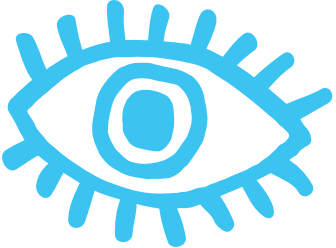


ADOA-plus Hakkında **Her Şey** **Hastalar için bilgi ve destek**



CURE
ADOA 
FOUNDATION

İçindekiler

1. ADOA-plus nedir?	1
2. Belirtiler nelerdir?	1
3. ADOA-plus hastalığına nasıl yakalanılır?	2
4. ADOA-plus hastası olup olmadığınız nasıl belirlenir?	3/4
5. Hangi tedaviler mevcuttur?	4/7
6. Siz ne yapabilirsiniz?	7/10
7. Cure ADOA Vakfı ne yapar?	10
8. Daha fazla bilgi mi istiyorsunuz?	11

**Bu broşür, Visio Vakfı'nın
katkılarıyla hazırlanmıştır.**

Visio  Foundation

1. ADOA-plus nedir?

Otozomal dominant optik atrofi (ADOA), çok nadir görülen kalıtsal bir göz hastalığıdır. Bu hastalık, optik sinirin hasar görmesi sonucu ortaya çıkar. Bazı kişilerde hastalık çok hafif seyreder. Çoğu kişide görme yetisi kademeli olarak azalır. Bazıları ise neredeyse tamamen kör olur. ADOA-plus'ta ise semptomlar vücudun diğer bölgelerinde de görülür.

ADOA yaygın bir hastalık değildir. Bu hastalık yaklaşık 30.000 kişiden 1'ini etkiler. Tüm hastaları kapsayan kapsamlı bir kayıt sistemi bulunmadığından, bu sayı tahmini olarak kalmaktadır. ADOA hastalarının yaklaşık 5'te 1'i ADOA-plus'a yakalanır.

2. Belirtiler nelerdir?

ADOA-plus hastaları, gözle ilgili sorunlarını yanı sıra aşağıdakilerden de muzdarip olabilir:

- Beyin, sinirler ve kaslarla ilgili sorunlar (nörolojik sorunlar):
- İşitme kaybı veya sağırılık: genellikle her iki kulakta (işitme sinirinde hasar)
- Denge sorunları
- Kas güçsüzlüğü, özellikle uyluklarda ve kollarda
- Kas ağrısı veya krampları
- Hareket etmekte ve hareketlerinizi kontrol etmekte zorluk (ataksi)
- Sinir hasarına bağlı karıncalanma, his kaybı veya ağrı (duyusal nöropati)
- Yüksek kas tonu (spastisite)
- Epilepsi

Diğer belirtiler:

- Şiddetli ve kalıcı yorgunluk
- Düşünme ve anlama (bilişsel) sorunları. Örneğin, hafıza sorunları veya konsantrasyon güçlüğü
- Otonom sinir sistemi ile ilgili sorunlar; bu sistem, diğerlerinin yanı sıra kalp atış hızını ve kan basıncını düzenler



3. ADOA-plus hastalığına nasıl yakalanılır?

OPA1 genindeki bir kusur, enerji eksikliğine neden olur

ADOA ve ADOA-plus, genetik materyal olan DNA'daki bir kusurdan kaynaklanır. Bu tür bir kusur, genetik varyant veya gen mutasyonu olarak da bilinir. ADOA ve ADOA-plus'ta kusur, OPA1 genindedir.

OPA1 geni, hücredeki enerji santralleri (mitokondri) için önemli olan maddelerin (proteinlerin) üretilmesinden sorumludur. Bunlar düzgün çalışmadığında, hücreler çok az enerji alır. Bu durum genellikle çok fazla enerji gerektiren organ veya dokularda sorunlara yol açar. ADOA'da bu durum optik sinirleri etkiler. ADOA-plus'ta ise işitme sinirleri, kaslar veya diğer organ sistemlerinde de sorunlar görülür.

OPA1 geninde çeşitli mutasyon türleri bulunmaktadır. Bazı mutasyonlarda, ADOA-plus gelişme riski daha yüksektir.

