

'Hayat her ne kadar zor görünse de, yapabileceğimiz ve başarabileceğimiz bir şey mutlaka vardır.' **Stephen Hawking**

Gelin, her dem umut, her dem çare olalım!

Bazı yazılar vardır, insanın yüreğine usulca dokunur. Bu köşede bugün, o yazılardan birine adım atıyoruz. Herdem Çare'nin hikâyesi, nadir hastalıklara sahip çocukların ve ailelerinin umut dolu yolculuğuna dair. Bu yazının satır aralarında, sadece bir derneğin değil, aynı zamanda dayanışmanın, sanatın ve insan ruhunun iyileştirici gücünün izlerini bulacaksınız...

HER KELİME, bir çocuğun gözlerindeki ışığı, bir annenin yüreğindeki umudu ve bir toplumun birlikte iyileşme arzusunu taşısın. Bu köşede, her satırın ardında bir "her dem çare" olduğunu bilerek, birlikte yol alalım. Bu sayımızda yazımı; bugüne kadar alışlagelmiş olan "Bir resim bir hikaye" köşe yazılarından farklı olarak, hepimizin hassasiyetinin en üst seviyede olduğuna

inandığım ve **Uluslararası Sanatçılar Birliği Derneği** olarak çalışmalarına gönülden destek verdiğimiz; nadir hastalıklar alanında çok önemli çalışmalar yapan ve bu çalışmalarını yine çok özel etkinlikler ile taçlandıran **Herdem Çare Derneği**'ni sizlerle tanıştırmak ve çalışmalarına katılmaya sizleri de davet etmek için hazırladım. Bu amaçla bu sayı konduğumuz Herdem Çare Derneği Yönetim Kurulu Başkanı Dr. Ayşegül Altınbaş.

L.T.: Hocam bizleri kırmayıp köşemizde misafir olmayı kabul ettiğiniz, derneğinizi ve çalışmalarını anlatmak üzere sorularımıza verdiğiniz cevaplar için çok teşekkür ediyorum. Hoş geldiniz.

A.A.: Levent Bey, bu fırsatı verdiğiniz için şahsım ve derneğimiz adına sizlere ve Cemiyet ailesine çok teşekkür ediyorum.

L.T.: Bizlere derneğinizi ve çalışmalarını anlatabilir misiniz?

A.A.: Bazı yolculuklar bir taniyle değil, taniya duyulan ihtiyaçla başlar. Bir çocuğun gelişiminde yolunda gitmeyen bir şeyler fark edildiğinde, aileler cevaplardan çok sorularla baş başa kalır. Bu belirsizliklerin gerisinde bazen çok nadir ve henüz az bilinen genetik nedenler yatar; bunlardan biri de TBL1XR1 genindeki mutasyonla ilişkili nadir bir nöro gelişimsel bozukluk. Herdem Çare Derneği, bu bozuklukla yaşayan



Levent Tanyeri

Uluslararası Sanatçılar Birliği
(USB) Başkanı

 lvtnty35  ltanyeri35

bireylerin tanıdan tedaviye uzanan yolculuklarında yanlarında olmak, yaşam kalitelerini artırmak, bilimsel araştırmaları desteklemek ve bu ultra-nadir hastalık hakkında toplumsal farkındalık oluşturmak amacıyla kuruldu.

Ana hedeflerimizi;

*TBL1XR1 gen mutasyonuna sahip bireylerin erken teşhis edilmesini sağlamak,

*Hasta ve aileleri için destek ve dayanışma ağı oluşturmak,

*Türkiye'deki genetik araştırmaların uluslararası bilim camiasıyla buluşmasını sağlamak,

*TBL1XR1 ve benzer nadir hastalıklar üzerine yapılan bilimsel araştırmalara destek vermek,

*Sağlık kuruluşlarıyla iş birliği yaparak veri paylaşımını teşvik etmek,

*Bilimsel seminerler, konferanslar ve eğitim programları düzenleyerek toplumu bilinçlendirmek olarak belirledik.

