

Huntington Hastalığı

- Kliniğı • Tedavisi • Genetiğı
- Genetik Tanısı • Aile Dayanışması
- Güncel Araştırmalar



Boğaziçi Üniversitesi, Suna ve İnan Kırac Vakfı Nörodejenerasyon Araştırma Laboratuvarı Yayınları

Huntington Hastalığı

Boğaziçi Üniversitesi, Suna ve İnan Kır    Vakfı
N  rodejenerasyon Ara  tırma Laboratuvarı Yayınları 2
İstanbul, Temmuz 2008

ISBN: 978 975 9123 - 49 - 9

Hazırlayan: A. Nazlı Ba  ak Laboratuvarı; bu yayın,   ubat 2003 tarihinde Boğazi  i Üniversitesi'nde d  zenlenmi   olan Huntington Hastalığı Toplantısı kitap  ığının d  ztilmi   ve g  ncelle  tirilmi   yeni baskısıdır.

Grafik Tasarım: TUT Ajans

Baskı: Promat Basım Yayın San. ve Tic. A.  .

Tel: 0212 622 63 63

www.promat.com.tr

Huntington Hastalığı

Kliniğı, Tedavisi, Genetiğı, Genetik Tanısı,
Aile Dayanışması, Güncel Araştırmalar



İÇİNDEKİLER

Huntington Hastalığı Hakkında Genel Bilgi	7
Huntington Hastalığında Prediktif Test	14
Genetik Test	19
Genetik Fal	22
Çocuklara Huntington Hastalığını Anlatmak	30
Gençler İçin Bilgiler	33
Yemek Yeme ve Yutmada Güçlükler	35
Huntington Hastalığı ve Beslenme	47
Ağız ve Diş Sağlığının Önemi	54
İletişim Teknikleri	57
Huntington Hastalığında Davranış Sorunları	62
Huntington Hastaları İçin Öneriler	72

Huntington Hastalığı Hakkında Genel Bilgi

Huntington Koreası olarak da bilinen Huntington Hastalığı (HH), bir merkezi sinir sistemi hastalığıdır ve kalıtsaldır. Genellikle geç yaşta ortaya çıkar ve çok çeşitli belirtilere sebep olabilir. Kadın ve erkekleri eşit oranda etkiler.

Bu dokümanda HH'nin

- sebepleri
- başlangıç belirtileri
- ilerleyişi
- tedavi olanakları anlatılmıştır.

Huntington Hastalığının Sebepleri

Huntington Hastalığına 4. kromozomdaki kusurlu bir gen sebep olur. 1993 yılında tanımlanan gen, huntingtin adlı bir proteini kodlar. Henüz tam olarak anlaşılamayan nedenlerle bu kusurlu gen, bazal ganglia ve serebral korteks de dahil olmak üzere beynin belirli bölgelerindeki hücrelerin zarar görmesine neden olur. Bu da, aşamalı olarak, fiziksel, zihinsel ve duygusal bozukluklara yol açar. Anne ya da babası Huntington hastası olan her birey, %50 olasılıkla kusurlu geni kalıtmış olarak doğar. Bozuk geni kalıtan birey, yaşamının herhangi bir evresinde hastalık belirtilerini gösterecektir. Genetik test, bireyin kusurlu geni taşıyıp taşımadığını gösterir, fakat hastalık belirtilerinin hangi yaşta ortaya çıkacağını açıklayamaz.

Huntington Hastalığında Başlangıç Belirtileri

HH, genellikle 30-50 yaşlar arasında ortaya çıkar. Ancak hastalık başlangıç yaşı daha erken ya da daha geç olabilir ve aynı aile içinde bile kişiden kişiye değişebilir. Bazen tanı koyulmadan çok daha önce hastalık belirtileri başlamış olabilir. Bu, özellikle bireyin ailesinde HH olduğundan haberdar olmadığı durumlar için geçerlidir.

Erken bulgular, istemsiz kas hareketleri, tökezleme, sakarlık, konsantrasyon eksikliği, kısa süreli hafıza yanılgıları, depresyon, ruh hali değişimleri, bazen saldırgan ve anti-sosyal davranışları kapsar. Partnere yöneltilen beklenmeyen mizaç patlamaları, ilişkilerde büyük gerilime neden olur. Tanı koyulmadan önceki süre çok karmaşık ve korkutucu olabilir, çünkü kişi kendisindeki değişiklikleri ve nedenini anlayamaz.

Risk altında olduklarını bilen bazı bireyler kendilerinde hastalığın ilk işaretlerini aramakla zaman geçirirler. Elden bir şey düşürme, isim unutma ya da olağandışı sinirli olma gibi basit davranışlar bu bireyleri rahatsız edebilir. HH riski taşıyan veya taşımayan birçok insanın başına gelebilecek bu gibi durumlar risk altındaki bireyi gereksiz yere endişelendirir. Bu konuda kaygı duyan kişiler bir nörolog hekime başvurmalıdır. Nörolog hekimin yapacağı testler basit birkaç değerlendirmeyi ve bir beyin taramasını kapsayabilir. Genetik test klinik tanıyı kolaylaştırır.

Huntington Hastalığı Nasıl İlerler?

Hastalık ilerledikçe bireyler birbirlerinden farklı belirtiler gösterebilir, fakat bu belirtiler istemsiz hareketler, konuşma ve yutma güçlüğü, kilo kaybı, inatçılık, hayal kırıklığı, ruh hali değişimleri ve depresyona sebep olan duygulanımları

kapsar. Hastadaki zihinsel deęişimler konsantrasyon zorluęuna, arzu eksikliğine, inisiyatif ve organizasyon becerilerinin kaybına yol açabilir. Bu da kişinin tembelleşmesine sebep olur.

Bazen fiziksel yıkımdan ziyade, psikolojik problemler, hem hasta hem de hasta yakınları için daha büyük zorluklara yol açar. Bazı deęişimler kesinlikle hastalık sürecinin bir parçasıdır, aynı zamanda dięer faktörlerin etkisiyle daha da kötüleşebilir. Böylesine ağır bir hastalığa yakalanmış olmak ve basit görünen şeyleri yapamamak hastayı bunalıma sokabilir.

Hastalığın ilerleyen dönemlerinde tam zamanlı bakıma gereksinim duyulabilir. Genellikle ölüm nedeni HH'ye baęlı olarak gelişen ikincil hastalıklardır (zatürree gibi).

Yardım ve Tedavi

Günümüzde HH'nin tedavisi yoktur, fakat belirtileri etkili olarak kontrol altına almak için birçok yol vardır. İstemsiz hareketler, depresyon ve ruh hali deęişimlerinin tedavisi için ilaç kullanılabilir. Konuşma terapisi konuşma ve yutma problemlerinin aşılmasında yardımcı olur. Yüksek kalorili diyet kilo kaybını önleyebilir ve istemsiz hareketleri ya da davranış bozukluklarını düzenleyebilir.

Kaynak: www.hda.org.uk

Huntington Hastalığı Nedir?

Huntington Hastalığı kalıtsal ve dejeneratif (yıkıcı) bir beyin rahatsızlığıdır; adını bu hastalığı ilk defa 1872'de tanımlayan Dr. George Huntington'dan almıştır. Bazen Huntington Hastalığına, Huntington Korea'sı da denir; Yunanca'da dans anlamını

taşıyan “chorea” kelimesi, bu hastalığın çok tipik bir özelliği olan karakteristik hareket bozukluğunu tanımlamaktadır.

Huntington Hastalığına Ne Sebep Olur?

Huntington Hastalığı kalıtsal (genetik) bir hastalıktır; yani nesilden nesile aktarılır. 1993 yılında bilim adamları, Huntington Hastalığına neden olan genin 4. kromozomda olduğunu buldular.

Genler, birtakım kimyasal yapı taşlarının belirli bir düzen içinde dizilmesi sonucu oluşan uzun DNA dizileridir. Bunlar genellikle bir proteinleri kodlar. Huntington geni üzerinde sayısı bireyden bireye değişen bir CAG dizisi vardır. İşte Huntington hastasında bu CAG dizisinin sayısı sağlıklı bireylerden daha fazladır; başka deyişle belirli bir eşik değerinin üzerindedir. 8-35 CAG tekrarı normal kabul edilirken, 40 üzerindeki CAG tekrar sayısı hastalık göstergesidir. Genin ürünü olan protein normal çalışmayacak ve belirli bir yaşın üzerinde hastalık belirtisine yol açacaktır.

Genler hep çiftler halinde bulunurlar. Vücudumuzdaki tüm hücrelerde, her genden iki kopya vardır; annemizden aldığımız kopya ve babamızdan aldığımız kopya. Huntington hastasında bir sağlıklı gen olmasına rağmen, hasta genin varlığı, hasta olmak için yeterli sebeptir. Huntington Hastalığı genini taşıyan bireylerin çocukları %50 olasılıkla hastalık genini kalıtacaklardır; bu tam bir yazı/tura gibidir. Hasta ebeveyninden ya %50 olasılıkla sağlıklı ya da %50 olasılıkla hasta gen alınır. Anne ya da babadan hastalık geni almış olan çocuk, belirli bir yaşa gelince, genelde erişkin dönemde, hastalık belirtileri göstermeye başlar. Eğer anne ya da babadan hastalıklı gen değil de, sağlıklı gen alınmışsa, bu birey hiçbir zaman Huntington Hastalığına yakalanmayacaktır; yani hastalığı taşımamaktadır, dolayısıyla çocuklarına da geçirmeyecektir. Huntington Hastalığı nesil atlamaz.

Huntington Hastalığına Kim Yakalanır?

Kuzey Amerika'da halen 30.000 kişi Huntington Hastalığından yakınmaktadır; yaklaşık 150.000 kişinin ise hasta bir ebeveyni olduğu için %50 oranında hasta olma olasılığı vardır. Huntington Hastalığı genellikle orta yaşlarda (30-50 arası) ortaya çıkar, ama bazı kimseler (%10) Huntington Hastalığına 20 yaşın altında (genç başlangıçlı, juvenil Huntington Hastalığı) yakalanırlar, olguların %10'u ise Huntington Hastalığını 55 yaşın üzerinde geliştirirler. Erkekler ve kadınların hastalığı kalıtma oranı tamamen aynıdır. Huntington Hastalığı tüm ırklarda görülmekle birlikte, Avrupa kökenlilerde daha sıktır (1:10.000).

Huntington Hastalığının Belirti ve Göstergeleri Nelerdir ve Ne Zaman Başlar?

Huntington Hastalığı genini taşıyan bir birey hastalık belirtilerini çok yavaş bir şekilde geliştirir, genelde yıllarca bu belirtiler kimsenin dikkatini çekmez. Bir bireyin hastalığı geliştirme yaşı, gen üzerindeki CAG tekrar dizilerinin sayısı ile ters orantılıdır. CAG tekrar sayısı hastalık eşik değeri olan 40'ın ne kadar üstünde ise, hastalık o kadar erken başlar. Ama bu ilişki oldukça değişkendir; bugün hâlâ, genetik test sonuçları ve diğer bilgiler doğrultusunda, hastalık başlangıç yaşını kesin olarak öngörmek mümkün değildir.

Huntington Hastalığı hareket bozukluğu yanında, psikiyatrik sorunlar ve bilişsel (entelektüel) değişiklikler ile tanımlanır, bu belirtiler genelde orta yaşlarda başlar. Hastalık belirti ve göstergeleri bireyden bireye değişir. Örneğin, Huntington hastası olan bir bireyde, çok belirgin hareket bozukluğu, ama hafif bir psikiyatrik ve entelektüel yıkım görülebilir; buna karşılık bir başka hasta hareket bozukluğunu, yıllarca süren bir depresyon ve anksiyete sonrası geliştirebilir.

Hareket bozukluđu:

Huntington hastası olan bir bireyin çok karakteristik bir özelliđi istemsiz hareketleridir. Bunlar önceleri sakarlık ya da sinirsel bir hareketlilik olarak görölse de, bir zaman sonra, kontrolü güç olan belirgin anormal hareketlere dönüşürler. Huntington hastası olan çocuklar ve gençler, bir de hastalığın ileri evrelerinde olan yaşlılar, korea denilen hızlı, düzensiz ve dans benzeri hareketler yerine, yavaş ve katılaşılmış hareket anomalisi gösterirler.

Entelektüel (bilişsel) bozukluk:

Huntington Hastalığı, mental fleksibilitiyi bozar, yani beynin kıvraklığı (esnekliği) azalır ve hasta bir mental faaliyetten diğesine geçişte zorlanır. Bunun yanında yeni bilgiler öğrenmek veya bazı şeyleri hatırlamak güçleşir. Ama, Huntington hastası olan birey, önceden öğrenilmiş bilgiyi, kendisine hatırlatılırsa, tanır. Beyne özgü bozukluklar işyerinde ve evde, hastalığın diğere belirtileri başlamadan ewel de, bazı zorluklara yol açar ve göze batar.

Psikiyatrik bozukluk

Huntington Hastalığında görölen psikiyatrik sorunların çođu başarı ile tedavi edilir. Huntington Hastalığında depresyon çok sık görülür, hastalığın diğere belirti ve göstergelerinden daha önce ortaya çıkar. Ağır depresyon bir dizi hastada intihar girişimi ile sonuçlanır. Depresyon sık görölen genel bir rahatsızlık olduđu için, depresyonun riskli bireylerde hastalık başlangıç göstergesi olarak tanımlanması doğru olmayabilir.

Huntington Hastalığında görölebilecek diğere psikiyatrik bozukluklar, anksiyete, tutku, saplantı, çabuk irite olma, düşünmeden hareket etme, sosyal hayattan soğuma ve bir işe başlamadaki güçlüktür. Nadiren de olsa, agresif patlamalar, hatta psikoz (hayal görme ve olmayan bir şeyi var zannetme) görölebilir.

Huntington Hastalığı Zaman İçinde Nasıl İlerler?

Huntington Hastalığı hızlı ilerleyen bir hastalık olmakla birlikte, hastalık seyri bireyden bireye değişir. Huntington hastası olan birçok kimse yıllarca bağımsız olarak veya az bir yardımla yaşamını sürdürebilir. Ama bir müddet sonra, fiziksel ve mental bozukluk çok ilerlediği için, evde ya da bakım evinde ciddi yardım gereklidir.

Huntington Hastalığında Ne Gibi Tedaviler Vardır?

Huntington Hastalığı tedavisi iki sınıfa ayrılır: 1. hastalık belirtisine, yani depresyon veya istemsiz hareketlere yönelik tedavi; 2. hastalık seyrini yavaşlatıcı tedavi. Hastalık seyrini yavaşlatmaya ya da başlangıcını geciktirmeye yönelik tedaviler, her ne kadar bugün rutin kullanıma girmedi ise de, buna yönelik girişimler vardır ve yakın bir gelecekte olumlu sonuçlar vereceği umulmaktadır.

