

HER YÖNÜ İLE NADİR HASTALIKLAR



Temmuz 2019

Editör

Prof. Dr. Esmâ SARIKAYA

© 2019 TAÇESE. Bu çalışmanın her hakkı saklıdır. Kaynak gösterilmeden hiçbir şekilde kullanılamaz.

ISBN:978-605-68716-5-8

Grafik Tasarım: TAÇESE
Baskıya Hazırlık: TAÇESE

Atıf

Sarıkaya E. (2019). Her Yönü İle Nadir Hastalıklar. 2019/3, TAÇESE Yayınları, Ankara.

TAÇESE Yayınları

TÜSEB Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü
Yeni Bayındır Mahallesi, Mavi Göl Cd. 06270 Mamak/Ankara

tacese@tuseb.gov.tr www.tuseb.gov.tr/enstitu/tacese

T: 0 (312) 920 15 60-63 |  /tacesetuseb

İçindekiler

1) Nadir Hastalıklar Terminolojisi 5

2) Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri 10

- 2.1 TAÇESE Nadir Hastalıklar Toplantısı (28 Şubat 2018 Ankara) Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri Çalıştay Raporu
- 2.2 The Aim of Rare Disease Registries
- 2.3 FAIRification (Findable, Accessible, Interoperable, and Reusable) of rare disease registries
- 2.4 Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri İle İlgili Önceki Çalıştayların Raporları
- 2.5 TAÇESE ICD ve Orphanet kodlama tarihçesi 35
- 2.6 If a rare disease does not have an ICD code?
- 2.7 Rare Disease Databases
- 2.8 Uluslararası kullanımdaki kayıt sistemlerinden örnekler 56
 - A. EPIRARE (European Platform for Rare Disease Registries)
 - B. EUROCAT (European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins)
 - C. WARDA (The Western Australian Register of Developmental Anomalies)
 - D. ICBDSR (The International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research)
 - E. ETS (The European Teratology Society)
 - F. SOT (Society of Toxicology)
 - G. IUTOX (The International Union Of Toxicology)

3) Ülkelerin Nadir Hastalık Eylemleri 71

- 3.1 Fransa, ABD, Japonya, Çin, Macaristan, İrlanda, İngiltere
- 3.2 European Rare Diseases Actions 90
- 3.3 Nadir Hastalıklar Avrupa Referans Networkleri (ERN) 97
- 3.4 Rare Disease Classifications 102

4) Research Programmes For Rare Diseases 107

- 4.1 ERA-NET, E-RARE
- 4.2 The International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)
- 4.3 European & International Undiagnosed Initiatives 114

5) Sağlık bakanlığı tarafından daha önce tanımlanmış ve kriterleri belirlenmiş nadir hastalık tanı ve tedavi merkez örnekleri 117

- 5.1) Hemoglobino-pati kontrol programı tanı ve tedavi merkezleri
- 5.2) Nöromusküler hastalıklar tanı, tedavi, rehabilitasyon ve eğitim merkezleri 122
- 5.3) Organ transplantasyonu merkezleri
- 5.4) Kalp merkezleri
- 5.5) Mükemmeliyet merkezleri
- 5.6) Nadir Hastalıklar Türkiye Referans Ağı Kurulumu 148

6) TAÇESE Nadir Hastalıklar Toplantısı (28 Şubat 2018) Ankara Kurumlarının Nadir Hastalık Kapasiteleri Çalıştay Raporu 150

7)Ankara'dan beş kurumun nadir hastalık kapasitesi TAÇESE araştırma sonuçları 163

8)TAÇESE Çocuk Yan Dal Uzmanlığı İnsan Kaynağı ve Ruhsatlı Genetik Merkezler Raporu 186

9) TAÇESE 28 Şubat 2018 Nadir Hastalıklar Toplantısı Katılan Hasta ve Uzmanlık Dernekleri ve Derneklerin Federasyona Dönüşümü 194

10) 28 Şubat 2018 TAÇESE Nadir hastalıklar farkındalık günü toplantısı sonrası yeni gelişmeler 197

10.1) 21.12.2018 Nadir Hastalıklar Ağı kuruldu

10.2) 01.11.2008 tarihinden itibaren Evlilik Öncesi Hemoglobino-pati Tarama Programı 81 ile genişletildi

10.3) 05.12.2018 tarihinde daha önce kök hücre vericisi kardeş doğmasına yönelik yapılan IVF tedavi uygulamalarının geri ödemesi, 7151 Sayılı Sağlıkla İlgili Bazı Kanun ve Kanun Hükmünde kararnamelerde değişiklik yapılmasına dair kanun ile SGK tarafından belirlenen tek gen hastalıklarına genişletildi

10.4) 09. 02. 2019 ALS, SMA, MS ve DMD ile kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalık türlerine ilişkin mevcut durumun tespit edilip, tedavi ve bakım yöntemlerinin belirlenmesi, hastaların ve yakınlarının problemlerine ilişkin çözüm yöntemlerinin geliştirilmesi amacıyla Meclis Araştırma Komisyonu kuruldu

10.5) 20.02.2019 Çocuklar için özel gereksinim raporu (ÇÖZGER) hakkında yönetmelik

10.6) 27.05.2019 SMA hastalığında kullanılmak üzere dünya tarihinin en pahalı gen terapi ilacı Zolgensma FDA onayı aldı.

10.7) 16.04.2019 Mükemmeliyet merkezleri genelgesi

10.8) 19.07.2019 Kalp merkezleri genelgesi

11)Mevcut Ulusal Evlilik Öncesi Tarama Programımız 199

11.1) Türkiye'de Evlilik Öncesi Tarama Programları İle İlgili Yasal Düzenlemeler 202

11.2) Evlilik Öncesi Tarama Programının Genişletilmesi 206

11.3) The Israeli National Population Program Of Genetic Carrier Screening For Reproductive Purposes Timeline 208

12) TAÇESE Nadir Hastalıklar Toplantısı (28 Şubat 2018 Ankara) Ve Ülke Modellerinin İncelenmesi Sonucunda Ortaya Çıkan Hedefler 209

13) EK Nadir Hastalıklar İle İlgili Daha Önce Yapılmış Çalıştay Raporları 213



Prof. Dr. Esma Sarıkaya
Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

GİRİŞ

Sıklığı 1/2000’den daha az olan hastalıklar, nadir hastalık olarak tanımlanmaktadır. Birçoğunun etiyolojisi ve tedavisi henüz bilinmeyen yaklaşık 8000 çeşit nadir hastalık mevcuttur ve %80’i genetik nedenlidir. Nadir hastalıkların %50’inde çocuklar etkilenmekte ve bu çocukların %30’u beş yaşını göremeden kaybedilmektedir. Ülkemizde 5-6 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir. Zeka geriliği, duyu bozuklukları ve fiziksel engelliliğin önemli bir bölümünün sebebi, nadir tek gen hastalıklarıdır.

Akraba evliliği ve doğurganlık oranı yüksek olan ülkemizde, ağır sekel bırakan genetik geçişli hastalıklar diğer ülkelere göre daha sık gözlenmektedir. Bu nedenle nadir hastalıklar, devlet politikalarında diğer hastalıklardan çok farklı ve çok özel ele alınması gereken bir hastalık grubudur. İlaç geri ödeme politikaları ile, koruyucu önleyici tedbirlerin SGK ve Sağlık Bakanlığı kaynaklarının en verimli kullanımını sağlayacak, en çok hasta menfaati gözetecek, en çok yeni vaka görülmesini önleyecek şekilde planlanması önemlidir.

Nadir hastalık ve yetim ilaç geliştirme araştırmalarına tüm dünyada son 10 yılda ciddi miktarda fon aktarılmış, bu konuda uzmanlaşan merkezler tanımlanmış, uluslararası kolleborasyonlar kurulmuş, genişletilmiş yenidoğan ve evlilik öncesi tarama programları ile önlenmeleri hedeflenmiştir. Birçok ülkede olduğu gibi Türkiye genom projesinin de önemli bir kısmını oluşturacak olan nadir hastalıkların, ülkemize ait insidans ve mutasyonlarının belirlenmesi, tanı ve tarama kitlerinin geliştirilmesi ve ulusal hastalık eradikasyon hedeflerinin belirlenmesi, araştırma alt yapılarının kurulumu önemlidir.

Her yıl şubat ayının son günü EURORDIS tarafından ‘uluslararası nadir hastalıklar farkındalık günü’ olarak bir tema vurgulanarak kutlanmaktadır. 11. si düzenlenen uluslararası nadir hastalık farkındalık günü 2018 yılı teması; ‘nadir hastalıklar konusunda daha fazla araştırma yapılması gerekliliği’ olarak deklare edilmiştir. 2018 temasına uygun olarak, %50’inde çocukların etkilendiği nadir hastalıklar konusunda farkındalık ve araştırmaların artırılması amacıyla Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) bünyesinde yer alan Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) ’nün düzenlediği toplantıda; uzmanlık ve hasta dernekleri, ilgili bakanlık bürokratları ve TBMM sağlık komisyonu üyelerimiz bir araya gelmiştir. Bu farkındalık toplantısı, nadir hastalıklar gününün 2018 temasına uygun olarak araştırma alt yapılarının kurulumu, ilgili derneklerin federasyona dönüşümü ve referans klinikler ve laboratuvarlar ağının kurulumu için bir başlangıç olması hedefi ile yapılmıştır.

Çalıştayın ve kitabımızın hazırlanmasında emeği geçen herkese tekrar teşekkürlerimi sunarım.

1) NADİR HASTALIKLAR TERMINOLOJİSİ

Prof. Dr. Esmâ Sarıkaya

Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

Nadir hastalık: Sıklığı 1/2000'den daha az olan hastalıklardır. Birçoğunun etiyolojisi ve tedavisi henüz bilinmeyen yaklaşık 8000 çeşit nadir hastalık mevcuttur ve %80'i genetik nedenlidir. Nadir hastalıkların %50' sinde çocuklar etkilenmekte ve bu çocukların %30'u beş yaşını göremeden kaybedilmektedir. Zeka geriliği, duyu bozuklukları ve fiziksel engellilik gibi risk gruplarının önemli bir bölümünün sebebidir.

Yetim ilaçlar: Tedavi edilmesi amaçlanan ama çok nadir hastalıklar olduklarından küçük pazar boyu sponsorların ürünün araştırma ve geliştirilmesine yatırdıkları sermayeyi amorti etmelerine izin vermeyeceği için normal pazarlama koşullarında sponsorların geliştirme konusunda isteksiz olduğu ilaçlardır

Kayıt sistemleri (Registries): Bir hastalık için uniform data toplamak amaçlı çeşitli akademik ve klinik partnerlerce oluşturulan standardize data verisi giriş sistemi

Sağlık Sorunlarına Koruyucu Yaklaşım

- **Primordial Korunma:** Risk faktörleri ortaya çıkmadan onların oluşmasını önlemek amaçlanır.
- **Birincil Korunma (Primer Korunma):** Risk faktörleri mevcut iken koruyucu eylem ile hastalığın oluşmasını önlemek ve derecesini azaltmak (diyet ve egzersiz, bağışıklama, hijyen, aile planlaması, **pregenetik tanı- IVF uygulamaları**)
- **İkincil Korunma (Sekonder Korunma):** Hastalıkları zamanında yakalamak. (Erken tanı hizmetleri, **taramalar**)
- **Üçüncül Korunma (Tersiyer Korunma):** Birincil ve ikincil korunma olanaklarından yararlanamamış, tanıda geç kalınmış hastalarda, en iyi tedavi ve rehabilitasyon olanaklarının kullanımınıdır.
- **Dördüncül Korunma (Kuaterner Korunma):** Korunma için alınan önlemler ile tanı ve tedavi testlerinin çeşitliliği ve duyarlılığı arttıkça hem tanı testleri olması gerekenden çok ve gereksiz yapılmaya başlanmış hem de hastalıklar veya rahatsızlıklar gerekmediği halde ya da gerektiğinden çok yoğun bir şekilde tedavi edilmeye başlanmıştır. Tanı tedavinin aşırı kullanımının önüne geçebilmek için ortaya atılmıştır. Dördüncül korunma normal fizyolojik durumların hastalık olarak tanımlanması ile bu yeni tanımlanan hastalıkların gerekmediği halde tedavi edilmesini önlemeyi amaçlamaktadır. Her türlü fiziksel ve ruhsal gerilimden korunacaktır.

Taşıyıcı tarama (carrier screening): Asemptomatik bir bireyde belirli bir hastalık ile ilişkili bir gen için mutasyon veya anormal gen çifti olup olmadığını belirlemek için yapılan genetik testlerdir.

Reproduktif taşıyıcı tarama (Reproductive carrier screening): Asemptomatik sağlıklı bireylerin belirli bir hastalık ile ilişkili bir gen için otozomal ya da X'e bağlı çekimser kalıtılan mutasyon veya anormal gen çiftine sahip bir çocukları olabilme şansını belirlemek için gebelik ve doğum öncesi çifte reproduktif karar verme şansını tanımak amaçlı yapılan genetik testlerdir.

Genişletilmiş taşıyıcı tarama: Genetik test teknolojisindeki gelişmelerin sonucunda bireyin hastalık taşıyıcılık durumunun bir kerede ve etnik kökene bakılmaksızın birden fazla koşul için değerlendirilmesidir.

- **Etnik temelli tarama:** Aşkenazi Yahudi kökenli bireylerin Tay-sach hastalığı için tarama yapılması gibi yüksek riskli popülasyonları hedef alan hastalık taramasıdır.
- **Panetnik tarama:** Bireylerin etnik geçmişleri gözetilmeksizin taranmasıdır. Örneğin, her hamile kadının, yaşamı boyunca bir kez kistik fibroz için taramasıdır.

Önemli Toplum Tarama Periyotları:

- **Evlilik öncesi Tarama (Premarital screening):** evlilik öncesi anamnez alınması, fiziksel muayene, ruh sağlığının değerlendirilmesi, Otozomal resesif alfa ve beta Talasemi, orak hücre hastalıklarının dahil olduğu hemoglobinopati taraması, kan grubu ve Rh tespiti, bulaşıcı hastalık (sifiliz ve tüberküloz) taraması ve soy ağacı ile genetik danışmanlık yapılmasıdır.
- **Konsepsiyon Öncesi Danışmanlık (Preconceptional counselling):** Aile öyküsü, genetik öykü, beslenme durumu, folik asit alımı, çevresel ve mesleki maruziyetler ve teratojenler açısından değerlendirme yapılmasıdır.
- **IVF Öncesi Tarama (Pre-IVF Screening):** IVF yapılacak çiftin işlem öncesi Klamidya, Hepatit B, Hepatit C ve HIV açısından taranmasıdır.
- **Preimplantasyon tarama (Preimplantation screening (PGS)):** Gelişmekte olan bir embriyoda anöploidi varlığının belirlenmesidir.
- **Gebelikte tarama (antenatal screening):** enfeksiyonların erken dönemde tespit edilmesi ve anneden bebeğe bulaşın azaltılması amacıyla tedavi edilmesi, ile koryon villüs örnekleme veya amniyosentez ile genetik ve kromozomal hastalıkların tanısı için yapılan taramadır.
- **Yenidoğan taraması**

Her ikisi de hastalık geni taşıyıcı çiftlere üreme kararları neler olabilir?