Nadir hastalıklarda tanı koymak çoğu zaman uzun yıllar alır. Aileler; çocuklarının yaşadığı belirtilere bir isim koyabilmek için şehir şehir; hatta



Herdem Çare Derneği Yönetim Kurulu Başkanı Dr. Ayşegül Altınbaş



ülke ülke dolaşmak zorunda kalır. Bu süreç yalnızca tıbbi değil; aynı zamanda sosyal, duygusal ve ekonomik açıdan da yorucu bir yolculuktur. Bu, aileler için modern zamanların sessiz ve uzun bir yolculuğudur; belirsizlik, umut ve sabırla örülü bir içsel yolculuk. 2024 yılında, oğlumuzun karmaşık tanı süreci kapsamında Harvard Üniversitesi / Massachusetts General Hospital'da yürütülen klinik değerlendirmeler; bu yalnızlığı kolektif bir harekete dönüştüren önemli bir farkındalık yarattı. Harvard'daki araştırma ekibi, tedaviye ulaşmanın yolunun ancak yeterli klinik veriyle mümkün olabileceğini; bu verilerin de örgütlü ve bilinçli hasta topluluklarıyla sağlanabileceğini vurguladı.

İşte bu anlayışla, kopuk kalan bireysel çabaları birleştiren bir vizyonla, 28 Şubat 2025-Nadir Hastalıklar Günü'nde, Herdem Çare Derneği kuruldu. Herdem Çare, yalnızlaşan değil; bir araya gelen ve dayanışmayla güçlenen bir hasta topluluğunu oluşturma vizyonuyla doğdu. Derneğimizin adı, bu yolculuğun özünü yansıtır: "Herdem", "her zaman, her an" yeniden doğma kararlılığını, "Çare" ise, birlikte aranan ve birlikte bulunan çözümün umudunu simgeler. Yunus Emre'nin dizeleri, bu anlayışa ışık tutar: "Her dem yeniden doğarız, bizden kim usanası..."

Herdem Çare, kopuklukların iş birliğine dönüştüğü, aileleri, uzmanları ve araştırma kurumlarını birbirine bağlayan bir köprü, bilgiye erişimi kolaylaştıran,

ortak mücadeleyi görünür kılan ve tedavi yolculuğuna umut taşıyan bir platformdur. **"Her tanı bir başlangıçtır. Her birliktelik bir çaredir. Her dem umut, her dem çare** diye düşünerek yola çıktık.

Kısa zaman içinde gelişmiş iş birlikleri gerçekleştirdik. Bu iş birliklerini kısaca anlatayım. Herdem Çare olarak biz, yalnızca bir sivil toplum girişimi değil; aynı zamanda bilimsel dayanışmanın, güvenilir bilginin ve aile temelli desteğin güçlü bir temsiliyiz. Bu nedenle birlikte yol aldığımız kurumların her biri, bu değerleri taşıyan ve bize ilham veren ve aynı paydada bulduğumuz yol arkadaşlarımız.

Harvard Üniversitesi & Massachusetts General Hospital TBLXR1 gen mutasyonları üzerine çalışan Harvard Medical School'dan Prof. Dr. Florian Eichler ve ekibi, gen tedavisi alanında umut

vaat eden bir araştırma yürütmektedir. Bu iş birliği, bilimsel gelişmelerin ailelere doğrudan ulaşmasını ve klinik yansımaları hedeflemektedir. Acıbadem Üniversitesi Prof. Dr. Yasemin Alanay'ın önderliğinde genetik danışmanlık, klinik değerlendirme ve multidisipliner tedavi yaklaşımlarında birlikte çalışıyoruz. Altınbaş Üniversitesi Prof. Dr. Tunç Fışgın ve Altınbaş Üniversitesi Tıp Fakültesi bünyesindeki akademik ekip ile yürüttüğümüz çalışmalar, TBLXR1 özelinde klinik izlem, genetik değerlendirme ve bilimsel veri paylaşımı süreçlerini kapsıyor. Bu iş birliği, multidisipliner bakış açımızı derinleştirirken, ortak akademik üretimi de mümkün kılıyor.