Huntington hastalarında ilaç çok dikkatli kullanılmalıdır, çünkü hasta yan etkilere çok hassas olabilir. Hastalar, hastalığın değişik evrelerinde ilaç tedavisine farklı yanıtlar verebilirler, dolayısı ile kullanılan ilaçlar sürekli olarak gözden geçirilmelidir. Genelde hafif dozda başlatılan ilaç tedavisi, zaman içinde gereksinime göre, arttırılır. İlaç tedavisinin Huntington hastalarının bakımını iyi bilen bir nörolog denetiminde planlanması çok önemlidir. Huntington hastası programlanan düzende ilaç almayı ihmal edebilir, dolayısı ile ilaç alma saatlerini mümkün olduğu kadar basite indirgemek ve uygun ilaç kutuları kullanmak ya da hastanın ilaç saatlerinin bakıcısı tarafından denetlenmesi gerekir.

Huntington Hastalığında Prediktif Test

Huntington Hastalığı (HH), kusurlu bir genin sebep olduğu kalıtsal bir merkezi sinir sistemi hastalığıdır. Anne-baba ya da bir yakınında HH olan birey, kendisinin de bu hastalığı taşıyıp taşımadığı konusunda endişeler taşır.

Bu doküman

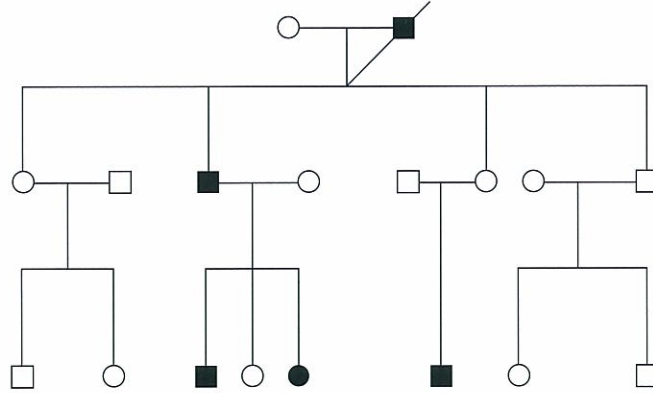
- Huntington Hastalığının nasıl kalıtıldığı
- Bireyin hastalığa yakalanma olasılığı
- Genetik test
- Huntington geni
- Çocuk sahibi olma ve doğum öncesi tanı testi hakkında bilgi verir.

Huntington Hastalığı Nasıl Kalıtılır?

Vücuttaki her hücrede 23 çift kromozom bulunur. Her kromozom çiftinin biri anneden, diğeri babadan alınır. Kromozomlar kalıtımın temel taşlarıdır. Huntington Hastalığına sebep olan gen 4 numaralı kromozomdadır.

Huntington Hastaları genellikle bir normal bir de kusurlu gene sahiptir. Anne-babanın çocuklarına normal ya da kusurlu geni iletme olasılığı yarı yarıyadır, bu nedenle anne-babası HH taşıyan her çocuk %50 risk altındadır.

Eğer birey kusurlu geni taşıyorsa kesinlikle hastalığa yakalanacaktır. Buna karşılık, sağlıklı geni almışsa, hiçbir zaman hastalığa yakalanmaz ve çocuklarına da kalıtmaz.



Şekil 1: Huntington Hastalığında kalıtım şeması

Başlangıç yaşı değişken olmakla birlikte, HH genellikle 30-50 yaşlar arasında ortaya çıkar; halbuki birey anne karnında dahi kusurlu geni taşımaktadır.

Kusurlu geni taşıyan kişi bazen HH belirtileri göstermeden, örneğin bir trafik kazasında genç yaşta hayatını kaybedebilir. Bu bireyde hastalık saklı kaldığı için, yakınları kendi gerçek riskleri hakkında bilgi sahibi olamazlar.

Huntington Hastalığına Yakalanma Olasılığı

Ebeveynlerinizden biri Huntington hastası ise sizin riskiniz normalde %50'dir. Ama hastalık genelde 30-50 yaşları arasında ortaya çıktığı için yaşıınız 50'yi aştıktan sonra hastalığa yakalanma olasılığınız azalmış demektir, büyük olasılıkla kusurlu geni kalıtmamışsınızdır.

Risk faktörünüz

- hasta ebeveyne benzerliğinizle
- kardeşlerinizin Huntington hastası olup olmaması ile

- cinsiyetizle bağlantılı değildir.

Genetik testin mümkün olduğu günümüzde geni taşıyıp taşımadığınız doğrudan bir testle görülebilir.

Genetik Test

Risk altında olma gerçeğiyle yaşamak oldukça kaygı verici olabilir. Kesin olarak kusurlu gen kopyasını taşıyıp taşımadığınızı öğrenmek amacıyla DNA testi yaptırmanız mümkündür. Ancak, genetik testin varlığı, sizin mutlaka bu testi yaptırmanızı gerektirmez. Testin sizin için doğru bir karar olup olmadığını dikkatlice düşünmek zorundasınız.

Risk altında olduğunuzu yeni öğrenmişseniz, karar vermek için acele etmeyin. Test sonucunu aldıktan sonra geriye dönüş yoktur.

Genetik test yaptırmak için 18 yaşın üzerinde olmalısınız ve bu kararı ancak kendiniz verebilirsiniz.

Ebeveyniniz, eşiniz ya da diğer aile bireyleri test konusunda size baskı yapabilirler, fakat bu sizin kararınız olmalıdır. Lütfen herhangi bir baskı durumunda doktorunuzu durumdan haberdar edin.

Büyükanne/büyükbabanız Huntington hastası idiyse, fakat kendi anne-babanız henüz hastalık belirtilerini göstermiyor ve test yaptırmak istemiyorsa konu hakkında detaylı ve dikkatli konuşmak gerekir. Eğer test yaptırırsanız ve kusurlu geni taşıdığınız ortaya çıkarsa, bu sonuç otomatik olarak bir ebeveyninizin hasta olduğunu gösterecektir. Test sonucunu gizlemeye çalışmak çok zor, hatta imkânsızdır. Bu nedenle ters bir etkinin en aza indirgenmesi için önceden

tartışmalısınız. Bu çok zor bir konu olduğu halde, genel kanı, sizin genetik test yaptırarak durumunuzu öğrenme hakkınızın, ebeveyninizin öğrenmeme hakkından daha öncelikli olduğudur.

Genetik test merkezine gitmek, mutlaka test yaptırmanızı gerektirmez. Test sonucunun getirecekleri ve diğer endişeleriniz hakkında konuşmak için şans verir. Karar vermenize yardımcı olmak amacıyla testten önce bir genetik danışma programı izlenir. En az üç oturum boyunca testin size kazandıracakları ve kaybettirecekleri tartışılır. İstediğiniz her an danışma programından geri çekilebilirsiniz. Uluslararası protokoller uyarınca, test sonucu alındıktan sonra da danışmanlık hizmeti verilmesi çok önemlidir.

Test yaptırmaya karar verirsiniz, sonucu doğrulamak amacıyla hasta ebeveyninizden de kan örneği alınması önerilir. Kandan elde edilen DNA örnekleri genetik laboratuvarında analiz edilecektir.

Bazı bireyler test sonucunu bekleme sürecini oldukça stresli geçirirler. DNA testi, bazen yorum açısından güç olabilir. Genelde son danışmanlık hizmetinden 4-6 hafta sonra bireye sonuç vermek ona zaman tanımak açısından da tercih edilir.

Huntington Hastalığı Geni

DNA, 4 farklı kimyasaldan oluşur (A: adenin, G: guanin, C: sitozin, T: timin). DNA üzerindeki anlamlı dizilere gen denir.

Huntington geninin üzerinde karakteristik bir tekrar vardır:CAG CAG CAG CAG... Bu CAG tekrarı bireyden bireye farklılıklar gösterir.

CAG tekrarlarının normal sayısı 35'in altındadır. 35-39 tekrar arası gri bölge olarak adlandırılır, çünkü bu sayılar arasında CAG tekrarı taşıyan kişilerden bazıları HH'ye yakalanır, bazıları yakalanmazlar. 40 ve üstü CAG tekrarı taşıyan gen kusurludur.

DNA testi HH kusurlu geni taşıyıp taşımadığınızı gösterse de hastalığın ne zaman başlayacağı konusunda bir şey söylemez.

Çocuk Sahibi Olma ve Doğum Öncesi Tanı

Risk altında olmanız, aile kurma konusundaki kararlarınızı etkileyebilir. Bazı bireyler hiçbir zaman çocuk sahibi olmama kararı alırlar, diğerleri hastalık başlangıç yaşı geç olduğundan dolayı, çocukların çok uzun bir zaman normal bir hayat süreceklerini düşünerek çocuk sahibi olmaya karar verirler.

HH riski olan çiftlerin evlat edinmeleri genelde önerilmez. Buna karşılık tüp bebek ve yapay dölleme söz konusu olabilir.

Çocuk sahibi olma kararınız test sonucuna bağlı olabilir. Eğer test sonucu, kusurlu geni taşımadığınızı gösteriyorsa, çocuklarınız için de risk yoktur.

Eğer kusurlu geni taşıdığınızı biliyorsanız, doğacak olan çocuğunuz için önlem almak isteyebilirsiniz. Bu durumda DNA testi anne karnındaki bebeğin HH taşıyıcısı olup olmadığını gösterecektir; taşıyıcılık durumunda ise tahliye tavsiye edilecektir.

Eğer risk altındaysanız ve kendinize DNA testi yaptırmak istemiyorsanız, anne karnındaki bebeğe yine doğum öncesi erken tanı uygulanabilir. Kullanılan

yöntem farklı olduğu ve diğeri gibi direkt olmadığı için sonuç bazen tam güvenilir olmaz.

Kaynak: www.hda.org.uk

GENETİK TEST

Yazan: Reneé Drellishok

Test yaptıırma kararı güç bir konudur. Testi yaptıırma kararı almış olanlar, test yaptıırma istemeyenleri anlamakta güçlük çekerler, testi yaptıırmayanlar da diğeri grubu anlayamazlar. Ama bu arada hatırlamamız gerekiyor ki, hepimiz birbirimizden farklıyız ve farklı kişiler farklı seçimler yaparlar.

Eğer test yaptıırma istemiyorsanız, size kararınızda yardımcı olacak, test taraftarı ve karşıtı (lehyte ve aleyhte) birtakım fikirler aşağıda sıralanmıştır. Destek grupları ve genetik danışmanlar, sizinle bu konuda konuşabilir ve sizin için test yaptıırmanın uygun olup olmadığının kararını vermenizde yardımcı olabilirler.

Test taraftarı görüş:

- Artık endişeyi bırakabilirsiniz. Eğer sonuç olumlu (iyi) çıkarsa üstünüzden muazzam bir yük kalkacaktır. Ama testi uygulatan bireylerin %50'si olumsuz bir sonuçla karşı karşıya kalacaktır. Eğer hastalık belirtileri varsa, Huntington Hastalığı tanısı bazı soru işaretlerini cevaplamış olacak ve hastalık belirtilerinin, Alzheimer, Multipl Skleroz, alkol bağımlılığı, şizofreni vs. gibi başka sebeplerden kaynaklanmadığını anlayacaktır. Kesin bir tanı, bu acayip belirtilerin neden kaynaklandığını bilmemekten daha iyidir.

- Hazırlığa başlayabilirsiniz. Eğer sonuç olumsuzsa, çocuk yapma, ev değiştirme, sağlık, hayat, sakatlık vs. gibi sigortalar yapma ve diğer finansal düzenlemeleri sonuca göre planlayabilirsiniz. Eğer çocuklarınız varsa, onları nasıl bilgilendireceğinizi, Huntington Hastalığı ve test ile ilgili neler konuşacağınızı düşünebilirsiniz.

- Hayatınızı sonuna kadar dolu dolu yaşayabilirsiniz. Birçok kimse, Huntington Hastalığı geni taşımaktan dolayı mutlu olmasa bile, yaşamları ile ilgili bazı şeyleri daha iyi açıklığa kavuşturma yetisini kazanırlar. Zamanın değerini anlayıp yaşamlarına öncelikler biçerler ve önemsiz ve basit şeylere kafa yormazlar. Olumlu test sonucu almış kimseler de aynı duygulara kapılabilirler.

- Bir dayanışma sistemi kurabilirsiniz. Huntington Hastalığı riski taşıyan bireyler için olduğu gibi, olumsuz sonuç almış kişiler, onlara bakmakla yükümlü olanlar ve ailesinde ya da yakın çevresinde Huntington hastası olanlar için dayanışma grupları vardır. Yalnız olmadığınızı anlamak ve etrafınızda sizinle aynı kaderi paylaşan insanların olduğunu görmek rahatlatıcı olabilir. Bu insanların yaşamlarını devam ettirmek ve hastalığı kabul etmek açısından birtakım yöntemler geliştirdiklerini görmek sizin için faydalı olabilir. Bu dayanışma grupları size tıbbi olanaklar, günlük bakım vs. ile ilgili bilgiler de verebilirler.

Test Karşıtı Görüş:

- Nasılsa sonuç ne olursa olsun yapacak bir şey yok. Şu anda hastalığın gidişatını yavaşlatacak bir yöntem yok ve hastalık nedenine yönelik sağaltım yok.

- Test yaptırsanız bile her şey kesinleşmeyecek. Test yaptıranların %5'i, gri bölge denilen (35-39 CAG içeren) belirsiz bölgede bulunduklarını görürler; bu da

hastalığın ortaya çıkıp çıkmayacağını bilmemek demektir. Eğer sonuç olumsuz çıkar ve Huntington Hastalığı geni taşıdığınız görülürse, yine de hastalık ne zaman başlayacak ve belirtileri ne şekilde olacak, test sonucu bunu söylemeyecektir.

- Ağır duygusal (emosyonel) travma: Hem olumsuz, hem de olumlu sonuçlar emosyonel (hissi) açıdan çok yıkıcı (travmatik) olabilir. Kötü sonuç durumunda ne şekilde bir tepki vereceğini kimse bilemez. Bunun için kendinizi ne kadar hazırlamış olursanız olun, bu yetersiz kalacaktır. “Suçluluk duygusu” test sonucu iyi çıkan, ama ailesinde test sonucu kötü çıkan kişiler olan bireyleri olumsuz etkileyecektir.
- Ayırmıcılık riski: Yaptırdığınız test sonuçları tıbbi ya da sağlık sigortası kayıtlarınıza geçerse, hem işveren, hem sigorta şirketleri tarafından mimlenmiş olacaksınız. Eğer sigorta şirketinden test sonucunu gizlediğiniz günün birinde ortaya çıkarsa anlaşmanız iptal edilebilir.
- Ücret: Eğer testi cebinizden ödeyip, sağlık sigortanızı bu işe karıştırmazsanız, test için öngörülen laboratuvar, nörolog, psikiyatri ve genetik danışmanlık servisleri yüklü bir meblağ tutabilir.

Bütün yukarıdaki faktörler gözönünde bulundurularak, genetik test için görüş oluşturmak gerekir. Unutulmaması gereken çok önemli bir nokta vardır:

Bu tamamen bireysel, son derece güç ve düşünülerek alınması gereken bir karardır. Her birey karşısındakinin seçimine saygı göstermek zorundadır.

GENETİK FAL

Hastalıklara yatkınlık riski taşıyan genler hakkında daha fazla bilgi edinildikçe, milyonlarca insana tıbbi geleceklerini öğrenme şansı doğabilir.

Fakat gerçekten risk taşıyan bireyler olarak genetik geleceğimizi öğrenmek istiyor muyuz?