- Çocuksuz kalmak
- Evlat edinmek
- Gamet donasyonu (ülkemizde kesinlikle yasaktır)
- Doğal yolla gebe kalarak genetik durumla doğan çocuğa sahip olma riskini kabul etmek

- Doğal yolla gebe kalarak gebeliğin ilerleyen haftalarında prenatal tanı (amniyosentez ve koryonik villus örnekleme (CVS)) sonrası gebeliğin terminasyonu
- Prenetik tanı tüp bebek (PGT –IVF) (etkilenmiş bir gebeliği sonlandırmayı etik bulmayan çiftlerce tercih edilmekte)

Rezidüel risk: Bir bireyin negatif tarama testi sonucundan sonra hesaplanmış anormal bir gen çifti taşıması riskidir.

Koryonik villus örnekleme (CVS): Amniyosentezden daha erken uygulanma avantajı vardır.

Amniyosentez: Hamilelik sırasında fetüsün kendine özgü bir sorunu olup olmadığını belirlemek için amniyotik sıvı numunesi alınarak analiz edilmesi ile yapılan testtir.

Kromozom: Genetik bilgi içeren hücrelerin içindeki yapıdır.

Kromozomal Anomali: Bir veya daha fazla kromozomda veya kromozomların sayısında anormalliktir.

Konjenital anomali: Doğumda ya da neonatal dönemde teşhis edilen yapısal, fonksiyonel ve genetik tüm anormalliklerdir.

Konjenital malformasyon: Gelişmekte olan fetüsteki malformasyonlardır.

Gonadotropin: Üreme hücrelerinin yapıldığı organların işlevini uyaran hormonlardır.

In Vitro Fertilizasyon (IVF): Overlerden çıkarılan ovumların laboratuarda sperm ile fertilize edilme işlemidir.

İntrasitoplazmik sperm enjeksiyonu (ICSI): Fertilizasyona yardımcı olmak için ovuma bir sperm enjekte edildiği IVF'de kullanılan tekniktir.

Ovaryum Stimülasyonu: Ovum alımına yardımcı olmak için IVF'te kullanılan bir tekniktir.

Oosit: Henüz tam gelişmemiş bir ovum hücresidir.

Embriyo: Fertilize olmuş ovumdur.

Bölünme aşamasında embriyo: Fertilize olmuş hücrelerin bölünmeye başladığı zamandır.

Pronüklöid embriyo: Sperm ve ovumdan çıkan iki çekirdeğin (DNA'yı içeren hücrenin bir kısmı) bulunduğu embriyodur.

Blastosistler: Farklılaşmamış embriyonik herhangi bir hücredir.

Embriyo Biyopsisi embriyo gelişiminin üç ayrı safhasında gerçekleştirilir:

- **Polar cisim biyopsisi:** Fertilize olan bir ovumun (embriyo oluşumunun 1. günü) taşıdığı iki adet polar cisim de hücre dışı kabuğundan çıkartılarak genetik olarak incelenmesidir.
- **Blastomer biyopsisi:** Gelişiminin 3. gününde embriyonun (gelişiminin 3. gününde yaklaşık 6-8 blastomer hücresi içerir) bir hücresi alınması ve genetik olarak incelenmesidir.
- **Trofoektoderm biyopsisi:** 5. günde blastosist aşamasına ulaşarak gelişimini sürdüren embriyonun trofoektoderm tabakasından birden fazla sayıda hücre çıkartılarak genetik incelemeye tabii tutulması ve blastosistin sağlıklı bir genetik yapıya sahip olup olmadığının belirlenmesidir.
- **Blastosentez**

Preimplantasyon genetik tanı (Preimplantation genetic diagnosis (PGD)); genetik ebeveynlerin biri veya her ikisinde bilinen bir genetik taşıyıcılık varlığında; IVF yöntemi ile oluşturulan embriyolarda biyopsisi ile genetik araştırma yaparak embriyoların genetik hastalığı taşıyıcı olup olmadığını belirlenmesidir.

Pre-implantasyon genetik test (Preimplantation genetic testing (PGT)); genetik ebeveynlerin biri veya her ikisinde bilinen bir genetik anormallik veya taşıyıcılık varlığında; embriyoların genetik hastalık riski altında olup olmadığını belirlemek için embriyolar üzerinde yapılan genetik testlerin genel adıdır.

PGT Çeşitleri:

- **PGT-A (aneuploidy) (PGS/CCS):** Kromozomal olarak normal genetik ebeveynlerin embriyolarının sayısal kromozom bozukluklarının (anöploidi) saptanması için tarandığı tekniklerdir. Terim karmaşasını ortadan kaldırmak amacıyla preimplantasyon genetik tarama son yıllarda preimplantasyon genetik tanı-anöploidi (PGT-A) olarak tanımlanmaktadır.
- **PGT-M (monogenic):** Mendeliyen/monogenik hastalıklar, Kistik fibroz, BRCA, Huntington Hastalığı gibi tek gen hastalıklarına yönelik preimplantasyon genetik tanı
- **PGT-SR (structural rearrangement):** Kromozom translokasyonları, inversiyonlar gibi kromozom yapısı yeniden düzenlemesi.

Cinsiyet seçimi: Doğacak bebeğin cinsiyetinin belirlenmesi ve tıbbi olmayan amaçlar için kullanılmasıdır.

Öjeni (eugenics): Darwin teorisine göre; insanların genetik açıdan kontrol altında tutulması ve ayıklanması ile insan ırkının ıslah edilmesidir.

2) TAÇESE NADİR HASTALIKLAR TOPLANTISI



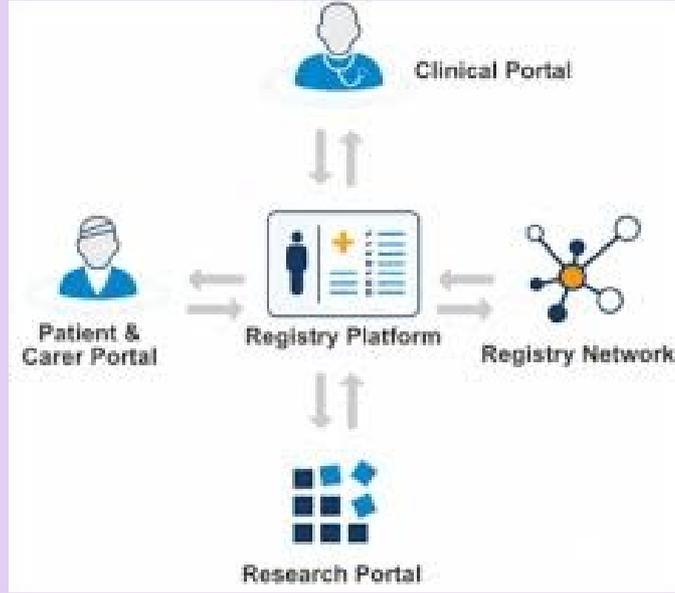
2.1.Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri Çalıştayı

2.2.Ankara Kurumlarının Nadir Hastalık Konusunda Kapasiteleri Çalıştayı

Düzenleyen: Doç Dr. Esmâ Sarıkaya

28 Şubat 2018

2.1) NADİR HASTALIKLAR KAYIT SİSTEMLERİ



28 Şubat 2018

2.1) NADİR HASTALIKLAR KAYIT SİSTEMLERİ ÇALIŞTAY RAPORU

Çalıştay Katılımcıları

Doç. Dr. Esmâ Sarıkaya
Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

1	Prof. Dr. Ali DURSUN	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı Başkanı
2	Prof. Dr. Aydan KANSU	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi - Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD Çocuk Gastroentolojisi Bilim Dalı Başkanı
3	Prof. Dr. Deniz DOĞRU ERSÖZ	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları ABD Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
4	Prof. Dr. Esra BATTALOĞLU	Boğaziçi Üniversitesi Moleküler Biyoloji ve Genetik
5	Prof. Dr. F. Ferda ÖZKINAY	Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Genetik ve Teratoloji Bilim Dalı
6	Prof. Dr. Hasan OĞUL	Başkent Üniversitesi Bilgisayar Mühendisliği Bölüm Başkanı
7	Prof. Dr. H. Serap İNAL	Bahçeşehir Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü Başkanı
8	Prof. Dr. H. Altay GÜVENİR	Bilkent Üniversitesi Bilgisayar Mühendisliği Bölümü Başkanı
9	Prof. Dr. Nurten AKARSU	Hacettepe Üniversitesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı
10	Prof. Dr. Uğur ÖZÇELİK	Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
11	Prof. Dr. Uğur ÖZBEK	Acıbadem Üniversitesi; Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürü, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Başkanı
12	Prof. Dr. Volkan BALTACI	Genetik Hastalıkları Danışma Derneği Mikrogen Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi
13	Doç. Dr. Tutku SOYER	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları ABD Çocuk Cerrahisi Bilim Dalı
14	Ceyhan VARDAR	Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü
15	Filiz İŞLEYEN	Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü

Tanım

Hasta Kaydı (HK) (*Patient Registry*) Dünya Sağlık Örgütü tarafından bilimsel, klinik veya politika üretmeye hizmet etmek amacıyla, önceden belirlenmiş, sistematik ve kapsamlı bir şekilde, hastalar hakkında tek tip bilgi içeren dokümanlar olarak tanımlanmaktadır. HK'ları belirli bir hastalığı ve durumu olan bireyler hakkında bilgilerin toplanması, depolanması, analizi ve paylaşılması amacıyla oluşturulmuş sistemlerdir.

HK'ları coğrafi bölgedeki tanımlanmış tüm olguların kaydını içeren toplum tabanlı sistemler olabileceği gibi, nüfus kapsamı net olmayan bazı kriterler ve klinik merkezlere dayalı kayıt sistemleri de olabilir. Bu iki kayıt yöntemi farklı kullanım alanlarına sahiptir. Tüm olguların kayıt altına alındığı sistemler gerçek HK olarak kabul görmektedir.

Hasta Kaydı Oluşturma Gerekçeleri

Hasta kayıtları belirli bir hastalık veya durumla ilgili o toplumda ne kadar hasta olduğunu göstermekle kalmaz, o hastalıkla ilgili bilimsel ve klinik verilerin toplanmasına, depolanmasına ve analiz edilmesine olanak sağlar. HK'nın oluşturulma gerekçeleri şu şekilde sıralanabilir.

1. **Yaygınlığın ve insidansın belirlenmesi:** HK'ları özellikle görülme sıklığında hızlı artış olan hastalıklar için erken uyarıcı olabilir. Nadir hastalıklarda olduğu gibi uzun süreli sabit seyreden insidansa sahip hastalıklarda HK ile en gerçekçi verilere ulaşmak mümkündür.
2. **Hastalığın doğal seyri hakkında fikir sahibi olmak mümkündür.** O hastalığın özellikleri, tedavi ve sonuçları hakkında veri toplanabilir. Bu özellikle bazı hastalıklardaki toplumsal farkların ortaya koyulmasına, genetik çalışmaların yapılmasına ve yeni ilaçların geliştirilmesine olanak sağlar. Nadir hastalıklarda yaşam sürelerinin artması ile birlikte HK sayesinde bu hastalıkların yıllar içindeki seyrini takip etmek mümkündür.
3. **Güvenliğin izlenmesi: Sağ kalım veya pazarlama sonrası araştırmalar:** HK'lar nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yeni ilaçların veya tedavi yöntemlerinin güvenilirliğini, olumsuz sonuçlarını ve yan etkileri izlemek için etkin bir gözetim yöntemidir. Ayrıca HK ile bir yetim ilacın ilk kez kullanılması sırasında ortaya çıkan olumsuz sonuçların erken fark edilmesi mümkündür.
4. **Klinik etkinliğin değerlendirilmesi:** HK'lar nadir hastalıklarda uygulanan ilaçların klinik etkinliği ve maliyet etkinliği hakkında fikir verir. HK'lardan elde edilen bilgilerin çalışmalarla elde edilen etkinlik analizlerinden daha gerçekçi bilgiler verebilir. Çünkü çalışmalarda belli protokollerle ideal hastalar seçilmişken, HK'da tüm toplumun değerlendirilmesi mümkündür. Maliyet etkinliğinin değerlendirilmesi amaçlanıyorsa oluşturulan HK ona göre tasarlanmalıdır.
5. **Bakım hizmetlerinin kalitesinin ölçülmesi:** HK'lar ile verilen sağlık kalitesini ölçülebilir. Bunların iyileştirilmesi amacıyla sağlık hizmeti sunucularına geri bildirim verilebilir. Yalnız sağlıkla ilgili değil hastaların sosyal hayat kalitesini arttırmaya yönelik faydalar sağlayabilir. Nadir hastalıklar için her hastalığın kendisine özgü kalite ölçütleri vardır ve HK ile bunların ortaya koyulması sağlanabilir.
6. **Bir etiyojolojiye yönelik bilimsel araştırma yapılması:** HK'ları etiyojijisi kesin olmayan hastalıklar için veri sağlar.

7. **Klinik arařtırmalar için bařıyurulacak bir hasta envanteri saęlama:** Nadir hastalıkları için az sayıda hasta ile bilimsel çalıřma yapmak güçtür. HK'ları o hastalıkla ilgili bilimsel veriye ulařılabilecek olgu sayısının toplanmasına ve bilimsel arařtırma yapılmasına olanak saęlar. Bu hem bilim insanları hem de sanayi için arařtırma yapmayı motive eder.
8. **Koruyucu önlemlerin alınması.** Yařam kalitesini önemli ölçüde bozan ülke ve ailenin sosyal ve ekonomik durumunu zora sokan hastalıklar için insidans daęılımına göre, tarama yapılmasını, gerekli tedbirlerin alınmasını (genetik hastalıklar için; prenatal tanı, preimplantasyon genetik tanı, infeksiyon hastalıkları ve bazı kanserler için: çevresel faktörlerin) saęlamada ilk ve önemli adım HK larıdır.

Yukarıda özetlenen gerekçeler nedeniyle nadir hastalıklar konusunda Ulusal Hasta Kayıt Sistemlerinin oluřturulması ülkemizdeki nadir hastalıkların epidemiyolojik verisinin eldesi ile saęlık hizmet politikalarının planlanması ve kaynaklarının uygun kullanılması için önemli ve gereklidir. Bu amaçla yapılması planlanan çalıřmalar konusunda görüşlerimiz ekte sunulmuřtur.

