**T.C.**

**KIRIKKALE İL ÖZEL İDARESİ**

**İL GENEL MECLİSİ**

**ÇEVRE VE SAĞLIK KOMİSYONU**

|  |  |
| --- | --- |
| **KOMİSYON BAŞKANI** | **Rıza USLU** |
| **BAŞKANVEKİLİ** | **Alper ÖZGÜ** |
|  **ÜYELER** | **Nuri KÖKSOY, İlyas CANÖZ, Tarık KAYA** |
| **TEKLİFİN TARİHİ** | **06.10.2022** |
| **KONUSU** | **SMA** |
|  **HAVALE TARİHİ** | **06.10.2022** |
|  İl Özel İdaresinin Çevre ve Sağlık Görevi kapsamında verilen önerge gündeme alındıktan sonra Komisyonumuza havale edilmiştir. Komisyonumuz 10 Ekim 2022- 14 Ekim 2022 tarihleri arasında 5 iş günü toplanarak konu hakkındaki çalışmasını tamamlamış ve hazırlanan rapor aşağıya çıkarılmıştır. 5302 Sayılı İl Özel İdaresinin Çevre ve Sağlık görevi kapsamında gündeme getiriline SMA Hastalığı hakkında yapılan komisyon çalışma raporu aşağıya çıkarılmıştır. SMA taraması Evlilik öncesi dönemde SMA açısından her ikisi de taşıyıcı çiftleri belirleyerek, ailelere genetik danışma vermek, SMA hastalığının uzun dönemde azaltmak amaçlanmaktadır. Program 2021 yılı aralık sonu itibariyle 81 ilde uygulanmaya başlanmıştır.SMA Taşıyıcı Taraması evlilik öncesi sağlık raporu almak için başvuran çiftler ve halen evli olan çiftlerden de talep edenler için yapılabilmektedir.Ülkemizde yaklaşık 3000 SMA hastası izlenmektedir.SMA hastalığı: 6 aylık ve daha küçük bebeklerde görülür. Gebeliğin son zamanlarında, bebeğin hareketleri yavaşlayabilir. Hipotonik bebek olarak da isimlendirilen bu tipin en önemli belirtileri; hareket azalması, baş kontrolünün sağlanamaması ve solunum yolu enfeksiyonudur. Yani kısaca SMA hastalığı bireyin merkezi sinir sistemini, periferik sinir sistemini ve iskelet kas sisteminin kontrollü kas hareketlerini etkileyen genetik, yani kalıtsal bir motor nöron hastalığıdır. SMA hastalığının kesin bir tedavisi yoktur. SMA hastalığı çok nadir görülen bir hastalıktır.SMA hastalığı, kas distrofisi adı verilen ve giderek artan güçsüzlük ile kas kütlesi kaybı semptomları ile tanımlanan bir grup hastalıktan birisidir. Kasdistrofisi vakalarının birçoğunda, mutasyona uğramış anormal genler sağlıklı kas oluşturmak için gerekli proteinlerin üretimine müdahale eder.Vücutta kasları kontrol eden sinir hücrelerinin büyük bir kısmı omurilikte bulunur. SMA sürecinde vücuttaki kaslar sinir sisteminden gelen sinyalleri alamazlar ve bunlara tepki gösteremezler. Kaslar sinir hücreleri tarafından düzenli olarak uyarılmadıklarında küçülmeye başlarlar.SMA hastalığı sürecinde omurilikte motor nöronlar olarak adlandırılan sinir hücrelerinde kayıplar gözlenir. SMA hastalığında vücudun merkezine daha yakın olan kaslar, yani proksimal kaslar, genellikle merkezden daha uzak olan kaslardan yani distal kaslardan daha fazla etkilenir.En yaygın görülen ve SMA hastalığına aynı zamanda “kromozom 5 SMA veya SMN ile ilişkili SMA hastalığı” adı verilir. Bu SMA hastalığın belirtilerinin başlangıç yaşına, yayılma hızına ve bireyin hareket kabiliyetine göre 1’den 4’e kadar çeşitli farklı tipe ayrılır.Doğumda veya bebeklik döneminde ilk semptomları sergileyen çocuklar en düşük işlevsellik seviyesini gösterir. Buna tip 1 adı verilir. Gençlerde başlayan SMA hastalığı tip 2 ve tip 3 olarak isimlendirilirken, yetişkinlikte semptomlarını gösteren SMA hastalığına tip 4 sınıflandırılması verilmektedir. SMA hastalığı normal şartlar altında ne kadar geç başlarsa, motor fonksiyon seviyeleri de o kadar az etkilenir. Dört tipin yanı sıra aynı zamanda SMA hastalığının tip 0 türü de mevcuttur. SMA tip 0 gebeliğin son dönemlerinde fetal hareketliliğin azalması ile karakterize edilir ve bu durumda yaygın olarak erken doğum görülür. Bu yeni doğanlarda ciddi zayıflık, hipotoni ve kalp defekti gözlemlenirken, emme ve nefes alma ve yutkunmada zorluk görülebilirBebek kendi kendine doğrulma aşamasına ulaşamaz. Genellikle, bu bebeklerde yüz felci, çevre uyaranlarına karşı tepki eksikliği ve konjenital kalp defekti vardır. Tip 0 SMA hastalığı tanısı konan bebekler çoğunlukla ilk altı ay içerisinde hayatlarını kaybederler.Doğumdan altı ay ila bir sene sonrası içerisinde SMA hastalığı semptomlarının belirgin seviyelerde görülmesi tip 1 SMA hastalığına işaret etmektedir. Bu çocuklar genellikle çok zayıftır, nefes alma, emme ve yutma güçlüğü gösterirler, ve gelişimsel ilerlemenin kendi başlarına oturma aşamasına asla ulaşamazlar.. Tip 1 SMA hastalığı olan çocuklar solunum ve beslenmeye yardımcı olacak mekanik havalandırma ve besleme tüpleri yardımıyla birkaç yıl hayatta kalabilirler.Buna göre, Türkiye'de şu an SMA'dan etkilenen yaklaşık 3 bin kişi bulunuyor. Türkiye'de yılda ortalama 1 milyon 200 bin doğum gerçekleştiği dikkate alındığında SMA ile dünyaya gelen bebek sayısının ortalama 150 arasında olduğu tahmin ediliyor tedavisinde; fizik tedavi uygulanır ve yalnızca SMA tip 1 ilacı bulunmaktadır. 5302 Sayıla yasa kapsamında yapılan bilgi ve denetim amaçlı çalışmaya ait rapor İl Genel Meclisinin takdirlerine arz olunur. Rıza USLU Alper ÖZGÜ İlyas CANÖZ Komisyon Başkanı Başkan Vekili Sözcü  Nuri KÖKSOY Tarık KAYA Üye Üye |