Monica'nın evinde telefon çaldı. Ailesi, Monica'nın etrafında endişeli bir şekilde toplanmıştı. İki hafta önce Monica DNA testi için kan vermişti. Bu test, Monica'nın hayatının aynen babası gibi ölümle yapılan yavaş bir dansla bitip bitmeyeceğini gösterecekti. DNA'nın anlatacağı hikâye, Monica'nın etrafındaki herkesi, hatta doğmamış çocukları bile etkileyecekti.

Monica 44 yaşındayken, babasını aynı yaşta yakalayan hastalık belirtilerinin hiçbirini göstermiyordu. 20 seneden fazla bir süre bu hastalığın gölgesinde yaşadı ve bu gölge 17 yaşındaki oğlu Scott , 26 yaşındaki kızı Kelley ve onun evlendikten sonra sahip olmak istediği çocukları da etkiledi. Eğer anneleri Huntington hastası ise, Scott ve Kelly de risk altında olacaklardı.

Genetik test belirsizliği ortadan kaldıracaktı; Monica sonucu öğrenmekten kaçınacak bir kişi değildi. Ablası ve ağabeyi, Monica gibi %50 risk altında olmalarına rağmen test yaptırıp durumlarını öğrenmek istemediler. Oysa Monica'nın bir prensibi vardı: "Bildiğiniz şeytan, bilmediğinizden çok daha iyidir."

Telefon çaldı, nörolog Dr. Sax, Monica'yı kusurlu geni kalıtmadığını haber vermek için aramıştı. Monica duyduklarına inanamadı. Herhangi bir yanlış anlama olmaması için sonucunu birkaç kez doktora tekrarlattı.

Dr. Sax, Monica'yı ikna ettikten sonra Monica sevinçten havaya fırladı ve eşini, oğlunu, kızını, kızının nişanlısını kucakladı. Aile hep birlikte Monica'nın annesine gitti. Monica büyük bir heyecanla annesine kusurlu geni taşımadığı haberini verdi.

Ancak Monica'nın mutluluğu çok uzun sürmedi. Genetik test, Monica'nın geleceğinden Huntington Hastalığı gölgesini kaldırdığından yaklaşık 6 ay sonra, Monica kendini karmakarışık düşünceler ve huzursuzluk içinde buldu. Monica mutlu değil miydi?

Huntington Hastalığının dışında sayısı henüz tahmin edilemeyen birçok hastalığa yol açan genlerle doğarız. Teknoloji, genetik sırrımızı çözmeye başladıkça, araştırmacılar çeşitli kanser tiplerine, kas distrofisine, kalp hastalıklarına yol açan kusurlu genleri buldular. Yalnız Huntington hastaları değil, hepimiz bu genetik gelecek kaygısıyla karşı karşıyayız.

Hastalıklara yatkınlık riski taşıyan genler hakkında daha fazla bilgi edinildikçe, milyonlarca insana tıbbi geleceklerini öğrenebilme şansı doğabilir. Ancak bu kristal küreye bakmayı ya da bakmamayı seçmek diğer bir sorudur.

Orta yaşta ortaya çıkan diğer genetik hastalıklara göre, Huntington Hastalığı, prediktif testin (hastalık belirtileri başlamadan evvel yapılabilen genetik analiz) en çok yapıldığı hastalıktır. Bu nedenle test standartları Huntington Hastalığına göre oluşturulmaktadır.

Hastaların ve genetik danışmanların deneyimlerine göre, geleceğini öğrenmek her insanın kolayca kabullenebileceği bir durum değildir, özellikle de Huntington gibi, sonucu öğrenmenin hastalığı engelleyemeyeceği hastalıklarda. Genetik test ortada yokken, risk altında olan kişiler prediktif test konusuyla çok ilgilidiler.

Genetik test mümkün olduğunda ise, beklenilenden çok daha az birey genetik teste başvurdu. Bazıları kötü bir sonuçtan korktu, diğerleri sigorta şirketlerinin ya da işverenlerin bu bilgiyi kendilerine karşı kullanacağından çekindi.

Genetik test ile edinilen diğer bir tecrübe ise, iyi sonuç almış olan bireylerin, kötü sonuç almış bireyler gibi endişeye kapılabileceğiydi.

Huntington Hastalığı tanısı için DNA testi isteyen bireylere testten önce danışmanlık hizmeti verilir. Birey test sonucunu mutlaka doktorundan karşılıklı olarak ve yanında kendisine destek olacak bir yakını ile birlikte alır. Test sonucu açıklandıktan sonra, bireye en azından bir kez daha danışmanlık hizmeti verilir.

Monica'nın durumu alışlagelmiş bir durum değildi. Nörolog doktor, iyi bir haber verdiğini düşünerek sonucu telefonla iletmenin bir sakıncası olmadığını düşünmüştü. Ancak bu davranış uluslararası kurallara aykırıdır.

Doktorların edindiği deneyimler, bireylerin testten istedikleri zaman geri çekilme seçenekleri olması gerektiğini doğruladı. Genetik testlerin uygulaması kolaylaştıkça ve teste olan talep arttıkça, güvenlik önlemleri gözardı edilebilir ve insanları psikolojik bir baskıyla karşı karşıya bırakabilir.

Piyango talihlileri gibi, beklenmedik bir genetik sağlık hediyesi alan kişiler, kazandıkları bu servetle ne yapacaklarını bilemeyebilirler. Bir aile bireyinin geleceğindeki büyük değişim (iyi ya da kötü fark etmeksizin) diğer aile bireylerini de etkileyecektir. Bazen bir kişinin cezasının ertelenmesi, diğerinin mahkum olacağı kanısını uyandırabilir.

Monica kendinde gözlemlediği davranışları komik olarak nitelendiriyordu, çünkü bu sonucu duymak için çok uzun zaman beklemişti.

Monica aldığı sonuç dolayısıyla rahatlamıştı, fakat aynı zamanda bir kişilik krizine girdi. Kendisinin kim olduğunu ve gelecekte beklenenleri tanımlayamıyordu. Dünyanın kapıları kendisine tamamen açıldı. Testten önce kısa vadeli planlar yaparak yaşıyordu, fakat şimdi geleceğini nasıl şekillendireceğini bilemiyordu. Tek bildiği, kendini huzursuz hissettiğiydi.

Çoğu zaman olumsuz test sonucu almış olan bireylerin, olumlu sonuç alanlara göre durumu daha iyi idare etmeleri oldukça hayret vericidir.

Olumsuz test sonucunun bireyde “yaşama suçluluğu” reaksiyonuna sebep olması hiç de şaşırtıcı değildir. Bu reaksiyon, hiçbir sebep olmaksızın bazı bireylerin olumsuz durumlardan sıyrıldığı, fakat diğerlerinin yakalandığı durumlar için çok genel bir davranıştır. Monica, kardeşlerinin de risk altında olduğunu biliyordu. Bu durumda niçin kendisinin şanslı kişi olduğunu düşünmeye başladı ve bunun kendisine verilmiş ve beklenmedik bir zamanda mutlaka bedeli ödenmesi gereken bir hediye olduğunu düşündü. Bir uçak yolculuğunda paniğe kapıldı ve Tanrı'ya kendisine hediye olarak geri verilen hayatını uçak kazasında geri almaması için sürekli yalvardı.

Genetik test yaptıran bireyler genellikle test öncesinde, uzun seneler boyunca risk statüsünde yaşamışlardır. Birçok insan geleceği ve mesleği hakkında önceden kararlar almıştır. Gerçeğin kendi düşündüklerinden daha farklı olacağını keşfettiklerinde, geleceğe bakışları bilinçli veya bilinçsiz olarak tamamen değişir. Huntington Hastalığı riski altında olan kişiler ev almak, evlenmek, kariyer yapmak gibi düşüncelerinden arındılırsa, şimdi her şey için çok geç olduğunu

düşünebilirler. Doğacak çocuklarına hastalık kalıtma olasılığını göze alamayıp çocuk sahibi olmayan bireyler de şimdiye kadar sahip olmuş olabilecekleri bir çocuk özlemiyle hayıflanırlar.

Sadece günü yaşamak bazı bireyler için kaçınılmaz olabilir. Fakat genç bir adam bunu uçlarda yaşamaktadır: Huntington hastası bir doktorun oğlu, %50 risk altında olmasına rağmen kendisini kesinlikle hasta olduğuna inandırdı ve vazektomi operasyonu geçirdi. Kısa süreli ilişkiler yaşadı, oldukça tehlikeli ve kendisini kolaylıkla ölüme götürebilecek her türlü sporu yaptı (bungee-jumping, dağa tırmanma, planörle uçuş gibi). Öleceğini düşünerek ekonomik anlamda da oldukça tutarsız davrandı. Bir süre sonra DNA testi yaptırdı ve hayatının Huntington Hastalığı ile sonlanmayacağı haberini aldı. Büyük bir şoka girdi ve bu durumun üstesinden gelemedi.

Bir gün, masasına çok okunaklı yazılmamış bir çek geldi ve birdenbire kumar borcunu ödeyebilmek için çekteki ismi değiştirdi; böylelikle paranın kendisine ödenmesini sağlayacaktı. Bu, bir geleceğinin olduğunu öğrenen bireyin yaşadığı ciddi bir krizdi. Şimdi diğer insanlar gibi, daha az heyecan verici bir hayatla karşılaşıyordu. Aynı zamanda birisine âşık olmuştu, fakat kendisini o kadına tanıtmayı reddetti. Uçurumun kenarındaki bu adamı yeniden hayata döndürmek ve geleceğini mutlulukla şekillendirebileceğini anlatmak tam bir yıllık bir rehberlik gerektirdi. Ailesinden de aldığı destekle kendini uçurumun kenarından kurtarmayı başardı ve sevdiği kadınla evlendi.

Başka bir örnek vermek gerekirse, bir kadın, genetik test sonucunda kendisinin Huntington hastası olmadığını öğrendi. Ancak eşi, karısının artık kendisine ihtiyaç duymayacağını düşünerek depresyona girdi. Kadının kendisini terk edeceğini, çünkü onun hayat boyu desteğine ihtiyacı olmadığını düşünüyordu.

Risk altında olan bir başka kadın, kendisi gibi, fakat başka bir hastalık riski taşıyan bir adamla evlendi. Kendisinin Huntington hastası olma riskinin çok düşük olduğunu öğrenince de göz açıp kapayana dek eşini boşadı. Çünkü şimdi, genetik olarak sağlıklı olan birisini hakettiğini düşünüyordu.

Sonuç ne olursa olsun, bireyin geleceğindeki ani değişimler, daha önce hastalığa yakalanmış ya da hayatını kaybetmiş diğer aile bireylerini tanıyan aile bireylerini etkiler. Bu durumun çocuklar üzerinde çok yoğun bir etkisi vardır. Bu çocuklar genellikle, biri giderek hayati işlevlerini kaybeden, diğeri ise alkolik anne-babaların çocuklarıdır: Örnek alabilecekleri bir rol model olmaksızın kendi kendilerini büyütmeye çalışırlar.

Monica'nın babası Harold, hastalık belirtilerini göstermeye başladığında 40'lı yaşlarındaydı. Ancak onun sürekli alkol aldığı düşünülüyordu. Etrafta iyi, komik, çalışkan fakat alkolik olarak tanınıyordu. Harold'ın bir sorunu olduğunu ilk kez büyük kızı Monica fark ederek onu doktora götürdü.

Harold'a Huntington Hastalığı tanısı koyulduğunda Monica 23 yaşındaydı, babasının 12 kardeşinden birçoğu o zamana kadar henüz iyi tanınmayan Huntington Hastalığından ölmüşlerdi. Ölümünden bir sene önce aile üyeleri Harold'a 60. doğum günü partisi düzenlediler. Harold hastanede yatıyor, konuşamıyor ve düzgün oturamıyordu, fakat kişiliğini uzun süre korudu.

Huntington Hastalığı riski taşıyan bireyler genellikle yakınlarının bu hastalıktan çöküşlerine şahit olmuşlardır. Bu çok ciddi bir tecrübedir; fakat unutulmaması gereken bir nokta da, hastalık tedavi edilemez olsa bile sosyal hoşgörünün ve belirtileri hafifletici ilaçların gün geçtikçe aşama kaydettiğidir.

Monica'nın kızı Kelley için evlenmeden önce annesinin test sonucunu öğrenmek oldukça önemliydi; çünkü eşi olacak kişinin ne gibi bir durumla karşı karşıya olduğunu bilmesini ve isterse karar değiştirebilmesini istiyordu. Ancak Jim, kendisinin evlenme kararından vazgeçeceğine ihtimal vermiyordu. Emin değildi, fakat kararını değiştireceğini düşünmüyordu. Monica test yaptırmamış ve sonucunu bilmiyor olsaydı bile kızıyla evlenme kararını kesinlikle değiştirmezdi. Eğer Monica kusurlu geni taşıdığını öğrenseydi yine onun için bir şey değişmeyecekti. Sadece bu konu hakkında daha detaylı düşünecekti.

Monica hastalık taşımadığını abisi Harry'e telefonda söylediğinde abisinin karmaşık duygular içine girdiğini hissetti. Monica için mutluydu, fakat kendisi için korkuyordu ve bu korku sesinden anlaşılıyordu. Harry, kardeşine şanslı zar geldiği için, kendisinin şanssız olma ihtimalinin daha yüksek olduğunu düşünüyordu. Bu anlaşılabilir bir reaksiyondur, ancak gerçekte hasta anne-babanın çocukları eşit risk altındadır.

Harry ablasının karakteri itibariyle test yaptırmaya daha eğilimli olduğunu, çünkü hayatının nereye gittiğini öğrenmek ve mümkün olduğunca kontrol altına almak düşüncesinde olduğunu söylüyordu.

Harry'nin eşi de Harry ile aynı düşünceleri paylaşıyordu. Onların fikri, kaderlerini öğrenmemenin daha iyi olduğuydu. Kocasının hasta olabileceği ihtimalini düşünmemeye çalışsa da korkuları vardı. Örneğin insan bazen uykuya tam olarak dalmadan önce sıçrardı. Böyle bir durumda onun hastalıktan dolayı mı, yoksa her normal insan gibi mi sıçradığını düşünecekti.

Bir akrabanın olumlu ya da olumsuz test sonucu mutlaka aile ilişkilerini de gerginleştirir. Eğer risk altında olan kardeşler iseniz hepiniz aynı gemidesiniz

demektir. Fakat aileden biri test yaptırdığında, o kişi ya adaya çıkararak kurtulur ya da köpekbalıklarıyla dolu denize düşer; artık sizinle aynı gemide değildir. Bazen hasta olmadığını öğrenen birey, hemen sevdiği kişileri arar ve mutluluğunu onlarla paylaşır. Ancak kardeşleri strese girer, çünkü içlerinden biri iyi haber aldığı için kötü haberin kendilerine kaldığını düşünürler. Ya da hasta olmadığını öğrenen birey, daha önce test yaptırıp olumsuz sonuç alan kardeşlerinden test sonucunu saklar; çünkü onların kendisine kızabileceğini düşünür.

Genetik test yapılması doğru bir şey midir?

Test yaptıranlar böyle bir imkân olduğu için mutlular.