ABD merkezli Fly Little Bird Foundation ile iş birliği kapsamında, TBLXR1 başta olmak üzere nadir hastalıklarda savunuculuk, ebeveyn eğitimi, hasta



BİR RESİM BİR HİKÂYE

rehberliği ve uluslararası iletişim alanlarında ortak projeler geliştiriyoruz. Ailelerin bilgiye, kaynaklara ve topluluk desteğine erişimini güçlendirmeyi önemsiyoruz.

Diğer paydaşlar ve ortak projelerimiz

Nörogelişimsel alanda faaliyet gösteren özel eğitim kurumları, genetik laboratuvarlar, pediatri dernekleri ve farklı ülkelerden STK'larla ortak projeler yürütüyoruz. Bu ortaklıklar sayesinde Herdem Çare, yerelden ulusala, ulusaldan globale uzanan bir destek ve çözüm ağı oluşturmaktadır. Bugüne kadar bu iş birlikleri ile gerçekleştirdiğimiz tüm çalışmalar ve kurduğumuz ortaklıklar için her birisine ayrı ayrı teşekkür ediyoruz.

L.T.: Hocam, bizleri nadir hastalıklar içerisinde yer alan TBL1XR1 hakkında bilgilendirebilir misiniz?

A.A.: Evet kısaca özetleyecek olursak TBL1XR1 hakkında şunları söyleyebilirim; TBL1XR1 (Transducin Beta Like 1 X-Linked Receptor 1), sinir sistemi gelişimi ve hücreler arası iletişim gibi kritik biyolojik süreçlerde görev alan bir gen dir. Hücreler arası sinyallerin düzenlenmesinde rol alarak, sinir hücrelerinin gelişimi, bağlantılarının kurulması ve fonksiyonlarının yerine getirilmesinde düzenleyici etkiler sağlar. TBL1XR1 hücreler arası sinyallerin

"Nadir hastalıklarla yaşayan ailelerle iletişimde temel ilke, 'yargılamadan dinlemek ve anlamaya çalışmaktır'. Sorulara açık, sade ve dürüst yanıtlar vermek; umut verirken gerçekliği göz ardı etmemek gerekir. Toplumsal kurumlar, sağlık çalışanları ve eğitimciler, ailelerle kuracakları iletişimde şefkatli, güven veren bir dil kullanılmalıdır."

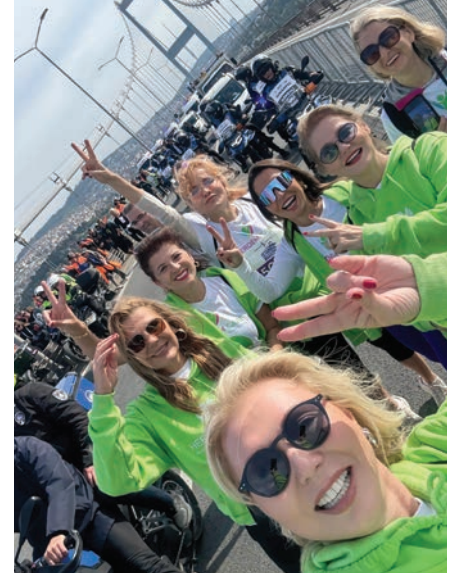
düzenlenmesinde görev alan bir gen. Sinir hücrelerinin gelişimi, bağlantı kurması ve fonksiyonlarını yerine getirmesinde düzenleyici bir etkisi vardır. Bu gendeki mutasyonlar, özellikle erken çocukluk döneminde ortaya çıkan nörogelişimsel farklılıklarla ilişkilendirilmiştir. Sendromun belirtileri kişiden kişiye değişiklik gösterse de genel olarak aşağıdaki belirtilerle kendini gösterir:

- Gelişimsel gecikme (oturma, yürüme, konuşma gibi temel becerilerde gerilik),
- Konuşma ve motor koordinasyon zorlukları,
- Epilepsi (nöbet öyküsü),
- Duyusal hassasiyetler (ışık, ses, dokunma gibi uyaranlara aşırı duyarlılık),
- Sosyal etkileşim zorlukları ve otizm benzeri davranışlar,
- Kas tonusu farklılıkları (hipotoni veya kas sertliği).

