

APOE Genotiplemesinin Tanısal Kullanımı

APOE genotiplemesi Alzheimer Hastalığının tanısında dışlama kriteri olarak kullanılmamalıdır. Eğer APOE-ε4 aleline sahip olma, Alzheimer hastalığının tanısında tek kriter olarak kullanılırsa, Alzheimer hastalarının %40'ından fazlası tanınmazlar. APOE genotip tayininin şimdi kullanılan klinik ve laboratuvar tetkiklerine ek olarak kullanılması önerilmektedir. NIA/ Alzheimer Birliği çalışma grubu APOE genotiplemesinin diğer laboratuvar tetkiklerine ek olarak kullanılıp kullanılmamasını hastayla karşılaşan doktora bırakmış, APOE genotiplemesinin rutin kullanımını önermemiştir. Diğer bir grup, "American College of Medical Genetics" ise testin sensitivite ve spesifitesinin bilinmemesi nedeniyle klinikte kullanımını önermemektedir.

APOE genotiplemesinin pozitif ve negatif tahmin değeri, geniş, otopsi ile korrele edilmiş prospektif bir çalışma ile tanımlanmamıştır. Ancak yayınlanan üç küçük çalışma APOE ε4 aleline sahip olmanın %96-100 oranında, yüksek pozitif tahmin değeri olduğunu göstermiştir.

Bu durumda hangi hastalarda APOE genotiplemesinin ek test olarak kullanılması gerektiği sorusu ortaya çıkmaktadır. **Demans başlangıcı 60-75 yaşları arasında olan, diğer demans nedenlerinin dışlandığı ve tanıda netliğe gereksinim duyulan olgular uygun adaylar olarak görünmektedir.** Tanıda daha fazla netliğe gereksinim duyulan olgulara örnekler, sessiz, atipik semptomları olan, hastalığın ilerleyişi yavaş olan, ve araştırma ilacı kullanılması düşünülen olgulardır. Bilişsel yetimin olmadığı vakalarda testin tanısal değeri yoktur.

DEMANSTA NON-FARMAKOLOJİK YAKLAŞIM*

R.P.Friedland**

Kısaltarak çeviren. M.Demirci**

Genel Bakış

Alzheimer hastalığının etkili bir tedavisi olmamakla birlikte, hasta ve ailesine hastanın bakımı ile ilgili sorunlarda yardımcı olunmalıdır. Hastanın bakımını üstlenen kişinin sağlık sorunları da önemlidir. Sağlıksız bir kişi bakım veremeyeceği gibi, demanslı hastaya bakımın verdiği stres nedeniyle bakım veren kişinin depresyon, intihar ve enfeksiyonlara eğilimi de artmıştır.

Hasta ve ailesini hastalığın tanı ve prognozu konularında bilgilendirme, hastaya zarar verecek davranışlar yönünden uyarma, ailenin hastalıkla ilgili hukuksal, toplumsal ve ekonomik sorunları konusunda danışmanlık yapma gibi yardımlarla hasta ve ailesinin hayat kalitesi önemli oranda artırılabilir.

Tablo 1'de Alzheimer'lı hastaya yaklaşımla ilgili, Tablo 2'de ise tedavi ile ilgili genel ilkeler verilmektedir.

Tanıyı açıklama

Demanslı hastaların bilişsel bozukluklarının farkında olma durumları çok değişkendir. Hastalar bozukluklarının tamamen farkında olabilecekleri gibi, tamamen ya da kısmen inkar da edebilirler. İnkâr ya da

Tablo 1: Alzheimer'lı hastaya nasıl yaklaşılır ?

- Dostça davranın.
- Esprili olun.
- Yaklaşımınız kişiye özel olsun.
- Karmaşık kavramlardan sözetmeyin.
- Yavaş konuşun.
- Hastaya fizik olarak yakın olun.
- Hastayı ve ailesini önemsemiyor görünmeyin.
- Güven ve duygusal yakınlık sağlayacak bir ortam oluşturun.
- Hastaya dokunun.
- Desoryente kişilerin oryantasyonlarını sağlamaya çalışmanın olumsuz etkileri olabilir.

Tablo 2: Tedaviye ilişkin temel ilkeler

- Hasta ve ailesi ile birlikte (ve ayrı ayrı) konuşun.
- Hastanın anlama kapasitesini ve hastalığına ilişkin konulara ne kadar ilgili olduğunu saptayın.
- Hasta daha sonra aradığında sizi bulabilsin (Hastayı sahiplenin).
- Hastadaki davranış değişikliklerinin doğası ve nedenlerini açıklayın.
- Hastalığın, hastanın anlamayacağı yönlerini açıklamaya çalışmayın.
- Ailenin gerçekçi ve dinamik bir plan yapmasına yardımcı olun.
- Gerekmedikçe ilaç kullanmayın.
- Hasta ve ailenin soru somasına izin verin.
- Tedavi planlarınızda hasta-aile ilişkilerini gözönünde bulundurun.
- Kısa vadede durumun kötü olmadığını vurgulayın.

*: *Dementia Update, American Academy of Neurology 49th Annual Meeting, April 12-19, 1997, Boston, MA: 1997, American Academy of Neurology Press, USA, 1997 77-82, 14 kaynak*

** : *Case Western Reserve University, Cleveland, Ohio*

***: *Yard. Doç. Dr. Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara*

farkında olmama durumu birçok hastada görülür ve bu durum demansın ağırlığı ile orantılı değildir. "İnkar" olan hastalar hastalıkları ile ilgilenmedikleri için tanı konusunda bilgilendirmenin pek yararı olmaz. Öte yandan bilgi almak isteyen hastalara da tanı ve prognoz konusunda yalan söylemek insanlı değildir. Ayrıca demanslı hastaların halen devam eden birçok deneysel ilaç araştırmalarına katılmaları için tanı ve prognoz konusunda bilgili olmaları gerekir.