1. Ulusal Hasta Kayıt Sistemi (UHKS) çalıřmalarının planlanması, yürütülmesi ve alt yapısının oluřturulması için teknik ve bilimsel bir çalıřma grubu kurulmalıdır. Bu çalıřma grubunun çalıřma yöntemi ve yönetimi belirlenmelidir. Bu çalıřma grubunun çıktılarını hayata geçirmek ve süreklilięini saęlamak için Saęlık Bakanlığı bünyesinde, Çalıřma grubu ile iletiřim içinde olan resmi bir birim oluřturulmalıdır.
2. UHKS'de kullanılacak verilerin neler olacaęı, nereden ve nasıl toplanacaęı belirlenmelidir. Veri kaynakları ve toplama yöntemleri ortaya koyulmalıdır.
3. Kurulacak kayıt sistemlerinin kaynaęına (mevcut hasta kayıt programları, özerk kayıt programları, klinik uzmanlık merkezleri üzerinden prospektif yeni kayıtlar) ve toplama yöntemlerine karar verilmelidir. Mevcut sistemlerin kullanılması durumunda gerekli revizyonların yapılması gereklidir. Bu çalıřmalar sırasında Saęlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüęü yetkilileri ve konusunda yetkin bilimsel insanları ile iliřkiler sürdürülmelidir.
4. UHKS'den elde edilecek verilerinin analiz yöntemleri belirlenmelidir.
5. UHKS'de toplanacak verilere kimlerin ulařacaęı, kullanıcı profilleri ve yetkililerin özellikleri, kimler olacaęı ve veriye ulařma yöntemlerinin belirlenmesi gerekir.
6. Veri toplama ařamasından önce etik ve yasal konuların tartıřılacaęı ve kararlařtırılacaęı çalıřmaların tamamlanması gerekir. Hastalar ve aileleri için aydınlatılmıř onam formları oluřturulmalıdır. Hastaların oluřturulacak UHKS verilerini saęlamada aktif rol almaları saęlanmalıdır.
7. UHKS ile oluřturulması planlanan ulusal biyobankalar arasında gerekli entegrasyon ve iletiřim planlanmalıdır.
8. UHKS kapsamına alınacak hastalık grupları ile ilgili öncelikli alanlar seçilmeli, bu konulara iliřkin uzmanlık derneklerinin ve hasta derneklerinin önerileri alınmalıdır.
9. Öncelikle daha sık görülen ve öncelikli saęlık sorunu olarak belirlenen hastalık grupları ile ilgili kayıt sistemi kurulmalıdır.
10. Uluslararası iyi uygulama örneklerinin belirlenmesi ve ülkemize adaptasyon çalıřmaları saęlanmalıdır.

11. Nadir hastalık sınıflama sistemlerinin kullanılabilir olması, sađlık bilgi sistemleri içinde nadir hastalıkların görünür hale getirilmesi kadar önemlidir. Bu durum güvenilir epidemiyolojik veri oluşturulmasına yardımcı olmak için önemli bir adımdır. Tedavilerin güvenliğini ve klinik etkinliđi izlemeyi ve bakım kalitesini ölçmeyi sađlayan bir sistem, nadir hastalıkların dođal seyri ve etyolojisi hakkında daha fazla araştırma için yararlı bir temel oluşturacaktır. Nadir hastalıkların kodlaması için birkaç sistem uygun olarak kabul edilmektedir: Uluslararası Hastalık Sınıflandırması-11 (ICD11; řu anda Beta aşamasında), Orphanet sınıflandırması, OMIM ve SNOMED CT. Her sistemin avantajları ve dezavantajları vardır ve bu tür bir sistemin finansmanı ve devamını sađlama ile ilgili önemli sorular cevapsız kalmaktadır.

Raportör: DOÇ. DR. TUTKU SOYER

2.2) THE AIM OF RARE DISEASE REGISTRIES

Prof. Dr. Esmâ Sarıkaya

Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

Definiton of Registry: Registries are systems of uniform data collection to evaluate specified outcomes for a population defined by a disease, condition or exposure, typically spanning different clinical or academic partnerships over an extended time period.

Registries are particularly important for rare or poorly understood diseases with small patient numbers, complex delayed diagnoses, a propensity for variable standards of care and limited treatment options.

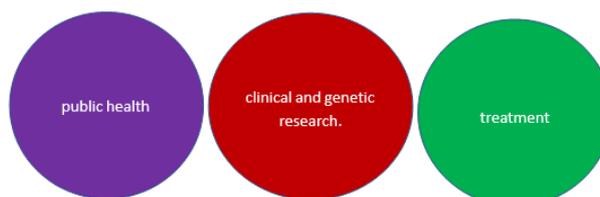
Registries act as a central networking point for all stakeholders around a particular RD, including patient advocacy groups, researchers, clinicians, industry and Government. **Registries, enable health service planning, epidemiological research, clinical trial recruitment and post-marketing drug surveillance.**

Registry data, once collected, could be used for benchmarking in research and clinical practice, for coordination of research groups, to facilitate phenotype/genotype correlations across small patient groups, and to connect researchers and clinicians with international registry initiatives. Registries can also provide transparency for patient advocacy groups to raise the profile and understanding of RD in the community.

Registries can assist genomic research by facilitating the collection of biospecimens and genomic test results. Genomics and bioinformatics have also helped to facilitate international initiatives, such as RD-Connect, the Human Variome Project, the Global Alliance for Genomic Health and Matchmaker Exchange, thus encouraging research groups to share vital phenotypic information and build international RD registry communities.

The Need for National Rare Disease Registry System: There is a need for a national coordinated and collaborative approach, better data collection and information use for RD, with coordinated care and equitable access to services, diagnostics, treatment and reserarch for RD. Stable, long term gowernmnet funding also is needed to ensure sustainability and to facilitate the significant networking and coordination The coordinating approach to managing multiple RD registries under the same umbrella is likely to provide significant cost savings while maximising impact

Aim of rare disease registries



A National RD database would not act as a clinical quality registry measuring outcomes and clinical variation for each RD, but instead would be a starting point to help collate basic data and then identify areas in need of further development and focus.

A National RD Registry Strategy should be consistent with the 10 key principles for RD Registries jointly declared by the European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), the National Organization for Rare Disorders (NORD) and the Canadian Organization for Rare Disorders (CORD)

- ✓ Be recognised as a priority in the field of rare diseases;
- ✓ Encompass the widest possible geographic scope;
- ✓ Be centred on a disease or group of diseases rather than therapeutic intervention;
- ✓ Have interoperability and harmonisation between registries;
- ✓ Consistently use a minimum set of common data elements;
- ✓ Have a nationally recognised, integrated process for ethics approval and consent
- ✓ Where possible be linked with biobank data and biospecimen access
- ✓ Include the possibility of data directly reported by patients as well as healthcare professionals;
- ✓ Encourage public-private partnerships to ensure sustainability;
- ✓ Involve patients equally with other stakeholders in governance;
- ✓ Serve as key instruments for building and empowering patient communities.

National RD registry strategy development with the limited resources and funding the following priorities should be considered:

- 1 Create an alliance of existing RD registries in the country through the RVA-based network to begin sharing best practices, establishing standards, cohesion and higher interoperability;
- 2 Conduct an audit of appropriate existing RD registries and databases
- 3 Define how best to establish a single National RD database to act as a central repository for RD, and define the consent, data capture and governance models, following FAIR principles
- 4 Develop strategies to minimise barriers for establishing new and more comprehensive registries for individual RD or related disease groups;
- 5 Consolidate a coordinated effort to attract sustainable government funding for RD registries.

Given the existence of so many different RD, it is impractical, cost-prohibitive and unrealistic to establish stand-alone high-quality clinical registries for each individual RD. Modular approaches and shared platforms are required to collect data on multiple RD or the grouping of related RD.

Rare diseases have small and often widely scattered populations, so recruiting patients to trials can be extremely challenging. The lack of natural history data, suitable animal models of disease, regulatory guidance, agreement on primary and secondary endpoints, as well as genotypic and phenotypic variability within the same disease, all make it very difficult to define common

treatment patterns, assess how those treatments are working, and identify gaps – all of which is vital to the clinical research process.

When registries collect accurate clinical data over time, they can act as fundamental support structures for patients and their families and powerful cost-effective instruments to support clinical trials and translational research to improve quality of care, quality of life and survival.

Registries are critical for RD with low prevalence and propensity for variation in treatment and outcomes. Financial, operational and governance challenges exist for establishing and maintaining RD registries

A rare disease patient registry, a rich source of real-world data, would be an online platform where physicians, patients and caregivers can record clinical and related information about a patient's diagnosis (including genetic or confirmatory diagnostic data), condition progression and treatment experience.

Over time, the data collected would provide researchers with a valuable glimpse into the patient experience with the disease that cannot be gleaned from simple laboratory or physician assessments. It also could help identify patients - given the correct risk/benefit ratio as deemed by the patient's caregiver team - for potential enrollment in clinical trials.

These insights can help shape the direction of an investigation and give researchers a place to share information about their studies with physicians, patients and advocacy groups, and more efficiently and cost-effectively recruit participants to their trials.

Best practices for rare disease registries

These platforms can serve as a powerful resource tool for researchers, but only if they are integrated into the research plan from the start and designed to deliver value throughout the development lifecycle.

Before building a registry, developers should consider what data they want to collect, who will enter the data, how the data will be updated and/or shared and how it will add value at every stage of the drug development process.

The best time to build a registry is before the research begins or, if not possible, as early in the development process as possible. This gives developers the time to build out a robust population, and gather meaningful baseline data on the current state of the disease and the impact of existing treatments. This early data also can be used to choose trial sites based on patient location, and to validate primary and secondary endpoints, which is critical in rare disease studies where meaningful endpoints are often undefined and must be validated.

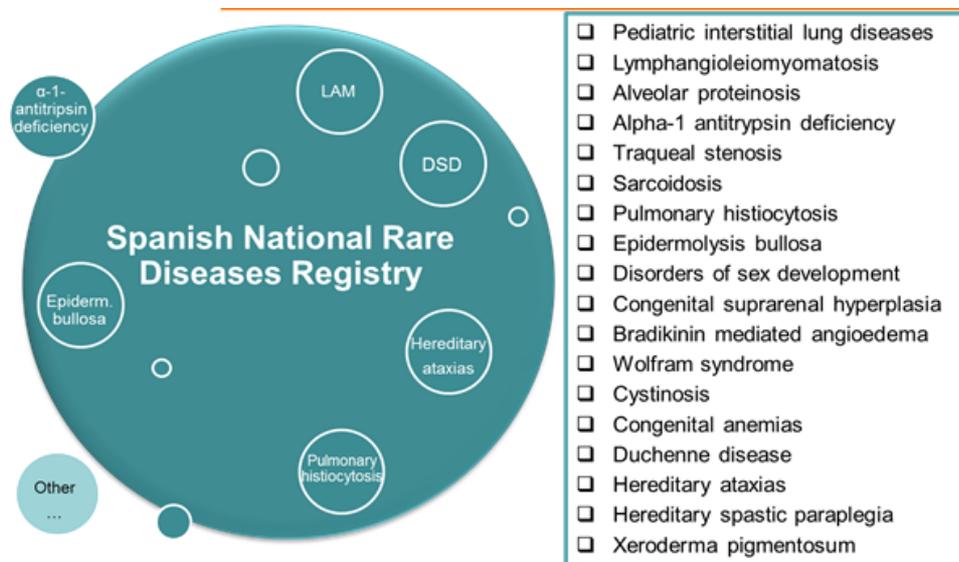
Over time, researchers can use the registry data to:

- Track quality of life changes in patients using a new treatment
- Make comparisons among patients on different regimens, or who have varying genetic backgrounds or co-morbidities
- Track things like adherence to protocol, and occurrence of side effects.
- All of this data can be used to support label claims and pricing requests, giving regulators added proof that a drug meets safety and efficacy requirements.

Registries can be an invaluable tool to any clinical research program, but especially for rare disease research, they can act as a lifeline between patients, clinicians, researchers and the pharmaceutical sponsors trying to help them. Starting early, engaging patients, and understanding how this data can be applied to the drug development lifecycle ensures everyone involved with the registry will have access to new treatments as early as possible. Many pharma companies are now using these registries to optimize their rare disease programs.

After a rare disease drug receives commercial approval, registries can be used to demonstrate the real-world safety and efficacy of the drug. This is a common requirement for rare disease drugs, especially for those that receive accelerated approval and/or rely on smaller clinical trials for their initial or tentative approval. After initial approval, a larger confirmatory trial may be needed to corroborate the initial efficacy and safety seen in the smaller trial(s). For example, as part of the 2014 approval of [Myalept](#) as a replacement therapy to treat complications of leptin deficiency, FDA required developers to gather data through a long-term [product exposure registry](#) of patients as part of its Risk Evaluation and Mitigation Strategy. For the 2014 approval of Translarna (ataluren for the treatment of nonsense mutation of DMD), the CHMP required developers to conduct another clinical trial to support the renewal of its initial marketing authorization.

Implementing a national RD data system requires long-term planning and consensus among many stakeholders with regards to data collection, storage and sharing.



BİREYSEL KATKILAR

UĞUR ÖZBEK

Ülkemizin de temsil edildiği Orphanet veri tabanı ve Avrupa Komisyonu destekli RD-ACTION (www.rd-action.eu) projesi dahilindeki tavsiye kararları doğrultusunda hastalık kodları ve veri setlerinin kullanılması uygun olacaktır.

NURTEN AKARSU

Alanın dışından gelen biyoinformatikçiler için skorlanabilir bir veri ile çalışmak büyük bir öneme sahip. Özellikle yüksek çözünürlüklü genom dizilemeler geliştikten sonra fenotip bilgilerini bu veri ile birleştirenler ve pek çok varyantın içinden ilgili alana yönelik genleri saptayabilme işi başlı başına bir yazılım konusu haline gelmiş durumda.

Pheomics dediğimiz alan buna hizmet etmeye çalışıyor. Amaç hastalıkları yeniden tanımlamak değil biyoinformatik alanının skorlayabileceği şekilde Gen Ontolojileri, Fenotip Ontolojileri, Kalıtım Kalıplarını, ve gerektiğinde “mouse” ontolojilerini de birleştirerek saptanan genleri doğru klinik yollara oturtmak.

Son yıllarda kullanılan “**Human Phenome Ontology**” bu kapsamda önemli bir açılım sağlamış durumda. Semptomların veride bulunması (örneğin atrial fibrilasyon) yeterli oluyor doğrudan hastalık sendrom adı ile çalışılmasına gerek olmuyor. İlgili yazılımın nasıl olduğu hakkında bilgi <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2668030/> yayınında görülebilir. Lisanslı Programa ulaşmak için ise <http://human-phenotype-ontology.github.io/about.html> web adresinden bilgi alınabilir.

