal dominant olarak aktarılır. Ancak bu aynı zamanda, (henüz) bilinmeyen varyantların yeni mutasyonları olduğu anlamına da geliyor. Hem vücuda etkileri, hem de genetik nedenleri çok çeşitlidir.

Bunlar genel olarak eklemlerin hipermobilitesi (normalden daha fazla hareket ettirilebilen eklemler) derinin hiper elastikliği (normalden fazla esneyebilen deri) ve dokunun kırılganlığıyla (dokuda kırıklar, çatlaklar, fıtıklar) kendini gösterir. Dolayısıyla EDS çoklu sistem hastalıkları grubunda yer alır. Şu anda doğum öncesi bir teşhis koyulması mümkün değildir.

2. Ehlers-Danlos Sendromunun Alt Türlere Göre Dağılımı

EDS belirtileri son olarak 2017'de yeniden gözden geçirilerek on üç alt türe ayrıldı.
Her EDS alt türü, teşhis koyulmasında yardımcı olan bir dizi klinik kritere sahiptir. Bir hastanın fiziksel belirtileri ve semptomları en uygun alt türü belirlemek için ana ve yan kriterlerle karşılaştırılır. EDS alt türleri ve hiper mobilite yelpazesi bozuklukları dahil olmak üzere, diğer bağ doku hastalıkları arasında önemli semptom uyumları bulunuyor. Aynı şekilde büyük bir değişkenlik bulunuyor, bu nedenle ilgili alt türün sorumlu varyantını tanımlamak için hiper mobil EDS (hEDS) hariç, tüm EDS alt türleri için klinik testlerle teyit gereklidir.

2017 Sonrasında Tür Ayrımı

- Classical EDS (cEDS)
- Classical like EDS (clEDS)
- Cardiac-valvulär EDS (cvEDS)
- Vascular EDS (vEDS)
- Hypermobiler EDS (hEDS)
- Arthrochalasia EDS (aEDS)
- Dermatosparaxis EDS (dEDS)
- Kyphoscoliotic EDFS (kEDS)
- Brittle Cornea Syndrome (BCS)
- Spondylodysplastic EDS (spEDS)
- Musculocontractural EDS (mcEDS)
- Myopathic EDS (mEDS)
- Peridontal EDS (pEDS)

Tıbbi deneyimler, bir Ehlers-Danlos Sendromunun kesinlikle başka bağ doku hastalıklarıyla benzerlikler taşıyabileceğini göstermektedir. Bu nedenle teşhis koyarken, semptomların nedenlerinin örneğin aşağıda anılan hastalıklardan birinin olmadığı mutlaka tespit edilmelidir. Bunlara Marfan sendromunun yanında Osteogensis imperfecta, Chondrodysplasie, Epidermolysis bullosa ya da Alport sendromu ve daha birçokları dahildir.
Aynı şekilde ayırıcı teşhisle, romatizmal artirit, fibromiyalji, multiple skleroz ya da benzerlerinin söz konusunu olup olmadığı belirlenmelidir.

Ve buna rağmen, biri diğerini dışlamaz. Belli hastalık tablolarının kesişmesi kesinlikle bilinen ve nadir olmayan durumlardır.

Bir EDS'nin klinik semptomlarına uyan, ancak genetik bir testle doğrulama olmayan hastalarda, kararsızlık durumunda bir EDS alt türü için „yalnızca geçici bir klinik teşhis" koyulabilir. Bu hastalar klinik kontrol altında olmalı ve desteklenmeli ama alternatif teşhisler ve genişletilmiş gen testleri de düşünülmelidir.

Her bir EDS hastasındaki hastalık etkileri bireyseldir ve çok farklı seyredebilir. Teşhis kriterlerinin tek amacı, bir EDS'yi diğer bağ doku hastalıklarından ayırmaktır. Özet olarak, her EDS için kriterlere oranla çok daha fazla olası semptom bulunduğunu söylemek gerekiyor.

3. Terapi Önlemleri

Terapi önlemleri, tek vasfa dayandırılmamalı ya da bununla sınırlandırılmamalıdır. Bunlar çok geniş bir yelpazeye sahiptir ve tüm olanaklar spektrumunu kapsar. Ancak EDS iyileştirilemez. Tedavi yalnızca ortaya çıkan semptomların kapsamlı terapisini kapsamalıdır.
Klasik anlamda önleyici tedbirler yoktur, çünkü bir EDS her hastada farklı davranır. Tekrarlanan blokajlardan iskelet sisteminin neredeyse tüm bölgelerindeki lüksasyonlara, alt lüksasyonlara, tükenmişlik durumlarından şiddetli ve çoğunlukla kronik ağrı ataklarına, spastiklere, dolaşım şikayetlerine, bulandı ve baş dönmesine kadar uzanır. Ama ürolojik sistem alanında da sürekli olarak geniş kapsamlı, ciddi travmalar görülür.

