

# ALS HASTALIĐI



Yayın Yönetmeni

**Prof. Dr. Rana Karabudak**

TND Beyin Yılı Aktiviteleri Koordinatörü

Türk Nöroloji DerneĐi (TND) 2014 Beyin Yılı Aktiviteleri çerçevesinde hazırlanmıştır. Tüm hakları TND'ye aittir.

Kaynak gösterilerek alıntı yapılabilir.

**[www.noroloji.org.tr](http://www.noroloji.org.tr)**

## **ALS (Amiyotrofik Lateral Skleroz - Motor Nöron Hastalığı) Hakkında**

### **Hastalığın adının anlamı nedir?**

Amiyotrofik lateral skleroz kas erimesini ve omurilikte harabiyeti anlatan bir tıbbi terimdir. Tüm dünyada görülen bir hastalık olan ALS, Amerika'da ünlü beyzbolcu olan Lou Gehrig adıyla, İngiltere'de ise Motor Nöron Hastalığı (MND) olarak anılıyor. Yurdumuzda ünlü bir futbolcu olan eski Galatasaraylı ve Fenerbahçeli Sedat'ın Hastalığı olarak tanınıyor.

### **ALS ilk kez ne zaman tanımlandı?**

ALS ilk kez 1869 yılında alanında öncü bir nörolog olan Fransız Jean-Martin Charcot tarafından tanımlandı. Bu nedenle, hastalık ilk zamanlar Charcot Hastalığı olarak adlandırılmıştı.

### **Belirtileri nelerdir?**

- Başlangıç belirtileri her hastada aynı olmaz.
- Genellikle bir kolda ya da bacakta güçsüzlük ya da incelme, hastanın fark ettiği ilk belirti olur. Örneğin, kalem tutmak, düğme iliklemek, çanta taşımak zorlaşır; ya da hasta yürürken tökezler.
- Bazı hastalarda ise hastalık, konuşma veya yutma güçlüğü şeklinde başlar. Hastanın kendisi ya da yakınları peltek, genizden konuşma fark eder.
- Kaslarda seyirme, ağrı ve kramplar bu belirtilere eşlik edebilir.
- Kontrol edilemeyen ağlama ve gülmeler olabilir.

## **ALS kimlerde görülür?**

Hastalık dünyanın her yerinde ve her kesimden insanda ortaya çıkabilir. Erkeklerde biraz daha siktir. Ortalama başlangıç yaşı 55'tir. Ancak, çok genç yaşta da, çok ileri yaşta da görülebilir. Nüfusun yüz binde 2-6 kadarı ALS hastasıdır. Her yüz bin kişiden yılda 2-6'sı ALS'ye yakalanır.

## **ALS ırsi (kalıtsal) bir hastalık mıdır?**

Tüm ALS hastalarının %90'ı sporadik, %10'u ailesel ALS hastasıdır. Bu nedenle hastalığın büyük çoğunlukla kalıtımla ilgisiz olduğu söylenebilir. Son zamanlarda ALS hastalığı ile ilgili olduğu tahmin edilen pek çok mutasyon bulunmuştur.

## **ALS'nin bulaşıcı bir yönü var mıdır?**

Hayır. ALS bulaşıcı bir hastalık değildir. Hastaların yakınlarına ve onların tedavisiyle ilgilenen kişilere bulaşmaz.

## **ALS'de güç kaybı neden olur?**

Bir hareketi başarabilmek için o hareket ile ilgili kaslarımızın istemli olarak kasılması gerekir. Kasların ihtiyaca göre kasılması için motor sinirler denem iki grup sinir görev yapar. Biz bir hareket yapmak istediğimizde beynimizin ilgili bölümünden doğan uyarım birinci grup motor sinirler tarafından önce omuriliğe ulaştırılır. Orada bekleyen başka motor sinirler uyarılırlar. Bu ikinci grup sinirler ise omurilikten çıkıp ilgili kasa giderek onun kasılmasını sağlar. Eğer motor sinirlerde harabiyet olursa, istemli kas kasılması bozulur,

hasta da gücünü kısmen ya da tamamen kaybeder.

### **Hastalığın sebebi nedir?**

Bilim insanları motor nöronların neden fonksiyonlarını yitirmeye başladığından emin değildirler. Aşağıdaki birbiri ile ilişkili birkaç faktörün neden olduğuna inanmaktadırlar.

- **Glutamat fazlası**-Glutamat, hücreden hücreye veri ileten bir kimyasal habercidir (nörotransmitter). Bazı çalışmalar MNH hastalarının çok fazla glutamata sahip olduğunu gösterir. Anormal seviyede yüksek glutamat toksik olabilir ve iyi bir sinir işlevi için gerekli olan kimyasal haberleşmeyi bozabilir.
- **Hücre metabolizması**-Her hücrede besinleri ve kimyasal bileşikleri hücreye getiren ve aynı zamanda atıkları götüren taşıma sistemleri vardır. Bilim adamları MNH'nin ilk aşamalarında, bu taşıma sistemlerinin bozulduğuna dair belirtiler olduğunu söyler; bu da bozuk sinir fonksiyonlarına yol açar.
- **Kümelenmeler**-Motor nöron hastalarının motor nöronlarında normal dışı protein molekül yığınlarının biriktiği bulunmuştur. Bilim adamları bu kümelenmelerin motor nöronların normal fonksiyonlarını bozduğuna inanmaktadır.
- **Antioksidan Üretim Azlığı**- Araştırmalar MNH hastalarının motor nöronlarının hücre aktivitelerinin doğal bir yan ürünü olarak ortaya çıkan serbest radikalleri nötralize

edecek yeterli anti-oksidan üretmediğini gösterir. Oksijensiz radikaller hücrelerin ürettiği bir çeşit toksik atıktır- antioksidanlar bunları temizler.