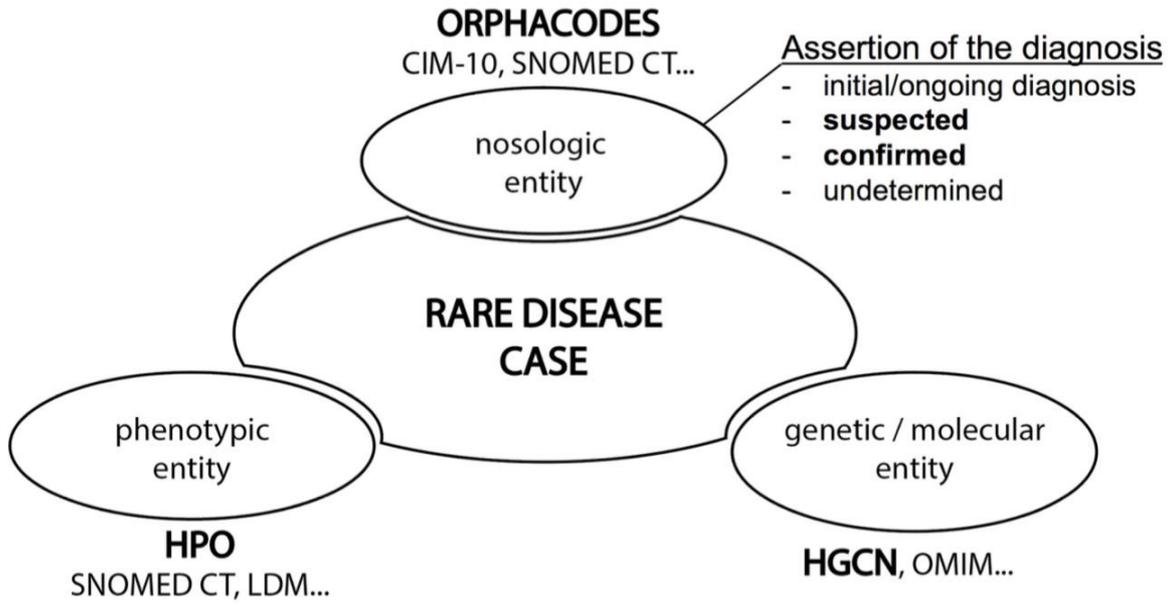
Genom verisi ile fenotip verisi kolaylıkla birleştirilebilir. Bu durumun biyobankalar ile klinik verinin birleştirilmesi konusuna da büyük yardımı olacağını düşünüyorum.

Bunun dışında ulusal kayıt sistemi oluştururken dikkat edilecek çok önemli bir nokta konunun etik boyutu. Arşivlenenler “soyut” sayılar, tanımlar değil insanlar. Bu noktada veriyi toplarken veriyi paylaşırken çok dikkat edilmesi lazım. Bir kez kayda alınınca genetik ve kalıtsallıktan dolayı tüm aileniz damgalanmış oluyor. İlaç geliştirdim yeni keşif yaptım diyen kapıya dayanıyor hasta ve ailelerin hayatları terörize oluyor. Toplumun yararı olacak diye bireyin yararından vaz geçilmesi hiç uygun birşey değil bizi de modern dünyanın dışına atacak bir uygulama. Arşivler oluşturulurken bu noktaya çok dikkat edilmeli. Veriye kimin nasıl erişim sağlayacağı baştan belirlenmeli.

Şu anda mevcut kayıt sistemi olan araştırmacılar tarafından başlanması onların verisinin genom analizleri ile birleştirildiğinde doğru tanıya ne oranda ulaşılabildiğini görmekle işe başlanmalı. Doç. Dr. Fatih Özaltın (Hacettepe Pediatrik Nefroloji) Türkiye genelinde böyle bir kayıt sistemi var, laboratuvarında kendisi genom dizilemeleri de yapıyor. Öncelikle nefrolojik hastalıklarda bu tip bir kayıt sistemi nasıl çalışıyor, tanı ve tedavi masraflarını indirebiliyor mu, saptananlar “translasyonel tıp” diye adlandırdığımız hasta yararına olabilecek araştırma/hizmet kapsamına

dönabiliyor mu bakılabilir. Human Phenome Ontology kullanımı semptomdan giderek hastalık ve genom verisinin birleştirilmesinde işe yarıyor mu bütün bunlar o sistem üzerinden test edilebilir.

Eğer bu olabiliyor ve kayıt sistemi işe yarıyorsa o zaman kritik hastalıklarda European Research Network (ERN)'ler gibi hastalığa özgü özelleşmiş merkezler kurulması yoluna gidilebilir. Geniş başlıklar altında çok sayıda hastanın yararlanabileceği referans merkezler kurulabilir. Örneğin "hematolojik hastalıklar" gibi geniş başlıklar...



RD-ACTION D5.2 when the diagnostic is undetermined, it is recommended to have at least 1 descriptor from other resources such as HPO

VOLKAN BALTACI

Problemler

1. Genetik hastalıkların dökümantasyonunda standardizasyon eksikliği
2. Merkezlerin ve laboratuvarların elde ettikleri genomik çıktılarının raporlanmasında standardizasyon ve dökümantasyonundaki eksiklikler
3. Raporlamalarda varyasyonların klasifikasyonunda standardizasyon eksikliği, özellikle patojenitesi net olmayan değişimlerin (VUS'ların) raporlanmasında farklılıklar ve yanlış yönlendirmeler
4. Genotip fenotip ilişkilendirilmesinde ülke çapında standardizasyon eksikliği (ortak sorgulama, anamnez ve fenotipik bulguların sistematik bir şekilde kayıt altına alınmasında eksiklik).
5. Genetik problemlili doğan bebeklerin kaybedilmesi halinde DNA örneklerinin ve klinik/laboratuvar bilgilerinin saklanmasında eksiklik hatta yokluk.
6. Ailelerin genetik danışmanlık almalarının sağlanmasında eksiklik

Çözüm Önerileri

1. Genetik hastalıklara spesifik olarak hazırlanacak hasta kayıt ve dosya formatının, pedigrî çıkartmayı sağlayacak sistemik sorgulamanın, ve algoritmaların Sağlık bakanlığı tarafından hazırlatılarak tüm sağlık kurum ve kuruluşlarına gönderilmesi ve kullanımının sağlanması
2. Hastaların genetik materyallerinden yapılan testlerde hangi yöntem kullanılırsa kullanılsın çıktılarının standart bir şekilde ve ortak bir formatta uluslararası nomenklatüre uygun olarak raporlanması, raporların optimal enformasyon sağlayacak şekilde belirlenmiş kriterleri sağlayacak şekilde düzenlenmesi
3. Moleküler testler sonucunda tespit edilen varyasyonların raporlanmadan önce iyi değerlendirilmesi ve uygun şekilde klasifiye edildiğinden emin olunması hayati önem taşımaktadır. Örneğin patojenitesi net olmayan (VUS) bir varyasyonun patojen bir değişim gibi raporlanması ailenin sonraki çocuklarının planlanmasında büyük sorunlar doğurmakta, aile için dramatik sonuçlara yol açabilmektedir. Bu nedenle tespit edilen varyasyonların standart bir şekilde sınıflandırılmasını sağlamak için:
 - Variant fenotipi açıklıyormu?
 - Segregasyon modeli varyantın patojenitesini destekliyor mu?
 - Gibi klinik kontrolden geçirilmesi,
 - SIFT,
 - PolyPhen,**
 - Mutation Taster**
 - gibi bioinformatik değerlendirme araçları ile patojenitenin verifikasyonu ,
 - Mutasyon bölgesi (gen-intron-ekzon)
 - Frekans
 - Genomdaki korunmuş bölgeler
 - gibi biyoinformatik argümanların bir sistematik halinde kullanıldığı ortak

algoritmalarar üzerinden ilerleyerek raporlamaların yapılması sağlanmalıdır. Bu sebeple ulusal bir mutasyon veri tabanının devletin koordinasyonunda oluşturulması ve ruhsatlı tüm (özel ve devlet) genetik tanı merkezlerin bu very tabanına yukarıda bahsedilen kriterlere uygun bir şekilde verilerini girmesi sağlanabilir. Bu veri tabanı hasta kayıt sistemleri ile entegre edilebilir.

4. Yeni bulunan varyasyonların ve özellikle ülkemizde sıklık gösteren genomik değişimlerin anlam ifade edebilmesi ve bilimsel bir değer taşınması için genotip- fenotip ilişkilendirmesinin standart ve optimal bir şekilde yapılması büyük önem taşımaktadır. Bu aynı zamanda;
 - Hastaların ve fenotipik bulguların klasifikasyonuna
 - Bulunan genomik varyasyonların retrospektif olarak değerlendirilmelerine
 - Güçlü bir veri bankamızın oluşmasınakatkı sağlayacaktır. Bu amaçla ekte sistematik olarak hazırlanmış bulunduğum hasta sorgulama formu sunulmuştur. Bu formdaki sorular son derece detaylı bir şekilde hazırlanmış olup ihtiyaca göre bu form modifiye edilerek farklı branşlarda kullanılabilir.
5. Ülkemizde akraba evlilik oranı hatırı sayılır ölçüde yüksek olup yaklaşık her 5 çiftten birisinde eş akrabalığı mevcuttur (%22.9). Gerek eş akrabalığı, gerek bölgesel ve diğer sebeplerden dolayı ülkemizde genetik problemlili bebek doğumları oldukça yüksek seviyededir. Bu ailelerde en önemli problem hastalıklı bebeklerinin teşhis konulmadan önce kaybedilmesidir. Buna bağlı olarak sonraki gebeliğin aynı riskten korunması için yani prenatal veya preimplantasyon tanı yapılması için gereken mutasyon bilgisinin elimizde bulunmamasıdır. Genetik anormallikle doğan bir bebeğin teşhis edilmesi, mutasyonun doğru bir şekilde tespit edilmesi tabiidir ki kolay bir süreç değildir ve ülkemizin her sağlık kuruluşunda yapılabilmesi de mümkün değildir. Bu nedenle bu bebeklerin temel künye bilgileri ve sadece klasifiye etmemizi sağlayacak genel semptom bilgileri ile birlikte doku örneklerinin sonradan DNA izole edilmek üzere saklanması, bunların bir yerde toplanarak sonradan analiz edilebilmelerine imkan yaratılması hayati önem taşımaktadır. Bu numuneler söz konusu aile 2. çocuk için tekrar doktora başvurduğunda klinik ve moleküler tanının konabilmesi ve ikinci çocuğun sağlıklı doğumunun sağlanması bakımından hayati önem taşımaktadır.
6. Reprodüktif problemleri, Nadir hastalıkları, Kanserleri, genetik temelli veya multifaktoriyel kondisyonları, ileri yaşta başlayan hastalıkları vb.. düşünecek olursak ülkemizdeki neredeyse tüm ailelerin bir veya daha çok genetik danışmanlığa ihtiyacı olacak demektir. Bu durumda genetik danışmanlığın ve danışmanlık veren kurum ve kişilerin daha kurumsal ve daha yaygın bir hale kavuşturulması önem arz etmektedir. Bu konuda kurslar, sertifikasyon programları düzenlenmesi, danışmanların basamaklandırılması gibi uygulamalar yapılabilir. Örneğin hemşire veya benzeri sağlık çalışanlarının kurs ve sertifikasyon programları ile birinci basamak danışmanlar ve bunların sevk ettiği üst basamak danışmanlar (genetik uzmanı, PhD vb) planlanabilir.

Genetik testler öncesi hasta sorgulama

	SİSTEM	BULGU
1	KULAK/BURUN/BOĞAZ/SES	Dış anormallikleri Atipik diş rengi Yarık dudak/damak İşitme kaybı Dış kulak anormallikleri Kulak aplazi/hipoplazileri İç / Orta kulak anormallikleri İşitme kaybı / Sağırılık Nazal / Hiponazal konuşma Ses kaybı Artikülasyon zorluğu Zayıf/Kaba ses Kedi miyavlaması
2	GÖZ	Görme bozukluğu /kaybı-Şaşılık Nistagmus Retinoblastom Katarakt Kolobom Glokom Mikroftalmi Optik atrofi Pitozis Oftalmopleji
3	SİNİR SİSTEMİ	Davranış bozuklukları Otizm Dikkat eksikliği Gelişme geriliği Motor gelişim geriliği Konuşma geriliği/konuşmama Ataksia Korea Distoni Parkinsonizm Hipotoni Hipertoni Hiperrefleksi Spastisite Makaslama Yutma güçlüğü Uyku düzensizlikleri Bunama Ensefalopati Baş ağrısı Migren Makrosefali Mikrosefali Nöropati Strok Anormal koku algısı Anormal tat algısı Hipokalemik tetani Azalmış tendon refleksleri Çabuk yorulma GÖRÜNTÜLEME + Kraniostozis Anormal Miyelinizasyon Kortikal Girus anormallikleri Korpus Kallozum agenezisi Serebral atrofi Serebellar hipoplazi Holoprozensefali Hidrocefali Lökodistrofi Lizensefali Anormal EEG / EMG

4	GÖĞÜS	Jinekomasti Galaktore Aplazik/Hipoplazik göğüs Hipertrofik göğüs Göğüs asimetrisi Hipoplastik areola Göğüz neoplazileri
5	NEOPLAZİLER	Akciğer neoplazileri Cilt tümörleri Feokromasitoma Adenomatöz polipozis Lösemi Miyelofibrozis Meme karsinomu Kolonrektal karsinom Lösemi
6	ENDOKRİN SİSTEM	Adrenal gland anormallikleri Hipotalamo-Hipofizer hormonal bozukluk Pubertal bozukluklar Gonadal bozukluklar Hiperürisemi Diabetes Mellitus Diabetes insipidus Hipertroidi Hipotiroidi Hiperparatiroidi Hipoparatiroidi Endokrin sistem neoplazileri
7	İMMÜN SİSTEM	İmmun yetmezlik (Hücresele/humoral)
8	GELİŞME DÜZENSİZLİKLERİ	Gelişme geriliği Asimetrik gelişme Az veya fazla vücut ağırlığı Aşırı kısa/uzun boy
9	EKSTREMİTE ANORMALLİKLERİ	Alt/Üst Ekstremitte aplazisi Alt/Üst Ekstremitte hipoplazisi Alt/Üst Ekstremitte kas atrofileri Alt/Üst Ekstremitte kas hipertrofileri Alt/Üst Ekstremitte kas hipotrofileri Alt/Üst Ekstremitte kemik anomalileri Amniyotik band sekeli

10	KARDİYOYASKÜLER / TORAKS	<p>Mediasten anormallikleri Dekstrokardi Aort dilatasyonu ASD VSD Dilate kardiyomiyopati Hipertrofik kardiyomiyopati Hipo/hipertansiyon Büyük damarların anatomik bozuklukları Fallot tetralojisi Lenfödem Miyokard infarktüsü Aritmiler</p>
11	GIS / ABDOMEN	<p>Gastroşizis Omfalosele Agangliyonik megakolon Pilor stenozu Diafragma anormallikleri Kusma Konstipasyon Diare Hepatik Transaminazların yüksekliği Karaciğer yetmezliği Hepatomegali Splenomegali Obezite</p>
12	İSKELET SİSTEMİ/KAS	<p>Mandibular hipoplazi Mandibular eklem anormallikleri Diş anormallikleri Nazal iskelet anormallikleri Yüz kemiklerine ait anormallikler Kranial kemiklere ait anormallikler Kranium anormallikleri Ekstremiteler anormallikleri Vertebral kolon anormallikleri Skolyoz Eklem gevşekliliği Eklem kontraktürleri Polidaktili Sindaktili Equin deformitesi Kartilaj anormallikleri Ektopik kalsifikasyon Anormal kas morfolojisi Mitokondriyal kas hastalıkları Kas kalsifikasyonları Çizgili kas neoplazileri Kas distrofileri</p>
13	SOLUNUM SİSTEMİ	<p>Akciğer /solunum yolu neoplazileri Akciğer/solunum yolu anomalileri Fonksiyonel solunum problemleri</p>

