

## DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ HASTA KAYDI İÇİN REHBER

Bu rehberde kaydınızı doğru doldurmanız için size yardımcı olabilecek ek bilgiler yer almaktadır. Başlamadan önce, aşağıdaki bilgileri okuyunuz:

- ✓ Kayıt sürecini tamamlamadan önce, hasta bilgilendirme formu, bilgilendirilmiş onam formu ve kayıt formunu okuyup doldurmanız gerekmektedir.
- ✓ Eğer form ya da kayıt süreciyle ilgili herhangi bir sorunuz ya da yorumunuz varsa lütfen Prof. Dr. A. Ayşe Karaduman ve Prof. Dr. Serap İnal ile telefon yada e-mail yoluyla iletişime geçiniz:

Prof. Dr. A. Ayşe Karaduman Tel: 03123052525

E-mail: [aykaradu@hacettepe.edu.tr](mailto:aykaradu@hacettepe.edu.tr)

Prof. Dr. Serap İnal Tel:

E-mail:

- ✓ Eğer bir sorunun başında işaretlemeniz için birden fazla kutucuk bulunuyorsa lütfen size en uygun kutucuğu işaretleyiniz.
- ✓ Genetik test sonucunuzun kayda doğru girilmiş olması çok önemlidir. Eğer genetik test sonucunuzu bilmiyorsanız veya doğru doldurduğunuzdan emin değilseniz (soru 3), testi yaptırdığımız sağlık kuruluşunun ya da hastanenin adını bize bildiriniz. Onlarla sizin adınıza iletişime geçip test sonucunuzu öğrenmenize yardımcı olacağız.

### BÖLÜM 1: DOLDURULMASI ZORUNLU MADDELER

İlk bölümdeki soruların tamamının cevaplandırılması gerekmektedir. Bu bölümdeki bilgiler ulusal kayıta tutulacak ve bir kopyası küresel kayda gönderilecektir. Kişisel bilgileriniz sadece ulusal kayıta saklanacaktır. Küresel kayıttaki bilgileriniz bir kod ile temsil edilecektir.

#### 1. Hastanın genetik test sonucu nedir?

Lütfen genetik test sonucunu bildiriniz veya eğer test yapılmasına rağmen sonucunu henüz almadıysanız bunu da belirtiniz. Eğer sonucu bilmiyorsanız veya ne yazacağınıza emin değilseniz, lütfen hastanın nerede test yaptırdığını belirtiniz. Eğer kabul ederseniz sizin adınıza testi yaptırdığımız yerden sonucu öğreneceğiz.

HGVS kurallarını takip eden DMD genindeki mutasyon ismi (cDNA Ref Seq temel alınarak):

Bu bilgi, genetik test raporunda bulunabilir; genetik terimler hakkında daha fazla bilgi edinmek için, lütfen ‘DMD Genetiği El Kitabı’na bakınız.

Ekzon/Ekzonların delesyonları: Tüm ekzonlar test edildi mi?

Komşu olmayan ekzonlarda da delesyon görülme ihtimali göz önüne alınarak tüm ekzonların test edilmesi önerilmektedir.

Ekzon/Ekzonların duplikasyonları(tekrarlama): Tüm ekzonlar test edildi mi?

Komşu olmayan ekzonlarda da duplikasyon (tekrarlama) görülme ihtimali göz önüne alınarak tüm ekzonların test edilmesi önerilmektedir.

Eğer genetik test sonucu bir delesyon veya duplikasyon gösteriyorsa; Sınırlar biliniyor mu?

Delesyon varlığı kesin olarak belirlenmiş hastanın ek bir ekzon seti analizi (multiplex PCR, semi-quantitative PCR) veya MLPA yaptırması önerilmektedir. Standart multiplex PCR yöntemi kullanılarak birçok hasta delesyonların tespiti için analiz edilmiştir, fakat bu yöntem delesyonların sınırlarını belirlememektedir. Eğer Southern blot tekniği kullanılmış ise bir PCR-temelli teknik kullanılarak DNA'nın yeniden analiz edilmesi gerekmektedir. Daha fazla bilgi için lütfen ‘DMD Genetiği El Kitabı’na bakınız.

Eğer test sonucu bir nokta mutasyonu gösteriyorsa: Tüm ekzonlar sıralı mı?

Birden fazla mutasyon olma olasılığı göz önüne alınarak nokta mutasyonları için tüm ekzonların sıralanması önerilmektedir.

Eğer hastanın DNA'sında mutasyon testi gerçekleştirildiyse, DMD hastası bir erkek akrabada tüm ekzonlar test edildi mi?