Teorik olarak, hastalık konusunda bilgilendirilmiş olmanın doğurduğu stres ve depresyona eşlik eden olumsuz nöro-endokrin etkiler hastalığın alevlenmesine yol açacağı söylenebilir. Ancak, aile ve doktoru tarafından aldatıldığını düşünmek de en az o kadar stres ve depresyon nedenidir. Kendi deneyimlerimizle, hastaların tanıyı bilmeleri uzun süreli bir depresyon ya da katastrofik reaksiyonlara yol açmamaktadır. Bunun nedeni şunlar olabilir: 1) Tanı konusundaki kötü haberler tanıyı bilmeden önceki belirsiz duruma tercih edilebilir. 2) Hasta Alzheimer tanısını, tanıyı bilmeden önce kendinde var olduğunu düşündüğü hastalıklara tercih edebilir. 3) Azalmış mental kapasite hastanın tanıya ilişkin kendine söylenenleri hatırlamasına yetmeyebilir.

Tanı konusunda hastayı bilgilendirme veya bilgilendirmeme kararı verilirken "inkar" olup olmaması ve hastaya özel diğer faktörler gözönüne alınmalı, doğrudan veya dolaylı olarak "benim neyim var?" diye soran bir hasta bilgilendirilmelidir.

Hastanın tanıyı bilmek isterken ailenin tanının söylenmesine karşı çıkması durumunda da, "hasta" olan hastanın kendisi olduğu (aile değil) için tanı anlatılmalıdır.

Prognoz konusunda ayrıntılı bilgi mümkünse (eğer hastanın bu konuda spesifik bir sorusu yoksa) hastanın yokluğunda aileye verilmelidir. Alzheimer hastalığının süresi (başlangıçtan ölüme kadar geçen süre) ortalama 8-9 yıldır, ancak çok değişken olabilmektedir (5 yıldan az veya 15 yıldan çok olabilir). Ayrıca, aile ile (hastanın yokluğunda) kesin tanı için otopsi gerekliliği de konuşulmalıdır. Ailenin kendi arasında otopsi konusunu tartışması için yeterli zaman tanımak açısından, hastalık erken dönemlerde olsa bile bu konu aileye açılmalıdır. Otopsi konusunun, konuşulanları anlamayacağı düşünülen ağır demanslı hastalar için bile, hastanın yanında konuşulması uygun değildir.

Danışma ve tedavi

Major antipsikotik ilaçların ciddi bilişsel ve motor yan etkileri nedeniyle, hastadaki ajitasyon, halüsinasyon ve delüzyon gibi semptomlar mümkün olduğunca ilaç kul-

lanmadan ele alınmalıdır. Bazı durumlarda semptomlar zararsızdır ve ailenin semptomu kabullenmesi ile sorun çözülür. Uykusuzluk da Alzheimer'da sık görülen bir yakınmadır. Yatma saatlerinin düzenli olması, gece ışıkları açık bırakma, gündüz uykularına izin vermeme gibi önlemler yardımcı olur.

Üriner inkontinans nörolojik nedenli olmayabilir; üriner enfeksiyon, banyoyu bulamama, giysilerini çıkarmama, hareket güçlüğü, tuvalet ve tuvalet olmayan objeleri birbirinden ayırdedememe gibi nedenleri olabilir. Bu "fazladan disabilite" nedenleri uygun yaklaşımlarla giderilebilir (banyoya ulaşımı kolaylaştırma, kapisını açık bırakma, ışıkları açık bırakma, hastanın aradığı eşyanın yanına bildiği başka bir eşyayı işaret olarak bırakma gibi). Ev içinde hastayı rahatsız eden eşya kaldırılmalı ve dağınıklıktan kaçınılmalıdır.

Zararlı etkinlikler

Yargılama yeteneği bozulmuş hastalar kendilerine veya çevrelerine zarar verebilecek davranışlarda bulunabilirler. Bunlar arasında araba kullanma, yatakta sigara içme, ateşli silahla oynama, ilaçların yanlış kullanımı vb. davranışlar sayılabilir.

Bilinçli (istemli) intihar demansda çok nadirdir. Alzheimer'lı hastalar aynı yaşta ki kontrollere göre 2-3 kat fazla araba kazası yapmaktadırlar. Hastanın araba kullanıp kullanmamasının önerilmesinde (veya izin verilmesinde), hastalığın ağırlık derecesi, vizüo-spasyal algılama yeteneklerinin durumu, disinhibisyon olup olmadığı, görsel veya işitsel başka bir hastalığı olup olmadığı, nasıl bir yol ortamında (yoğun trafik-hafif trafik), ne mesafede (şehir içi-şehirlerarası) ve ne zaman (gece-gündüz) araba kullanacağı, araba kullanmanın hasta için önem derecesi, daha önce kaza yapıp yapmadığı ve epileptik nöbet geçirip geçirmediği gözönünde bulundurulmalı ve bir test sürüşü ile hastanın sürüş performansı değerlendirilmelidir. Eğer araba kullanacaksa performansı uygun aralıklarla (en azından altı ayda bir) yeniden değerlendirilmelidir.

Sonuç:

Demans süreci boyunca doktorun hasta ve ailesi ile iyi bir ilişki içinde olması önemlidir. Demansa eşlik eden halüsinasyon, delüzyon, uykusuzluk, kilo kaybı gibi fazladan dizabilite nedenlerinin çoğu ile davranışsal olarak başedilebilir. Hasta düzenli aralıklarla (genellikle 6-12 ayda bir) yeniden görülmelidir.