14	METABOLİK BOZUKLUKLAR	<p>Hiperbilürübünemi Ter dengesi bozukluğu Hipotermi Hipotermi Ketozis Anormal kreatin kinaz Düşük plazma kreatinin seviyesi Hiperalaninemi Hipoglisinemi Artmış Serum Pürüvat seviyesi Laktik asidoz Organik asidüri Amiloidozis</p>
15	GENİTO ÜRİNER SİSTEM	<p>Anormal dış genitelya Anormal iç genitelya Hipogonadizm Hipospadias Ambigus genitelya Ürogenital fistül Genitoüriner neoplaziler İnfertilite Böbrek anatomik bozuklukları Hidronefroz Renal Agenezis Renal Kist Renal tubuler disfonksiyon</p>
16	PRENATAL DÖNEM/DOĞUM	<p>Intrauterin gelişim geriliği Anormal fetal kranial bulgular Hemihipertrofi Kısa / uzun fetal boy Fetal hareket düzensizlikleri Hidrops fetalis Fetal asit Polihidramniyos Oligohidramniyos Anhidramniyos Plasental anormallikler Ümbilikal kordon anormallikleri Prematür doğum</p>
17	KONNEKTİF DOKU ve DERİ	<p>Hiperkeratoz Gevşek deri Hiper / Hipo Pigmentasyon Anormal saç Anormal Tımak İktiyosis Fıtık Fleksiyon kontraktürleri Gevşek eklem</p>

2.3) FAIRIFICATION (Findable, Accessible, Interoperable, and Reusable) OF RARE DISEASE REGISTRIES

Prof. Dr. Esmâ Sarıkaya
Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

Making rare diseases (RDs) registry data FAIR (Findable, Accessible, Interoperable, and Reusable) for humans and computers at the source is crucial to improve both diagnosis and treatment. Aim must be to encourage the reuse of computer-readable data and metadata models that use standard ontologies, and to work with registry and FAIR software providers to make the FAIRification process easier for registry managers.

RDs frequently cause severe conditions, and the molecular cause of the disease is often unknown, making diagnosis and treatment difficult. RD registries contain crucial information to advance the knowledge of diagnosis, disease progression, and treatment, but often are sparse, scattered and heterogeneous. Therefore, to make the most use of registry data, it is essential that RD researchers are able to combine these data, which exist in thousands of data sources across nations, regions and institutes with different ethical and legal constraints. However, this also puts forward the need to properly define the conditions under which the data can be accessed, describing how it can be found and reproduced. This is possible by making these data FAIR ‘at the source’, i.e. store data in a FAIR format in individual registries. FAIRification procedures applied at the source will in time let RD researchers analyse data across thousands of resources, and consequently, reduce the costs, time and effort of current approaches of harmonizing ambiguous data.

FAIRifying a rare disease registry, practically means that:

- The registry data and metadata are made machine-readable;
- The metadata clearly describes how the data can be accessed and reproduced;
- The metadata can be found by machines.

This requires complete understanding of the registry data, including the data items/elements, how it was created, and what are the accessibility restrictions.

FAIR training activities, which enables RD registries to become FAIR at the source are essential **Bring Your Own Data’ (BYOD)** workshops play a critical role in establishing a robust and sustainable infrastructure of linkable data sources where the responsibility for FAIR data stewardship starts at the source.

Currently in the process of FAIRifying registry data of three RDs:

- Duchenne muscular dystrophy (DMD),
- vascular anomalies (VA),
- osteogenesis imperfecta (OI).

The high interactivity among the different players, i.e., data managers, researchers, clinicians, patient representatives, and IT-trainers, strongly contributes to make the BYOD workshop a success.

G7 Science Ministers committed to giving incentives for open science and to providing research infrastructures on the basis of FAIR data

The Science Ministers of Canada, France, Germany, Italy, Japan, the United Kingdom, the United States of America, and the European Commissioner for Research, Science and Innovation, met in Venaria on September 28th, for the Ministerial meeting hosted by the Italian Presidency during the G7 Innovation Week

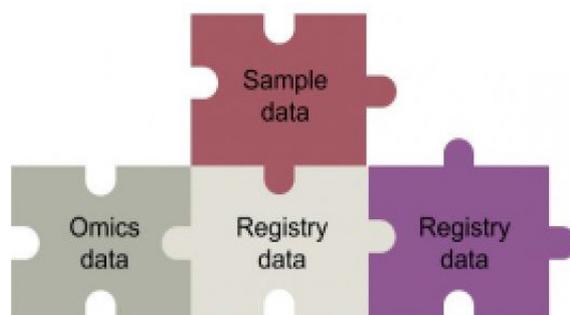
The G7 Science Ministers (Canada, France, Germany, Italy, Japan, the United Kingdom, the United States of America) met in Venaria (Italy) on September 28th 2017 and the European Commissioner for Research, Science and Innovation, met in Venaria on September 28th, for the Ministerial meeting hosted by the Italian Presidency during the G7 Innovation Week and they discussed how the G7 nations could lead efforts to materialise the benefits of the Next Production Revolution. In this context, the G7 Ministers also recognized that technological and societal developments are transforming research towards paradigms of open science. They stressed the importance of incentivising and rewarding **Open Science activities** and **providing global research infrastructures** which would allow for an optimal reuse of data on the condition that we can make this data FAIR (Findable, Accessible, Interoperable and Re-usable).

FAIR procedures and tools under development

The GO-FAIR implementation network is a framework that supports this by implementing the [European Open Science Cloud \(EOSC\)](#) by binding FAIR experts, data analytics experts, and domain experts with sufficient authority in a domain to set de facto standards.

For the RD domain various procedures are in progress, such as demonstrating interoperability by FAIRifying more registries of the same RD, and defining generic RD [ontology](#)-based data and metadata models (‘semantic archetypes’ or ‘application ontologies’). These models need to be shared and easily reused within the RD community via platforms such as the [ELIXIR-supported FAIRsharing.org](#).

European Open Science Cloud (EOSC)



2.4) NADİR HASTALIK KAYIT SİSTEMLERİ İLE İLGİLİ ÖNCEKİ ÇALIŞTAYLARIN RAPORLARI

Uluslararası Nadir Hastalıklar Paneli ve Çalıştayı 05 Ocak 2017, (SHGM, TÜSEB)

29 Şubat Dünya Nadir Hastalıklar Günü Çalıştayı 2016 (SHGM)

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Sempozyumu ve Yetim İlaç Yönetmelik Çalıştayı 13-14 Eylül 2014, Antalya (İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği-İBGAİD)

Nadir Hastalıklar Toplantı Sonuç Raporu, Haziran 2014 (SHGM)

TAIEX Çalıştayı 28-29 Mayıs 2009, (AB, SB)

(2009-2017)

1)TÜSEB-Sağlık Bakanlığı 2017 Nadir Hastalıklar

1. Grup Çalıştay Raporu

Nadir hastalık tanımı dünyada tek değildir; ülkemiz koşullarında en uygun tanımı nasıl saptayabiliriz?
1. Ülkemizde 2000 de birden daha az sıklıkta görülen hastalıklar nadir hastalıktır
2. Özel durumlarda ülkemizde 2000 de birden daha sık görülen hastalıkları da kapsamalıdır
3. Ülke verilerimiz saptandıktan sonra tanımlamanın tekrar yapılması
4. Tanımlamaya esas bilimsel kriterlerin (klinik, laboratuvar ve genetik) gözden geçirilmesi
Ülkemizde görülen nadir hastalıkların tespit edilmesi ve sıklıklarının saptanmasına yönelik neler yapılmalıdır?
1. Toplumda ve sağlık mensupları arasında nadir hastalık farkındalığının artırılması
2. Tanı merkezlerinin kurulması
3. Tanı kriterlerinin uluslararası güncel bilgiler ışığında yeniden gözden geçirilmesi
4. Kayıt sistemlerinin oluşturulması
5. Tarama programlarının yaygınlaştırılması
6. Ulusal sağlık sisteminin içinde nadir hastalıklara ait tanıların eklenmesi
Ulusal nadir hastalıklar veri tabanı oluşturulması için atılması gereken adımlar neler olmalı?
1. Mevcut verilerin gözden geçirilmesi ve değerlendirilmesi
2. Yeni hasta bildirimini mecbur tutulması ve hasta kayıtlarının standartlara göre yapılması
3. Hasta kayıt duplikasyonların önlenmesi
4. Tanısı kesinleşmemiş şüpheli vakaların bütün verileri (klinik, laboratuvar, genetik) ile ayrıca kayıt altına alınması
Türkiye'de nadir hastalıklara yönelik kayıt sistemleri var mı? Mevcut kayıt sistemlerinin ulusal nadir hastalık veri tabanına entegrasyonlarının sağlanması için yapılması gerekenler nelerdir?
1.Mevcut verilerin (orphanet kodlama sistemi gibi sistemlerle) ulusal kullanıma açık hale getirilmesi hususunda etik kurallar, kanun ve yönetmeliklere uyulması
2.Kayıt zorunluluğunun Sağlık Otoritelerince izlenmesi ve denetimi
3.Yasal mevzuatın verilerden istifade edilebilir şekilde gözden geçirilmesi
Ulusal nadir hastalıklar veri tabanının özellikleri neler olmalı, uluslararası veri tabanları ile etkileşim için dikkat edilmesi gerekenler nelerdir?
1. Pakette yer alacak asgari verilerin (bilimsel kurul tarafından) belirlenmesi
2. Hasta mahremiyetinin korunması
3. verilerden faydalanmaya ve bilgi paylaşımına açık Veri paylaşımı denetiminin bilimsel kurul (TÜSEB) tarafından yapılması
4. Verilerin güncellenmesi
5. Konuyla ilgili araştırmacıların verilerden istifade edebilmesi, bu konuda karar vericilerin belirlenmesi
6. Hasta onam formlarının yukarıdaki ilkelere göre yeniden düzenlenmesi

Ulusal veri tabanına kayıt için hekimler nasıl teşvik edilmeli?
1.Dođru ve tam veri giriři için eđitim verilmesi ve farkındalık oluřturulması
2. Performans sistemine nadir hastalıklara özđü pozitif ayrıcalık sađlanması
3. Kuumlar tarafından eksik kayıtların denetlenmesi
4. Konuya hekim dıřı sađlık alıřanlarının da dahil edilmesi
5. Sertifikasyon uygulamaları (örneđin online)
6.Veri giriři yapanların projelerine öncelik tanınması
7.Bilimsel etkinliklerde öncelik verilmesi
Ulusal veri tabanı kimlere açık olmalı ve veri tabanının kontrolünü kim sađlamalı
1. Kamu sađlıđının korunması amacıyla uygun kiři ve kurumlara verilerin açılması
2. Veri koruma kanunu ilkelerine uygun olarak verilerin açılması
3. Hasta organizasyonları, hekimler ve sađlık otoritesinin birlikteliđi her karar ařamada iřlerliđini korumalı
Eylem 3 de belirtilen yapıların yer aldıđı ulusal konseyler oluřturulmalı
Kullandıđınız kodlama ve klasifikasyon sistemleri nelerdir ve ulusal veri tabanı için hangisi tercih edilmelidir? (örneđin ORPHA, ICD I O, ICD II)
1. ICD 10 kodlarının kullanılması
2. ICD 10 yeterli olmadıđında Orphanet kodlarının kullanılması
3. ICD kodları kullanılırken, nadir hastalıklar için ayrı bir kod açılarak veri standardizasyonunun sađlanması
4. Nadir hastalıklar konusunda ön tanı ve kesin tanı bařlıklarının olması ve hastalık sıklıđı konusundaki istatistiki deđerlendirmede kesinleřmiř tanıların kullanılması
Etkin biliřim teknolojisi (IT) altyapısı için neler yapılmalıdır?
1.Önceki sorularda belirtilen hedefleri kapsayan bir yazılım hazırlanması
2.Anonimize edilmiř verilerİli bilimsel ve sađlık otoriteleri tarafından kullanılabilir olması
3. Hangi veri setlerinin hangi ařamadaki kullanıcılar tarafından görülebileceđinin saptanması

2)TAIEX Çalıştayı 2009 1. Grup Kayıt Sistemleri Çalıştay Grubu Sonuç Raporu

- (1) Sağlık Bakanlığı bünyesinde, konu ile ilgili tüm bakanlık birimlerinin katkısı ve katılımıyla “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” üzerine ayrı bir bakanlık birimi oluşturulması çok yararlı olacaktır.
- (2) Sağlık Bakanlığı'nın yönetiminde olan ve Sağlık Bakanlığı'nın ilgili birimlerinin temsilcileri, Üniversite temsilcileri, YÖK temsilcisi, TÜBİTAK temsilcisi, SGK temsilcisi, Maliye Bakanlığı temsilcisi, Milli Eğitim Bakanlığı temsilcisi, Türk Tabipleri Birliği temsilcisi, Türk Eczacılar Birliği temsilcisi, ilgili meslek derneklerinin temsilcisi, ilgili hasta organizasyonlarının temsilcisi, referans merkezlerinin temsilcileri, özel sağlık sektörü temsilcisi, ilaç sektörü temsilcisi ve Orphanet-Türkiye temsilcisinden oluşacak bir “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Ulusal Kurulu” oluşturulması çok yararlı olacaktır. Bu kurul, sık ve düzenli aralıklarla Sağlık Bakanlığı'nda toplanarak ve çeşitli alt çalışma grupları oluşturarak, “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda bir “Ulusal Plan” hazırlama görevini üstlenmeli ve Sağlık Bakanlığı'na arz etmelidir.
- (3) Orphanet-Türkiye'nin kendi içinde bir Danışma Kurulu oluşturması çok yararlı olacaktır.
- (4) “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda uluslararası kurumsal belge ve kaynakların Sağlık Bakanlığı bünyesinde toplanarak Türkçe'ye çevirilerinin yapılması ve bir belge-kaynak arşivi oluşturulması çok yararlı olacaktır.
- (5) Sağlık Bakanlığı'nın “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda güvenilir bir veri toplama-kayıtlama sistemi oluşturması çok önemli ve gereklidir. İlgili akademik ve mesleki kurum-kuruluşların Sağlık Bakanlığı'na bu konuda görüşler, öneriler ve katkılar arz etmesi çok yararlı olacaktır.
- (6) Sağlık Bakanlığı'nın koordinatörlüğünde ve ilgili resmi/akademik/mesleki kurum- kuruluşların da katkı ve katılımıyla, ülke çapında, “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda sağlık mensuplarını, hasta ve hasta yakınlarını ve genel toplumu bilinçlendirme ve bilgilendirme etkinlikleri yapılması ve bu çerçevede medya olanaklarından da azami ölçüde yararlanılması çok yararlı olacaktır.
- (7) Akademik ve mesleki kurum-kuruluşlar bünyesinde “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda kurul/birim/merkez oluşturulması ve konu ile ilgili meslek ve hasta örgütleri kurulmasının teşvik edilmesi çok yararlı olacaktır.

