



Pamukkale Medical Journal



Pamukkale Tıp Dergisi

EDİTÖR'DEN – EDITORIAL (2)

Prof. Dr. Selçuk YÜKSEL

Cilt 14, Sayı 3 (Temmuz 2021) sayımızda yayınlanan ve Burcu Öztürk Hişmi tarafından yapılan “Erişkin başlangıçlı kalıtsal metabolik hastalıklar: tek merkez deneyimi” başlıklı çalışmanın erişkinde de kalıtsal metabolik hastalıkların önemini vurgulayan dikkat çekici bir çalışma olduğunu düşünüyorum [1]. Dr. Burcu Öztürk Hişmi, bu makalesinde beklenenin ve bilinenin aksine kalıtsal metabolik hastalıkların sadece çocuk hastalıkları ile ilgilenen hekimlerce değil, tüm tıp camiasının farkındalığında olması gerektiğini çok net vurguluyor.

Ondört aileden 39 erişkin olgunun %59'unda tanının Fabry hastalığı olması da dahada dikkat çekici. Zira bu hastalıkta olguların çoğunda çocukluk döneminde semptomların silik olduğunu biliyoruz.

Bu makale ile ülkemizde erişkin dönemde de kalıtsal metabolik hastalıkların tanı ve tedavisinde hangi noktada olduğumuz ve daha neler yapmamız gerektiğini anlamış oluyoruz. Ülkemizde bu tip hastalıkların tanı ve tedavisinde kolektif çalışmaların olması mücadelede başarı şansımızı artıracaktır.

Kaynaklar

1. Öztürk Hişmi B. Erişkin başlangıçlı kalıtsal metabolik hastalıklar: tek merkez deneyimi. 2021;14:692-705.

<https://dx.doi.org/10.31362/patd.920049>

En derin saygılarımla,

Prof. Dr. Selçuk Yüksel

Pamukkale Tıp Dergisi Baş Editörü