Bu madde YALNIZCA yukarıdaki üç kutudan (delesyon, duplikasyon, nokta mutasyonu) bir tanesine ‘hayır’ cevabı verildi ise doldurulmalıdır.

## **2. Doktorunuza göre hastanın tanısı nedir?**

Doktorunuz size hastanın tanısını anlatırken, ‘DMD’ veya başka bir isim telaffuz etti mi?

## **3. Su anda başarılabilen en iyi motor fonksiyon (lütfen en uygun sıkki işaretleyiniz):**

Motor fonksiyon, hastanın vücudunu hareket ettirme yeteneğini ifade eder. Hastanın şu anda yapabildiği en iyi motor fonksiyon nedir? Hasta yürüyebiliyor mu (destekle veya desteksiz)? Size en uygun cevabı işaretleyiniz.

**4. Eğer hasta 3 yaşında veya daha büyükse, tekerlekli sandalye kullanmak zorunda kaldı mı?**

Bu soruya sadece hastanız 3 yaşında veya daha büyükse cevap veriniz. 3 yaşının altındaki hastalar için bu soruyu cevaplamanıza gerek yoktur. Biz hastanın tekerlekli sandalye kullanmak zorunda kalıp kalmadığını merak ediyoruz. Eğer hasta tekerlekli sandalye kullanıyorsa, tekerlekli sandalyeyi gezmek istediği her zaman mı kullanıyor (=tüm gün), veya sandalye olmadan kısa mesafe yürüyebiliyor mu, yani tekerlekli sandalyeyi yalnızca uzun mesafelerde mi kullanıyor (bu yarım gün anlamına gelir)?

**5. Hasta Musküler Distrofi için steroid (glukokortikoid, kortizol, deltacortril) kullanıyor mu?**

Klinik çalışmalarla DMD’de, steroid (bu grup ilaçların bir başka ismi glukokortikoid, kortizol veya deltacortril’dir) kullanımının kas kuvveti üzerinde olumlu etkileri olduğu gösterilmiştir.

Eğer hasta şu an steroid kullanıyorsa, ya da daha önce kullandıysa, ya da Musküler Distrofi için hasta hiç steroid kullanmadıysa lütfen belirtiniz.

**6. Hasta skolyoz ameliyatı geçirdi mi?**

Bazı DMD hastaları omurgada deformasyon, ‘eğrilme’ ile sonuçlanan ve skolyoz olarak adlandırılan sırt kaslarındaki zayıflıktan şikayet ederler. Omurganın daha fazla eğrilmesini önlemek için genellikle omurga ameliyatı geçirirler. Eğer hasta omurgasından böyle bir ameliyat geçirdiyse, lütfen ‘evet’i işaretleyin. Eğer hasta böyle bir ameliyat geçirmediyse veya ileride böyle bir ameliyat geçirebileceğini düşünüyorsanız ‘hayır’ı işaretleyiniz. Size güncelleme formu yolladığımızda lütfen bilgilerinizi güncelleyiniz.



**7. Hasta kalbini korumak veya tedavi etmek amacıyla hiç ilaç kullanıyor mu?**

Çünkü Musküler Distrofi kalp kaslarını da etkiler (Soru 12’ye bakınız). DMD hastalarının hastalıklarının erken dönemlerinden itibaren kalbi korumak için kalp ilacı kullanması doğaldır. Bu tip ilaçlar Beta Blokerleri veya ACE inhibitörlerini içerir. Eğer hastanın kullandığı ilacı biliyorsanız lütfen listeden seçip işaretleyiniz.

**8. Hasta şu anda bir klinik çalışmaya dahil mi?**

Eğer hasta aşağıdaki listede yer alan herhangi bir klinik çalışmaya dahil edildiyse lütfen belirtiniz. Bu bilgi, yeni bir çalışmanın planlanması için çok önemlidir!!!

## **BÖLÜM 2: DOLDURULMASI ISRARLA ÖNERİLEN MADDELER**

Lütfen aşağıdaki soru grubunda mümkün olduğunca fazla soruya cevap veriniz. Bu bölümdeki bilgiler de küresel kayda gönderilecektir ve DMD alanında özel olarak çalışan araştırmacılara yardımcı olacaktır. Fakat tüm sorulara cevap veremezseniz, endişe etmeyin. Bu bölümdeki soruları tamamlayamasanız bile bilgileriniz küresel kayda dahil edilecektir.