EKLER:

EK 1

[TAÇESE, 2018, Nadir Hastalıklar ile İlgili 2009-2017 'de Ülkemizde Yapılmış Çalıştayların Sonuç Raporları](#)

- Uluslararası Nadir Hastalıklar Paneli ve Çalıştayı 05 Ocak 2017, Ankara (SHGM, TÜSEB)
- 29 Şubat Dünya Nadir Hastalıklar Günü Çalıştayı 2016 (SHGM)
- [Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Sempozyumu ve Yetim İlaç Yönetmelik Çalıştayı 13-14 Eylül 2014, Antalya \(İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği-İBGAİD\)](#)
- Nadir Hastalıklar Toplantı Sonuç Raporu, Haziran 2014 (SHGM)
- TAIEX Çalıştayı 28-29 Mayıs 2009, Ankara (AB, SB)

EK 2

Technical Assistance Information Exchange Instrument of the European Commission (TAIEX) TAIEX ya da diğer adıyla Teknik Destek ve Bilgi Değişim Mekanizması AB Komisyonu Genişleme Genel Müdürlüğü Kurumsal Yapılanma Biriminin uygulamakta olduğu bir kurumsal yapılanma aracıdır. TAIEX AB mevzuatının iç hukuka aktarılması, uygulanması ve yürütülmesi aşamalarında faydalanıcı ülkelere uzmanlık desteği sağlar. Büyük oranda talep güdümlü olan bu mekanizma yardım taleplerini yönlendirir ve sorunların kısa vadeli çözümü için en uygun uzmanlığın tedarikine katkıda bulunur.

TAIEX hangi hizmetleri sunar? TAIEX'in temel görevleri şunlardır:

- Faydalanıcı ülkelerin ulusal mevzuatının AB mevzuatına uyumlu hale getirilmesi ve uyumlaştırılmış mevzuatın uygulanması ve yürütülmesi aşamalarında kısa süreli uzmanlık ve danışmanlık desteği sunmak.
- Faydalanıcılara teknik eğitim ve örnek uygulamalar sunmak.
- Veritabanları yoluyla teknik yardım ihtiyacını belirlemek.

TAIEX'ten kimler yararlanabilir?

TAIEX yardımından yararlanacak olanlar, faydalanıcı ülkelerde AB mevzuatının iç hukuka aktarılması, uygulanması ve yürütülmesi aşamalarında çalışan kamu personelidir. Temel hedef gruplar şunlardır:

- Merkezi ve taşra teşkilatında çalışan kamu kurumu personeli;
- Adalet ve kolluk kuvvetleri;
- Sosyal tarafları temsil eden mesleki ve ticari örgütler ile işçi ve işveren sendikaları;
- Mevzuat tercümanları ve mütercimler.

TAIEX mekanizması aşağıdaki faydalanıcı ülke gruplarını kapsamaktadır:

- Aday Ülkeler: Arnavutluk, İzlanda, Karadağ, Makedonya, Sırbistan, Türkiye;
- Muhtemel Aday Ülkeler: Bosna-Hersek, Kosova;
- Avrupa Komşuluk Politikası: Cezayir, Ermenistan, Azerbaycan, Beyaz Rusya, Mısır, Gürcistan, İsrail, Ürdün, Lübnan, Libya, Moldova, Fas, Filistin Yönetimi, Suriye, Tunus ve Ukrayna.
- Diğerleri: Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti ve Rusya

Daha fazla bilgi için: http://ec.europa.eu/enlargement/taiex/index_en.htm

Türkiye'nin TAIEX Başvuruları:

Türkiye, 15 Mart 2002 tarihinde TAIEX bütçesine dahil edilmiş olup, bu tarih itibarıyla TAIEX mekanizması kapsamındaki tüm faaliyetlerin koordinasyonu Avrupa Birliği Bakanlığı tarafından yürütülmektedir.

2002-2009 yılları arasında yapılan TAIEX başvuruları aşağıdaki linkte yer alan tabloda mevcuttur. 2010 yılından itibaren yapılan başvurular veritabanından görülebilmektedir.

[Kamu Kurum ve Kuruluşları Tarafından Yapılan TAIEX Başvuruları 2002-2009](#)

TAIEX Başvuruları Nasıl Yapılır?

Uzman desteği, çalışma ziyaretleri ve seminerler/çalıştaylar şeklinde sunulan TAIEX teknik desteği için yapılacak başvuruları Avrupa Birliği Bakanlığı koordine etmektedir. Başvurular 2010 yılından itibaren bir veritabanı aracılığı ile alınıp değerlendirilmektedir. TAIEX Veritabanında her yararlanıcı kurum için kullanıcı hesabı oluşturulmuştur. Veritabanını kullanmak ve başvuru yapmak için kurumunuzun TAIEX Temas Kişisi ile irtibata geçiniz. Kurumunuzun TAIEX Temas Kişisini aşağıda bağlantısı verilen listeden öğrenebilirsiniz.

Faydalı Dokümanlar

[TAIEX Bilgilendirme Kitapçığı \(TAIEX Mekanizması ve Türkiye\)](#)

[RTP Rehberi \(Ağustos 2014\)](#)

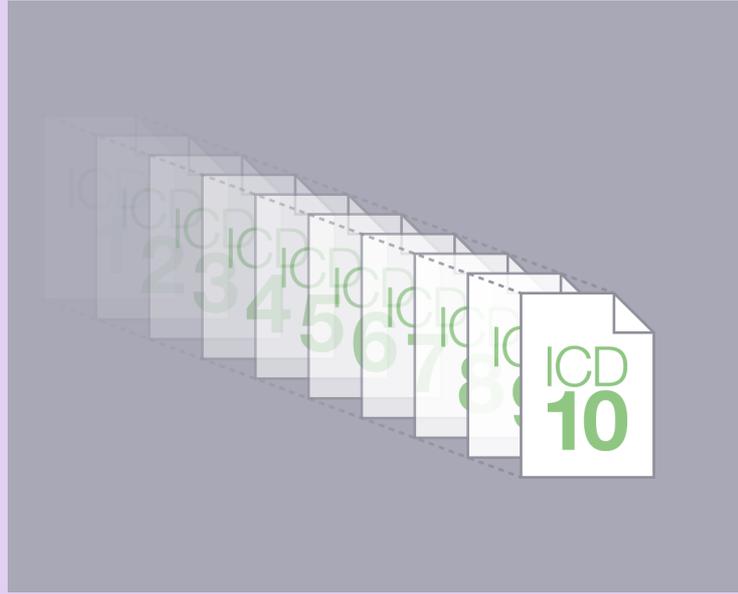
[TAIEX aktivite raporu \(2015 ilk 6 ay - İngilizce\)](#)

[TAIEX aktivite raporu \(2015 ikinci 6 ay - İngilizce\)](#)

[TAIEX Bilgilendirme Sunumu](#)

[Kamu kurumları tarafından yapılan TAIEX başvurularının listesi](#) (Bu linkte 2002-2009 dönemine ait başvurular yer almaktadır. 2010 yılından itibaren yapılan başvurular TAIEX Veritabanında kayıtlıdır.)

2.5) ICD VE ORPHANET KODLAMA TARİHÇESİ



Prof. Dr. Esmâ Sarıkaya

2018

ICD VE ORPHANET KODLAMA TARİHÇESİ

Tıbbi kayıtlar için ICD kod sistemi kullanılması; sigorta geri ödemesi yanında hastalıkların yönetimi, epidemiyolojisi ve araştırmaları için önemlidir.

ICD Tarihçesi

1893 Uluslararası İstatistik Enstitü tarafından bilinen ilk hali ile **ölüm nedenlerinin** uluslararası istatistikleri takip edilmiştir.

1948 DSÖ bu istatistiklerin takibini devralarak ICD-6 olarak ilk versiyonunu yayınlamıştır.

1967 DSÖ üye ülkelere **mortalite ve morbidite istatistikleri** için revize edilen ICD versiyonunun kullanımını şart koşmuştur. Bundan sonra ICD kılavuzları tıbbi ve sağlık bilimlerinin katkıları ile birçok kez revize edilmiştir.

1979 ICD-9 kitapçığı ilk kez kullanılmaya başlanmıştır. 9. Versiyon ülkemizde kullanıma geçmemiştir.

1990 ICD-10 DSÖ 43. Sağlık Asemblesinde onaylanmıştır.

1994 yılı itibari ile dünya üzerinde 100'den fazla ülkede ICD-10 uygulanmaya başlanmıştır. ICD-10 her olgunun sınıflandırmada sadece bir noktada sınıflandırıldığı mono hiyerarşiktir kodlama sistemine sahiptir.

1995 yılında ülkemizde kullanılan ICD-10 Sağlık Bakanlığı Sağlık Projesi Genel Koordinatörlüğü tarafından DSÖ'den satın alınmış, ve Türkçeye çevirisi yapılmıştır. Sağlık Bakanlığı tarafından ICD-10 ilk defa 01.01.2004 yılında Bilgi İşlem Daire Başkanlığınca, Daire Tabipliğinde uygulaması gerçekleştirilen —Hasta Takip Sisteminde kullanılmaya başlanmıştır.

2005 tarihi itibari ile Mali Yıl Bütçe Uygulama Talimatında yapılan düzenlemelerle faturalarda ICD-10 tanı kodunun yer alması zorunlu hale getirilmiştir.

2007 yılından bu yana nadir hastalıkları sınıflandırmada Orphanet, sınıflandırma yapmakta ve her klinik olguya kararlı ve eşsiz bir tanımlayıcı olan Orpha numarası atamaktadır. Orpha numarasının bir parçası olan Orphakod hastalar için kodlamada kullanılmaktadır. Orphanet tarafından listelenen 6954 klinik olgunun sadece 355 tanesi ICD 10 içinde özel kodu bulunmakta ve 162 tanesi ICD 10 kodları içinde spesifik olarak eşleşmektedir. Nadir hastalıkların ICD 11’de daha iyi temsil edilmesi için "Nadir Hastalıklar Danışma Kurulu" DSÖ tarafından 2007 de kurulmuştur. Nadir hastalıkların sınıflandırılmasında temel bilgilerin ICD 11 içinde oluşturulması için Orphanet görevlendirilmiştir.

2009-2012 tarihleri arasında ICD 11 alfa taslağı üzerinde çalışılmış. 2012 den sonra oluşturulmaya başlanılan beta taslağı Ağustos 2014’te saha denemelerinin başlamasını sağlamak için dondurulmuştur. Periyodik güncellemelerle düzenlemeler yapılmaya başlanmıştır.

2014 Ekimde her olgu için eşsiz bir tanımlayıcının belirlendiği çoklu hiyerarşik bir sınıflama sistemi olan ICD-11 ilk kez güncellenerek yayınlanmıştır. O tarihten itibaren günlük güncellemeler yapılmaktadır.1 Ekim 2014 te Orphanet veri tabanında listelenen 5400 nadir hastalığın ICD 11 içinde temsil edilmesi ve eşsiz bir tanımlayıcı sağlanması onaylanmıştır.

2017 Ekimde yayınlanan rapor ile 2018 yılı içinde ICD 11 uygulama ve geçiş hazırlıklarına izin verilmeye başlanacağı bildirilmiştir. ICD-11 güncellemeleri için halen çalışmalar devam etmektedir.

18 Haziran 2018 DSÖ, ICD-11’i yayınladı Ülkelerin çevirilerini hazırlaması ve personel eğitimini gerçekleştirmeye başlaması için ICD 11 beta versiyonu ücretsiz olarak yayındadır. Bu konuda DSÖ ülkelere destek vermektedir

Mayıs 2019’da ICD-11 üye ülkelerin adaptasyonu için Dünya Sağlık Asemlesinde sunuldu

1 Ocak 2022 itibariyle ICD-11 aktif kullanıma geçecek

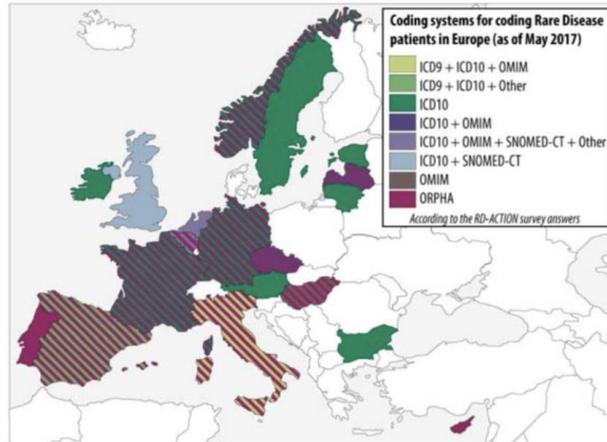
ICD-11 kodlama sistemindeki yenilikler:

1. Daha basitleştirilmiş kolay kullanılabilir bir kodlama sistemi kullanılmıştır.
2. Antimikrobial direnç ile ilgili Global Antimicrobial Resistance Surveillance System (GLASS) ile,
3. Nadir hastalıklarla ilgili Orphanet ile ortak çalışmalar yapılmıştır

4. Geleneksel ve tamamlayıcı tıp ve seksüel sağlık ile ilgili yeni başlıklar eklenmiştir.
5. Oyun bağımlılığı bağımlılık hastalıkları arasına eklenmiştir.
6. Sağlık sistemi güvenlik sorunlarını daha iyi yakalayabilir bir hale gelmiştir.

Dünya üzerinde ICD kodlarının farklı versiyonları bulunmaktadır.

- **Amerika Birleşik Devletleri'nde** şu anda ICD 10-CM (sigorta geri ödemesi ve faturalama amacıyla teşhise uyarlanmış DSÖ standartlarının klinik modifikasyonu) kullanılmaktadır. ICD 10-CM hastalık kodlarının alt kırılımlarına daha çok izin vermekte bu da tanıda özgünlüğü artırmaktadır. ICD 10 Kodlama kılavuzları nadir hastalıklar konusunda bir kod bulunmadığı zaman belirti ve semptomları tanımlayan kodların kullanılabileceğini belirtmektedir.
- **Avrupa ve dünyanın başka bölümleri ICD-10 kullanmaktadır.** ICD10 ve ICD10CM için temel kodlar aynıdır Şu anda birçok Avrupa ülkesi nadir hastalık kodlamasında ICD 10 son versiyonları yanında OMIM, Orphanet, ya da SNOMED-CT kodlarını eş zamanlı kullanmaktadır.