Kalıtım

ADOA ve ADOA-plus, nadir görülen kalıtsal hastalıklardır. Hem erkekler hem de kadınlar, ADOA ve ADOA-plus için genetik yatkınlığı taşıyabilir ve bunu çocuklarına aktarabilir. ADOA veya ADOA-plus hastası bir ebeveynin her çocuğunun, bu genetik yatkınlığı taşıma olasılığı %50'dir (2'de 1). Bu durum hem erkekler hem de kızlar için geçerlidir.

OPA1 geninde bir kusurla doğan çocukların yaklaşık %95'i (20'de 19'u) semptomlar geliştirir. Bu semptomlar genellikle yaşamın ilk on yılında başlar. Bu kusura sahip kişilerin yaklaşık %5'i (20'de 1'i) semptom geliştirmez. Ancak yine de bu kusuru çocuklarına aktarabilirler.



4. ADOA-plus hastası olup olmadığınız nasıl belirlenir?

ADOA tanısı genellikle bir göz doktoru tarafından konulur.

Genetik test

Genetik hastalıklar konusunda uzman bir doktor (klinik genetikçi), ADOA veya ADOA-plus tanısını doğrulamak için DNA testi yapabilir. Bu testi yaptırap yaptırmamak kişisel bir tercihtir.

Klinik genetik uzmanı, bu konunun artılarını ve eksilerini sizinle görüşebilir. Buna kalıtım ve seçimler hakkında görüşme (genetik danışmanlık) denir.

DNA testi, (henüz) herhangi bir semptom göstermeyen kişilerin DNA'sında genetik mutasyonun bulunup bulunmadığını da ortaya çıkarabilir. Buna öngörücü DNA testi denir. [Genetik testler hakkında daha fazla bilgi edinin](#)

Bilmeniz gerekenler:

- Danışmanlık seansı ve DNA testinin maliyeti ülkeden ülkeye değişir.
- Danışmanlık seansı veya test, hayat sigortası veya maluliyet sigortası seçeneklerini ve maliyetlerini de etkileyebilir. Bu da ülkeye göre değişiklik gösterir.

Çocuk sahibi olmayı planlıyorsanız, sizde veya eşinizde genetik bir bozukluk varsa çeşitli seçenekler mevcuttur. Daha fazla bilgi için [“Kendi başınıza neler yapabilirsiniz?”](#) bölümünü okuyun.

ADOA-plus tanısı

ADOA hastalarında, işitme kaybı, güç kaybı, denge sorunları ve (şiddetli) yorgunluk gibi başka semptomlar da mevcutsa, doktor ADOA-plus tanısını düşünebilir. Yorgunluğun tek başına ek bir semptom olması, ADOA-plus tanısı için yeterli değildir.

Bu tanı, bir göz doktoru ve bir nörolog tarafından konulabilir. Kendi doktorunuz (örneğin, bir göz doktoru, nörolog, klinik genetikçi veya aile hekimi) sizi ADOA-plus konusunda kapsamlı deneyime sahip bir uzmanlık merkezine, yani bir hastaneye sevk edebilir. Sevk yapmadan önce, doktorunuz önce bu ekiple görüşebilir.



Teşhis konulduktan sonra ne olur?

ADOA-plus hastası olduğunuz tespit edildikten sonra, doktorunuzla bir bakım planı üzerinde anlaşıacaksınız. Bu plan kişiden kişiye değişebilir. Genellikle kendi doktorunuz size daha fazla yardımcı olabilir. Bazen, örneğin yılda bir kez olmak üzere, uzmanlık merkezinin bakımı altında kalabilirsiniz.

Bu hastalığın yaşamınız boyunca nasıl ilerleyeceği kişiden kişiye değişir. Hatta tek bir aile içinde, örneğin ebeveyn ile çocuk arasında bile farklılık gösterebilir. Çoğu kişide belirtiler yıllar geçtikçe kötüleşir. Bunun ne ölçüde ve ne kadar hızlı gerçekleşeceği, diğer faktörlerin yanı sıra DNA'daki kusurun türüne bağlıdır.

Sonuç olarak, ADOA-plus herkeste farklı şekilde ilerler. Bu durum, tedavi ve destek açısından önemlidir.

5. Hangi tedaviler mevcuttur?

Ne yazık ki, şu anda ADOA-plus'ı tedavi eden bir yöntem bulunmamaktadır. Bu bölüm, "plus" semptomlarının tedavisine odaklanmaktadır.

