



AKONDROPLAZİ
VE AİLELERİ DERNEĞİ



Birlikte Daha Güçlüyüz!

Akondroplazi Bilgi Kitapçığı

EDİTÖR

Prof.Dr. Zehra Aycan

Çocuk Endokrinolojisi ve Metabolizma Uzmanı

HAZIRLAYANLAR

Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu

Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Dernek Başkanı

Prof. Dr. Feyza Darendeliler

Akondroplazi Çalışma Grubu Başkanı

Aynur Yıldırım

Akondroplazi ve Aileleri Derneği Başkanı

Prof.Dr. Zeynep Şıklar

Çocuk Endokrinolojisi Uzmanı

Prof.Dr. Nazan Çobanoğlu

Çocuk Göğüs Hastalıkları Uzmanı

Prof.Dr. Hatice Ilgın Ruhi

Tıbbi Genetik Uzmanı

Prof.Dr. Hakan Kınık

Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı

Prof.Dr. Gökmen Kahiloğulları

Beyin ve Sinir Cerrahisi Uzmanı

Doç.Dr. Hatice Mutlu

Çocuk Genetik Uzmanı

İÇİNDEKİLER

TIBBİ GENETİK YÖNÜYLE AKONDROPLAZİ _____	5
BOY KISALIĞI VE BÜYÜME PROBLEMLERİ; ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ YÖNÜYLE _____	8
ÇOCUK GENETİK YÖNÜYLE AKONDROPLAZİ _____	10
ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI YÖNÜYLE AKONDROPLAZİ _____	11
BEYİN VE SINIR CERRAHİSİ YÖNÜYLE AKONDROPLAZİ _____	13
AKONDROPLAZİDE ORTOPEDİK PROBLEMLERİN YÖNETİMİ _____	15
SOSYAL YAŞAMDA AKONDROPLAZİ _____	19
AKONDROPLAZİLİ ÇOCUK VE YETİŞKİN SORULARI / SORUNLARI _____	23

— ÖNSÖZ —

Akondroplazi, fibroplast büyüme faktörü Reseptör-3'de (FGFR3) görülen genetik mutasyon sonucu oluşan bir iskelet displazisidir. Akondroplazili bireyler yaşamları boyunca medikal, fonksiyonel ve psikososyal olarak bazı problemlerle karşılaşır ki bunların doğru yönetilmesi onların sağlıklı olmaları ve yaşam kaliteleri bakımından oldukça önemlidir. Akondroplazide kollar ve bacaklarda belirgin bir kısalık olduğu için henüz bebek doğmadan önce yapılan ultrasonografide bile tanısız süreç başlamaktadır. En önemli fizik muayene bulgusu ekstremitelerin ve boyun ileri derecede kısa olmasıdır ki; klinik ve radyolojik olarak tanı kolaylıkla konulabilmekte ve genetik testlerle de desteklenmektedir. Orantısız boy kısalığı yanında, kafa tabanındaki darlıklar nedeniyle gelişen uyku ve solunum yolları problemleri, ortopedik sorunlar, hem çocukluk çağında hem de erişkin dönemde doğru yaklaşımlarla yönetilmelidir. Fiziksel problemlerin yanında ileri boy kısalığının getirdiği fonksiyonel zorluklar ve psikososyal etkilenmelerin de ele alınarak değerlendirilmesi, özellikle çocukluk çağında okulda ve diğer yaşam alanlarında kolaylaştırıcı düzenlemelerin yapılması gerekmektedir. Günümüzde akondroplazi tedavisinde hedefe yönelik tedaviler geliştirilmiştir ve geliştirilmeye devam etmektedir. Akondroplazi hastalığının tedavisine multidisipliner yaklaşım oldukça önemlidir. Disiplinlerin kendi uzmanlık alanları ile ilgili tedavileri uygularken diğer alanlarla da işbirliği halinde çalışmaları ve bütüncül bir yaklaşımda olmaları gereklidir.

Akondroplazili çocukların en önemli sorunlarından birisi olan boy kısalığı ve büyüme geriliği için geliştirilmiş yeni tedaviler bebeklik döneminden itibaren başladığında final boyların daha iyi olacağı görülmektedir. Bu tedavilerin çocuk endokrinoloji uzmanları tarafından uygulanması ve dikkatli şekilde izlenmesi gerekmektedir. Medikal tedavinin yanı sıra boy uzatma operasyonları, alanında deneyimli ortopedi uzmanları tarafından yapılmalıdır. Kafa tabanı daralmaları için beyin cerrahisi uzmanları, uyku ve solunum problemleri için çocuk göğüs hastalıkları uzmanları ile işbirliği sürdürülmelidir.

Akondroplazili çocuk ve yetişkinlerin sorunlarını konuştuğumuz, ilgili uzmanlık alanındaki deneyimli öğretim üyeleri ile hastalarımızı bir araya getirdiğimiz ve birlikte çözüm ürettiğimiz 26 Ekim 2024 tarihli “Akondroplazi Hastalarıyla Buluşuyoruz- Birlikte Daha Güçlüyüz” temalı toplantımızın bilgi notlarını bir kitapçık haline getirmeyi ve sizlerle buluşturmayı hedefledik. Toplantımıza katılım ve katkı sağlayan Akondroplazi Derneği Başkanı Sn Aynur Yıldırım’a, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği Başkanı Sn. Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu’na, Akondroplazi Çalışma Grubu Başkanı Sn. Prof. Dr. Feyza Darendeliler’e, toplantımıza bilgi ve deneyimleri ile üstün katkılar sunan ve kitap bölümlerini yazan Prof. Dr. Hatice Ilgın Ruhi, Prof. Dr. Zeynep Şıklar, Prof. Dr. Nazan Çobanoğlu, Prof. Dr. Hakan Kınık, Prof. Dr. Gökmen Kahiloğulları, Doç. Dr. Hatice Mutlu’ya ve akondroplazili çocuklarımıza ve kıymetli ailelerine çok teşekkür ediyorum. Böyle bir toplantıyı düzenlemekten, moderatörlüğünü yapmaktan ve bir eser haline getirmekten büyük mutluluk duyduğumu ifade etmek isterim. Kitabımızın faydalı olacağına inanıyor hepimize saygılarımı sunuyorum.

Editör

Prof. Dr. Zehra AYCAN. MD,PhD

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı Öğretim Üyesi
Akondroplazi Çalışma Grubu Üyesi

BÖLÜM 1:

GENETİK YÖNÜYLE AKAONDROPLAZİ

Akondroplazi Neden Olur? Tanısı Nasıl Konulur?