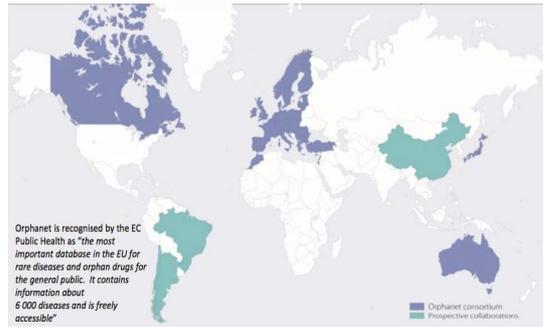
Şekil 2: Avrupa'da nadir hastalıklar kodlama terminolojilerine genel bakış

Ülkemizde halen ICD-10 tanı kodları (2008 versiyonu) kullanılmaktadır. Orphanet tarafından listelenen 6954 nadir klinik olgunun sadece 355 tanesinin ICD 10 2008 versiyonu içinde kodu bulunmaktadır. Nadir hastalıklar konusunda Orphanet ile birlikte çalışılan DSÖ, ICD-11 versiyonunun 2018'de yayınlanmıştır. Ülkelerin çevirilerini hazırlaması ve personel eğitimini gerçekleştirmeye başlaması için ICD 11 beta versiyonu halihazırda ücretsiz olarak yayındadır. Bu konuda DSÖ, ülkelere destek vermektedir. Mayıs 2019'da ICD-11, üye ülkelerin adaptasyonu için Dünya Sağlık Asemlesinde sunuldu. 1 Ocak 2022 itibariyle ICD-11 aktif kullanıma geçecek. ICD-11 içinde, ICD-10'da bulunan nadir hastalık sayısında on kat artış olmuş ve Orphanet veri tabanından 5400 nadir hastalık ICD-11 içine alınmıştır. O nedenle ICD 11 kod sistemine geçiş ile nadir hastalıklar konusunda büyük dönüşüm yakalanmış olacaktır.

Nadir Hastalıklarda ICD Kodlamasının Kullanımı: Nadir hastalığı olan bir hasta için en uygun ICD 10 kodunu bulmak bazen zor olabilmektedir. ICD 10, birçok nadir hastalığı kapsamamaktadır. Orphanet tarafından listelenen 6954 klinik olgunun sadece 355 tanesi ICD 10 içinde özel kodu bulunmakta ve 162 tanesi ICD 10 kodları içinde spesifik olarak eşleşmektedir.

Nadir Hastalıklarda Orphanet Kodlamasının Kullanımı

1997 de uluslararası bir konsorsiyum olarak Fransa'da faaliyetlerine başlamıştır. Orphanet kodları, hastalık özetleri, prevalans verisi ve daha fazlasını içeren nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda bilgi için Avrupa referans portalıdır. Orphanet nadir hastalıklar için ICD-10 kodlama kurallarını veri tabanında özetlemektedir. Aynı şekilde Orphanet veritabanları İnsanda Çevrimiçi Mendel Kalıtım (OMIM), Birleşik Tıbbi Dil Sistemi (UMLS) ve daha fazla kodlama bilgisini de içermektedir.



Şekil 1: Orphanet konsorsiyumu olan ve olması planlanan ülkeler

Türkiye’de Orphanet Çalışmaları

- 2007 yılında Türkiye, ORPHANET’e İstanbul Üniversitesi’nin akademik desteğinde üye oldu.
- 2009-2011: Orphanet-Türkiye web sitesinin kurulması
- 2-3 Temmuz 2009, EU TAIEX destekli çalıştay: “Workshop on the Orphanet Database”, Sağlık Bakanlığı, Ankara
- 27 Şubat 2018 tarihi itibarıyla Orphanet veri bankasındaki son durum: 5856 hastalık 3573 gen 7135 uzman klinik/merkez tanı laboratuvarı 20739 uzman 41644 günlük ziyaretçi

2.6) IF A RARE DISEASE DOES NOT HAVE AN ICD CODE?

GARD Recommendation

A good place to start is to contact an advocacy organization for the rare disease. These organizations are often aware of how the condition has been coded for other patients with the same diagnosis and may be able to recommend one or more codes to use. Many disease advocacy organizations also have medical advisory boards or physician directories, which may be able to direct you to someone with experience coding for that particular condition. You can search the GARD website for a list of disease advocacy organizations. If you don't find a specific group, [contact a GARD Information Specialist](#).

Orphanet is a European reference portal for [information on rare diseases and orphan drugs](#). Orphanet outlines the [ICD-10 coding rules for rare diseases](#) included in their database. The Orphanet database also often includes coding information for the Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), the Unified Medical Language System (UMLS), and more.

When a diagnosis has not been established, or when a code does not exist for a specific rare disease, general coding guidelines indicate that it is acceptable to use codes that describe signs and symptoms. You may want to review this article from the American Academy of Professional Coders (AAPC) titled [ICD-10-CM Coding Tips: Signs and Symptoms](#). As a general rule, code up to the highest number of digits you can and list only the most common signs and symptoms.

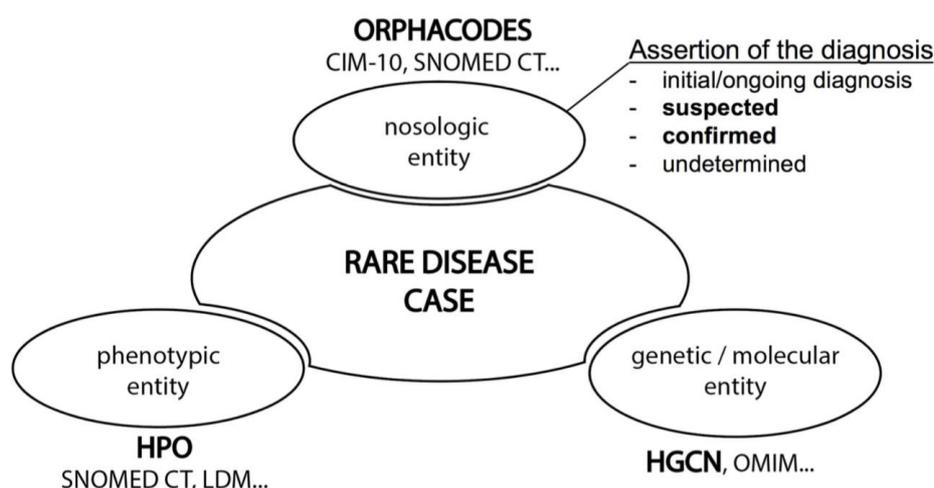


Figure 4. RD-ACTION D5.2 when the diagnostic is undetermined, it is recommended to have at least 1 descriptor from other resources such as HPO

European & International Undiagnosed SWAN (“Syndromes Without A Name”) initiatives

The following initiatives have been created to support the undiagnosed rare disease community:

[SWAN Europe](#): Patient organisations unite to support the 65,000 children born with an undiagnosed genetic condition each year across Europe. SWAN Europe is a coalition of groups, organisations and support networks working with families and/or patients affected by syndromes without a name and/or undiagnosed genetic conditions. Find out more about the aims and current members of SWAN Europe, including EURORDIS. The current members of SWAN Europe are: [AnDDI-Rares, Association Sans Diagnostic et Unique \(ASDU\)](#), [EURORDIS](#), [FEDER](#), [Hopen](#), [Objetivo Diagnostico](#), [Platform ZON](#), [SWAN UK](#), and [UNIAMO](#). Prospective members should contact info@SWANeurope.eu.

[Undiagnosed Disease Network International \(UDNI\)](#) was formed to address unmet needs of undiagnosed patients at a global level⁸. EURORDIS is developing a specific working group for patient engagement within UDNI in partnership with the [Wilhelm Foundation](#) and the US [National Organization for Rare Disorders \(NORD\)](#).

EURORDIS has joined forces with Microsoft in Health and Shire to launch the [Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease](#).

International Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Disease Patients

<http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/documents/pdf/Undiagnosed-International-Joint-Recommendations.pdf>

EURORDIS, together with [SWAN UK](#) (the support group run by Genetic Alliance UK), the [Wilhelm Foundation](#), [Rare Voices Australia \(RVA\)](#), the [Canadian Organization for Rare Disorders \(CORD\)](#), the [Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases' stakeholders](#) in Japan (ASrid) and the US [National Organization for Rare Disorders \(NORD\)](#) jointly created [a list of recommendations](#) to address the specific needs of patients without a diagnosis. These recommendations urge all stakeholders to recognise undiagnosed patients as a specific population within the rare disease community.

Kaynaklar:

1. Bearryman E. Does your rare disease have a code? EURORDIS. March 2, 2015. <http://www.eurordis.org/news/does-your-rare-disease-have-code>
2. Aymé S, Bellet B, and Rath A. Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2015. 10:35 <http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-015-0251-8>
3. Orphanet (2014) ICD-10 coding rules for rare diseases Procedural document, www.orpha.net
4. Aymé S*, Bellet B, Rath A. (2015) Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding, Orphanet Journal of Rare Diseases, 10 (35)

EKLER

ICD-10 Resmi Güncellenme Listesi

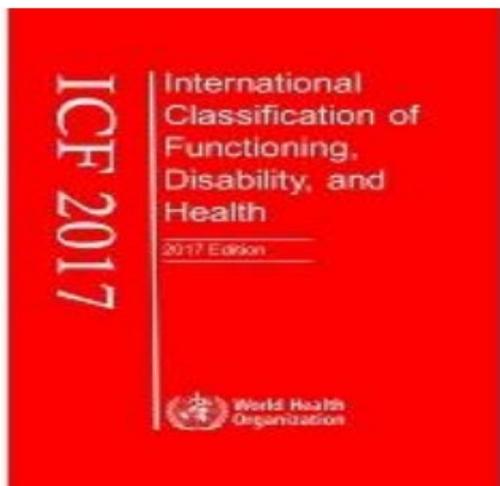
ICD-10'un yayınlanan sayılarına ilişkin Resmi Güncellemeler, yıllık değişiklik listeleri olarak bulunmaktadır. Listeler tavsiye ve uygulama tarihinin kaynağını göstermektedir. Onay tarihi düzeltmeler dışındaki tüm değişiklikleri göstermektedir. Bu güncellemeler, Uluslararası Sınıflandırmalar Ailesi için **DSÖ İş birliği Merkezleri Başkanlarının Ekim toplantısında yıllık olarak onaylanmaktadır.**

Güncelleme Listesi

<ul style="list-style-type: none">• ICD-10 Güncellemesi 1996 pdf, 24kb• ICD-10 Güncellemesi 1997pdf, 88kb• ICD-10 Güncellemesi 1998 pdf, 39kb• ICD-10 Güncellemesi 1999 pdf, 75kb• ICD-10 Güncellemesi 2000 pdf, 34kb• ICD-10 Güncellemesi 2001pdf, 83kb• ICD-10 Güncellemesi 2002 pdf, 288kb• ICD-10 Güncellemesi 2003 pdf, 319kb• ICD-10 Güncellemesi 2004 pdf, 256kb• ICD-10 Güncellemesi 2005 pdf, 400kb• ICD-10 Güncellemesi 2006 pdf, 355kb• ICD-10 Güncellemesi 2007pdf, 679kb• ICD-10 Güncellemesi 2008 pdf, 294kb• ICD-10 Güncellemesi 2009pdf, 551kb• ICD-10 Güncellemesi 2010 pdf, 320kb• Kümülatif belgeye düzeltmeler 1996-2010pdf, 405kb• Errata yayıncılık için ICD-10 2010 zip, 555kb• ICD-10 Güncellemesi 2011 Volume I pdf, 332kb• ICD-10 Güncellemesi 2011 Volume II pdf, 567kb	<ul style="list-style-type: none">• ICD-10 Güncellemesi 2011 Volume III pdf, 273kb• DSÖ Resmi Birleştirilmiş Güncelleme 1996 2012 Volume 1 pdf, 2.25Mb• DSÖ Resmi Birleştirilmiş Güncelleme 1996 2012 Volume 2 pdf, 2.39Mb• DSÖ Resmi Birleştirilmiş Güncelleme 1996 2012 Volume 3 pdf, 4.06Mb• DSÖ Resmi Birleştirilmiş Güncelleme 1996 2013 Volume 1 pdf, 1.51Mb• DSÖ Resmi Birleştirilmiş Güncelleme 1996 2013 Volume 2 pdf, 1.50Mb• DSÖ Resmi Birleştirilmiş Güncelleme 1996 2013 Volume 3 pdf, 2.32Mb• DSÖ Resmi Güncelleme 2014 paket zip, 6.44Mb• DSÖ Resmi Güncelleme 2015 paket zip, 5.15Mb• ICD-10 2016 Volume 2 Güncellemeleri (Değişiklikleri izleme)• DSÖ Resmi Güncelleme 2016 paket zip, 1.62Mb
--	--

http://www.who.int/entity/classifications/2017_10_ICD11_Newsletter.pdf?ua=1

ICD 10 training <http://apps.who.int/classifications/apps/icd/icd10training/>

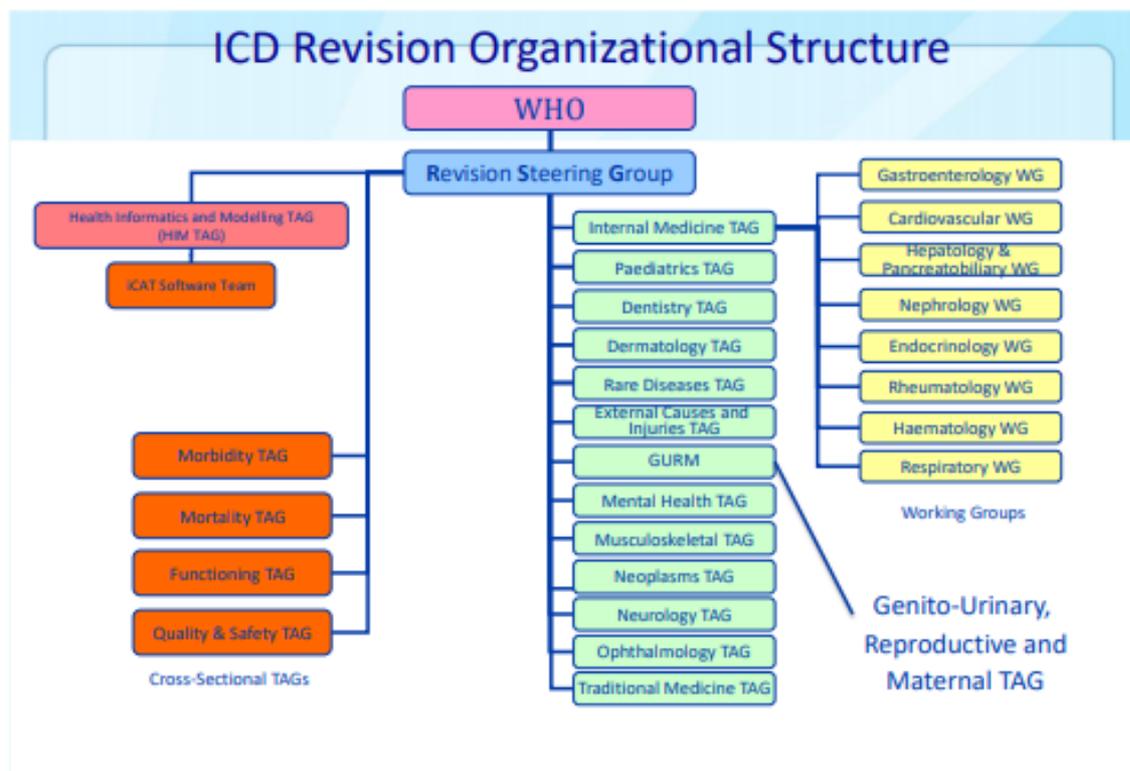


The International Classification of Functioning, Disability and Health Updates

- ICF Updates for 2011 pdf, 124kb
- ICF Updates for 2012 pdf, 141kb
- ICF Updates for 2013 pdf, 379kb
- ICF Updates for 2014 pdf, 176kb
- ICF Updates for 2015 pdf, 484kb
- ICF Updates for 2016 pdf, 148kb
- ICF Updates for 2017 pdf, 496kb
- ICF Updates for 2018 pdf, 400kb

<http://apps.who.int/classifications/icfbrowser/Default.aspx>

<https://www.who.int/classifications/documents/2018ICFUpdates.pdf>



Comments from EUROCAT to the ICD11 proposal on developmental anomalies

<http://www.tuseb.gov.tr/tacese/yuklemeler/ekitap/Konjenital%20anomaliler/EUROC-AT-Comments-to-ICD11-Proposal-Oct2011.pdf>

2.7) RARE DISEASE DATABASES

Below are links to several online databases of rare diseases. Each of these databases contain a large amount of information on many different rare and non-rare diseases. The information varies from simple overviews of disease types, symptoms and treatments, to complex scientific data that can be overwhelming for non-scientists.