İşitme sorunlarının tedavisi

ADOA-plus'ta görme bozukluğu ile işitme sorunlarının bir arada görülmesi, hayatı özellikle zorlaştırır. Bu nedenle işitme sorunlarının erken teşhis edilmesi önemlidir. Bir KBB uzmanı ve bir odyolog, işitmeyi desteklemenin en iyi yolunu bulmak için birlikte çalışabilir.

İşitme sorunları için yardımcı cihazlar

İşitme kaybı olan kişilere genellikle işitme cihazı takılır. Şiddetli işitme kaybı vakalarında, koklear implant (CI) takılması gibi bir cerrahi müdahale sıklıkla bir seçenek olarak değerlendirilir. Koklear implant, işitme cihazından farklı şekilde çalışır. Sesi, işitme sinirini uyaran bir elektrik sinyaline dönüştürür. Bu sayede kişiler (genellikle) işitme cihazı kullandıklarında olduğu gibi tekrar duyabilirler. Koklear implantın uygun olup olmadığı, KBB uzmanı ve odyolog tarafından belirlenir.



Bir işitme cihazı seçerken, ADOA-plus'ın neden olduğu işitme kaybının ilerlemesini de hesaba katmak önemlidir. ADOA-plus'ın neden olduğu işitme kaybına ek olarak, kişiler yaşlandıkça yaşa bağlı işitme kaybı nedeniyle de işitme düzeylerinde bir düşüş yaşarlar.

İşitme cihazı veya koklear implant bir yardımcı araçtır. Gürültülü ortamlarda insanları anlamak yine de zor olabilir. Bazen daha sessiz bir (çalışma) ortamı sağlamak veya durumu sınıf arkadaşlarına, öğretmenlere, iş arkadaşlarına, ailelere ve arkadaşlara açıklamak gibi basit çözümler büyük bir yardımcı olabilir. Dersleri, telefon görüşmelerini, televizyonu, sunumları veya toplantıları daha kolay takip etmenize yardımcı olacak başka yardımcı araçlar da mevcuttur. Bu yardımcı araçlar, restoranlar veya tiyatro gibi yerlerde de faydalı olabilir.

Destek

Bir iş sağlığı ve güvenliği odyoloji merkezi ve/veya işitme uzmanı, işitme cihazları veya yardımcı cihazlar edinmenize yardımcı olabilir ve iş ve sosyal durumlar için tavsiyelerde bulunabilir. En önemli tavsiye, işitme sorunları için yardım almadan önce çok uzun süre beklememenizdir. Çoğu kişi, bunun yaşam kalitesini artırdığını fark eder.

İşitme koruması

İşitme yeteneğinizin daha fazla zarar görmesini mümkün olduğunca önlemek için, yüksek sesli müzik dinlememeniz (çok sık veya çok uzun süre) veya gürültülü ortamlarda bulunmamanız tavsiye edilir. Bunun yanında gerekirse işitme koruyucuları takmanız önerilir.

İşitme ve görme engellilikte iletişim

Bir kişinin hem işitme hem de görme engeli varsa (işitme ve görme engellilik), yeni iletişim yöntemlerine ihtiyaç duyulur. İşitme ve görme engellilik durumlarında, dokunma yoluyla aktarılan işaret dili uygun olabilir. Buna dört el işaret dili denir. Bu, el ile parmak alfabesi kullanmayı da içerir.

Bu yöntemde, konuşma ortakları birbirlerinin ellerini tutar ve böylece işitme ve görme engelli kişinin işaret dilinde ne söylendiğini hissetmesini sağlar.

Bazı kişiler, jestleri tanıyacak kadar iyi görebilir. Bu kişiler işaret dilini



kullanabilir.

İşaretlerin kişinin görüş alanı içinde yapılması önemlidir. Bazen bir işaret dili tercümanının desteği faydalı olabilir.

Eğitimler sayesinde, farklı iletişim yöntemlerinin nasıl işlediğini öğrenebilirsiniz. Bu, geleceğe hazırlanmanıza yardımcı olur. Hangi yöntemin en iyi sonuç vereceği, duruma ve işitme-görme engelliliğin türüne bağlıdır. Bu eğitimlere sevdiklerinizle birlikte de katılabilirsiniz.