En azından hayatlarındaki belirsizliğin ortadan kalktığını ve ileriye dönük planlar yapabildiklerini söylüyorlar.

Tıp camiası ve toplum DNA denen kristal küreyi yerinde ve doğru kullandığı sürece, DNA üzerindeki genetik bilgiler hayatımızı daha iyi yönlendirir.

Kaynak: <http://www.lib.uchicago.edu/rd13/hd/clairvoy.html>

(Boston Globe gazetesinde Richard Altus tarafından yayımlanmış "Genetic Clairvoyance" adlı makale).

Çocuklara Huntington Hastalığını Anlatmak

Çocuklara Huntington Hastalığını anlatmak iki ana konuyu kapsar. Birincisi onlara bir ebeveynin, bir yakınının ya da bir arkadaşının, yani sevdiği bir kimsenin hasta olduğundan bahsederek bu hastalığın belirtilerini açıklamaktır. İkinci konu ise hastalığın genetik/kalıtsal olduğunu söylemek ve günün birinde onun da bu hastalığa yakalanabileceğini anlatmaktır.

Bu iki konu da çocuk için hem çok zor hem de çok streslidir. Konuşmak için doğru zamanı ve doğru yaşı bulmak zor olabilir. Hatta, bu yüzden, konuşmayı tamamen bir kenara bırakmak isteyebilirsiniz.

Esasında küçük bir çocuk için, böyle bir konu ile başetmek daha kolay olabilir çünkü dokuz-on yaşlarındayken kırklı yaşlarda başlama olasılığı olan bir hastalığı düşünmek pek de önemli değildir.

Konuyu çocuklardan tümüyle gizlemek gerçeği yok etmez. Üstelik, çocukları ileride verecekleri kararlar açısından zor durumda bırakabilir.

Çocuklar olaylardan düşündüğümüzden daha fazla etkilenirler. Bir aile bireyinin hasta ya da eskisinden farklı olduğunu çok çabuk kavrarlar.

Çoğu zaman, Huntington'lı hasta daha az hoşgörülü ve daha sabırsız olabilir, bu durumda çocuklar kendilerini suçlu hissedebilirler. Bu durum söz konusu olmasa bile, çocuklar evin içindeki kaygı ve gerginlikleri hissederler ve eğer gerekli bilgiye

sahip değillerse hayal güçlerini kullanarak boşlukları yanlış bir şekilde doldururlar. Bunun sonucunda kendilerini dışlanmış ve sevilmiyor hissedebilirler. Fakat soruları sevgi ile, açık ve dürüst bir ortamda cevaplanırsa, kaygı ve korkularının çoğu ortadan kalkacaktır. Eğer kaygılarına kulak verildiğini, sorduklarının cevap bulunduğunu görürlerse, bu gerçek ile büyüyecekler ve büyüdükçe daha fazla soru soracaklardır.

Ebeveynler ile çocuklar arasındaki ilişkiler, anne ya da babanın gerçekleri saklıyor olmasından dolayı etkilenebilir. Çok küçük çocuklar bile doğruyu söylemediğinizi anlarlar ve bunu size karşı kullanırlar.

Çocuklar gerçeği günün birinde kesinlikle bulacaklardır. Genetik artık bütün okullarda öğretilmektedir ve genetik hastalıklar bugün gazetelerde, radyo ve televizyonda çok önemli bir yer işgal etmektedir.

Araştırmalar göstermiştir ki, ileri yaşlarına kadar ailedeki hastalıktan haberdar edilmemiş kimseler, özellikle hayatlarında önemli kararlar almak durumunda kalmışlarsa, kendilerinden gerçekleri saklayanlara dargın ve kızgın hissetmişlerdir.

Çoğu zaman ebeveynlerin çocuklarına gerçeği söylememe sebebi, bunun onların hayatına büyük bir darbe vuracağından korkmalarıdır. Halbuki hastalık durumunu bilmek hem bu durumla daha iyi başedebilmek için önemlidir, hem de geleceğe ilişkin kararları kolaylaştırır.

Anne-baba olarak, çocuğunuzu en iyi siz tanırırsınız. Çocuklarınızın yeni ve çok bunaltıcı bir haberle nasıl başedebileceklerini en iyi siz bilirsiniz. Aşağıdaki öneriler size çocuğunuzla bu konuyu konuşmanızda yardımcı olabilir.

Konuyu çocuğun sorduğu sorulardan yola çıkarak bir sohbet haline sokmak en iyi yöntemdir. Önce belirli temel bilgileri vererek, konuyu çocuğun sorularına dayanarak geliştirin.

Bunu yaparken de kendinizi çok rahat hissetmelisiniz ve en beklemediğiniz anda beklemediğiniz sorulara cevap vermeye hazırlıklı olmalısınız! Soruların cevaplarını bilmiyorsanız, çocuğa bunu açıkça söyleyin. Ama sonra da sorunun cevabını bulmaya gayret edin.

Kaynak: www.hda.org.uk

Gençler İçin Bilgiler

Huntington Hastalığı beyni etkileyen kalıtsal bir hastalıktır. Kişinin belirli bir genin hatalı kopyasını kalıtmasıyla ortaya çıkar. Her insan, bir tanesi anneden, diğeri de babadan gelmek üzere her gen için iki kopyaya sahiptir. Huntington Hastalığı taşıyan bir kişide bu kopyalardan biri normal boyutlarda iken, diğeri daha büyüktür. Bu hatalı kopya da beyinde belirli bir hücre grubunun ölümüne yol açar.

Eğer birey Huntington Hastası olan bir ebeveyne sahipse, hasta olma riski %50'dir. Yani hasta olma ve olmama durumu eşit olasılıktadır. Huntington Hastası bir ebeveynin her çocuğu hastalık riski açısından aynı %50 ihtimal ile karşı karşıyadır.

Ailesinde Huntington Hastalığı olan bireyler bu hastalığı taşıyıp taşımadıklarını merak etmektedirler. Bunun için bir genetik test yapılması yeterlidir. Bazı insanlar geleceklerini daha iyi planlamak için hastalık riskini önceden bilmek istemektelerse de, birçok kişi bunu bilmeden daha rahat yaşayacaklarını düşünmektedir. Bu genetik testin yapılabilmesi için bireyin 18 yaşın üzerinde olması gerekmektedir.

Hastalık ortalama olarak 30-50 yaşlarında başlamakta ve yavaş ilerlemektedir. Birçok kişi belirtilerin ortaya çıkmasından yıllarca sonra bile hâlâ çalışabilmektedir.

Hatalı gen, beynin normal çalışmasını etkilemekte ve hastalık ilerledikçe hastada duygusal (sabırsız ve kızgın olma), fiziksel (konuşma bozukluğu ve istemsiz hareketler) ve entelektüel değişimler (konsantrasyon zorluğu ve hafıza bozuklukları) görülmektedir.

Ailenizde bu hastalıđı taşıyan veya taşıma riski bulunan bir kişinin bulunması sizin için oldukça zor bir durum olabilir. Kendinizi dışlanmış, öfkeli, depresif veya küskün hissedebilirsiniz. Bu gibi durumlarda bu duygularınızı paylaşmak çok önemlidir. Bunun için kendinize çok yakın hissettiğiniz bir arkadaşınız ile ya da bir uzman ile konuşmanız çok faydalı olabilir.

Kaynak: www.hda.org.uk

Yemek Yeme ve Yutmada Güçlükler

Yemek yemede ve yutmadaki güçlükler ile kilo kaybı Huntington Hastalığında rastlanan en önemli sorunlar arasındadır. Bu problemlerin birden fazla nedeni olabilir; en önemlileri aşağıda açıklanmaya çalışılmıştır:

İştahdaki Değişimler

Birçok Huntington Hastası, normalden daha fazla bir iştaha sahiptir. Neredeyse daima açtırlar ve bu aşırı yemek yeme isteğini doyurabilmek adına büyük miktarlarda yemeğe çalışırlar, bu da boğulmaya veya yiyeceklerin etrafa dağılmasına neden olabilir. Hastalarda görülen davranış bozuklukları, bu aşırı iştah ile ilgilidir. Konuşma ve iletişim problemlerinin olduğu durumlarda bakıcı, hastanın isteklerini anlamada güçlük çekeceği için bu tür davranış bozuklukları daha sıklıkla gündeme gelebilmektedir. Hastanın iştahını olumsuz etkileyen birçok faktör olabilir; yiyeceklerin etrafa dağılacağı endişesi, yorgunluk, diyetteki değişiklikler, yemek yeme ve içme esnasında yaşanan güçlüklerin verdiği huzursuzluk bunlardan birkaçıdır. Dolayısıyla, hasta aç olduğu halde yemek yemeyi istemeyebilir.

Koreik Hareketler- çiğneme problemleri ve yüz kaslarının kontrolü

Beslenmedeki güçlükler yüz ve boyun bölgesindeki koreik hareketlerden, dudakların tam kapatılamamasından ve diyaframın düzensiz hareketlerinden kaynaklanmaktadır. Koordinasyonun ve ince motor kontrolünün kaybı, beslenmeyi huzursuzluk verici bir etkinlik haline dönüştürebilir.

Yutmada görev alan kaslardaki bozukluklar

Boğulma, yeme ve içme aktiviteleri esnasında sıklıkla görülür ve sindirimin birkaç safhasındaki bozukluklarla ilgilidir.

- a) Ön safha: Bu safha besinin ağıza alınmasından önceki devredir. Hasta yanlış yemek seçimi yapabilir ve yenilen yemeğin miktarı konusunda hatalı kararlar verebilir. Burada koreik hareketlerden çok, hastada görülen entelektüel bozukluklar etkilidir.
- b) Çiğneme: Boğulma olayı bu safhada görülür. Çünkü hasta genellikle yutabileceğinden çok daha fazla besini ağzına atar.
- c) Yutma: Bazen yiyeceğin zamansız yutulmaya çalışılması da boğulma veya öksürüğe neden olabilir.

Kilo Kaybı

Kilo kaybı Huntington Hastalığında uzun zamandan beri gözlenen bir olgudur ve genellikle istemsiz kas hareketlerine bağlanmaktadır. Kilo kaybının gerçek nedeni tam olarak bilinmemekle birlikte, bu konuyla ilgili birçok teori öne sürülmüştür. Bunlardan biri, kilo kaybının hastalığa yol açan biyokimyasal bozukluktan ileri geldiğini savunmaktadır.

Nedeni ne olursa olsun, bu kilo kaybı daha fazla kalori alımını gerektirmektedir.

Bu problemi çözmek için bir diyetisyen ile temasa geçilerek, bir beslenme programı oluşturulabilir. Kalori alımının artırıldığı durumlarda bile kilo kaybı problemi ortadan kalkmayabilir. Birçok hasta kilosunu koruyamamakta ve bunun sonucu olarak doku yıkımı ve diğer hastalıklara karşı hassasiyet ortaya çıkabilmektedir.

Karakterdeki Değişimler

Daha önce de belirtildiği gibi endişe ve depresyon hastanın iştahını etkileyebilir. Stres ve endişe koreayı tetikleyerek yutma işlemini zorlaştırabilir. Boğulma, salya akması ya da çevrenin kirlenme ihtimalinin yaratacağı korku, depresyona neden olabilir. Birçok hasta yaşam biçiminde değişiklik yapılmasına karşı çıkmakta ve bu da uygulanacak doğru beslenme yönteminin hayata geçirilmesini zorlaştırmaktadır.

Besin maddelerinin seçimi, hazırlanması ve düzenlenmesi birçok kültürde önemli bir yer tutmaktadır. Aile bireylerinin birlikte yediği bir yemeğin, beslenmekten daha öte sosyal işlevleri vardır; yemek esnasında aile bireyleri birbirleriyle konuşma, birbirlerine sevgilerini gösterme imkânı bulurlar. Ancak böyle bir aktivite, ortamda bulunan ve yemeği nasıl seçeceğini, nasıl yiyeceğini bilemeyen bir kişi olduğunda üzüntü ve sıkıntı verici bir olaya dönüşebilmektedir. Dolayısıyla kaybedilen veya bozulan bu etkinliklerin korunmaya çalışılması büyük önem taşımaktadır.

Aşağıda sunulan bilgiler beslenme aktivitesini hem hasta için, hem de bakıcısı ve aile bireyleri için daha az endişe verici bir olaya dönüştürmekte kullanılabilecek genel prensipleri ve pratik bilgileri içermektedir.

1. Yemek Öncesi Hazırlık

- Yemek öncesi hazırlık, yemek esnasında ortaya çıkabilecek problemleri çözmede faydalıdır.
- Yemekte kullanılacak eşyayı kolayca ulaşılabilir şekilde yerleştirin.
- Yemeği kolayca yutulabilecek şekilde hazırlamaya özen gösterin.

- Hastanın sofrada oturacağı sandalyeyi duvardan ve köşelerden uzak tutun, böylece herhangi bir problemde kendisine kolayca ulaşabilirsiniz.
- Yemek esnasındaki yorgunluğu önlemek için yemekten önce hastayı yarım saat ile iki saat arası dinlendirin.
- Yaptırılacak pasif kol ve bacak egzersizleri, endişeden kaynaklanan stresi azaltarak koreik hareketlerin oluşma ihtimalini düşürecektir.

2. Yemek Esnasında Yardım

Yapılabilecek birçok küçük değişiklikle yemek yeme aktivitesi eskiden olduğu ölçüde mutluluk verici bir olaya dönüştürülebilir.

Örneğin,

- Daha hafif ve sağlam olan plastik tabak, bardak ve kâseler kullanın.
- Isıtılabilir tabaklar ana yemeğin sıcaklığını korurlar. Bu, yemek yemenin oldukça uzun sürebildiği durumlarda işe yarar.
- Çeşitli malzemeler kullanılarak bardak ya da çatal-bıçak gibi eşyanın kulpları ve sapları hastaların tutabilmesi için daha uygun hale getirilebilir. Hastaların koreik hareketler nedeniyle, özellikle hassas koordinasyon gerektiren hareketlerde güçlüklerle karşılaştıkları unutulmamalıdır.
- İki kulplu bardaklar her zaman için tercih nedenidir, böylece hasta bardağı iki eliyle ve daha rahat kavrayabilir.
- Dökülmeyi önlemek için bardaklar yarıya kadar doldurulmalıdır.
- Esneyebilir ya da tek-yönlü anahtarı olan kamışlar sıvıların içiminde kullanılabilir.
- Kamışı bardağın içinde sabit tutabilmek için, kamış bardağın kenarına yapıştırılabilecek bir halkadan geçirilebilir.
- Üzerindeki bardak, tabak ve kâselerin kaymaması için kaymaz masa örtüsü kullanılmalıdır. Plastik masa örtüleri kolay temizlenebildiği için tercih edilebilir.