Prof.Dr. Hatice Ilgın Ruhi (Tıbbi Genetik Anabilim Dalı)

Genel Bilgiler – Kalıtımı:

- Akondroplazi nadir bir hastalıktır. Her 20.000 doğumda 1 görülmektedir.
- Vücuttaki uzun kemiklerin büyümesinde rol oynayan FGFR3 (Fibroblast Büyüme Faktörü Reseptörü 3) genindeki bir mutasyon sonucu gelişmektedir.
- Akondroplazide, neredeyse hastaların %99'unda, hatta %100'ünde genin aynı noktasında oluşan bir değişiklik bu proteinin yapması gereken işi, fonksiyonu tam olarak yerine getirememesine, fazla çalışmasına yol açmaktadır. Sonuç olarak, uzun kemiklerdeki büyüme plakları erken kapanır ve genel olarak gövde daha normal boyutlarda kalırken, kollar ve bacaklarda belirgin kısalıklar oluşmaktadır.
- Akondroplazi otozomal dominant kalıtlıdır. Olguların %80'i sürpriz (de novo) olarak ortaya çıkar, bu bireylerin normal boyda olan ebeveynleri vardır. Geri kalan %20 ise kalıtsal form olup, anne veya babada akondroplazik bir durum söz konusudur.
- Eğer ebeveynlerden birinde FGFR3 mutasyonu bulunuyorsa, hem sağlıklı bir çocuğa sahip olma ihtimali %50, hem de hastalığı kendisinden sonraki kuşağa geçirme olasılığı %50'dir. Eğer her iki ebeveyn de akondroplazik ise, çocuk %25 ihtimalle normal boya sahip olur ya da %50 ihtimalle mutasyonu taşıyıcı ve akondroplazi hastası olur. Bir diğer olasılık ise %25 ihtimalle hem anneden hem de babadan mutasyonu almasıdır. Bu son durum homozigot akondroplazi denilen, hastalığın ölümcül bir tipinin ortaya çıkmasına neden olmaktadır.
- FGFR3 geninin farklı bölgelerinde başka başka değişiklikler de olabilir. Bunlar çeşitli iskelet sistemi hastalıklarına yol açarlar ve bu hastalıkların şiddetleri de farklıdır. Bazıları oldukça ağır seyreder ve yaşamla bağdaşmamaktadır. Akondroplazi ise, yaşamla bağdaşan bir iskelet sistemi hastalığıdır.



Tanı Yöntemleri (Genetik Testler - Görüntüleme Yöntemleri):

• Akondroplazinin kalıtsal formunda gebeliklerin takibi ve doğum öncesi tanı mümkündür. Eğer bir ebeveyn akondroplaziye sahipse veya ailede hastalık geçmişi bulunuyorsa, prenatal genetik testler yapılabilir. Akondroplazinin %80'inin sürpriz olması nedeniyle de doğum öncesi erken tanı önemli hale gelmektedir ve gebeliklerin iyi takip edilmesi gerekmektedir.

- 1) Amniyosentez Yöntemi:** Gebeliğin 16. haftasında bu da 2. trimester denk gelir, FGFR3 genindeki mutasyonların saptanabilmesini sağlar.
- 2) Koryon villus Örnekleme:** Amniyosenteze göre daha erken tanı imkanı sağlar. Bebekle aynı genetik yapıya sahip plasentadan koryon villus yöntemi ile gebeliğin 10-12. haftalarında biyopsi alındığında bebeğin akondroplazik olup olmadığı net olarak gösterilebilir.
- 3) Ultrasonografi (USG):** Akondroplazinin de novo formu (doğuştan mutasyon) için gebeliklerin USG ile takibi büyük önem taşımaktadır. USG ile aşağıdaki bulgular saptanır ise gebelik haftasına göre genetik test yapılması ve gendeki mutasyonun ortaya konulması gerekmektedir.
 - ✓ Ekstremiteler (alt ve üst uzuvlar): Kısalık, gövde ve/veya ekstremitelerin (humerus ve femur) ölçüm ve karşılaştırmalarında şüphe oluşturacak bulgular, femurda (alt uzuv) eğrilik olması,
 - ✓ Başın ileri derecede büyük ölçülmesi
 - ✓ Yüz kemiklerinde özellikle alında belirginlik, burun kökünün basık olması, yüzün orta kısmının gelişiminin daha geride seyretmesi...

Ancak, tüm bu USG bulguları akondroplazi teşhisini direkt olarak koydurmaz. Genetik test yapılması gerekir.



Klinik olarak akondroplazi tanısının konulabilir olması ve moleküler tanının hastaların yönetimini çok da deęiřtirmedięi dűřünűlerek tanı-danışmanlık amaçlı Tıbbi Genetik Anabilim Dalına çok fazla başvuru yapılmamaktadır. Oysa, molekűler yani genetik tanı ařaęıdaki nedenlerden dolayı önemlidir.

- Her boy kısalıęı akondroplazi olmayabilir.
- Özellikle eęlerin her ikisinde de boy kısalıęı var ise, çocuklar için ۆlűmcűl olabilecek homozigot form riski de bulunduęu için test önemlidir.
- Genetik danışmanlık ile sűreçte ailelerin hastalıęın kalıtımını anlamalarına yardımcı olunur ve gelecekteki gebeliklerde olası riskleri deęerlendirerek çocuk sahibi olma ile ilgili bilinçli karar almaları saęlanır. Tedavi seęenekleri ve hastalıkla ilgili geliřmeler hakkında da bilgi alma imkanları olur.

Bu nedenlerden dolayı ailelere genetik danışmanlık almaları ۆnerilmektedir.



BÖLÜM 2:

BOY KISALIĞI VE BÜYÜME PROBLEMLERİ; ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ YÖNÜYLE

Akondroplazinin Medikal Tedavisinde Kullanılan İlaçlar Nelerdir?

Prof.Dr. Zeynep Şıklar (Çocuk Endokronolojisi Bilim Dalı)

Medikal Tedavi – Genel Bilgiler:

- Vosoritide (modifiye rekombinant insan C-tip natriüretik peptit) ile ilk klinik çalışma 2019 yılında yayımlanmış ve 2021 yılında akondroplazili çocukların tedavisinde kullanılmak üzere onay almıştır. 2023 yılında da yaş sınırı olmaksızın yenidoğan döneminden itibaren kullanım onayını aldı. Amerika, Avustralya ve bazı ülkelerde artık bebeklikten itibaren yani doğumdan itibaren kullanılabilir.
- FGFR3 reseptörünün kemik büyümesini baskılayıcı etkisini azaltarak kemiklerin sağlıklı bir şekilde uzamasını sağlar. Akondroplazili çocuklarda yılda ortalama 1.5 - 2 cm ek boy kazancı sağladığı klinik çalışmalarda gösterilmiştir.
- İlaç cilt altına enjeksiyon şeklinde günlük olarak uygulanmaktadır.