Destekleyici yardımcı madde kategorisi de dahil olmak üzere, sürekli olarak rahatlama sağlayabilen yaklaşımlar bulunuyor, ancak bunlar çoğunlukla yalnızca kısa süreli oluyor. Bu nedenle iyi eğitimli personelin, örneğin Ergoterapistlerin, fizyoterapistlerin, logopedlerin ve aynı zamanda osteopatların, ortopedi teknisyenlerinin vs. bir arada kullanılması iyi bir seçimdir. Bu önlemler eşlik eden ağrı terapistleri, psikologlar ve elbette çok çeşitli uzmanlık alanlarından doktorlarla desteklenir. Bu kapsamlı „bakım" türünün sıkça „yalnızca hastanın hayali" olduğunu günlük hayatta görüyoruz.
Bir EDS'si olan hastalar nadiren yalnızca bir hastalığa sahiptir. Birçok başka dolaylı ve dolaysız yan hastalıktan muzdariplerdir. Bu nedenle ilaçların kişisel değerlendirmesi ve kişisel dozajı olası yüksek ilaç sayısı nedeniyle bir risk oluşturabilir ve çok tehlikeli olabilir.
Hastanın kendini daha büyük bir tehlikeye maruz bırakmaması için ilaçlar her zaman ilgili doktorlarla görüşülerek alınmalıdır.
EDS hastaları kısmen de olsa katlanılabilir, yaşamaya değer ve her şeyden önce sevilebilir bir hayat yaşayabilmek için eğitimli, duyarlılaşmış, uzman personelin her türlü yardımına muhtaçtır.

4. Bundesverband Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V., Almanya çapında bir ağı olan bir kendi kendine yardım derneği

Bundesverband Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V., Ehlers-Danlos ve hiper mobilite semptomu olan insanlar için Almanya çapında faaliyet gösteren bir kendi kendine yardım derneğidir. Derneğimizin amacı hastalarına ve yakınlarına bağlantılar kurmak ve bilgi edinmek konusunda yardım etmektir. Doktorlarla ve uzmanlarla birlikte Ehlers-Danlos Sendromunu daha bilinir hale getirmek, araştırmanın ilerlemesini sağlamak, insanları aydınlatmak ve bu hastalıkla daha iyi baş etmeye yardım etmek istiyoruz. Üyelikler, Ehlers-Danlos Sendromuyla ilgili bilgilendirici malzemeler, başka yardım olanakları ya da kendi kendine yardım grupları için adresler ve başka destek seçenekleri sunuyoruz. Diğer sorularınız için çalışanlarımız ve başkanımız Barbara Kleffmann her zaman hizmetinizdedir.

Bundesverband der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V. iletişim bilgileri

Adres:	Postfach 110202, 33662 Bielefeld
E-posta:	info@bundesverband-eds.de
Telefon:	0 52 05 - 72 89 53
İnternet:	www.bundesverband-eds.de

Künye

Yayınlayan:

LAG Selbsthilfe von Menschen mit Behinderungen und chronischen Erkrankungen Rheinland-Pfalz e.V.
Adres: Kaiserstr. 42, 55116 Mainz

E-posta: info@lag-sb-rlp.de
Telefon: 06131-33 62 80
Web: www.lag-sb-rlp.de
Sosyal Medya: www.twitter.com/RLPSelbsthilfe
www.facebook.com/RLPSelbsthilfe
www.instagram.com/rlpselbsthilfe
YouTube Kanalı: Studio Selbsthilfe

İşbirliği ortağı:

Bundesverband der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V.
Adres: Postfach 110202, 33662 Bielefeld
Başkan: Barbara Kleffmann

E-posta: info@bundesverband-eds.de
Telefon: 00 52 05 - 72 89 53
İnternet: www.bundesverband-eds.de

Türkçe tercümesi: A.C.T. GmbH, www.act-translations.com

Sayfa tasarımı: JSCHKA Kommunikationsdesign, www.jschka.de

Fotoğraflar: © iStock.com/Lucia Izquierdo
© iStock.com/AaronAmat
© iStock.com/Rawpixel
© iStock.com/dragana991

Broşür, BKK Landesverband Mitte tarafından desteklenmiştir.