3. Yeme-İçme Esnasında Hastanın Konumu

- Hasta yatar ya da yarı-yatar durumdayken asla yiyecek, içecek veya ilaç gibi şeyler verilmemelidir.
- Hasta güvenli bir şekilde ve dik durumda oturtulmalı, ayakları tamamen yere basılı olarak, dirsekleri bel hizasındaki yemek masasına dayalı vaziyette olmalıdır. Bu pozisyon koreik hareketleri azaltıcı ve stabilize edici bir pozisyonudur.
- Yemek süresince hastanın başı hafifçe öne eğik ve ileriye doğru olmalıdır. Başın geriye atılması beslenme esnasında boğulma riskini artırmaktadır. Eğer hastanın başı sabit tutulamıyorsa bakıcı bir elinin avucu ile hastanın alnından ya da ensesinden tutmak suretiyle hastanın başını sabitlemelidir.
- Eğer hasta yemek esnasında yatmak zorunda ise, yatağının baş tarafı 45-90 derecelik bir açı ile kaldırılmalı ve omuzları ile ensesinin arkasına en az 3 adet yastık yatay olarak konulmalıdır.
- Beslenme sırasında bakıcı hastanın kolayca görebileceği şekilde, tam karşısında oturmalıdır.

4. Yemek Sırasında Çevre

- Yemek sırasında olabilecek en küçük bir telaş ya da koşuşma hastanın huzursuzlanmasını, iştahını kaybetmesini tetikleyebilir. Dolayısıyla yemekten önce ailece bir süre birlikte oturulması ve dinlenilmesi bu tür problemleri ortadan kaldırabilir.
- Yemek sırasında çevrenin olabildiğince dingin ve huzurlu olmasına özen gösterilmelidir.
- Aşırı duygusal olaylardan kaçınılmalıdır; bu gibi durumlarda öksürük ve boğulma riski artmaktadır.
- Yemek boyunca ortamın telaşsız ve dingin kalmasına dikkat edilmelidir.

5. Yemek ve Yemek Aralarının Programlanması

Beslenme süresi en az yarım ila bir saat olmalıdır. Yemek yeme etkinliği çoğu zaman oldukça yorucu bir şey olabilir, o yüzden bu işe olabildiğince çok zaman ayırmaya çalışın. Yapmanız gereken birçok başka iş olsa bile hastaya tek işinizin onunla ilgilenmek olduğu mesajını vermeye dikkat edin.

Öğünler çok uzun sürüyorsa, daha sınırlı ve daha sık bir şekilde de hastayı besleyebilirsiniz. Mesela, üç ana öğün yerine günde dört ya da altı defa hastaya yüksek kalorili yiyecekler verebilir veya ana öğünlerin arasına kahvaltı tarzında küçük ara öğünler koyabilirsiniz.

Hasta yorgun ya da depresyonda ise beslenme aktivitesini daha uygun bir zamana erteleyin.

6. Huntington Hastasının Diyeti

Genel olarak Huntington Hastasının diyeti, vitamin, mineral ve kalori yönünden zengin, ayrıca çiğnenmesi ve sindirilmesi kolay yiyeceklerden oluşmalıdır. Eğer hastaya tanı yeni koyuldu ise ve yemek yeme güçlükleri henüz görülmiyorsa, hasta her zamanki beslenme alışkanlıklarına, miktar olarak biraz daha artırmak şartıyla devam edebilir. Bu aynı zamanda, bir diyetisyene başvurmak ve ilerisi için beslenme programını oluşturmak açısından en uygun zamandır. Beslenme güçlükleri ortaya çıktıkça, verilen yiyeceklerle özellikle dikkat edilmelidir. Çorba, soslu yiyecekler gibi yutması kolay şeyler tercih edilebilir. Yoğurt, dondurma, içine tereyağı karıştırılmış süt çeşitlilik sağlama açısından faydalı olabilir.

Kaçınılması Gereken Yiyecekler

- Hastalarda çiğneme hareketinin tam yapılamaması nedeniyle beyaz ekmek gibi şeylerden kaçınılmalıdır.
- Domates ve benzeri sebzeler kabuklarının sert olması ve kolayca damağa yapışabilmelerinden ötürü kullanılmamalıdır.
- Küçük, taneli ve sert yiyeceklerden kaçınılmalıdır (findık, patates cipsi, tost gibi). Bunların yerine üzerine yağ sürülerek kısa bir süreliğine fırınlanmış ekmek dilimleri tostun yerini tutabilir.
- Sert köşeli ve aşırı baharatlı yiyeceklerden kaçının.
- Tavuk eti ancak kemiklerinden temizlendikten sonra verilebilir.
- Kılçıklı balıklardan kaçının.
- Küçük küçük doğranmış sebzeler verilmemelidir.
- Birbiriyle karıştırılmış yiyecekler vermekten kaçının, hastaya yiyeceği yutabilmesi için asla büyük miktarda su içirmeyin; zira iki değişik maddenin ağızda bulunması, hastada yutma problemini artırıp, boğulma olayını ortaya çıkarabilir.
- İçecekler daima en büyük problemdir. Eğer normal içme suyu boğulma problemi yaratıyorsa, buzlu su verilebilir. Bu problemleri ortadan kaldırmak için koyu içecekler verilebilir; örneğin, koyu çorbalar, domates ya da şeftali suyu gibi koyu içecekler.
- İçinde tane bulunan sıvılardan özenle kaçınılmalıdır.
- Kahve, çay gibi sıvılar, hem yutma problemleri yaratacakları için, hem de besleyici olmadıklarından verilmemelidir.
- Eğer hasta kahve ya da çay tiryakisiyse ve ısrarla bu sıvıları istiyorsa, bunları koyulaştırmak için içlerine bazı şeyler katılabilir veya içeceğin yanında çörek gibi yiyecekler verilebilir.
- Çay yapılacak ise, poşetli çay tercih edilmelidir. Çünkü süzgeçlerden kaçan çay yaprakları ve taneleri hastanın damağına yapışarak boğulma riskini artırmaktadır.

7. Hastayı besleme üzerine bilgiler

Hastalık ilerledikçe, hastanın kendi kendine yetemez olduğu olgusu iyice belirginleşir ve bu hastada ciddi psikolojik sorunlara yol açabilir. Örneğin, hasta başka biri tarafından beslenmeyi reddedebilir veya yemek yemeyi tamamen bırakabilir. Bu gibi problemleri çözmek ve hastayı rahatlatabilmek için, yemekten önce ve yemek esnasında hastaya birkaç yudum buzlu su verilerek yutma ve boğulma problemleri azaltılmaya çalışılabilir. Beslenme sırasında hem hasta hem de bakıcı sakin ve huzurlu olmalıdırlar.

Bakıcı beslenme sırasında hasta ile yüz yüze durmalıdır.

Yemek süresince hastaya yavaş yavaş yemesi ve yemekleri iyice çiğnemesi telkin edilmelidir.

Yutmayı kolaylaştırmak için:

- Yemeği ağzına vermeden önce hastadan nefesini vermesini isteyin;
- Küçük bir kaşık ya da çatal kullanarak az miktarda yiyeceği hastanın ağzına verin;
- Kaşığı ya da çatalı çektikten sonra hastadan ağzını kapatmasını isteyin;
- Hastadan burnundan nefes alıp vermesini isteyin;
- Daha sonra da yiyeceği çiğnemesini söyleyin;
- Yutmadan önce nefes alıp vermeyi durdurmalı, çünkü hem nefes alınıp hem de yiyecek yutulamaz;
- Yutma işlemini kolaylaştırmak için yüz ve boyun kaslarına hafifçe masaj yapılabilir. Özellikle kulağın hemen altından üst çene kemiğinin eklemine yapılacak masaj işe yarayabilir;
- Eğer hasta besinlerin boğazına takıldığını hissederse, yemeğin yeterince sulu olup olmadığından emin olun;

- Yemek esnasında ve bitiminde, hastayı öksürerek boğazını temizlemesi için teşvik edin;
- Bir önceki lokma tamamen yutulmadan hastaya yeni bir lokma vermeyin;
- Hastanın yorulup yorulmadığını ve psikolojik durumunu izleyin, yemek esnasında hastaya sık sık dinlenmesi için zaman verin;
- Bakıcıya yardım etmesi için hastayı teşvik edin, örneğin hasta yemek sırasında içeceğini tek başına içebilir veya küçük yiyecek parçalarını tutabilir.

8. Yemek Sonrası Etkinlikler

- Sindirime yardımcı olmak için yemeklerden sonra hasta 15 ila 30 dakika kadar dik durumda oturtulmalıdır.
- Ağız ve diş hijyenine sürekli dikkat edilmelidir.
- Her yemekten sonra hastanın ne kadar beslendiği kontrol edilmelidir.

9. Medikasyon

- Kapsül şeklinde ya da şekerle kaplı olan ilaç tabletleri yutulması en kolay olanlardır.
- Eğer hapların yutulması problem oluyorsa, hapları ezerek yoğurda veya bir tür tatlıya karıştırarak verin.
- Eğer ilaçlar koyu şuruplar şeklindeyse yutulması daha kolay olmaktadır.

10. Peklik Problemleri

Pekliğin birçok nedeni olabilir;

- Hareketsizlik. Sindirim sisteminin normal çalışma düzeni hareketsizlik nedeniyle etkilenebilir.

- Sıvı azlığı. Normal bir diyet en az 2-3 litre sıvı (6-8 bardak) içermelidir.
- Lifli besin yokluğu. Bu durumda günlük sebze ve meyve tüketimi artırılmalıdır.

11. Boğulma sırasında alınacak önlemler

Boğulma, Huntington Hastalığında görülen en ciddi problemlerden biridir. Bu durumun en iyi çözümü bakıcının sakın ve ne yaptığını bilen bir kişi olmasıdır.

Boğulma birçok sebepten ileri gelebilir:

- Bakıcının yanlış beslenme tekniği uygulaması, besin seçiminin hatalı yapılması, ortamın konsantrasyonu bozucu şekilde gürültülü olması, hızlı yemek yemek gibi.
- Bir Huntington Hastasını besleyen kişinin boğulma problemiyle nasıl başa çıkılacağını bilmesi büyük önem taşımaktadır. Böyle bir durumda hastaya asla su ya da benzeri bir içecek vermeyin.
- Boğulma belirtileri hemen her zaman aynıdır; konuşamama, öksürememe ve kişinin boğazını tutması.

Bu durumda “Heimlich Manevrası” olarak adlandırılan hareket denenebilir. Bu hareketin amacı hastanın soluk borusuna kaçan maddeyi oradan çıkartmaktır.

a) Eğer hasta oturur durumdaysa veya ayaktaysa: (Diyagram 1)

- Hastanın arkasına geçerek kollarınızı onun beline dolayın.
- Bir elinizi yumruk yapıp karnına koyun, öteki elinizle de yumruğunuzu sıkıca kavrayın.
- Yumruğunuzu hastanın karnına bastırarak sıkıca yukarı doğru silkeleyin.
- Gerekirse bu hareketi birkaç defa tekrarlayın.

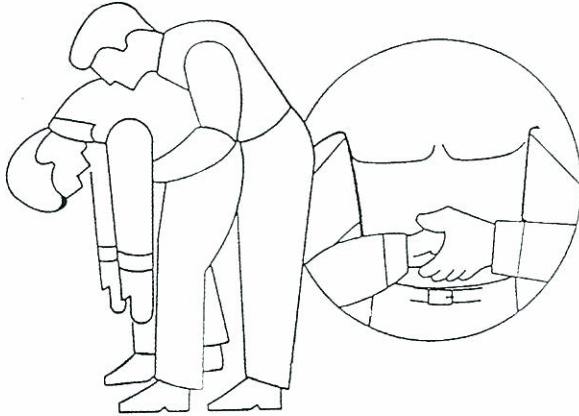
b) Eğer hasta yatar durumdaysa: (Diyagram 2)

- Hastayı sırtüstü yatırın.
- Bir elinizin avucunu hastanın göbeği ile kaburgaları arasına yerleştirin.
- Diğer elinizi ötekinin üzerine koyun.
- Aşağı-yukarı bastırın.
- Gerekirse bu hareketi birkaç defa tekrarlayın.
- Durum değişmiyorsa, tıbbi yardım çağırın.

c) Eğer boğulan insan yalnızsa:

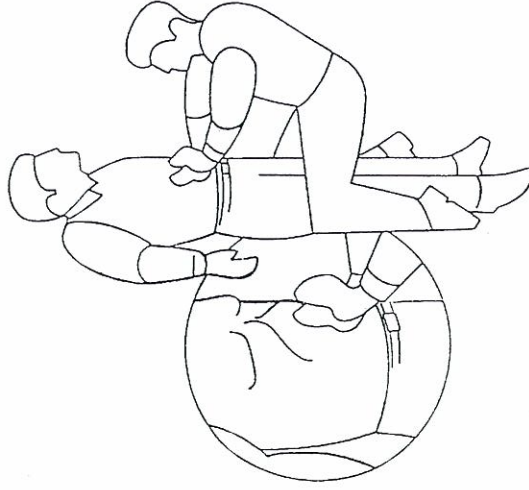
- Hasta bir iskemle arkalığına ya da duvara yaslanarak, karnını içeri doğru bastırmak suretiyle aynı etkiyi yaratabilir.
- Boğulmanın atlatılmasından sonra hasta bir süre hafifçe öne eğik bir şekilde oturtularak ritmik ve derin nefes alması sağlanmalıdır.

Kaynak: www.hda.org.uk



Diyagram 1

Heimlich Manevrası 1
Hasta oturur durumda veya
ayakta, kurtarıcı ayakta



Diyagram 2

Heimlich Manevrası 2
Hasta sırtüstü yatar durumda,
kurtarıcı diz üstünde

Huntington Hastalığı ve Beslenme

Neden İyi Beslenmeliyim?

Huntington hastaları, vücut ağırlıklarını korumakta zorlanabilirler, hatta normalin altında bir kiloya düşebilirler. Çok zayıf insanlar hasta olmaya daha yatkındırlar. Yaraları daha geç kapanır, gittikçe kas hacmi azalır ve kımıldayamaz hale gelirler, dolayısıyla genellikle normalden daha fazla kalori almaya ihtiyaçları vardır.

Açım Ama Beslenmekte Güçlük Çekiyorum

Çok fazla yemek zorunda değilsiniz, kalori açısından zengin ama ufak ve sık atıştırmalar size çok yardımcı olabilir.

Yemekle birlikte, bir defada çok sıvı tüketmeyin çünkü bu sizi hemen tok hissettirecektir (fakat yemek aralarında sıkça ve bolca sıvı almaya gayret edin). Yemekte rahat oturun ve yemeğe bol vakit ayırın.

Yemeklere Kalori Ekleyin!

Süt iyi bir protein kaynağıdır. Her gün en azından yarım kilo tam yağlı süt içmeye çalışın, icabında süte toz süt ekleyerek kalorisini artırın.

Yoğurt ve benzeri gıdalar, muhallebi veya meyve ile birlikte yenebilir. Tam yağlı yoğurtları tercih edin, yağsız olanlarından kaçın.

Süt Kaymağını ya da kremayı yulaf, meyve, muhallebi, çorba ve patates püresine ilave ederseniz, besin değerini yükseltmiş olursunuz.

Peynir iyi bir protein ve kalori kaynağıdır. Tam yağlı beyaz peynir ya da kaşar idealdir. Patates, sebze, çorba, soslu balık ve et üzerine serpiştirilebilir. Çırpılmış yumurta ve omlete de peynir takviyesi yapın. Peyniri atıştırma niyetine ekmek içinde, bisküvi yanında ya da tost üzerinde kullanabilirsiniz.