İlacın etki mekanizması:

- Bir örgü makinesi düşünelim ve sürekli atkı örüyor ve atkı uzuyor. Uzun kemiklerde büyüme de tıpkı bu örgü makinesi gibi çalışmaktadır. Örgü makinesinin bir hızlandırma ve bir de yavaşlatma butonu vardır. Eğer yavaşlatma butonu sürekli basılı kalırsa, makine yavaşlar ve üretim aksar. Vücutta, C-tip Natriüretik Peptit adı verilen hormon bu yavaşlatıcı etkiyi dengeleyen diğer butona hızlandırma butonuna basar ve kemiklerin normal şekilde büyümesine yardımcı olur. Ancak, akondroplazi hastalarında, bu dengeyi kuran sistem düzgün çalışmadığından, kemik büyümesi yeterince sağlanamaz, bu yavaşlatıcı etki, FGFR3 reseptörü adı verilen proteinin aşırı çalışmasıyla oluşur. Burada devreye giren vosoritide etken maddesi olan ilaç, kemik büyümesini hızlandıran butona kuvvetle basar. Böylece, kemikler normal şekilde büyümeye devam eder.

Klinik Çalışmaların Sonuçları:

• Yayımlanan klinik çalışmalarda hiç ilaç uygulanmayan çocuklara göre bu ilacın tedavide kullanıldığı akondroplazik çocuklarda yıllık boy uzamanın anlamlı olarak arttığı klinik çalışmalarda gösterilmiştir ve bu artışın devam ettiği de tespit edilmiştir. Bu ilacın özellikle 3-4 yıllık tedavi sonuçlarında, yaş gruplarına göre değişebilen yaklaşık 4 yılda ortalama 9 cm gibi boy kazanımları sağladığı da belirtilmektedir. Bu olguların takiplerine devam edilmektedir ve 4.-5. yılını tamamlayanlar bulunmaktadır. Bu ilaç ile her yıl ekstra 1.5-2 cm uzama elde edilmiş, Türkiye’de bu ilaç ile ergenlik durumuna ve bireysel farklılıklara göre değişimle birlikte yılda 6 cm, 7 cm uzama saptanan akondroplazi hastaları da bulunmaktadır.

Kullanım Süresi – Tedavide Dikkat Edilmesi Gereken Konular:

- İlaç tedavisine kemiklerin büyüme plaklarının kapanmasına kadar devam edilebilmektedir.
- Bu nedenle hastanın takiplerinde grafiler ile bu plaklar açık mı değil mi, büyüme devam ediyor mu? değerlendirilmelidir.
- Hipotansiyon ilacın yan etkisidir. Bunun için, ilacı uygulamadan yarım – bir saat kadar önce en az bir bardak kadar sıvı alınması, yemek yenmesi, sabah erken saatlerde değil de belki gece yatmadan yani daha geç saatlerde uygulanması gibi önlemler alınabilir.
- Çok küçük yaşlarda, özellikle 1 yaş altında ilk dozların hastanede yapılması ve sonrası 1 – 2 saat gibi hastanede beklenmesi gerekmektedir.
- İğnenin yapıldığı yerlerde, bölgesel olarak ağrı, enjeksiyona bağlı kızarıklık gibi bulgular gelişebilir. Ancak bunlar kolay yönetilebilen yan etkilerdir.

Diğer Medikal Tedavi – Büyüme Hormonu:

• Günümüzde, büyüme hormonunun (GH) akondroplazi tedavisinde artık yerinin olmadığı belirtilmektedir. Çünkü, Japonya’da GH tedavisi ile bir klinik çalışmada, 10 yıllık kullanım sonrası erkeklerde uzama yılda ortalama 3 cm iken, kızlarda uzama 3 cm’e bile ulaşmamış. Oysa, vosoritide yeni tedavi ile bu uzamaya 2 yıl içerisinde ulaşılmaktadır, 2 yılda ortalama 3.5 cm uzama saptanmıştır. Özetle, GH etkinliği vosoritideye göre daha sınırlıdır.

BÖLÜM 3:

ÇOCUK GENETİK YÖNÜYLE AKONDROPLAZİ

Akondroplazi Tedavisi için İlaç Araştırma ve Geliştirme Aşamasında Olan Yeni Medikal Tedaviler Var mı?

Doç.Dr. Hatice Mutlu (Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı)

- Akondroplazi tedavisi için geliştirilen-geliştirilmekte olan yeni ilaçlar, hastalığın moleküler mekanizmasına yönelik çalışmalara dayanmaktadır. Yani, FGFR3 genini baskılayan tedavilerdir.
- Günümüzde tedavide kullanılan onaylı vosoritide etken maddeli ilaç, günlük enjeksiyon şeklinde cilt altına uygulanmaktadır.
- Bu günlük enjeksiyon formu dışında haftalık uygulanan enjeksiyon ve oral alınabilecek tedavi seçenekleri de geliştirilmektedir. Bu tedavilerin etkileri vosoritide ile benzer. Oral alınan formun Faz 3 çalışması devam etmektedir ve bu formun kullanım kolaylığı dışında maliyetinin de daha uygun olacağı düşünülmektedir. Bu haftalık enjeksiyon uygulama ve oral formların da boy uzaması dışında, erişkin dönemde ortaya çıkabilecek omurga daralması ve kafa tabanı basısı gibi komplikasyonlara karşı da etkili olup olmayacağı halen araştırılmaktadır. Bu anlamda, uzun dönemli faydaları umut verici olup, erişkin dönemde diğer sistemlere solunum ve sinir sistemine de olumlu etkiler yapması beklenmektedir.



ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI YÖNÜYLE AKONDROPLAZİ

Akondroplazide Solunum Sisteminde Hangi Ciddi Problemler Görülebilir? – Tedavisi Nasıldır?

Prof.Dr. Nazan Çobanoğlu (Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı)

Akondroplazide başlıca solunum sistemi sorunları:

- Üst hava yolu tikanıklıkları olabilir. Akondroplazide, kafa tabanının dar olması beyne giden damarların sıkışmasına ve bu durum da oksijen akışının azalmasına yol açabilir. Bu nedenle, bebeklerin baş ve boyun desteği sağlayan pozisyonlarda taşınmasına özen gösterilmeli ve bebek arabaları da dikkatli seçilmelidir. Aksi takdirde ölümlere bile yol açabilen solunumsal sorunlar oluşabilir.
- Uyku Apne Sendromu: Apneler, uykuda nefes durmasına yol açar.