- **Motor Nöron Mitokondrisi-** Araştırmalar MNH hastalarında bulunan motor nöron hücrelerindeki mitokondrilerin anormal olduğunu saptamıştır. Mitokondri, hücrelerin normal fonksiyonlarını yapmaları için gerekli enerjiyi sağlar. Mitokondriler, hücrelerde enerji üretiminden sorumlu yapılardır.
- **Nörotrofik Etkiler-** Bunlar sinir hücrelerinin büyümesi ve yenilenmesini sağlayan, genellikle protein olan moleküllerdir. MNH hastalarında nörotrofik faktörlerin doğru üretilmediği bulunmuştur, bu da motor nöronların hasara daha açık olmasına yol açar.
- **Glia Hücreleri-** Bu hücreler nöronları sarar, onlara destek ve aralarındayalıtım sağlar. Bunlar aynı zamanda motor nöronlara besin sağlar ve hücreden hücreye veri iletir. Bazı durumlarda glia hücreleri ile ilgili problemler motor nöronları etkiler.

### **ALS nasıl teşhis edilir?**

Teşhis asıl olarak klinik belirti ve bulgulara dayanarak konur. Yine de, hastalık pek çok kas ve sinir hastalığı ile karışabildiği için bazı tetkiklerin yapılması gerekir. Tanıya yardım eden yöntem elektromiyogramdır (EMG). Başka hastalıklarla karışabileceğinden, manyetik rezonans görüntüleme (MR), bazı kan ve idrar tetkikleri gerekebilir.

## **Hastalık ne kadar zamanda ilerler?**

ALS'nin seyri her hastada farklı şekilde olur. Hastalıkta hayatta kalma süresi genellikle 4-6 yıl olarak verirse de, 10 yıl ve üstünde yaşayan pek çok hasta vardır. İyi bir tıbbi ve sosyal destek ile 20 yıldan fazla yaşayan ALS hastaları vardır.

## **Hastalığın seyri nasıldır?**

Güçsüzlük, zaman içinde başladığı bölümden diğer uzuvlara (kol, bacak, dil ve yutak kaslarına) yayılır. Bütün vücutta kaslarda erime, güçsüzlük, seğirmeler nedeniyle hastanın günlük yaşam aktivitesi kısıtlanabilir. Tek başına iş göremeyebilir. Yemek yiyemez, giyinemez, yıkanamaz. Yataktan dahi kalkamayabilir. Hastalığın kritik dönemi solunum kaslarının da güçsüzleştiği zamandır. Solunum ve beslenme yetersizliği ortaya çıktığında hastanın hızlı ve yakın tıbbi desteğe ihtiyacı vardır. Hastaların %10 kadarında ALS +Demans bir arada görülebilir.

Hastalığın başlangıcından itibaren hayatta kalma süresi genellikle dört-altı yıl ise de, on yıl veya daha uzun yaşayan pek çok hasta da vardır. Yirmi yıl yaşayan hastalar olduğu gibi ilerlemesi duran, şikâyetleri geçen hastalar da bildirilmiştir. Bu farkın nedeni tam olarak bilinmemektedir.

## **Hastalıktan etkilenmeyen kaslar var mıdır?**

Hastalık vücudun bütün kaslarını etkilemez. Hasta, barsaklarını ve idrarını kontrol edebilir.

Cinsel fonksiyonları etkilenmez. Kalp kası zarar görmez. Göz kasları çoğu kez en son etkilenen kas olur, kimi zaman da hiç etkilenmez.

### **ALS'nin tedavisi var mı?**

Riluzol'ün hastalığın ilerlemesini yavaşlattığı, hastanın ömrünü uzattığı, hastanın daha uzun süre iş görmesini sağladığı kanıtlandı. Ancak, maalesef ALS'nin henüz kesin tedavisi yok. Yine de, yeni ilaç çalışmaları yoğun olarak sürüyor. Öte yandan, hastanın mümkün olduğunca rahat ettirilmesi, normal yaşamını sürdürmesini sağlayacak tedbirler alınması çok önemlidir. Günümüzde hastanın rehabilitasyonuna yönelik pek çok imkan var. Bunlar her hastanın ihtiyacına göre belirlenir.

### **Stephen Hawking ALS hastası mı?**

Evet. Teşhisten 50 yıl sonra hala yaşamını oldukça verimli biçimde sürdüren dünyaca ünlü bilim adamı Hawking, sergilediği bu dirençli tablo ve uzun yaşam süresiyle ALS olmadığı yolunda bir görüşe yol açıyorsa da ALS hastasıdır. Üç hemşire ve asistanının desteğiyle de olsa her yıl dört-beş kez yolculuğa bile çıkan ve bundan büyük keyif alan Hawking, çevresiyle iletişimini yanak kasları ile kontrol ettiği elektronik bir cihaz aracılığıyla sağlıyor. Bilgisayarda yazı yazabiliyor ve yazdıklarını, bir metin okuyucu program sayesinde seslendirebiliyor.

Türkiye'de, 1988 yılında kurulan Kas Hastalıkları Derneği ve 2001 yılında kurulan ALS/MNH Derneği ALS hastalarına hizmet vermektedir.



katkılarıyla hazırlanmıştır.



[www.noroloji.org.tr](http://www.noroloji.org.tr)