Et ve balık her şekilde gereklidir. İyi pişirip bol sosla servis yapın. Bol kalorili mayonezli ya da zeytin yağlı sosları, daha hafif olan domates sosuna tercih edin.

Mercimek ve fasulye de iyi bir protein kaynağıdır. Çorbaya ya da tencere yemeklerine rahatça eklenebilir, garnitür olarak kullanılabilir.

Fıstık (yutma sorunu olmayanlar için) salataya, pişmiş elmaya, keklere, bisküvilere, dondurmaya eklenebilir. Yemek aralarında bir dilim ekmeğin üzerine sürülmüş fıstık ezmesi yemeyi deneyin.

Yutmakta Zorlanabileceğiniz Yiyecekler

Çiğ ya da iyi pişmemiş sebzeler, salatalar, bezelye, mısır, fasulye, domates kabuğu; elma, armut, üzüm, ananas gibi sert meyveler ve meyve kabukları; kızarmış ya da çıtır ekmek, önceden kesilmiş ekmek, taneli ekmek, çok lifli beyaz ekmek, tost, kraker, cips, yumuşak kekler ve pastalar; fıstık ve kurutulmuş meyveler ve bunları içeren her şeyi yutmakta zorlanabilirsiniz.

Enerji Ekleyin!

Şeker çok kullanın. Soğuk ve sıcak içeceklere ekleyin, yulaf ve mısır gevreğine ve tatlılara serpiştirin.

Bal ve reçel ekmeğe ya da bisküviye bolca sürülebilir (yutma sorunu olmayanlar için). Balı yoğurtla karıştırıp rahatça yiyebilirsiniz.

Çikolatayı eritip, muhallebi ya da süte katabilirsiniz.

Problemlerin Üstesinden Gelme

Ağız kuruluğu: Ağızınızın kuru olduğunu düşünüyorsanız, aşağıdaki öneriler size yardımcı olabilirler:

- Kamışla devamlı azar azar içmek
- Meyveli şekerler (asidin tükürük salgılamada yardımcı olduğu görülmüştür)
- Buz emmek de bir çözüm oluşturabilir. Buzu, limonata ya da meyve suyundan da kullanabilirsiniz.
- Dondurma

Ayrıca doktorunuza suni tükürük solüsyonları da yazdırabilirsiniz.

Ağız bakımı: Ağızınızın sağlıklı kalması için:

- Ağızınızı sık sık suyla çalkalayın. Diş ve ağız bakımında kullanılan dezenfekte edici sıvılar da uygundur.
- Eğer dudaklarınız kuruyorsa, vazelin gibi bir yumuşatıcı sürün.
- Dişlerinizi sık sık temizleyin, diş ipi kullanın.

- Kontrol için diş hekimine gitmeyi ihmal etmeyin.
- Yemeklerden sonra bir küp peynir, dişleri çürüten asidi nötralize eder.
- Eğer takma diş takıyorsanız, devamlı temiz olmasına özen gösterin. Gevşemiş olmamasına dikkat edin. Hastanın zayıflaması halinde bol gelen ilk şeylerden biridir. Doktorunuza danışın.
- Bazen yemekler aynı tatta değillermiş ya da hiç tadı yokmuş gibi gelebilir. Düzenli bir ağız bakımı bunun önüne geçebilir.

Yutmak

- Yemek yemek için dikey pozisyonda oturun. Bitirdikten sonra bir müddet bekleyin, hemen yatmayın.
- İyi havalandırılmış bir odada, rahat giysiler içerisinde yemeğinizi yiyin.
- Stressiz ve rahat bir ortamda yemeğe özen gösterin.
- Etrafınızda olan bitene önem vermeyin ve yemeğe konsantre olun.
- Doktorunuza ya da bir diyet uzmanına karşılaştığınız sorunları danışın.

İhtiyaca Göre Beslenme Alışkanlıklarınızı Değiştirin

Zamanla, size yerken güçlük çıkartan gıdalardan kaçınmanız gerekebilir. Esasında bu sorunlu yiyecekleri listelemek de bazen bir çözüm oluşturabilir.

Bazen yiyeceklerin kıvamını değiştirmek isteyebilirsiniz (yumuşatılmış ya da püre haline getirilmiş yiyecekleri tercih edebilirsiniz).

Eğer ince içecekleri yutmakta zorlanıyorsanız bunları yavaş yavaş kalınlaştırın, genellikle bu öksürmeyi engeller (piyasada birçok kalınlaştırıcı bulabilirsiniz).

Doğru Kıvamı Yakalamak

Blender/mikser ya da süzgeç ve kaşık kullanılabilir.

Aşağıdaki öneriler size yardımcı olabilir:

Eti ayrı, sebzeyi ayrı püre haline getirin, daha sonra tat katmak için sos ekleyebilirsiniz.

Et ve balık: Tüm deri, kemik, ve kılçıkları pişmiş et ya da balıktan ayırın. Küçük parçalara bölüştürün, istenilen kıvama ulaşabilmek için sos takviyesi yapabilirsiniz.

Sebzeler: Püreleştirmeden önce tercihen buharda pişirin (bu şekilde sebzelerin besin değerlerini ve vitaminlerini muhafaza etmiş olursunuz) ve daha sonra da istenilen kıvama ulaşıncaya kadar ezin.

Meyveler: Yumuşak meyveleri püreleştirmek daha kolaydır. Komposto iyi bir seçim olabilir.

Birkaç önemli hatırlatma:

- Yemekler cazip ve iştah açıcı görünmelidir.
- Kullanılan tüm aletler temiz tutulmalıdır.
- Eğer öğünler uzun sürüyorsa, yemekleri tekrar ısıtmanız gerekebilir.
- Rahat bir ortam işinizi kolaylaştıracaktır.
- Besin değerini artırıcı katkıları bir diyet uzmanı yardımı ile kullanabilirsiniz.
- Diyet uzmanına kişisel ihtiyaçlarınızı belirlemek için, konuşma terapistine ise yutma problemlerinizi gidermek için başvurabilirsiniz.

İçecekler:

Güçlendirilmiş Süt

Yarım kilo tam yağlı süt

Toz glikoz

İyice karıştırıldıktan sonra buzdolabında soğutun.

Bal tası

Yarım kilo güçlendirilmiş süt

İki çay kaşığı bal

Isıtılmış süte ekleyin, iyice karıştırın.

Milk shake

Yarım kilo güçlendirilmiş süt

Bir top dondurma

Tatlandırıcı

Uzun bir bardakta karıştırın.

Baş döndürücü yoğurt içeceği

Yarım kilo güçlendirilmiş süt

Bir tas meyveli yoğurt

Üzerine şeker serpiştirip iyice karıştırın

Soğuk servis edin.

Naneli ikolata ferahlığı

Yarım kilo güçlendirilmiş süt
İki ila dört kaşık tepeleme pudra kakao
Nane aroması
Rende ikolata
İyice karıştırıldıktan sonra buz ile servis yapın.

Limonlu sürpriz

Yarım kilo güçlendirilmiş süt
Yeşil limon
Portakal ve limon dilimlerini süs için kullanınız
İyice karıştırıldıktan sonra buz ile servis yapın.

Sıcak sütlü Mocha

Yarım kilo güçlendirilmiş süt
İki tatlı kaşığı kakao
Bir ay kaşığı Nescafe
Bir tatlı kaşığı süt kaymağı
Sütü kaynatın, iyice karıştırdıktan sonra buzdolabında soğutun ve krema ile servis yapın.

Kaynak: www.hda.org.uk

Huntington Hastalarında Ağız ve Diş Sağlığının Önemi

Öncelikle Huntington hastalarının dişlerinin diğer insanlardan farklı olmadığı bilinmelidir. Diş ve damak hastalıklarına daha çok yatkınlıkları yoktur. Ancak, bir diş hekimi için özellikle ileri evrelerdeki hastaların tedavisi, ağızlarını yeterince açamadıkları veya koltukta hareketsiz bir şekilde duramadıkları için daha zor olabilir; bu hastaların içinde bulundukları maddi zorluklar, doktora götürülmeleri ve genel isteksizlikleri gibi durumlar sonucu genelde tedavileri göz ardı edilir.

Hızlı diş kaybının gözleendiği durumlarda, tüm dişlerin çekilmesi ve takma dişlerin kullanımı tavsiye edilir. Ancak, Huntington hastalarında bu daha da büyük problemlerin başlangıcı olabilir. Normal koşullarda takma dişler, yüz kaslarının otomatik olarak uyguladığı çekme kuvveti ile yerlerinde dururlar. Ancak, Huntington hastalarında düşük kas aktivitesi ve kontrol edilemeyen istemsiz hareketler sonucu takma dişler ağızda duramaz. Ayrıca yemede ve yutkunmada zorluklar ortaya çıkabilir. Dişleri olmayan ve takma diş kullanamayan hastalarda, çene ve dudak yapısının değişmesi, yüz ifadesinde farklılaşmanın yanı sıra özgüvenin azalmasına da neden olur.

Özel Ağız ve Diş Sorunları ve Sebepleri

Öncelikle, Huntington hastaları diş fırçasını kullanma becerisini kaybederler. Ayrıca, hastalara uygulanan özel diyet çürük oluşumunu artırmaktadır. Genelde diş çürüğü, ağızdaki bakterilerin şekeri aside çevirmesi sonucu oluşur. Dişin gün içerisinde dayanabileceği asit saldırısı eşiği vardır. Eğer bu eşik değeri günler

boyunca aşılırsa, dişin yüzeyi bozulur ve geri dönüşümü olmayan hasarlar meydana gelir. Huntington hastalarının daha çok enerjiye ihtiyacı olduğu için, şeker içerikli gıdaların kullanımı fazladır. Diş fırçası kullanabilme yeteneğinin kaybolması ve dişlerin incilmesi ile birlikte normalden daha fazla çürük oluşumu gözlenir. Ayrıca, diş üzeri oluşan plaklardaki bakterilerin salgıladığı toksinler damağı ve dişleri kemiğe bağlayan ligamentlere hasar verir. Bu da zamanla dişlerin sallanmasına ve kaybına neden olur.

Huntington Hastalarında Ağız ve Diş Hastalıklarının Önlenmesi

- Hastalar ve bakıcıları hayat kalitesini sağlamak adına diş sağlığının önemini anlamalıdır.
- Hastalık riski taşıyan bireylerin, olası hastalık başlangıcından çok önce, diş bakımlarına özellikle özen göstermesi önemlidir.
- Eğer Huntington hastasının gerekli yardımı isteyecek durumu yoksa, biri bu sorumluluğu üzerine almalıdır.

Damak Hastalıklarının Önlenmesi

Damak sağlığında en önemli faktör diş plaklarının oluşumunun engellenmesidir. Bunun için düzenli diş fırçalanması ve fırçanın ulaşamadığı bölgeler için, erken dönemlerde hastanın kendi, daha geç evrelerde bakıcısı yardımıyla gargara kullanılmalıdır. Elektrikli diş fırçaları hem hastanın kendi işini görmesini kolaylaştırmak hem de masaj etkisi açısından yararlı olacaktır.

Diş Çürümelerinin Önlenmesi

Diyet: Çoğu yiyecek maddesi yüksek oranda şeker içerir. Ancak, bazılarında

koruyucu faktörler de bulunur. Sütün asit plakları oluşumuna karşı etkin olmasının yanı sıra, dişlerde yeniden mine tabakasının oluşumunu tetiklediği gösterilmiştir. Bu yüzden, gıda seçiminde süt içeren ve kepekli gıdalar tercih edilmelidir.

Ağız hijyeni: Florid içeren diş macununun, elektrikli diş fırçasının ve gargaranın düzenli kullanımına önem verilmelidir.

Uyku: Uyku esnasında salya salınımı daha düşük seviyede bulunduğu için yemeklerin temizlenmesi yavaş olacaktır. Bu sebepten yatmadan en az yarım saat önceden yemek yenmemesi tavsiye edilir.

Florid tedavisi: Normalden daha fazla florid içeren diş macunlarının seçimi önemlidir. Haftada bir bakıcı, altı ayda bir de diş hekimi tarafından özel bakım yapılması da yararlı olacaktır.

Diş hekimi: Diş hekimi düzenli aralıklarla kontrol yaparak çürükleri önceden tespit edebilir. Birey Huntington Hastalığı riski taşıyor ise, uygun dolgu malzemeleri kullanılmalıdır. Örneğin, cam temelli malzeme, gümüş amalgama oranla çürümelere daha dayanıklıdır. Ayrıca hastalara florid tedavisi ve damak hastalıklarını önleyici bakım uygulanabilir; diş kaybı gözlenen hastalar tedavi edilmelidir. Kısmi takma dişlerin tasarlanması gelecekte kaybedilecek diğer dişler de göz önüne alınarak yapılmalıdır.

Kaynak: www.hda.org.uk

İletişim Teknikleri

İletişim, yaşadığımız dünya ile bağımızı sağlayan bir yöntemdir. Duygu ve düşüncelerimizi ifade ederek çevre ile ilişki kurmanın yoludur.

Dinleme, konuşma, okuma ve yazma geleneksel iletişim yöntemleridir. Huntington Hastalığında tamamı olmasa da çoğu iletişim yolları hasar görür. Bu etki sonucu hastalar çevre ile iletişim kurmaktan aciz bir şekilde kendi dünyalarında hapsolurlar.

Huntington Hastalığının ilerlemesi önlenemese de, hastalıkla beraber gelişen iletişim ve konuşma zorlukları ile başa çıkılabilir. Hastalık sürecinin yirmi ya da daha fazla yıl alabileceği unutulmamalıdır. Bu bağlamda, en başından itibaren hasta ile iletişimi sağlayabilmek çok önemlidir.

Konuşma ve dil uzmanlarının bu aşamada rolleri büyüktür. Hastalığın her evresinde hastanın iletişim yeteneğini değerlendirmek ve uygun stratejileri geliştirmek, hasta yakınlarını bu konuda eğitmek ve yönlendirmek başlıca görevlerindendir.

Huntington ile İlişkili Konuşma ve Dil Bozuklukları

Huntington hastalarının iletişim, algılama (söylediklerimiz ve söylemek için gerekli düşünme aşamaları) ve konuşma yetenekleri etkilenir. Konuşmada zorlanma hastalığın en erken aşamalarında başlar ve hastalığın ilerlemesiyle tablo gittikçe ağırlaşır. Sonunda çoğu hasta konuşamaz hale gelir. Konuşmada gözlenen başlıca

bozukluklar, ses oluřturma sırasında hatalı nefes alma, uygunsuz ritim ve hız (çok yavaş, çok hızlı, monoton vs.), yanlış vurgulama gibi durumlardır.

Huntington hastalarında algılama ve dil yeteneklerinde de belirgin bir deęişim gözlenir. Bu farklılıkların başlıcaları arasında iletişim kurmada zorluklar, iletişim devamlılığını getirememe, düşünceleri kelimeye dökememe, kelime hazinesinde azalma, belli kelimeyi bulmada zorluklar, uzun zamanda tepki gösterme, okuma ve yazmada bozukluklar, yeni bilgileri öğrenmede zorluklar, dikkat eksikliği ve mantık yürütme yeteneklerini yitirme sayılabilir. Tüm bu deęişimler her hastada önce hafif bir tablo olarak başlar, hastalığın ilerlemesiyle ciddi boyutlara ulaşır. Hastaların daha önceki becerilerini ilerleyen aşamalarda kaybetmeleri kaçınılmazdır. Bu da hastalıkla baş etmeyi daha da zor kılar. Görülüyor ki, hastalıkla ilişkilendirilen konuşma ve dil bozuklukları, hastanın iletişimini büyük ölçüde engeller. Ancak, en son aşamada bile hasta ile iletişimi sağlamak için yapılabilecek şeyler vardır.