Nedenleri:

- ✓ Kafa kemiklerinin (orta yüz) yeterince gelişmemesi, dar burun delikleri ve kafa yapılarının farklı olması kaynaklı üst solunum yollarının dar olması.
- ✓ Geniz eti normal şartlarda 2 yaş civarı büyür, bu durum akondroplazik çocuklarda solunum yollarını daha da dar hale getirmesi.
- ✓ Yaş ilerledikçe kilo alınması.

Uyku Apne Sendromundan ne zaman şüphelenilmelidir?

- Belirgin horlama,
- Uykuda 3-5 sn nefes durması,
- Uykuda sık sık uyanma,
- Gündüz uyuklama, uykululuk hali, baş ağrısı,
- Dikkat eksikliği, hiperaktivite, okulda derslerde başarısızlık ... gibi belirtilerin gözlenmesi durumunda polisomnografi (PSG) testi yapılmalıdır.

Polisomnografi Testi:

PSG yani uyku testi özel merkezlerde bir odada bireyin uyurken kayıt altına alınan beyinsel aktivitelerinin değerlendirilmesidir. Çocuk gece uyku testinin yapıldığı odada uyur ve kayıt yapılır. Test sonucunun değerlendirilmesi (solunum duraklamaları, oksijen seviyesindeki düşüşler ve diğer mevcut ise uyku bozukları...) sonrası tedavisi planlanır. Bu konu ile genellikle, Çocuk Göğüs Hastalıkları, bazen de Nöroloji ve Kulak Burun Boğaz (KBB) bölümleri ilgilenmektedir.

Uyku Apne Sendromu Tedavisi:

Tedavide hava yollarına sürekli pozitif basınç veren cihazlar (CPAP, BPAP) kullanılmaktadır. Çocuğa-bireye uygun olan basınç ayarlanır ve bu cihaz uyurken takılır. Ayrıca, apnenin santral tipte mi? obstruktif tipte mi? olduğu ayırt edilmeli, şiddeti de saptanmalıdır. Bunlar tedavinin seçimi ve yönetimi açısından çok önemlidir. Bazen cerrahi uygulamalar yapılması gerekebilmektedir. Ayrıca, tedavide (KBB) bademcik ve geniz etinin alınması gibi cerrahi işlemler de uygulanabilmektedir.



BÖLÜM 4:

BEYİN VE SİNİR CERRAHİSİ YÖNÜYLE AKONDROPLAZİ

Akondroplazi Hastalarının Beyin ve Sinir Cerrahisi Açısından Değerlendirilmesi Neden Önemlidir?

Prof.Dr. Gökmen Kahiloğulları (Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı)

Akondroplazili çocukların, en az bir kez Beyin ve Sinir Cerrahi uzmanı tarafından değerlendirilmesi gerekmektedir. Ancak bölüme başvurunun sık olmadığı gözlemlenmektedir.

Beyin ve Sinir Cerrahisinin önem kazandığı ciddi durumlar:

- Hidrosefali: Akondroplazili çocuklarda her iki çocuktan birinde ameliyat gerektirebilecek seviyede hidrosefali görülmekte ve bu durum hayatı tehdit edebileceği gibi zeka düzeyinde de gerilemeye yol açabilmektedir.
- Beyin ve omurga bileşkesinde olan daralmalar: Bu daralma, solunum problemlerine (apne gibi) ve uzun vadede bacaklara ve kollara giden sinirlerin yıpranmasına, güç kayıplarına neden olabilir. İlerleyen dönemlerde omurilik üzerinde baskı oluşturan problemler de gelişebilir.



Tüm bu riskler nedeniyle, Beyin ve Sinir Cerrahisi tarafından akondroplazili çocukların değerlendirilmesi kritik öneme sahiptir.





BÖLÜM 5:

AKONDROPLAZİDE ORTOPEDİK PROBLEMLERİN YÖNETİMİ

Akondroplazide Ortopedik Cerrahi Yaklaşım Uzuv Uzatma & Vertebra Ameliyatları

Prof.Dr. Hakan Kınık (Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı)

Akondroplazi, kemiklerin normal büyüme sürecini bozar ve çocukların yaşamının erken dönemlerinde çeşitli ortopedik sorunlar ortaya çıkabilir.

Ortopedik Sorunlar – Dikkat Edilmesi Gerekenler:

• **X Bacak:** Akondroplazide boy kısalığı dışında ortopedik olarak dizler içeriye veya dışarıya doğru dönük, farklı yürüyüş bozuklukları veya alt ekstremitelerde X şeklinde eğrilikler de söz konusu olabilmektedir. Hastalarda %75 oranında, yani 4 hastanın 3'ünde görülebilen bacağın taşıma aksında bozulmalar ve/veya kollarda eğrilikler görülebilmektedir. Bacığın mekanik aksı vücudun tolere edebileceğinden fazla dizin içinden veya dışından geçerse uzun vadede kireçlenmeler oluşabilmektedir. İskelet displazileri nedeniyle normal popülasyona göre daha erken dejenerasyonlar (premature dejenerasyon) gerçekleşmektedir. Yani bacaklar düzgün bile olsa, iskelet displazileri nedeniyle osteoartrit denilen eklem kireçlenmeleri normal insanlara göre daha sıklıkla görülmektedir. Bacakta X-bacak veya O-bacak şeklinde deformiteler varsa bu kireçlenme riskini daha da arttırmaktadır.

• **Ekstremitelerin kısa olması:** Akondroplazide orantısız bir boy kısalığı sorunu da mevcuttur. Yani, üst segmentler daha kısadır, diz ve kalça arasındaki femur alt bacağına göre daha kısadır. Kollarda da üst kol, önkola göre daha kısadır. Özetle, akondroplazi hastalarında kollar ve bacaklar genellikle kısa olur. Bu durum, hareketlilik ve fonksiyonel bağımsızlık üzerine yaşam kalitesini olumsuz etkileyebilir. Özellikle, uzuv uzunluğu artırma cerrahisi (bacak uzatma), yaşam kalitesini iyileştirmek için önerilebilir. Bu prosedür, bacak ve kol uzunluğunu artırarak, fiziksel ve fonksiyonel iyileşme sağlar.