ADOA-plus ile başa çıkmada destek

ADOA-plus gibi hücrelerdeki enerji üreten yapıları etkileyen hastalıklar (mitokondriyal hastalık) söz konusu olduğunda, genel ifadeler genellikle yanlış olur. Örneğin, durumun ne kadar ciddi olduğu, nasıl ilerleyeceği ve ne yapmanız gerektiği konusunda. Semptomlarınızın şiddeti, aynı aile içinde bile kişiden kişiye değişir.

Bu nedenle, bilgi, destek ve tedavinin durumunuza uygun olması çok önemlidir. Bu sayede, doktorunuz veya sağlık hizmeti sağlayıcılarınızla işbirliği yaparak aşırı yük altında kalmamanızı sağlayabilirsiniz. Ayrıca, sadece kısıtlamalara odaklanmak yerine, neler yapabileceğinize odaklanmak da önemlidir. Daha fazla bilgi için [“Kendiniz neler yapabilirsiniz?”](#) başlığına bakın.

İlaç kullanımıyla ilgili dikkate alınması gereken noktalar

ADOA-plus hastaları için kendilerine uygun bakım (“kişiye özel bakım”) gerekir. Sağlık çalışanlarının reçete ettikleri ilaçlara dikkat etmeleri önemlidir. ADOA-plus gibi mitokondriyal hastalığı olan kişiler, belirli ilaçlardan kaçınmalıdır.

Çeşitli ülkelerden bir grup doktor ve araştırmacı, aşağıdakilerin bir listesini derlemiştir:

- [zararlı olabilecek ilaçlar](#)
- [güvenli ilaçlar](#)
- [İlaç listesinin Türkçe çevirisi](#)

İpucu: Doktorlarınıza her zaman bu listeden bahsedin.



Alternatif tedaviler

Ne yazık ki, řu anda ADOA-plus'ı tedavi edebilecek bir ilaç bulunmamaktadır. Ancak, bu alanda çok sayıda araştırma yürütölmektedir.

Yeterince beslenmeyen veya yetersiz beslenen kişiler için, sağlıklı bir diyetin yanı sıra ekstra vitamin ve mineral içeren tabletler (takviyeler) faydalı olabilir.

["Sağlıklı beslenme"](#) başlığı altındaki "Kendiniz yapabileceğiniz şeyler" bölümüne bakın.

Bilimsel arařtırmalar

Arařtırmacılar, ADOA ve ADOA-plus hastalıklarını inceliyorlar. İlk hedefleri ise görme yetisini stabilize ederek daha fazla bozulmayı önleyen bir ilaç bulmak. Bir ilacın veya başka bir tedavinin gerçekten kullanıma sunulması yıllar alabilir.

Gen terapisi veya kök hücre tedavisi gibi yeni tedavi türleri de arařtırılmaktadır.

ADOA ve ADOA-plus için bir tedavi bulmak, Cure ADOA Vakfı'nın nihai hedefi olmaya devam ettiğinden, daha fazla araştırma yapılması önemlidir.

6. Siz ne yapabilirsiniz?

Sağlıklı bir yaşam tarzı sürdürmek önemlidir: sağlıklı beslenin, yeterince egzersiz yapın ve enerji seviyenizi iyi yönetin.

Sağlıklı beslenme: çok az yemekten kaçınmak (yetersiz beslenme)

ADOA-plus için resmi beslenme kılavuzlarına uygun sağlıklı bir beslenme önemlidir. Hücrede enerji üreten kısımlar (mitokondri) eskisi kadar iyi çalışmaz ve bunun sonucunda vücudunuzun enerji ihtiyacı farklılaşır. Bkz.

["ADOA-plus nasıl ortaya çıkar?"](#)

Beslenmeniz aracılığıyla yeterli enerji almanız önemlidir. Bunu başaramazsanız, yetersiz beslenme gelişebilir. Yetersiz beslenme durumunda, vücut yağınız ve kas kütleniz yetersiz olduğı için genellikle çok zayıf olursunuz. Bu durumda beslenme durumunuz kötüleşir.