### **9. Hasta desteksiz oturabiliyor mu?**

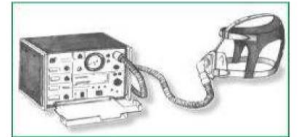
Bu soru da hastanın motor fonksiyonu ile ilişkilidir. Desteksiz oturma, hastanın bir sandalyede veya tekerlekli sandalyede oturma pozisyonunu kollarının desteği olmaksızın veya sandalyenin arkasına dayanmaksızın devam ettirmesini ifade etmektedir.

### **10. Hastaya kardiyomyopati (kalp kaslarının etkilenmesi) tanısı kondu mu?**

Musküler Distrofi hastalarında yalnızca iskelet kasları değil kalp kasları da etkilenir. Hastalığın süreci boyunca, hastalar genellikle *kardiyomyopati* olarak adlandırılan kalp kaslarında zayıflık tanısı alırlar. Kalp fonksiyonunuzu takip etmek için, doktorunuz kalbinizin bir ultrasonunu çekebilir. Bu testte ölçülen parametrelerden bir tanesi *Sol Ventriküler Ejeksiyon Fraksiyonu (LVEF)* olarak bilinmektedir. LVEF kalp atımı başına kalbin sol ventrikülü tarafından pompalanan kan hacminin yüzdesidir. Sağlıklı bir insanda, LVEF genellikle % 65'ten fazladır. Eğer hastaya kalp ultrasonu yapıldıysa ve sonucunu biliyorsanız, lütfen bu soruyu doldurunuz ve testin yapıldığı tarihini de belirtiniz.

### **11. Hasta düzenli olarak non-invaziv ventilasyon aleti kullanıyor mu?**

Bazı DMD hastaları nefes alıp vermekte güçlük çekebilir. Solunumlarını desteklemek için tüm gün veya günün belli saatlerinde veya geceleri kullanmak için bir solunum cihazına ihtiyaç duyarlar. 'Non-invaziv' demek, hastanın bu cihazı bir operasyon geçirmeden kullanması anlamına gelir (genellikle bu, hastaların istedikleri zaman çıkarabilecekleri bir maske taktıkları anlamına gelir).



## **12. Hasta invaziv ventilasyon kullanıyor mu?**

Yukarıdaki soru 13 notuna da bakınız. 'İnvaziv ventilasyon', hastanın solunum cihazını kullanabilmesi için bir operasyon (trakeotomi veya soluk borusuna bir insizyon) geçirmesi gerektiği anlamına gelir.



Yine bu solunum destek sistemi de tüm gün veya günün birkaç saatinde kullanılabilir. Solunum fonksiyonlarınızı takip etmek için doktorunuz, akciğer fonksiyon testi yapabilir. Bu testte ölçülen parametrelerden bir tanesi *Zorlu Vital Kapasite (Forced Vital Capacity-FVC)* olarak bilinmektedir. FVC'yi test etmek için hastadan olabildiğince derin nefes alması ve ne kadar nefes üflediğini ölçen bir alete üflemesi istenir. FVC dışarıya verilen hava hacmidir. FVC litre olarak ölçülür ve yaşa, kiloya, boya, cinsiyete göre farklılık gösterir. Eğer hastaya bu test yapıldıysa ve sonucu biliyorsanız lütfen bu soruyu doldurunuz ve testin yapıldığı tarihini de belirtiniz.

## **13. Hastaya kas biopsisi yapıldı mı?**

Musküler Distrofi tanısını doğrulamak için birçok hastaya kas biopsisi yapılır. Cerrahi yolla alınan bir kas parçası üzerinde birçok test yapılabilir.

## **14. Hasta başka bir DMD kaydına katıldı mı?**

Uluslar arası DMD kayıtlarını birleştirmeyi ve bilgileri tek bir küresel kayıta toplamayı amaçladığımız için, hastaların küresel kayıta yanlışlıkla iki kez yer almadığından emin olmamız gerekmektedir. Eğer daha önceden DMD ile ilgili herhangi bir kayıt yaptırdıysanız, lütfen bize bildirin, böylece sizi küresel kayda bir kez dahil ettiğimizden emin olacağız. Eğer daha önce bir başka kayıt sistemine kayıt yaptırdıysanız, bu sizin bu kayda girmenizi istemediğimiz anlamına gelmez- lütfen kayıt yaptırın, fakat diğer kayıtları da bize bildirin.

## **15. Hastanın ailesinde benzer rahatsızlığı taşıyan başka bir birey var mı?**

DMD kalıtsal bir hastalık olduğu için, benzer belirtileri gösteren veya benzer tanıyı almış diğer akrabaların olup olmadığını bilmek istiyoruz.