Amerika'da çok büyük bir Akondroplazi Aileleri Grubu-Topluluğu "biz bu şekilde yaratılmışız, illa ki hepimizin boylarının uzaması gerekmiyor" şeklinde belirtirken, aynı grup yaşamı zorlaştıran kemik deformitelerinin düzeltilmesi gerektiğine inanmaktadır. Çünkü, bu sorunlar ilerde büyük problemlere yol açacaktır.

Cerrahi Tedavi Ne Zaman – Yöntemleri ve Öneriler:

İlaç tedavisine çok erken yaşlarda başlanabilmektedir ve ekstremitelerde (uzuv) eğrilik de olmaz ise rahatlıkla ilaç tedavisinin sonuçları beklenebilir. Her tür medical tedavi denendikten sonra cerrahi müdahale düşünülmelidir. Günümüzde, cerrahi öncesi aileler medikal tedaviler hakkında zaten bilgilendirilmiş olmaktadır.

Cerrahi tedavi gerektiren koşullar:

- İlaç tedavisi ile beklenen boya erişilememesi,
- Yukarıda açıklanan yaşam kalitesini, işlevselliği etkileyen deformitelerin saptanması,
- Ağrı, instabilite veya fiziksel kapasiteyi etkileyen yürüme bozukluğunun olması

Alt ekstremitte uzatma ameliyatı akondroplazide bacak uzunluğu ve boyunu artırabilir, hizalanma bozukluğunu düzeltebilir, gövde–alt ekstremitte oranını değiştirebilir ve tabii ki yaşam kalitesini artırabilir.

Üst ekstremitte ameliyatı, yani humerus kemiğinin uzatılması, kol uzunluğunu artırarak gövde–üst ekstremitte oranını değiştirebilir, işlevselliği iyileştirir ve öz bakımında kolaylık sağlar. Çünkü akondroplazi hastalarında kolların kısa olması ve dirsek uzantısının sınırlı olması durumu yaygındır ve sosyal hayatta birçok soruna yol açmaktadır.

Akondroplazide normal kişilere göre uzuv uzatma ameliyatları biraz daha rahat olmaktadır. Çünkü, akondroplazide kemik etkilenmesi olduğu halde uzatma sırasında oluşan yeni kemik oluşumu, bu hastalıktan etkilenmemektedir. Akondroplazide başta kasların boyu kemiklerden daha uzun, yani normale göre daha gevşek, bu yüzden normal popülasyonda büyük uzatmalarda gözlenen çıkık, kontraktür, gerginlikler akondroplazi uzatmalarında daha az oranda görülmektedir.



Normal-akondroplazik olmayan bireylerde yapılan çalışmalara göre bir kerede uzatılan kemik maksimum %30'u kadar uzatılmalıdır. Yani, kemik 15 cm ise güvenli olarak ancak 5 cm kadar daha uzatılmalıdır. Ancak, akondroplazide belirttiğimiz nedenlerden dolayı bu %30'luk oran değişebilmektedir. Ameliyatta kullanılan alet büyük bir uzuv uzatma yapacak şekilde ayarlanır ve uzatma sırasında eklemlerin hareket açıklığı değerlendirilir. Eklemlerini, dizlerini oynatmasına devam edebiliyor mu? Belli bir uzatmadan sonra ağrı var mı? Belli bir uzatma sonrası ağrı olduğunda uzatma yavaşlatılabilir.

Takiplerinde grafilerde oluşan yeni kemiğin kalitesi değerlendirilir. Çocukta büyük bir ağrı yok ise, yürüyebilir. Eklemleri hekimin istediği şekilde ve zamanda oynatabiliyorsa güvenli bir şekilde uzatmaya devam edilebilir. Her hastanın uzatmaya dayanma eşiği farklıdır. Ortalama 10 cm. uzama yapabilirsiniz, ancak kesin 10 cm. uzar diyemeyiz, örneğin 12 cm. uzatılan hasta da var, ancak ağrı nedeniyle daha az uzama yapılan hastalar da var.

Bu konularda dünyada henüz yerleşmiş bir protokol mevcut değil.

- ✓ Sadece alt ekstremitte kemiği olan tibia kemiğinin uzatıldığı ameliyatlar,
- ✓ Çapraz yapılan ameliyatlar yani bir tarafın femurunu yaparken diğer tarafın tibiasını uzatan cerrahi girişimler,
- ✓ Aynı anda her iki femur ve her iki tibiadan beşer cm uzatan ameliyat tipleri mevcut.

Eklemlerin hareket açıklığı azalmaya başlarsa uzatmayı yavaşlatmak, bazen geçici olarak durdurmak gerekebilir. Yine istenilen hareket sağlanamıyor ise uzatmayı durdurmak gerekir. Bu nedenle uzatmaya daha başlarken hastanın eklemlerini çok iyi çalıştırıp, bol bol yürümesi gerekmektedir.

Ayrıca, bacak uzatma ameliyatları öncesi, cerrahi sırasında boyun uzaması nedeniyle omurilik hasarını minimize etmek için tam omurga, servikal ve kafa tabanı MR çekilmelidir. Mutlaka Beyin ve Sinir Cerrahisi, Anestezi ve birçok bölümle birlikte multidisipliner kararlar alınmalıdır.

Uzuv uzatma ameliyatlarının hangi yaşlarda yapılmasına dair dünyada kesin bir görüş birliğine varılmamıştır. Karar için, öncelikle çocuğun bu ameliyata adaptasyonu önemli, kendine çok kötü bir şey yapıldığını hissetmemesi açısından önemli ve hareketlere, fizik tedaviye uyumu önemli. Kliniğimizde bu nedenle genellikle en erken 5 yaşında yapıyoruz. Amerika'da 7 yaş itibarıyla yapanlar klinikler de var. Genelde kolların uzatılması ergenlik çağına bırakılmaktadır.