Son yıllarda yapılan çalışmalar, Huntington hastalarında gözlenen konuşma zorluklarının asıl nedenlerinin, nefes alma bozukluğu ve fanatori zorlukları olduğunu göstermiştir. Bu bilgi uzmanlara, hastalara yardımcı olmak adına, daha etkin tedavi yöntemleri geliřtirmelerini sağlamıştır.

Dinleyicinin Rolü

Huntington hastaları deęişik stratejiler uygulayarak konuşma yeteneklerini geliştirip iletişimi sürdürebilirler. Ancak, bunun için dinleyicinin rehberliğine ihtiyaç duyarlar. Dinleyiciler sorumluluęu kabul ettikten sonra, iletişim kurma şansı artacaktır.

Dinleyicilerin aktif birer katılımcı olmalarının yanı sıra, hastalara konuşma ve iletişim becerilerini geliştirecek stratejileri uygulamada destekleyici olmaları, başarıyı artıracaktır.

Hastalığın son evresinde bile, hastaların paylaşacak şeyleri olduğu unutulmamalıdır. Kızgın, agresif davranışların sebebi çoğu zaman bu iletişim eksikliği olabilir. Hasta çevresindekilerle ilişkisinin koptuğunu hissederse sinirli tepki gösterebilir. Bu olumsuz tepki bile hiçbir iletişim kuramamaktan daha iyidir.

Huntington Hastaları ve Dinleyicileri İçin Stratejiler

Huntington hastaları ve dinleyicileri aşağıdaki stratejileri kullanarak iletişimi geliştirebilirler.

- 1. Konuşma hızının azaltılması:** Dinleyicinin normalden daha yavaş hızla konuşması, hastaya sunulan bilgiyi anlamasına daha çok zaman tanır. Ayrıca, önemli bazı kelimeleri veya sesleri vurgulamak da anlama kapasitesini artıracaktır.
- 2. Mesajın tekrarlanması:** Mesajı tekrarlamak hastanın bilgiyi algılamasına yardımcı olabilir. Ancak, birkaç defa tekrardan sonra bile söyleneni anlayamıyorsa, hem hasta hem de dinleyici sinirlenmeden başka stratejileri denemek yararlı olacaktır.
- 3. Mesajın başka kelimelerle ifade edilmesi:** Mesajı aynı fikri anlatan başka kelimelerle ifade etmek diğer bir yaklaşımdır. Bu, aynı fikri başka kelimelerle veya kalıplarla anlatmak şeklinde olabilir.
- 4. Mesajın basite indirgenmesi:** Dinleyicinin doğru dilbilgisi kullanması çok önemli değildir. Asıl amaç karşı tarafa mesajı iletebilmektir. Bu bağlamda mesaj

daha basite indirgenerek, hatta gerekli olduđuunda resimler veya gerek cisimler kullanılarak ifade edilebilir.

5. Mesajın bir bölümünün hecelenmesi: Mesajdaki bir veya iki kelimenin hecelenmesi anlamayı kolaylaştırır. Bu yöntem hem yazılı hem de sözlü kullanılabilir. Yine önemli olan hecelemedeki doğruluk değıl, iletişim kurabilmektir. Bu bağlamda kişi kelimeyi doğru dilbilgisi ile değıl, söylendiğı gibi hecelerse daha başarılı olunur.

6. Mesajdaki anahtar harflerin vurgulanması: Mesajı iletmede kelimenin ilk harfinin vurgulanması önemli olabilir. Bu noktada bir harf panosunun kullanılması uygun harfin tanınmasına yardımcı olacaktır.

Dinleyici İçin Stratejiler

1. Evet/hayır soruları sorulması: Evet/hayır soruları hastaya cümle kurma ve telaffuz etme çabası gerektirmeden iletişim kurmada yardımcı olur.

2. Kelime hatırlamasına teşvik: Kelime bulma zorluğu, Huntington Hastalığının en belirgin sonuçlarından biridir. Dinleyici hastayı bir cismin niteliklerini hatırlamaya (boyutu, şekli, yeri vs.) veya kafasında şeklini canlandırmaya yönlendirerek, hem kelimeyi bulmasına hem de hafızasını tazelemesine yardımcı olabilir.

3. Beklenen genel konuşma değışimleri prova edilmesi: Huntington hastalarında özellikle kısa dönem hafızasında kayıp önemli bir sorundur. Günlük hayata ve kişinin kendisi ile ilgili ayrıntıların hastaya hatırlatılması, uzun dönem hafızasının korunmasında önemlidir.

4. Bilgilerin birleştirilmesi: Yeni bilgilerin eskileri ile birleştirilmesi, hafızanın korunmasına yardımcı olacaktır.

5. Israrlı davranışların gözlemlenmesi: Israrlı davranışlar (bir konunun devamlılığı/tekrarı ve uygunsuz olduğunda bile değiştirilmemesi) da Huntington hastalarında yaygın bir problemdir. Dinleyici bu bozuk davranışı anlama ve değiştirme konusunda da hastaya yardım etmelidir. Bu amaçla bazı yöntemler kullanılabilir. Örneğin, bir konuşma esnasında konuyu değiştirme sayısını en aza indirerek hastanın konudan konuya hızlıca geçmesi önlenabilir. Diğer bir etkin yöntem ise, “Şu an konuyu değiştiriyoruz” gibi bir cümleyi araya sokarak hastaya zaman tanımaktır.

6. Hastanın konuya tekrar odaklanması: Huntington hastalarının yaşadığı en büyük zorluklardan biri de bir konuya odaklanmaktır. Dinleyici, hastayı kızdırmadan konudan uzaklaştığını belirtmeli ve ona tekrar konuya odaklanmasında yardımcı olmalıdır.

7. İletişim için yeterli zaman ayrılması: Huntington hastalarının çevredeki olayları algılamak, bunlar hakkında fikir geliştirip duygu ve isteklerini ortaya koymak için normal bireylerden daha fazla zamana ihtiyaçları vardır. Eğer böyle bir zamanınız yoksa, “Şu an sizinle konuşacak zamanım yok, ama elimden geldiğince çabuk yanına geleceğim” diyerek durumu bildirmek yararlı olacaktır. Ancak, bu hastalar genelde arzularının hemen gerçekleşmesini istedikleri için, konuşmayı ertelemek sinirli bir tepkiye neden olabilir. Dolayısıyla, mümkün olduğunca hasta ile iletişime zaman ayrılmalıdır.

Kaynak: www.hda.org.uk

Huntington Hastalığında Davranış Sorunları

Davranış deęişiklikleri Huntington Hastalığının karakteristik özelliklerindendir. Dışarıdan gözlemleyenler için istemsiz hareketlerden daha az belirgin olsa da, aileler için hastalığın en çok sıkıntı yaratan yanısıdır. Hayal kırıklığı, alınganlık ve güven kaybı gibi davranış bozuklukları, yetersizliğe ve kişisel bağımsızlığın kaybolmasına yol açan hastalık karşısında bir ölçüde anlaşılabilir bir tepkidir. Fakat, davranış bozuklukları, beyinde gerçekleşen deęişikliklerin doğrudan bir sonucu olarak da ortaya çıkabilir. Bu bozukluklardan bazıları, kişinin düşünüş tarzındaki deęişikliklerden kaynaklanır (entellektüel deęişiklikler); diğeri ise kişinin ruh halindeki deęişimleri yansıtır. Hastalığın doğası ve seyri hastadan hastaya nasıl deęişiyorsa, davranıştaki bozukluklar da o derece deęişkendir. Bazı kişilerde davranışta görülen deęişiklikler sosyal bir etki yaratmayacak kadar azdır. Ancak, diğeri aile hayatını bozacak, sosyal ilişkileri koparacak kadar büyük olabilir, ve bakıcılar üzerine büyük bir yük getirebilir. Zor davranış için kolay bir çözüm yoktur, çünkü bu davranış hastalığın bir parçası olarak gelişir ve hastanın kontrolünde deęildir. Buna rağmen davranışı anlamaya uğraşmak önemlidir; bu hem bakıcıyı rahatlatır, hem de hastalıkla başa çıkabilme yöntemleri hakkında ipucu sağlayabilir.

Dürtü ve İstek

Huntington hastalarının dürtü ve isteklerinde azalma görülebilir. Kendi hallerine bırakıldıklarında hiçbir şey yapmayabilir, bütün günü yataktan çıkmayarak ya da televizyon seyrederek geçirebilirler. Bu davranışı tembellik olarak algılayan ya da

hastanın yeterince gayret göstermediğini düşünen aile bireyleri hayal kırıklığı yaşayabilir. Geçim, çocuklarla ilgilenme, günlük ev işleri gibi sorumluluklarla yüklenen hasta eşinin stres altında olması durumunda, bu tür davranış bozuklukları aile içinde bir karmaşanın kaynağı haline gelebilir. Hastanın bu davranışının tembelliğe bağlı olmadığını anlamak önemlidir. Huntington Hastalığı beynin dürtü ve istek (inisiyatif alma) ile ilgili bölümlerini (beynin iç kısmında bulunan subkorteks ve subkorteksin beynin ön bölgesiyle olan bağlantılarını) etkiler. Beynin bu bölgeleri, ileriye düşünme, plan yapma ve yapılan plan doğrultusunda azimli bir şekilde hedefe doğru ilerlemeyi düzenler. Bu bölgeler tahrip olduğunda, hareketi gerçekleştiren beceriler yitilmemiş olsa da, dürtü, öngörme ve kendi kendine harekete geçme, ciddi bir şekilde etkilenir. Hasta bir işi yapmak için gerekli potansiyele sahip olsa da o işi yapmak için gerekli motivasyona ve isteğe sahip değildir. Hasta ile tartışmak onun bu sorununu gidermez. Cesaretlendirme ve yardım etme, örneğin yıkanmasında, hastaya kendi başına yapacağı birtakım işler yüklemekten, genellikle daha başarılı sonuçlar doğurmaktadır. Çünkü yardım eden kişi bir dış uyarıcı veya motivasyon sağlayıcı rolü oynar. Hasta kendi dürtü ve isteklerine bağlı kalmamalıdır. Yardım önemlidir. Hastayı sadece aktif halde tutmakla kalmaz, hastanın olumlu davranabilmesi için gerekli olan duyguyu da sağlamlaştırır.

Zihinsel Esneklik

Huntington hastaları bazen zihinsel esnekliklerini kaybedebilirler. Belirli ya da rutin davranış biçimlerine sabitlenerek, yeni veya değişken durumlara uyum sağlamakta isteksiz olabilirler. Kasten inat etmemektedirler. Beyninde oluşan değişiklikler hastanın esnek düşünebilmesini engeller ve yeni durumlara uyum sağlayabilme yeteneğini bozar. Hastalar genellikle çok aşına oldukları rutin bir ortamda kendilerini rahat ve güvende hissederler. Eğer hastalar rutin bir ortam

istiyorlarsa, bunu sağlamaya çalışmakta fayda vardır, ancak bu uyarıcı nitelikte bir çevreden vazgeçilmesi anlamına gelmez. Hastanın günlük işlerinin rutin hale getirilmesi, neyin ne zaman olacağını anlayabilmesi bakımından önemlidir.

İki İşi Birarada Yapmak

Günlük hayat bazen birden fazla işin aynı anda yapılmasını gerektirir; yemek pişirirken çocuklara cevap vermek ya da ütü yaparken televizyon seyretmek gibi. İki işi aynı anda yapmak, dikkati hızlı bir şekilde yapılan bir işten diğerine yöneltebilecek zihinsel bir esneklik gerektirir. Televizyon programına takılı kalmış biri, giysiyi yakmamak için dikkatini ütüye geri çevirmek zorundadır. Huntington Hastalığı dikkatin bir işten başka bir işe yöneltilmesini etkileyerek, hastaların aynı anda iki işi idare etmelerini engelleyebilir. Buna karşın Huntington hastaları, şaşırtılmadıkları sürece, dikkatlerini tek bir iş üzerine yoğunlaştırmada oldukça başarılıdır. “Teker, teker” iyi bir genel kuraldır. Hastaya bir kerede yapabileceğinden fazlasını yüklemek hastanın alınganlığının ve davranış bozukluğunun nedeni olabilir. Yürümek gibi bir fiziksel aktivitenin bir Huntington hastası için normal kişilere kıyasla çok daha fazla bilinçli bir dikkat gerektireceği unutulmamalıdır. Huntington hastası yürürken aynı zamanda konuşmayı zor bulabilir ve bir soruya cevap vermeden önce durmak isteyebilir. Dikkatini yöneltmekte zorlanan hasta, bir aktiviteye başlamadan önce o an yaptığı işi bitirmek zorundadır.

Performans Kalitesi

Huntington hastalarının günlük işleri eskisine göre daha yetersiz yapmaları normaldir. Örneğin mektup yazarken hasta kelimeleri atlayabilir ya da tabakları yıkarken yeterince temizleyemeyebilir. Gerçekten de birçok hasta için verimliliğin

azalması, tıbbi açıdan emekli olmaları için bir ölçüttür. Performans kalitesinde görülen azalma, hastaları savruk ve umursamaz olarak algılayan aileler için bir rahatsızlık kaynağı olabilir. Hasta çaba göstermiyor değildir. Gerçekte, birçok hasta olağanüstü efor sarf eder. Hatalar beyinde gerçekleşen değişikliklerin sonucu olarak ortaya çıkar. Huntington hastaları bir işin nasıl yapılacağını unutmazlar. Bozulan, motivasyon ve kişinin kendi performansının sonuçlarını kontrol etme yeteneğidir. Hasta başkalarının gördüğü hataların farkında değildir. Hastayı bir işi sürdürmesi için cesaretlendirmek iyidir. Fakat, hastanın limitlerinin farkında olmak ve gerekli düzenlemeleri yapmak gerekir. Eğer hastanın isteği yoksa, uyarıcı rolü üstlenmek ailenin diğer bireylerine düşmektedir. Hastanın bir işi yetersiz yapması durumunda da, kontrol görevi diğerlerinin üzerindedir.

