

Kistik Fibrozis; Ülkemizdeki Durum

Nural Kiper

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Prof.Dr.

Kistik Fibrozis (KF) otozomal resesif geçiş gösteren, beyaz ırkta daha sık görülen, birden çok sistemi tutan bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen 1989 da klonlanmış olup, 7q31 kromozom bölgesinde haritalanan gen "Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator" (CFTR) ismiyle tanımlanan bir protein kodlamaktadır. Günümüze kadar tanımlanan gende 1500 ün üzerinde mutasyon gösterilmiştir ve en sık görülen mutasyonun Delta F 508 olduğu Avrupa ve Amerika da yapılan çalışmalarda bildirilmiştir. Ülkemizde bu mutasyon %24-27 oranında tespit edilmiş ve sık görülen bir mutasyon tipi de belirlenmiştir.

Beyaz ırkta sık; 2500-3000 de bir görülmekte, ülkemizde ise sınırlı sayıdaki iki çalışmada 3000 de bir olduğu sonucuna varılmıştır. Ancak geniş serili bir çalışma günümüze kadar yapılamadığı için, akraba evliliğinin sık görüldüğü ve ilk beş yaş içinde ishal ve solunum yolu enfeksiyonlarından ölümün ilk sıralarda yer aldığını gözönüne aldığımızda bu oranın daha sık olduğu varsayımında bulunabiliriz.

Hastalığın klinik bulgularının hastanın yaşı, mutasyonun tipi, komplikasyonlarına bağlı olarak çok büyük değişiklikler göstermesi ve hekimler arasında da yeteri kadar tanınamaması nedeniyle gerçek sıklığı bilinmemektedir.

Israrcı ve tekrarlayan solunum semptomları, büyüme geriliği, bol miktarda, pis kokulu, yağlı dışkı, elektrolit asit-baz dengesizliği, rektal prolapsus, nazal polipler, sinüzit, hepatobiliyer bulgular, sterilite en sık başvuru nedenleri arasındadır. Genel olarak yeni doğanda mekonyum ileusu, uzamış sarılık, aile öyküsü gibi bulgularla kendini gösterir. Süt çocukluğu döneminde ise ishal, elektrolit bozuklukları, metabolik alkaloz tablosu, tekrarlayan bronşiyolit gibi bulgular ön plana geçer. Solunum yollarında P.aureginosea, S.aureus gibi mikroorganizmalar kolonize olur. Daha büyük yaştaki çocuklarda ise pansinüzit, nazal polipozis, bronşektazi, pnömotoraks, hemoptizi, diyabet, infertilite gibi belirti ve bulgular kendini gösterir. Ülkemizde de en sık başvuru nedeni solunum yolu problemleri ve büyüme gelişme geriliği bulgularıdır.

Kistik fibrozisde tanı belirtilen klinik tabloya ilave kardeş öyküsü ve terde klor konsantrasyonu yüksekliği ve mutasyonun gösterilmesi ile konur. Klinik olarak kuvvetli olarak KF düşünülen ancak ter testi normal olan hastalarda nazal epitelyal potansiyel farkı ölçümü yapılabilir.

Prenatal olarak genetik bilgiyi alan ailelerde koryonik villus örneklerinde mutasyon çalışılarak tanı konulabilir. Ülkemizde kısıtlı sayıda merkezde yapılabilen, gerekirse yurtdışına örnekler gönderilmektedir.

Yenidoğan döneminde ise immünoreaktif tripsinojen aktivitesi (IRT) ve DNA ile mutasyon çalışması yapılarak tanı konulabilir. Bilinen mutasyonların bizde nadir olması ve IRT ile birlikte yapılan testin de çok pahalı olması nedeniyle ülkemizde uygulanamamaktadır.

Tüm dünyada erken tanı ve uygun tedavi ve iyi izlem hastaların yaşam süre ve kalitelerini arttırmaktadır. ABD de 2010 yılında hastaların %90'dan fazlasının 18 yaşından büyük olacağı beklenmektedir. Bugün Avrupa'da birçok ülkede KF'li hastaların beklenen yaş ortalaması 37-40 yaşa çıkmıştır. Ülkemizdeki merkezlerin verilerine göre en büyük yaş 30 olan hasta izlendiği görülmektedir.

Bugün birçok üniversite ve eğitim hastanelerinde giderek artan sayıda KF hastası tanı almakta ve izleme alınmaktadır. Bu alandaki verilerimiz arttıkça ve araştırmalarımız yoğunlaştıkça ülkemizde de KF hastalarımızın yaşam süreleri ve kalitelerinin artacağı aşikardır.

Kaynaklar

1. Curr Opin Pulm Med 2004; 10: 510-4
2. Am J Respir Crit Care Med 2005;173:475-482
3. J Pediatr 2005;147:S2-5
4. J Pediatr 2005;146:183-8
5. T J Pediatr 2004;46:339-43
6. Lancet 2003;361:681-89