Yetersiz beslenmeyi önlemek için:

- Oruç tutmayın ve çok az yediğiniz sıkı bir diyet (hızlı zayıflama diyeti) uygulamayın.
- Ateşiniz varsa, vücudunuzun daha fazla enerjiye ihtiyaç duyduğunu unutmayın.
- Bir diyetisyen, size en uygun diyetin hangisi olduğu konusunda tavsiyede bulunabilir. Amaç, diyetinizin sağlıklı olması, beslenme durumunuzun iyi olması ve daha iyi bir yaşam kalitesine sahip olmanızdır.

Kendinizi aşırı yormadan yeterli miktarda egzersiz yapın

Bir fizyoterapist (egzersiz uzmanı), size uygun bir antrenman programı konusunda tavsiyede bulunabilir. Bu, kondisyonunuzu ve gücünüzü artırmanıza yardımcı olur. Kuvvet antrenmanı, mümkün olduğunca güçlü olmaya odaklanmaktan ziyade, efor sarfetmeyi ne kadar süreyle sürdürebileceğinize (dayanıklılık) odaklanır.

İyi egzersiz örnekleri arasında bir arkadaşınızla yürüyüş/koşu, tandem bisiklet, yüzme, spor salonu egzersizleri ve dans sayılabilir.

Enerjinizi yönetme

Bir mesleki terapist, enerjinizi etkili bir şekilde nasıl yöneteceğinizi size öğretebilir. Örneğin, pratik yöntemler veya yardımcı araçlar kullanarak. Bu, aşırı yüklenmenizi önlemeye yardımcı olur ve neler yapabileceğinizi keşfetmenizi sağlar.

Nelerden kaçınmalısınız?

ADOA-plus'ınız varsa kaçınmanız gereken bazı şeyler de vardır.

Tavsiyeler şunlardır:

- Çok yorucu fiziksel faaliyetlerde bulunmayın.
- Stres ve aşırı efordan kaçının; örneğin hasta olduğunuzda veya ateşiniz olduğunda.
- Oruç tutmayın ve aniden çok az yemek yediğiniz sıkı bir diyet (hızlı kilo verme diyeti) uymayın.
- Sigara içmeyin veya elektronik sigara (vape) kullanmayın.
- Alkol almayın.
- Uyuşturucu kullanmayın.
- ADOA-plus hastaları için zararlı olan hiçbir ilacı almayın.



Engelinizle başa çıkma

ADOA-plus belirtileri günlük yaşamınızı önemli ölçüde etkiler. Görme bozukluğu, işitme güçlükleri ve çabuk yorulma, okul hayatınızı, iş seçiminizi, sosyal yaşamınızı ve hobilerinizi etkiler.

Bazı durumlarda, bir sosyal hizmet uzmanı veya psikologla görüşme talep edebilirsiniz. Bu uzmanlar, çift engelinizle başa çıkmayı öğrenmenize yardımcı olabilir. Ayrıca, televizyon izlemek için yardımcı teknolojiler kullanmak, kulaklıkla telefon görüşmesi yapmak, toplu taşıma araçlarında özel seyahat kartı kullanmak veya gerektiğinde taksi ayarlamak gibi günlük hayatınızı kolaylaştıracak tavsiyelerde bulunabilirler.

Akran desteği

Aynı durumu yaşayan kişilerle deneyimlerinizi paylaşmak faydalı olabilir. Buna akran desteği denir. Bu, yalnız olmadığınızı fark etmenize yardımcı olur. İpuçları ve pratik çözümler paylaşabilirsiniz.

Her yıl özel bir ADOA-plus günü düzenlenir. Ayrıca ADOA uygulamasında ayrı bir grup bulunmaktadır. [Ve yalnızca ADOA-plus hastalarından oluşan bir WhatsApp grubu da mevcuttur. Buna kaydolmak için lütfen Gabriëlle ile iletişime geçin.](#)

Topluluk

ADOA ve ADOA-plus ile bağlantılı herkes için kendi uygulamamız var. Bu uygulama ile grup sohbetlerinde birbirinizle sohbet edebilir veya bire bir görüşmeler yapabilirsiniz.

Ayrıca uygulama üzerinden haberleri ve etkinlikleri de paylaşıyoruz. Böylece bu uygulama sayesinde en son haberlerden haberdar olabilirsiniz.