Hijyen ve Bakım

Kişisel görünüme, hijyen ve bakımlılığa karşı ilginin azalması, Huntington hastalarında sıkça görülen bir durumdur. Dürtü ve istek azlığı bu değişikliğin nedenini açıklar. Bunun yanı sıra Huntington Hastalığı kişisel ve sosyal farkındalığı olumsuz etkilemekle kalmaz, duyguların da körelmesine neden olur. Hasta kendindeki değişikliğin farkında değildir ve dağınık görünüşünün başkaları üzerinde bıraktığı etkiye karşı duyarsızdır. Ayrıca, normal durumda kendine bakması için güçlü bir motivasyon sağlayan utanma ve sıkılma gibi duyguları artık hissetmez. Hastanın banyo yapması ya da giysilerini değiştirmesi için teşvik edilmesi gerekebilir. Teşvik genellikle yeterlidir, fakat bazı hastalar yıkanmayı ya da giysilerini değiştirmeyi kesinlikle reddedebilirler. Yıkanma ve giysi değiştirmeyi rutin bir iş haline getirmeye çalışmak önemlidir, örneğin belirli bir gün belirli bir saatte gibi. Ayrıca bazı durumların hastanın işbirliğini etkileyip etkilemediğine dikkat etmelidir. Teşvikin ne şekilde verildiği önemli olabilir. Hasta ne yapması gerektiği söylendiğinde kötü davranırken, karar verme aşamasına katılması için

cesaretlendirildiğinde daha olumlu davranabilir. Kendisine verilen giysileri giymeyi reddeden hasta, belki de kendi seçtiği elbiseyi giymek istiyor olabilir. Karar verme aşamasına katılmış olan hastalar tüm seçim hakları ellerinden alınmış olanlardan daha az davranış bozukluğu sergilerler.

Kendini Kontrol Eksikliği (Dis-inhibisyon)

Bazı Huntington hastaları başkalarını sıkacak şekilde uygunsuz ve kontrolsüz davranabilirler. Uygunsuz davranış değişik şekillerde olabilir. Hastalar düşüncesiz ve ani olabilirler; örneğin ödemesini karşılayamayacakları bir arabayı aniden satın almaya kalkabilirler. Sosyal açıdan uygun olmayan davranışlar sergileyebilirler; örneğin duyabileceği mesafede olan bir kişi hakkında kişisel yorum yapabilirler. Çocukların önünde eşleriyle seksüel ilişkiye niyetlenmek gibi seksüel açıdan kontrolsüz davranabilirler. Bu tür davranışlar, hastanın sosyal farkındalığının ve doğru düşünme yetisinin bozulması ve hareketlerinin sosyal sonuçlarını doğru bir şekilde değerlendirememesinden kaynaklanmaktadır. Hareketlerinin geri tepmesini algılayamazlar. Ayrıca Huntington hastaları, normal hayatta sosyal davranışları sınırlayan sıkılma, utanma ve suçluluk duygularını artık hissetmezler.

Algılama kapasiteleri hastalık nedeniyle bozulmuş olan hastalara davranışlarının sonuçlarını göstermek mümkün olmadığı gibi, bu hastaların suçluluk, sıkılma ve utanç duymalarını sağlamak da mümkün değildir. Uygunsuz davranışın hastanın özgürlüğüne sınırlar getiren kaçınılmaz sonuçları olabilir. Örneğin, eşinin ailenin mali durumunu kontrol altına almak zorunda kalması gibi.

Sempati ve Empati

Huntington hastaları bazı zamanlar ben-merkezcil, ilgisiz ve düşüncesiz olabilirler. Hastanın eşinin duygusal ihtiyaçlarını önemsememesi incitici olabilir, özellikle bir sevgi ilişkisiyle çeliştiğinde, çok şiddetli olabilir. Hastanın eşi doğal olarak kendini küçümsemiş hissedebilir. Hastaların kasıtlı olarak kaba, inatçı ve şefkatsiz olmadıklarını vurgulamak gerekir. Ben-merkezcil görünmek Huntington Hastalığında zihinsel esnekliğin kaybolmasının bir sonucudur. Hastalar kendilerini başkalarının yerine koyup olaylara onların gözünden bakamadıkları için, bir tartışmayı her yönüyle değerlendiremezler. Düşüncelerinin ve hareketlerinin başkalarını nasıl etkilediğini göremezler. Bunun yanı sıra, Huntington Hastalığı kişiler arası ilişkilerde yer alan birçok ince duyguyu zayıflatır. Hastaların duyguları körelmiştir. Hastanın başkalarına karşı olan sempati ve empati kapasitesi üzerindeki kötü etkileri, Huntington Hastalığının aileler üzerinde bu denli yıkıcı olabilmesinin ana nedenlerindendir. İki taraflı olması gereken ilişkiler tek taraflı gibi görünebilir. Bu durum için sihirli bir değnek yoktur. Hastalık nedeniyle kaybedilen duygu ve hisleri yerine koymak mümkün değildir. Ama unutulmaması gereken, suçlu olan hasta değil, hastalıktır. Hasta kasıtlı olarak ilgisiz değildir, duygusal değişimleri artık onun kontrolü altında değildir.

Depresyon

Depresyon, tüm hastalarda görülme de, Huntington Hastalığında sık karşılaşılan bir sorundur. Fark edilmesi önemlidir, zira etkileri çok büyük olabilir; fakat hastanın sağlığı ve işlevselliği yönünde büyük ilerlemeler kaydedecek şekilde de tedavisi mümkündür. Huntington Hastalığında zihinsel değişikliklerin bir bölümünü içeren dürtü ve istek kaybı, mutlaka depresif bir ruh halini belirtmez. Yine de, depresyona ait bir belirti olabileceği her zaman göz önünde

bulundurulmalıdır, özellikle hastanın motivasyon ve ilgisindeki deęişiklik çok ani olmuşsa. Eğer depresyondan kuşulanılıyorsa, tıbbi yardım istemekten çekinilmemelidir.

Aşırı Hassaslık ve Saldırganlık

Bazı Huntington hastaları hastalık süresince iyi huylu olsalar da, hastaların duygusal açıdan patlamaya hazır olmaları sık görülen bir durumdur. Belirli bir neden olmadan ya da önemsiz bir sebepten ötürü parlayabilirler. Hastalar içten gelen bir tahrik hissedebilirler, bu tahrik çok kolay bir şekilde harekete geçirilebilir. Ani gelen kızgınlık herhangi bir ön uyarı içermez ve hastanın kontrolü dışındadır. Bu gibi durumlarda karşı gelmek, yangına körükle gitmekten başka bir işe yaramaz. Eğer gerekirse, özellikle fiziksel bir saldırganlık tehdidi varsa, odadan çıkılmalıdır. Duygusal patlamaları engelleyebilecek kesin bir çözüm yoktur. Ancak, engellenebilecek etkenlerin olup olmadığı düşünölmelidir. Tecrübeyle hastayı kamçılayan etkenler bulunabilir. Bunlar çok önemsiz şeyler gibi görölebilir; örneğin hasta televizyon seyrederken; başka birinin kanalı deęiştirmesi gibi.

Bazı hastalar kendi istekleri veya görüşleri kabul edilmezse aşırı alınganlık gösterebilirler. Unutulmamalıdır ki, düşünüş tarzlarındaki deęişiklikler nedeniyle başkalarının bakış açısından olayları görmekte zorlanmaktadırlar. Sürekli olarak aynı konuda tartışmak, hastayı ikna etmek için yetersiz olacağı gibi, onun duygusal hassasiyetini artırabilir. Tekrarlamakta yarar var, Huntington hastaları iki işi aynı anda yapmakta zorlanırlar. Hastanın kaldırabileceğinden daha fazlasını yüklemek, hastayı tahrik ederek hiddetlenmesine yol açabilir. Birden fazla şeyi aynı anda talep etmekten kaçınılmalıdır. Teker teker istemek en iyisidir. Aşırı hassasiyet ve saldırganlığın belirtileri, depresyonda olduğu gibi, tıbbi olarak giderilebilir. Eğer endişeleniyorsanız, doktorunuzun tavsiyesine başvurunuz.

Hastalığı İnkâr Etme

Bir bireyde Huntington Hastalığının başlaması, hem hasta hem de aile için birtakım düzenleme ve ayarlamalar gerektiren kaçınılmaz hayat değişikliklerine yol açar. Hastanın yanlış giden bir şey olduğunu kabul etmemesi, gerekli düzenlemelerin yapılmasını zorlaştırır. Dışarıdan bakan biri için istemsiz hareketler belirgindir ve kişinin mesleki ya da ev işlerini eskisi kadar yerine getiremeyeceği aşîkârdır. Bu nedenle bu değişikliklerin hasta tarafından da aynı şekilde fark edileceği düşünölebilir. Kişinin hasta olduğunu kabullenmemesi, hasta olduğunu bildiği halde, bilinçaltında bunu inkâr etmesi olarak görölebilir. Bu, olduğundan basit bir tanımlamadır.

Araştırmalar, Huntington hastalarının istemsiz hareketlerini normal olarak algılayamadıklarını düşöndörmektedir. Eğer hastanın kendi fiziksel tecrübeleri diğör hastalarda gördükleri ile örtüşmüyorsa, aynı hastalığı taşımadığını söylemesi sürpriz olmamalıdır. Hastalığın reddine dair başka etkenler de mevcuttur. Hastalık kişinin kendini gözlemlemesini veya kendi performansını değörlendirebilmesini engelleyebilir. Hastalar başkaları için çok belirgin olan hataların farkına varmayabilirler. Hastalık neden-sonuç ilişkisi kurma yetisini de etkileyebilir. Hasta sakarlığının ve unutkanlığının farkında olsa da, bunların Huntington Hastalığının belirtileri olduğunu kavrayamayabilir. Hastalığı kabullenmeme, kişinin inatçılığının bir sonucu değöl, genelde hastalığın doğrudan bir sonucudur. Bakıcılar ve profesyonellerin kabul etmesi gereken bir gerçektir: Bireyi Huntington Hastalığı tanısı ile yüzleştirmek, hemen kabullenmeyi sağlamaz. Genel bir tanı yerine, spesifik belirtilere odaklanmak bazı zamanlarda daha yardımcı olabilir. Örneğın, hastanın eskisine göre daha sakar olduğu ve yeterince koordine olamadığı, araba kullanmayı bırakmak için, Huntington Hastalığı tanısına kıyasla

daha gerçekçi bir neden olarak kabul edilebilir. Birçok hasta zaman içerisinde Huntington Hastalığı tanısını kabullenmektedir.

Davranış ve Hastalık Gelişimi

Bazı davranış değişiklikleri hastalığın ilerlemesiyle daha belirginleşir. Örneğin, hastalar her geçen gün daha az isteklidirler, kendi görünüşleri ile daha az ilgili olurlar, başkalarının duygularının daha az farkında olurlar. Ancak, hastalığın süresi ile seyri arasında birebir ilişki yoktur. Aslında bazı davranışlar hastalık ilerledikçe daha kolay başa çıkılabilir hale gelir. Örneğin, aşırı hassasiyet ve saldırganlık yerini apati ve kayıtsızlığa bırakır. Benzer olarak uygunsuz davranış en çok hastanın aktif olduğu erken safhalarda görülürken, zamanla hastanın dürtü ve isteklerinin kaybolmasıyla azalır. Depresyon gibi ruhsal sorunlar sporadik olarak ortaya çıkar ve hastalığın süresi, derecesi ve ilerlemesi ile bağlantılı değildir.

Davranış Sorunları: Etki ve Tepki

Hiç şüphesiz ki, yukarıda belirtilen davranış değişiklikleri beyinde oluşan fiziksel değişikliklerin doğal bir sonucudur. Huntington hastaları, iş kaybı, bağımsızlığın kaybolması, sosyal hayatın zayıflaması, hareket kabiliyetinin sınırlanması, başkaları tarafından gösterilen anlayış ve toleransın azalması gibi, hastalığın getirdiği sonuçlara karşı mücadele etmek zorundadır. Hastaların bu adaletsizlik karşısında hayal kırıklığı, hatta öfke duymaları normaldir. Hastaların davranışları, hastalığın doğrudan etkileri ile bunlara karşı oluşan tepkinin etkileşimini göstermektedir. Söz gelimi, yanlışlıkla kendisini sarhoş olmakla itham eden birine karşı saldırganlık gösteren hastanın, kurbanı olduğu hastalık nedeniyle yanlış bir suçlamaya karşı gösterdiği öfke anlaşılabilir. Ama hasta dışarıdan bakıldığında, hastalık nedeniyle duygusal kontrolünü kaybetmiş bir görüntü sergilemektedir.

Huntington Hastalığını Anlamak

Huntington Hastalığı birey için büyük zorluklar yaratan, engelleyici bir durumdur. Buna rağmen, hastalıkla birlikte ortaya çıkan zihinsel değişiklikler hakkındaki geleneksel görüşler hatalı ve yanıltıcıdır. Huntington Hastalığı beynin belirli bölgelerini tahribata uğratar. Düşünme ile ilgili oluşan sorunlar spesifik ve öngörülebilir davranış değişimlerine yol açar. Hastanın bazı zihinsel ve entelektüel fonksiyonları ileri safhalarda bile etkilenmez. Örneğin, hastalar görüp duyabilir ve gördükleri ya da duydukları şeyin ne olduğunu idrak edebilirler. Huntington Hastalığı ile uğraşan bakıcılar ve profesyonellerin yapması gereken, hastanın yetilerini ve sınırlarını belirleyip, bunları en iyi şekilde çalışır durumda tutmaktır. Davranış bozuklukları Huntington Hastalığının en zor yönüdür.

Davranış bozukluğunun aileler üzerindeki etkileri artık profesyoneller tarafından fark edilmeye başlanmıştır. Huntington Hastalığının tedavisi üzerine çalışan araştırmacılar, istemsiz hareketleri engellemenin ve hareket yetisini geliştirmenin yeterli olmadığını fark etmişlerdir. Hastalığın davranış üzerindeki olumsuz etkileri de tedavi edilmelidir.

Kaynak: www.hda.org.uk

Huntington Hastaları İçin Öneriler

YAZAN: Heather Pratt (Huntington hastası)

- Hayatı basitleştirin: Dinlenin, spor yapın, gıdanıza dikkat edin, günde en az bir kere gülün.
- Sokakta iken yanınızda kulak tıkaçları bulundurun (bazı Huntington hastaları gürültüye hassastır).
- Yanınızda bir ajanda taşıyın ve o gün yapmanız gerekenleri ve başkalarının size söylediklerini not alın.
- Evinizde bir haberleşme köşesi oluşturun: ailenizin diğer bireyleri size ait bilgi ve mesajları orada bulabilsinler (örn. nüfus cüzdanı veya onlara bıraktığınız bir haber).
- Telesekreter kullanın ve icabında telefon teybini dinleyerek sizi aramış olanları ve numaralarını hatırlayın; Huntington Hastalığının belirtilerinden biri de telefon numaralarını karıştırmaktır.
- Okuduğunuz kitaptaki yerinizi unutmamak için bir tarafı yapışkanlı mesaj kağıdı kullanın (Post-it).
- Ev kapısına sokağa çıkarken yanınıza almanız gereken eşyaların listesini (örn. anahtar, para vs.) asın.
- Yemek yaparken izlenecek sırayı gerektiğinde yeniden yazarak numaralayın (örn. 1.sebze doğra 2. yıka 3. tavayı ısıt vs.).
- Aynı işi hep haftanın aynı gününde yapmaya gayret edin (örn. çamaşır yıkama Salı; alışveriş Çarşamba; banka Perşembe vs.).
- Alarmı olan bir kol saati kullanın; otobüse yetişmek, doktor randevusuna gitmek için vs. alarmı kurun.
- Sakinleştirici müzik dinleyin.



SUNA VE İNAN
KIRAÇ VAKFI