TBL1XR1 sendromunun nadir görülmesi ve belirtilerinin başka rahatsızlıklarla benzerlik göstermesi, tanı sürecini karmaşık hale getirebiliyor. Tanı genellikle WES (Whole Exome Sequencing – tüm

ekzom dizileme) ya da hedefli genetik paneller aracılığıyla konur. Klinik bulguların çocuk nörolojisi, genetik, gelişimsel pediatri ve psikiyatri gibi farklı uzmanlık alanlarının iş birliği içerisinde değerlendirilmesi kritik öneme sahip.

L.T.: Nadir hastalıkların birey, aile, toplum üzerindeki etkileri nelerdir? Hangi boyutlarda etkilere sahiptir?



A.A.: Nadir hastalıklar yalnızca tıbbi bir durum değildir; aynı zamanda aile yapısını, toplumsal ilişkileri ve bireylerin yaşam biçimini derinden etkileyen sosyal bir olgudur. Bir çocuğun ya da bireyin nadir bir hastalığa sahip olması, yalnızca onun değil ailesinin, çevresinin ve toplumun da yeniden öğrenmesi gereken bir süreçtir.

Aile yapısına etkiler

Nadir hastalık tanısı alan bir çocuğun ailesi, genellikle ilk etapta şok, inkâr, suçluluk ve korku duygularını yaşar. Aile bireyleri arasında roller değişebilir; ebeveynlerden biri çocuğun bakımına yoğunlaşırken diğeri ekonomik yükü üstlenir. Bu durum zamanla tükenmişlik, iletişimde kopukluk ve sosyal izolasyon gibi sonuçlara yol açabilir. Ancak bu sürecin farkında olmak, duygusal dayanıklılığı güçlendirmek açısından önemlidir.

Psikolojik ve sosyal boyut

Uzun süreli bakım gerektiren hastalıklar, aile üyelerinde kaygı ve depresyon eğilimini artırabilir. Kardeşler bazen ilgi eksikliği hissedebilir; ebeveynler arasında iletişim zayıflayabilir. Toplumun bilgi eksikliği ise bu ailelerin yalnızlık duygusunu derinleştirebilir. Bu nedenle çevrenin empatiyle yaklaşması, ötekileştirmek yerine destekleyici bir dil kullanması hayati önem taşır.

Toplum yapısına etkiler

Nadir hastalıklar toplumsal farkındalığın düşük olduğu alanlardır. Bu nedenle aileler çoğu zaman anlaşılmadıklarını, yanlış değerlendirildiklerini hissederler. Oysa toplumun bilgi ve duyarlılığı arttıkça, bu hastalıklarla yaşayan bireylerin sosyal hayata katılımı kolaylaşır. Eğitim kurumlarında, iş yerlerinde ve yerel yönetimlerde farkındalık temelli politikalar geliştirmek, bu çocukların ve ailelerin yaşam kalitesini yükseltir.

Doğru etkileşim ve iletişim biçimleri

Nadir hastalıklarla yaşayan ailelerle iletişimde temel ilke, 'yargılamadan dinlemek ve anlamaya çalışmaktır'. Sorulara açık, sade ve dürüst yanıtlar vermek; umut verirken gerçekliği göz ardı etmemek gerekir. Toplumsal kurumlar, sağlık çalışanları ve eğitimciler, ailelerle kuracakları iletişimde şefkatli, güven veren

bir dil kullanmalıdır.

Etkili iletişimin bazı temel ilkeleri şunlardır:

- Empatik dinleme: Karşınızdakinin duygusunu yargılamadan anlamaya çalışın.
- Sabırlı olun: Nadir hastalık süreçleri uzun solukludur; aileler zaman zaman duygusal dalgalanmalar yaşayabilir.
- Umudu koruyun: Gerçekçi ama moral veren bir yaklaşım, tedavi kadar değerlidir.
- Bilgiyi sadeleştirin: Karmaşık tıbbi terimleri herkesin anlayacağı biçimde açıklamak güveni güçlendirir.