Geç dönemde, erişkinlerde yapılan cerrahi işlemler daha sıkıntılı olabilmektedir. Çünkü, ileri yaş özellikle X bacak gibi aksla ilgili bozukluk var ise, bu aksın bu şekilde 20 - 25 yaşına kadar kalması, hızlı kireçlenme veya eğrilik gelişimine neden olur ve diz, ayak bileği bağlarının etkilenmesine ve yürüyüş bozukluklarının oluşmasına ve/veya bel kemiğinin etkilenmesine yol açabilir. Çocuklarda uzatma sonrası kemiğin sertleşmesi, yük taşıyabilen sağlam kemik halini alması daha hızlı olduğu için örneğin 10 cm uzatma için alet çocukta 1 yıl civarında kalıyor iken, erişkinde bu süre 1.5 yıla kadar uzayabilmektedir. Bu nedenlerden dolayı, aks bozukluğunda 4-5 yaşlarında aks düzeltilmesi ortopedik açıdan daha iyidir. Diğer taraftan, erişkinde de büyüme çekirdekleri kapandığı için çocuklarda kullanılamayan çivi üzerinden uzatma tekniği kullanılabilir. Bu teknikte 2 yerine 4 ameliyat çoklu ameliyatlara yapılabilir, aynı kemiğe hem içeriden çivi, hem de dışarıdan eksternal fiksator takılabilir. Uzatmanın bitiminde içteki çivi çok küçük bir ameliyatla kilitleyerek dıştaki fiksator çıkarılmalıdır. Böylece kemik sertleşmesi için gereken süreyi fiksatorde geçirmek gerekliliği ortan kalkmış olmaktadır. On cm uzatma için klasik sadece fiksator yöntemi ile 1-1.5 yıl bekleme yerine, çivi üzerinden uzatma yöntemi ile dıştaki alet 3.5 - 4 ay sonra çıkarılabilir.

Akondroplazi hastalarının kas-iskelet sistemi sorunlarını hafifletmek için düzenli fizik tedavi önerilir. Özellikle, büyük uzatmalarda ve çoklu uzatmalarda çok yoğun fizik tedavi gerekir. Bu, eklem esnekliği ve kas gücünü artırarak, genel fonksiyonu iyileştirmeye yardımcı olur.



BÖLÜM 6:

SOSYAL YAŞAMDA AKONDROPLAZİ

Akondroplazili Çocukların, Erişkinlerin Sosyal Hayatı Nasıl Etkilenmektedir? – Öneriler

Aynur Yıldırım (Akondroplazi ve Aileleri Derneği Başkanı)

Sorunlar:

- Akondroplazili çocuklar okul hayatında çantalarının ağır, sınıf tahtalarının yüksek olması, kendilerine uygun forma bulunamaması gibi birçok sıkıntılar yaşamaktadır. Bununla birlikte, günümüzde akıllı tahtalar ve uygun lavabolar gibi düzenlemelerle okul ortamları daha uygun hale gelmiştir.
- Akran zorbalığı yaşanabilmektedir. Tabii ki bu zorbalığın sadece akondroplaziye özel olmadığını ve her bireyin bu tarz ayrımcılığa maruz kalabileceğini de unutmamak gerekir.
- Spor alanlarının uygun olmaması nedeniyle spor yapmakta zorlanma.

Çözümler:

- Toplumda ve ailelerde daha fazla bilinçlenme, farkındalık geliştikçe bu engeller azalabilir.
- Destek grupları ve aile desteği, sosyal uyumu kolaylaştırabilir. Bu nedenle hep birlikte hareket etmek çok önemli.
- Akondroplazi ve Aileleri Derneği Başkanı Aynur Hanım, kendisinin okul arkadaşlarını evine davet ederek ve tiyatro oyunlarında yer alarak sosyalleşmenin, katılımın teşvikinin kendi yaşamına çok iyi geldiği örneğini paylaştı.
- Akondroplazili çocukların en büyük eğitimleri evde olmaktadır, evde mutlu yetiştirilmeleri ve her konuda bağımsızlıklarını kazanmalarına yönelik destek verici bir ortamın sağlanması gibi konular çok değerlidir.









BÖLÜM 7:

AKONDROPLAZİLİ ÇOCUK VE YETİŞKİN SORULARI / SORUNLARI; BİRLİKTE TARTIŞALIM

Akondroplazi ile İlgili Merak Ettiğiniz Sorular – Yanıtları:

Soru 1:

Akondroplazili bir çocuğa tekrar tekrar ameliyat yapılabilir mi? Örneğin, çocuk 6.5 yaşında ameliyatlara 12 cm. uzatıldı. Bacaklar orantılı olmadığı için tekrar ameliyat planlanıyor ve Beyin–Omurilik Sendromu tanısı da mevcut. Bu arada medikal tedavi için de ilgili birime başvuru yapıldı.

Prof.Dr. Hakan Kınık:

Akondroplazi, yaşam boyu izleme ve özellikle sorudaki cerrahi müdahaleler gibi konuların deneyimli bir multidisipliner ekip tarafından yönetilmesi gereken bir durumdur. Akondroplazide kafatasının omurilik ile birleştiği yerde veya tüm omurgada darlık mevcut. Aşağıda bir şekilde bir bağ ile omurga uzadığı halde omuriliğin uzayamaması sonucu omurgada gerilme olur ve sonuç olarak omurganın eğilmesi sonucu oluşur, hatta parmaklarda pençeleşme vardır. Sinirin etkilenme riski de daha yüksektir. Double crushing adı verilir. Eğer uzatma yapılacak ise, öncelikle daralma varsa ufak bir müdahalede bile sinirler etkilenebilir, bu nedenle omurgadaki daralmanın beyin cerrahisi tarafından öncelikle serbestleştirilmesi gerekmektedir. Ortopedist bacaklarını değerlendirir, ancak ameliyatta bacaklarında sinirler var, bacaklarında ayaklarında uzatma sırasında felç riski artabilir. Medikal tedavi ile ilaç ile uzama sağlanıyor, yılda ortalama 1.6 cm kadar, ancak uzuv problemlerini ne kadar düzeltir? İlaç tedavisi aks deformitelerine ne kadar etkisi olur ve omurga problemlerini ne kadar düzeltir? Ameliyat ile uzatma sırasında ilaç tedavisini kullanmak uygun mu? bu konularda henüz net bir düzenleme mevcut değil.

Eğer hiçbir müdahale yapılmaz ise akondroplazili bireyler için erişkinde erkeklerde boy ortalama 135 cm; kızlarda ise ortalama 125 cm ulaşılıyor. Uzuv uzatma ameliyatlarında amaç aslında günlük yaşam aktivitelerini rahat devam ettirmelerini sağlamaktır. Örneğin, otobüste bir yere tutunmak gibi sıkıntılarının yaşanmaması için boyun 150 cm üstü olması gerektiği bildiriliyor. Bu nedenle amaç aslında yaşam kalitesini artırmaktır.