[Cure ADOA Vakfı uygulaması hakkında daha fazla bilgi edinin >](#)

Çocuk sahibi olma isteği

Siz (veya eşiniz) kalıtsal bir hastalığa sahipseniz, bu durum çocuk sahibi olma kararınızı etkileyebilir. Ancak bu, çocuğunuzun ADOA ve ADOA-plus'ı taşıma riskini azaltacak seçeneklerin de olduğu anlamına gelir.

ADOA ve ADOA-plus'ta, her çocuğun OPA1 genindeki mutasyonu taşıma olasılığının %50 (2'de 1) olduğunu bilirsiniz. Bu mutasyonu taşıyan çocuklardan, yaklaşık %95'i (20'de 19) gerçekten semptomlar gösterecektir.



Çocuk sahibi olma konusundaki kararlar kişiden kişiye değişir. Bu kararlar, kişinin ADOA ve ADOA-plus ile yaşamını nasıl deneyimlediğine de bağlı olabilir. Çocuğun semptomlarının şiddetinin ebeveyninkinden farklı olabileceğini unutmamak önemlidir.

ADOA veya ADOA-plus'lı bir çocuk sahibi olmak istememek, çocuk sahibi olmanın imkansız olduğu anlamına gelmez. PGT dahil olmak üzere çeşitli seçenekler mevcuttur. Bu, embriyolar rahme transfer edilmeden önce üzerinde yapılan bir testtir (embriyo seçimi, implantasyon öncesi genetik test).

[ADOA ve çocuk sahibi olma isteği hakkında daha fazla bilgi edinin >](#)

İpucu: Gebe kalmadan önce çocuk sahibi olma isteğinizi doktorunuzla görüşün.

Sigorta

Sigorta yaptırmak istediğinizde, DNA'nızdaki genetik bir bozukluğun bazen sonuçları olabileceğini bilmek önemlidir. Örneğin, hayat sigortası ve/veya maluliyet sigortası (artık çalışamaz hale gelmeniz durumunda geçerli olan sigorta). Sigorta poliçeleri üzerindeki etkisi ülkeden ülkeye değişir.

7. Cure ADOA Vakfı ne yapar?

Cure ADOA Vakfı, Kasım 2018'den bu yana ADOA veya ADOA-plus hastalarını ve ailelerini desteklemek için çalışmaktadır. Vakıf, tanınmış bir hasta örgütüdür.

Vakfın dört hedefi vardır:

1. Bilimsel araştırmaları desteklemek
2. Savunuculuk
3. ADOA(-plus) hakkında farkındalık yaratma
4. Akranları bir araya getirmek

Nihai hedef, ADOA ve ADOA-plus'ı önlemek ve tedavi etmektir. [ADOA-plus hakkında sorularınız mı var? Bize bir e-posta gönderin!](#)



8. Daha fazla bilgi mi istiyorsunuz? Şu bilgiler de ilginizi çekebilir:

- [Ülkelere göre bilgiler](#)
- [ADOA nedir – dijital hasta broşürü](#)
- [ADOA-plus Günü 29 Mart: Dr. Janssen'den ve birbirimizden çok şey öğrendik!](#)
- [ADOA podcast 13. Bölüm: Dr. Mirian Janssen'den ADOA-plus hakkında](#)
- [Gabrielle'in hikayesi](#)
- [Tedaviye giden yol 21: Kalıtım](#)
- ["Tedaviye giden yol"a genel bakış](#)
- [Yaşam tarzı önerileri](#)
- [ADOA/ADOA-plus için ilaç listesi \(indirilenler\)](#)
- [ADOA ve çocuk sahibi olma isteği \(PGD\)](#)
- [Diğer faydalı olabilecek bağlantılar](#)

Diğer kişilerle iletişim kurmak

- [The Cure ADOA Foundation uygulaması: iletişimde kalın!](#)

ADOA-plus hastalarına özel bir WhatsApp grubu.
[Katılmak için Gabriëlle'e e-posta gönderin.](#)

Cure ADOA Vakfı Hakkında

Cure ADOA Vakfı, Kasım 2018'den bu yana ADOA(-plus) hastalarını ve ailelerini desteklemek için çalışmaktadır.

web sitesi: www.adoa.eu/tr/

E-posta: info@adoa.eu