Dayanışmanın gücü

Bir toplumun olgunluğu, en kırılğan bireylerine nasıl davrandığıyla ölçülür. Nadir hastalıklarla yaşayan çocuklar ve aileleri için kurulacak her destek ağı, yalnızca onların değil, toplumun vicdanının da güçlenmesini sağlar. Herdem Çare Derneği gibi kurumlar, bilimin, sanatın ve insani dayanışmanın ortak potasında bu bilinci canlı tutmaktadır.

Sonuç

Nadir hastalıklarla mücadele, yalnızca bir sağlık politikası değil, **bir insanlık sorumluluğudur**. Doğru iletişim, empati, toplumsal bilinç ve dayanışma; bu yoleluğun en güçlü ilaçlarıdır. Her bir çocuğun hikâyesi, toplumun kalbinde yankılanan bir çağrıdır: 'Anla, dinle, yanımda ol.'

Bizler Herdem Çare Derneği olarak, ülkemizin her köşesine ulaşmak, nadir hastalıklar ile ilgili gerekli çalışmalarını yapmak, aile ve bireylere ulaşmak istiyoruz. Gerek tanı gerek tedavi süreçlerinde yanlarında olmak istiyoruz. Bu amaçla

"Nadir hastalık tanısı alan bir çocuğun ailesi, genellikle ilk etapta şok, inkâr, suçluluk ve korku duygularını yaşar. Aile bireyleri arasında roller değişebilir; ebeveynlerden biri çocuğun bakımına yoğunlaşırken diğeri ekonomik yükü üstlenir. Bu durum zamanla tükenmişlik, iletişimde kopukluk ve sosyal izolasyon gibi sonuçlara yol açabilir. Ancak bu sürecin farkında olmak, duygusal dayanıklılığı güçlendirmek açısından önemlidir."

sizlerden beklentimiz bizleri takip edin, paylaşın, çevrenizi haberdar edin. Gerek ulusal gerek uluslararası alanda bizler elimizden gelenin fazlasını yapmaya hazırız. TBL1XR1 gen mutasyonu, ülkemizde henüz yeterince tanınmıyor. Teşhis konulmadıkça aileler çaresiz kalıyor. Oysa farkındalık, teşhis ve tedaviye giden ilk adımdır!

Tıpkı SMA hastalığında olduğu gibi, toplumsal farkındalık oluşturmak büyük önem taşıyor. Herdem Çare olarak, bu farkındalığı artırmak ve bilimsel araştırmalara destek olmak için yola çıktık. Herkesi derneğimizin çalışmalarını desteklemeye, bilgi paylaşarak farkındalığın yayılmasına katkı sağlamaya davet ediyoruz. Herdem Çare olarak bu süreci yalnızca uzmanlarla değil, gönüllüyle katkı sunan herkesle birlikte yürütüyoruz. Dayanışmanın yalnızca profesyonel değil, insani bir boyutu da olduğuna inanıyoruz.

Gönüllü olun

Alanınız ne olursa olsun (eğitimci, terapist, psikolog, hukukçu ya da iletişim uzmanı) bilgi ve deneyiminizi paylaşarak süreçte katkı sunabilirsiniz. Gönüllülük başvuru formunu doldurarak bizlere ulaşabilirsiniz.

Bağış yapın

Tek seferlik ya da düzenli bağışlarla, tanı almış çocukların gelişim süreçlerine, ailelerin güçlenmesine ve yürüttüğümüz savunuculuk çalışmalarına destek olabilirsiniz. Birlikte ses olalım, birlikte güçlenelim! Çünkü bugün tanımadığımız bir hastalık, yarın hepimizin hayatını değiştirebilir. Birlikte karanlıkta ışık olalım!

L.T.: Peki hocam, sizlere ulaşım kanalları nelerdir?

A.A.: Bizlere; <https://herdemcare.org.tr/bagis/> www.herdemcare.org.tr adreslerinden ulaşabilir ve çalışmalarımızdan haberdar olup bilgi alabilirsiniz.

Değerli okurlar; dayanışmanın ve birlik olmanın gücü ile konuya göstereceğiniz hassasiyet için şimdiden çok teşekkür ederiz. Bir sonraki sayıda buluşmak üzere...