Alt bacak, üst bacak uzatma yapmak, denge sağlamak her zaman şart değildir. Ayrıca kollarda da dengesizlik var ve hemen uzatma yapılmıyor, ancak çok zor durumlarda (örnek; birey poposunu silemiyor), hijyen ve beslenme gibi durumlarda zorlanma varsa kollarda uzatma yapılmaktadır. Çünkü kol kısalığı nedenli yetişkin hayatında bez kullanmak zorunda olan insanlar var. Özetle, uzuvlara ait orantısızlıkları alt bacak, üst bacak dengelemek yerine daha önemli olan bireyin yaşamını kaliteli devam ettirmesini sağlamaktır.

İlaç tedavisine başlanabilir, zaten ortopedik muayenelerine ilaç tedavisini alıyor olsa dahi gitmelidir. Çünkü deformitesi var mı? fonksiyonel zorlukların değerlendirilmesine ortopedist karar vermelidir. Sonuç olarak bazı olgularda belki hem ilaç hem de ameliyat gerekebilir. Bu konuda tecrübeler arttıkça daha net konuşulabilir.

Prof.Dr. Gökmen Kahiloğulları:

Beyin Omurilik Sendromu'nda öncelikle MR ile durumu netleştirmek gerekir. Değerlendirmeler yapıldıktan sonra gerçekten bir ihtiyaç varsa öncelikli olarak serbestleştirmenin yapılması gerekmektedir, ondan sonra boy-uzuv uzatma ve/veya omurgaya ait ameliyatlar planlanmalıdır.

Soru 2:

Medikal ilaç tedavisi akondroplazili çocukların bacakları ve kol kemikleri üzerinden mi uzatma sağlıyor yoksa komple beden olarak mı uzatıyor?

Prof.Dr. Zeynep Şıklar:

İlacın uygun şekilde ve düzenli kullanımı ile birlikte orantılı düzelme sağlandığı çalışmalarda gösterilmiştir. Normal boy uzaması üzerine orantılı olarak ekstra 1.5 - 2 cm uzama sağlıyor. Ameliyat ile birlikte ilaç uygulanması hakkında sonuçlanmış henüz bir çalışma mevcut değil. Yeni bir tedavi olduğu için henüz 5 yıllık veriler mevcut. Ameliyatın uygulandığı yerler ile ilaçların etkilediği yerler (plaklara etki) farklı. İlaç ile tedaviye yanıt olumlu sağlanır ise öncelikle ilaca ne kadar yanıt var, ne kadar uzama var tespit edilmelidir. Bunun yanında, tabii ki bireye fonksiyonel açıdan ameliyat gerekiyor ise o zaman düzeltme ameliyatları da yapılmalıdır. Ameliyatlar erişkin dönemde de yapılabilmektedir.

Soru 3:

Onüç yaşında akondroplazili çocuğumda önce ameliyat ile 15 cm uzama sağlandı ve 9 ay ilaç tedavisi yapıldı ve böylece 2 cm daha uzama elde edilirken duruş pozisyonunda da düzelme tespit edildi. Kontrolünde aralıkların, büyüme plaklarının kapanmak üzere olması nedeniyle medikal tedavisi kesildi. Tedavisine devam etmesi için tekrar değerlendirilmesi gerekiyor mu?

Prof.Dr. Zeynep Şıklar:

Kemik yaşına bakılarak kaç cm daha uzayabilir karar verilir. Eğer uzama oranı çok az ise devam edilmiyor. Bu nedenle ilacın erken yaş kullanıma başlanması önemli. Kapanmaya yakın başlanırsa tedaviye yanıt daha düşük olabilmektedir, maksimum belki 1 - 2 cm uzayabilir. Bazı veriler mevcut, yılda 1.5 cm - 2 cm kadar uzamış ise daha sonra final boya da yani erişkin boya da gelmiştir ve artık çok fazla bir yararı olmayacaktır.

Soru 4:

Her çocukta boy uzama değişir mi? Bu konuda ekstra dikkat edilmesi gereken hususlar nelerdir?

Prof.Dr. Zeynep Şıklar:

Her akondroplazili çocuğun boy uzama farklılıkları bulunmaktadır, yani her çocuk aynı oranda uzamayabilir. Normalde 4 cm ve daha üzerine yıllık uzamasının olması beklenir. Ailelerin ve bireyin dikkat etmesi gereken konular:

- Normal beslenmesi, fazla kilo almaması, uykusunu düzenli alması gibi klasik genel sağlık koşullarının normal sürdürülmesi.
- En önemli konu, ilacı uygulama tekniğinin düzgün olup olmasının kontrol edilmesi. Çünkü hatalı uygulamalar olabilir, iğneyi yaparken gerçekten düzgün yapılıyor mu? Gerekli doz uygulanıyor mu? Net ilaç dozu bellidir ve doktorunuzun önerdiği şekilde ve dozda uygulanması gerekmektedir.

Prof Dr Zehra Aycan:

Akondroplazili çocukların kendi uzamalarının yanında ilaç tedavisi ile en az yılda 1,5-2 cm daha büyüme olması bebeklikte ilaca başlayan bir çocuk için oldukça iyi bir boy kazanımı sağlayacaktır. O nedenle ilaca mümkün olan en kısa sürede başlanmalı ve çocuk endokrinolojisi uzmanı tarafından ilacın etkileri/yan etkileri, büyüme durumu dikkatli şekilde izlenmelidir.

Soru 5:

İlacı her gün aynı saatlerde yapmak şart mı?

Prof.Dr. Zeynep Şıklar:

Aynı saatte olmasa da, benzer saatler olması önemli. Yani 1 - 2 saat öncesi veya sonrası olmak koşulu ile benzer saatlerde yapılması rutini sağlamak açısından önemlidir.

Prof.Dr. Olcay Evliyaoğlu:

Uzun dönem ilaç tedavilerinde ilaca uyum çok önemlidir. Tedavi doktora danışmadan yarıda kesilmemeli, dozu atlanmamalıdır.

Soru 6:

Daha sonraki yıllarda yani 20'li 40'lı yaşlarda bu ilacın bir yan etkisi olabileceğine dair bilgi var mı?

Prof.Dr. Zeynep Şıklar:

Henüz ileriki yaşlara ait veriler mevcut değil. Maksimum 30 dk içerisinde çözülen günlük kullanılması gereken bir ilaç. Yapılan çalışmalarda (5 yıllık veriler) herhangi bir olumsuz uzun dönem etkisi saptanmamış. Tansiyonda düşme ve iğnenin yapıldığı yerde lokal yan etkiler gözlenmiştir.

Prof.Dr. Olcay Evliyaoğlu:

Bu tedavi hedefe yönelik tedavilerdendir. Kemiklerin büyümememesinin engellenmesine yönelik olarak geliştirildiği için ciddi yan etki beklenmiyor. Tabi ki, her tedavinin bir yan etkisi olabilir. Bir tedaviyi red etmeden önce iyi düşünmek lazım. Faydası da değerlendirilerek karar verilmesi önerilmektedir.

