



Sayın hasta ve hasta yakınlarımız,

Size bilimsel bir araştırmaya katılmak isteyip istemediğinizi sormak istiyoruz. Bu broşürde bu araştırmayı kısaca açıklayacağız.

Çalışma, Münih Teknik Üniversitesi (TUM) Klinikum öncülüğünde geliştirilmiştir. Akdeniz Üniversitesi ve diğer merkezlerle işbirliği içinde yürütülmektedir. Türkiye Bilimsel ve Teknik Araştırmalar Kurumu (TÜBİTAK) ve diğer ülkelerin Kamu fonları tarafından desteklenmekte ve Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi etik kurulu tarafından da onaylanmaktadır. Çalışmaya katılım gönüllülük esasına dayanmaktadır.

Bu çalışma neden yürütülüyor?

Amyotrofik lateral skleroz (ALS) motor sinir hücrelerinin bir hastalığıdır ve çoğu vakada birkaç yıl içinde ölümcül seyreder. Bugün bile ilk belirtilerin ortaya çıkmasından ALS teşhisi konulana kadar ortalama 12 ay geçmektedir. Doktorlar başlangıçta genellikle yanılırlar, çünkü ilk belirtiler çok hafif olabilir.

Tüm ALS hastalarının yaklaşık %10'unda neden genetik bilginin değişmiş olmasıdır - "genetik ALS" den söz ederiz. Genetik materyal üzerinde yapılan özel incelemeler sayesinde, bu genetik ALS hastalarının akrabalarında, PGMC = "motor öncesi gen mutasyonu taşıyıcıları" olarak adlandırılan bu tür değişmiş genetik bilgi taşıyıcıları tanınabilir.

Bu kişiler genetik bilgilerinde yaşamları boyunca ALS geliştirme riski taşırlar. Ancak, henüz hastalığın herhangi bir motor belirtisini göstermemişlerdir. Ne yazık ki, genetik materyaldeki değişiklikten ALS'nin ne zaman ortaya çıkacağını tahmin etmek mümkün değildir.

Bu projede şunları yapmak istiyoruz: Bir belirteç, izin "parmak izinin" Peşindeyiz (benzersizliği ile diğer hastalıklar ile karışmayacak). PGMC ve erken ALS hastalarında ALS'nin gelişimi hakkında moleküler düzeyde bilgi sağlayacaktır. Bu da hastalığın daha erken ve daha doğru bir şekilde tespit edilmesini ve ALS'nin nedenleri hakkında daha fazla bilgi edinilmesini mümkün kılacaktır. Bu da ALS'yi daha tedavi edilebilir hale getirebilir.



### Çalışma yöntemi nedir?



Premotor gen mutasyonu taşıyıcıları, erken ALS hastaları ve aynı zamanda sağlıklı kontrol yakınları bu çalışmaya katılabilir.

Çalışma 12 aylık aralıklarla toplam 2 ziyaret içermektedir: V0=ilk ziyaret, V1=takip ziyareti.

Çalışmaya katılım için yazılı bilgilendirilmiş onam gerekmektedir.

- ▶ **Hangi muayeneler yapılıyor?**
- ▶ **Anket:** Burada kişiliğiniz, sağlığınız ve son 10 yıldaki değişiklikler, örneğin duyuşsal algı alanlarındaki değişiklikler hakkında genel sorular toplanır (yaklaşık 30-45 dakika).
- ▶ **Kan örneği:** Yaklaşık 50 ml (bu yaklaşık 4 yemek kaşığına eşdeğerdir (yaklaşık 5-10 dakika)).
- ▶ **Gözyaşı sıvısı örneği:** Alt göz kapağına yerleştirilen küçük bir kurutma kağıdı şeridi yardımıyla her iki gözden gözyaşı sıvısı alınır (yaklaşık 10 dakika).
- ▶ **İdrar örneği: yaklaşık 5-10 dk.**
- ▶ **Bel suyu örneği:** Burada sizden lomber ponksiyonla omurilik sıvısı alacağız. Daha sonra en az 60 dakika boyunca sırt üstü yatmalı ve bol bol su içmelisiniz (yaklaşık 20 dakika).
- ▶ **Nörolojik muayene:** Doktor ayrıntılı bir nörolojik muayene yapacaktır (yaklaşık 30 dakika).
- ▶ **Koku alma duyusunun test edilmesi:** Bunun için koku örneklerini özel olarak hazırlanmış bir kağıt kitapçığa sürün ve bir seçim kağıdında en uygun kokuyu işaretleyin (yaklaşık 10-15 dakika).
- ▶ **Beyin performansının test edilmesi:** Beyin performansı testi: Burada bilişsel yetenekleri incelemek için özel bir test kullanılır (yaklaşık 20 dakika).

## Ek bir ödeme gerekecek mi?

Araştırma merkezine seyahat masraflarınızı projeden karşılayacağız. Herhangi bir ek masrafla karşılaşmayacaktır.

## Veri koruma bilgisi

Bu çalışmada verilerin işlenmesinden Münih Teknik Üniversitesi Klinikum rechts der Isar sorumludur.

Veriler her zaman gizli tutulacaktır. Toplanan biyomateryaller de, biyobankamız tarafından kullanılmasına izin vermediğiniz sürece, yalnızca bu çalışma için kullanılacaktır. Numunelerin yanı sıra veriler de takma adla (numaralar/harfler) saklanacaktır.

## Ne yapmam bekleniyor?

Bir yıl arayla her iki ziyareti de tamamlayın ve tüm muayenelere katılırsanız bize çok yardımcı olursunuz.

## Çalışmayı erken sonlandırmam mümkün mü?

Bu çalışmaya katılımınız gönüllülük esasına dayanmaktadır. Katılımınızı istediğiniz zaman sonlandırabilirsiniz. Bunun için neden belirtmek zorunda değilsiniz. Bu sizin için ne daha ileri tıbbi tedavi ne de doktorunuzla ilişkiniz açısından herhangi bir dezavantaja yol açmayacaktır.

## İletişim:

**Prof. Dr. Hilmi Uysal**

Akdeniz Üniversitesi Hastanesi  
Nöroloji Anabilim Dalı  
B Blok Kat 2  
Antalya

+90 2422496181

hilmiuysal@als.org.tr

www.premodials.med.tum.de

## Adres:

Akdeniz Üniversitesi Tıp  
Fakültesi Hastanesi  
Nöroloji Anabilim Dalı  
B Blok Kat 2  
Kampus  
Antalya

## Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi

premodi **ALS**

*ALS nin premotor göstergeleri  
üzerine bir çalışma*