Soru 7:

Çocuğum 5 yaşında geniz eti – bademcik ameliyatı sonrası oksijeni sürekli düştüğü için entübe edildi. Bu süreçte uyku apnesi olduğu tespit edildi. Uyku testi daha önce de yapılmıştı. Ancak, apneleri ilerlemiş. Şu an BPAP kullanması gerekiyor, ancak maalesef korkuyor, kullanmıyor, sadece 1-2 saat kullanıyor. Cihazı düzenli kullanırsak uyku apne bitiyor mu?

Prof.Dr. Nazan Çobanoğlu:

BPAP cihazı Uyku Apne Sendromunu tamamen çözmez, kesin tedavisi değildir. Üst hava yollarına pozitif basınç vererek tedavi ediyor. Bu cihazı hergün uyurken düzenli kullanması gerekmektedir. Yeni tedavilerle ve belki ilerde yüz kemiklerinde düzelme olması durumunda bu alete ihtiyacı azalabilir. Ayrıca, bireyin apnesi santral mi? yoksa obstruktif (tıkayıcı) tip mi? ayrımı önemli. Çünkü, santral ise beyinden kaynaklı ise farklı tedavisi olabilir. Tıkayıcı (obstruktif) ise ilerde birey kilo almaz ise BPAP cihazına ilerde ihtiyacı kalmayabilir. Cihaz kullanımı için merkezlerde eğitimlere katılabilirsiniz, yavaş yavaş alıştırmak önemlidir.

Soru 8:

Uyku testini sürekli yaptırmak gerekiyor mu? Ayrıca, bu yeni ilaca erişim/rapor için uyku testi yaptırmak şart mı?

Prof.Dr. Zehra Aycan:

İlaca erişim/rapor için uyku testi yaptırmak şart değil. Ancak uyku testini doktorunuzun uygun gördüğü zamanlarda yaptırmanız önerilmektedir.

Soru 9:

Spina Bifidası olan hastalar çocuk sahibi olabiliyor mu?

Prof.Dr. Gökmen Kahiloğulları:

Spina Bifidası olan hastalar çocuk sahibi olabilir, örneğin hastalarımın çocuk sahibi olanlar var.

Soru 10:

Akondroplazide sürekli olan geçmeyen bel ağrısı için ne yapılabilir?

Prof.Dr. Zeynep Şıklar:

Büyük olasılıkla spinal stenoz, yani omurganın daralması durumu var.

Prof.Dr. Hakan Kınık:

Omurga daralıyor. Buna müdahale edilebilir. Ağrının nedenleri:

- Birincisi, nörolojik yani sinirsel neden, omurilik kanalındaki daralma nedeniyle omurilikten çıkan sinirlere bası olmaktadır. Omurilik darlığı ister yukarda ister aşağıda olsun sinirleri sıkıştırıyor. Bu da ağrıya neden olabilmektedir.
- İkincisi, akondroplazili bireylerde kemik yapısı, omurga yapısı olarak skolyoz yani sırtın kamburluğu bulunmaktadır. Bazı akondroplazili bireylerin kuyruk sokumu-bel arasındaki bağlantı farklı olabiliyor. Bunlar ağrıya neden olabiliyor.
- Bazen de yük fazla olduğundan ağrı gelişebilir.
- Bacaklar arasında boy farkı çok ise ağrı olabilir. Bacak boyu (örneğin biri 2 cm daha kısa ise) eşitsizliğine bağlı da bel ağrısı skolyoz olmadan da gelişebilir.

Bu gibi nedenlerden dolayı hem Beyin ve Sinir cerrahisi hem Ortopedi hem de Nöroloji ve hatta Algoloji bölümüne başvurmak gerekmektedir.

Soru 11:

Akondroplazili çocukların göğüs kafesleri dar olduğu için bu durum ilerde sıkıntı yaratır mı?

Prof.Dr. Nazan Çobanoğlu:

Sıkıntı yaşayabilir, ama fazla değil. Göğüs kafesinin daha küçük olması, şekil bozukluğu olması nedeniyle nefes alındığında akciğerlerin yeterince genişlemesine engel yaratabilir, bu nedenle fazla görülmemekle birlikte bazen nefes alırken sıkıntı yaşayabilirler. Ancak bu durum çok az hastada ciddi bir solunum yetersizliğine neden olmaktadır.

Soru 12:

Akondroplazili 31 yaşındaki bir bireyin ön kolunda ileri derecede bozukluk var. Ameliyat olabilir mi? Ameliyat için yaş sınırı var mı?

Prof.Dr. Hakan Kınık:

Bu konuda ameliyat için yaş sınırı yok. Ameliyat olabilir. Ancak mutlaka çok kapsamlı değerlendirme yapılmalıdır. Eğrilik var mı? C şeklinde ise bazen çıkık olabiliyor. Riskler anlatılmalıdır. Neler kazanabilir? Neler kaybedilir? gibi konuların da detaylı konuşulması gerekir.



Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği Yönetim Kurulu

Prof.Dr. Olcay Evliyaoğlu (Başkan)

Prof.Dr. Zehra Aycan

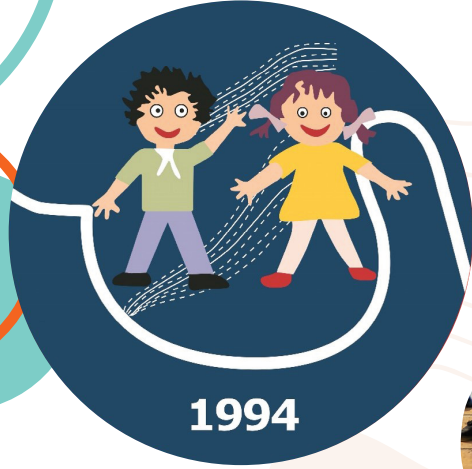
Prof.Dr. Semra Çetinkaya

Prof.Dr. Ahmet Anık

Prof.Dr. Hüseyin Demirbilek

Prof.Dr. Mehmet Nuri Özbek

Doç.Dr. İhsan Turan



1994



**Daha fazla bilgi ve destek için
bizimle iletişime geçebilirsiniz:**



Telefon:

0538 418 85 13



E-posta:

info@akondroplazi.org



Adres:

Osmanağa Mah. Yoğurtçu Şükrü Sok.
No: 43/7, Güven İş Merkezi
Kadıköy / İstanbul