Orphanet

Orphanet is a database dedicated to information on rare diseases and orphan drugs. Access is free of charge. It provides information on any disease that occurs less often than 1 in 2,000 in the population, whether genetic, auto-immune, infectious, cancers or diseases with no accurate diagnosis. It has most of the numerous rare diseases described in its database.

Orphanet offers a wide range of services on rare diseases and orphan drugs which are freely accessible via the internet and mostly available in at least seven languages. The core of Orphanet is an inventory and classification of all rare diseases known to date, each labeled with a unique identifier, the OPRHA code. Other main services include the collection of scientific data on rare diseases (genes, phenotypes, and disabilities); the directory of expert resources like clinics, diagnostic laboratories, patients' organisations etc.; an encyclopedia with expert-validated texts on rare diseases; an inventory of Orphan drugs; the Orphanet report series, providing information on different aspects of rare diseases in a printable format; and Orphadata including ORDO, providing Orphanet datasets for download. Orphanet offers services adapted to the needs of patients and their families, health professionals and researchers, support groups and industry.

Orphanet was established in 1997 in Paris at the Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale) by the French Ministry of Health. Its goal was to collect knowledge and information on rare diseases in order to improve diagnosis, treatment/care, and the situation of rare disease patients in general. In 2000, funded by the European Commission, Orphanet was expanded to several other European countries. Since then, it has grown to a consortium of 40 countries in and outside of Europe, still coordinated by the Inserm in Paris. It now constitutes the most comprehensive and reliable information source on all aspects of rare diseases worldwide and is currently funded by the Inserm, the French Ministry of Health, and the European Commission with contributions from member states participating in the European Joint Action “**RD-Action**”. Guidance published by RD-ACTION codification experts, the Tool-Kit and the ‘Standard procedure and guide for the coding with Orphacodes’

Orphanet started to classify rare diseases since 2007, adopting a poly hierarchical approach. In this effort, still ongoing, each clinical entity in the Orphanet nomenclature is being assigned a unique and stable identifier, the Orphanumber. The subset of Orphanumbers that is applicable for coding patients is called the Orphacodes. The Orphanet inventory of rare diseases is continuously updated as new RD clinical entities are discovered. This work has been the basis of the World Health Organization (WHO) decision to establish a specific Topic Advisory Group for RD, coordinated by Orphanet, in order to achieve a better representation of RD in the International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, 11th revision (ICD-11).

The Human Phenotype Ontology or HPO is considered the most appropriate ontology for capturing the clinical presentation of rare diseases. In recent years, efforts have been ongoing to harmonise clinical terms from the HPO with clinical symptoms recorded in the Orphanet database (i.e. the symptoms associated with a given disease) - 124,000 annotations of 7,700 diseases have been completed. Efforts are underway to translate the HPO in 7 major European languages.



Promoting implementation of recommendations on policy, information and data for RD

Joint action

The general objectives of RD-Action are to:

- Support the further development and sustainability of the **Orphanet database**, the biggest global repository of information on RD
- Contribute to solutions to ensure an appropriate codification of RD in health information systems
- Continue implementation of the priorities identified in Council Recommendation 2009/C151/02 and the Commission Communication (COM 2008 679) on RD, with a view to ensuring the sustainability of the recommended priority actions and to support the work of the Commission Expert Group on Rare Diseases (CEGRD).

This JA will expand and consolidate the achievements of the former JAs on RD supported by the European Commission: the [Orphanet JA](#) and the [EUCERD JA](#). More precisely, this proposal has the ambition to help member states to implement the recommended measures adopted or to be adopted by the CEGRD and to produce the data necessary for countries to do so. Interactions between the production of data at the Orphanet database level and the implementation of policy

priorities including codification will be strengthened during this JA.RD-Action large geographical coverage is key to success as it will promote the transfer of European recommendations into national policies and the collection of information and concerns from MS to the CEGRD, thus to the European Commission.

The aim of the WP5 activities is to define rules and tools that can support the use of Orphacodes at Member States (MS) level in order to increase rare diseases patients' visibility across health information systems and to estimate the impact of rare diseases on social and healthcare systems.

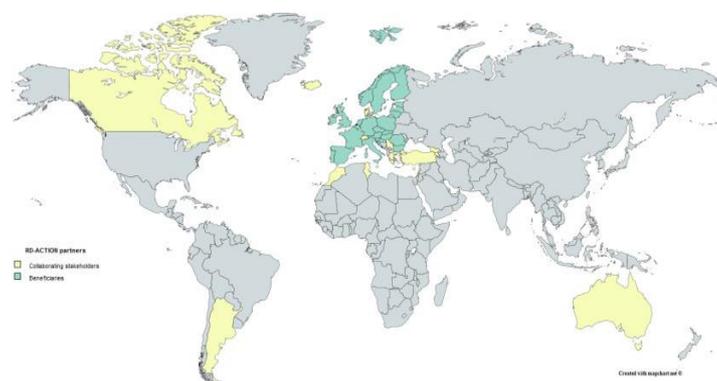


Figure 6 RD-Action Partners

NORD: National Organization for Rare Disorders

NORD is an American voluntary health organization dedicated to helping people with rare diseases and assisting the organisations that serve them. It is committed to the identification, treatment, and cure of rare disorders through programmes of education, advocacy, research, and service. You will find access to support sites, general information, developmental drugs and a database of medical reports on more than 1,200 rare diseases.

NORD's Rare Disease Database reports are written or reviewed by physicians for accuracy and reliability. Many of the general resources will only be relevant to American residents, but abstracts for each of the excellent rare disease entries can be viewed online by all users. Subscription access or online purchasing is required to access the full article, but New Zealand residents can obtain a copy of the article that relates to their condition, from selected NZ organisations that subscribe to NORD. [Go to NORD.](#)

Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)

The Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) is operated by two agencies of the U.S. National Institutes of Health, The Office of Rare Diseases Research and the National Human Genome Research Institute. The database offers a variety of information on rare disease and terms

related to rare diseases including information on current research, genetic testing, support groups and recent publications. [Go to GARD.](#)

OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man

This site is excellent for information on the causes and symptoms of all known genetic disorders, including common ones, and provides access to information on the vast majority of rare diseases. Access to the site is free to all users. It is a complex site developed for scientists and medical specialists and contains both general and highly technical information.

OMIM is a database developed for the internet by the National Centre for Biotechnology Information, at the US National Library of Medicine. It is a catalogue of human genes and genetic disorders, authored and edited by Dr. Victor A. McKusick, his colleagues at Johns Hopkins University and relevant international experts. It is highly regarded for reliability and accuracy, though it is a complex site. [Go to OMIM.](#)

The great majority of human Mendelian syndromes have been described in detail in the Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) database, and hierarchical systems based on the clinical descriptions in OMIM have been generated by text mining. However, computational analysis of the data contained in OMIM has so far been hampered by the lack of a controlled vocabulary including consistent annotations with well-defined relationships to one another.

Human Phenome Ontology

Analysis of the phenotypic correlates of gene mutations has long been an essential method for discovering biological functions of genes, and more recently, computational analysis of mouse phenotypes related to gene mutations has become possible with tools such as the Mammalian Phenotype Ontology. The Human Phenotype Ontology (HPO) was constructed with the goal of covering all phenotypic abnormalities that are commonly encountered in human monogenic diseases <http://human-phenotype-ontology.github.io/about.html>

GeneReviews

Excellent descriptions of genetic diseases are provided in the GeneReviews database, which is available through the website Genetic Testing Registry. Information is comprehensive, and access is free to all users. Technical jargon is avoided as much as possible, but a glossary is provided where that is unavoidable. It is therefore an excellent resource for the average person as well as the professional. After conducting a search, click on the coloured “Reviews” box to the right of the name of the disease you are interested in to access the information.

Genetic Testing Registry is funded by the American National Institute of Health (NIH), the National Health Resources and Services Administration (NHRSA) and the United States Department of Energy (DOE). The site provides current, reliable information on genetic testing and its use in diagnosis, disease management, and genetic counselling. The use of genetic services in patient care and personal decision making is actively promoted. [Go to GeneReviews.](#)

eMedicine

eMedicine has probably the most comprehensive online database of disease-specific information that is both freely available to all users and likely to be readily understood by professionals and lay-readers alike. It provides over 7,000 peer-reviewed articles covering a very wide range of diseases, common and rare, genetic and non-genetic.

eMedicine is published by eMedicine.com Inc, a private company dedicated to providing up-to-date, peer-reviewed medical information. The free availability online of their disease database, reflects the commitment of eMedicine to disseminate knowledge to the widest possible audience, including individuals, groups, or populations that may not otherwise have access to such medical information. The peer review process ensures reliable information and the material is regularly reviewed to ensure it is up to date. [Go to eMedicine.](#)

PubMed

PubMed is an enormous medical library, providing access to over 12 million MEDLINE citations (medical journals and articles put online) and additional life science journals, dating back to the mid-1960s. PubMed includes links to many sites providing full text articles, science and medical textbooks and other related resources.

Access to the PubMed database and abstracts of articles is open to all users, but subsequent access to the full-text articles may be restricted to subscription-only or by purchase. There is a risk of being overwhelmed with the number of articles related to your disorder, and many will be highly technical as they are written for experts. However the abstracts may be sufficient information on the article, for lay-readers.

Pubmed was designed by the National Center for Biotechnology Information, at the US National Library of Medicine, to provide access to biomedical literature. It is continually updated and is highly regarded as a reliable site, though it is a complex site. [Go to PubMed.](#)

Swedish Information Centre for Rare Diseases

The Swedish Information Centre for Rare Diseases contains information on several hundred rare diseases. This database may be more useful for very rare disorders but does include a good amount

of consumable information. Most of the conditions listed are likely to also be found in the other databases listed on this page. [Go to the Swedish Information Centre for Rare Disease database.](#)

CENTOGENE's CentoMD®

Rare disease variant database CentoMD® phenotype/genotype database, with more than 4.5 million clinically annotated variants from 135,000 cases from more than 115 countries of origin, Iranian Human Mutation Gene Bank (www.IHMGB.com)

Contains all genetic diseases studied in Iran that have the Mendelian mode of inheritance. This bank stores samples of DNA from the patient and his/her first-degree relatives together with a comprehensive pedigree and clinical profile for each sample.

ELIXIR

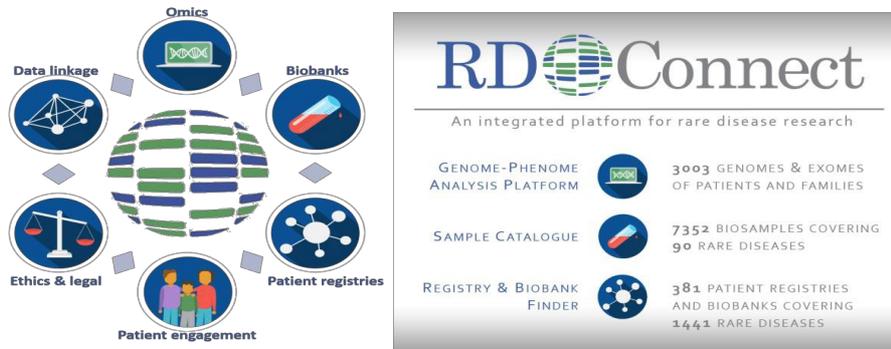
A pan-European research infrastructure for biomolecular data, aims to support life-science research across Europe, and its translation into medicine, agriculture, bio-industries and society, through the collection, quality control and archiving of biological data.

International Classification of Childhood Cancer (3rd edition) classifies neoplasms into twelve main diagnostic groups Rare cancers, have their own very important codification system <https://seer.cancer.gov/iccc/iccc-who2008.html>

RD-Connect

RD-Connect is a global platform that facilitates research on rare diseases by connecting databases, patient registries, biobanks and clinical bioinformatics data into a central resource for researchers worldwide. The RD-Connect project received six-years funding (2012 - 2018) from the European Union, under the [Seventh Framework Programme \(FP7\)](#) grant, to create a unique infrastructure for rare disease research free to use by scientists and clinicians in Europe and around the world. As a member of the [International Rare Diseases Research Consortium \(IRDiRC\)](#), RD-Connect contributes to research, improving diagnostics and development of new therapies for the rare disease patients worldwide.

The RD-Connect [Genome-Phenome Analysis Platform](#) is a user-friendly tool that lets researchers and clinicians - even with no bioinformatic training! - analyse DNA sequencing data and link them to clinical information (i.e. description of symptoms of the patients). RD- Connect has also developed several [bioinformatic tools](#), integrated in the Platform to make the analysis of patient data and interpretation of DNA sequencing results easier.



To help researchers who deal with patients' clinical information and biosamples, RD-Connect has created the [Registry & Biobank Finder](#), which allows them to find patients registries and biobanks dealing with their rare disease of interest. In addition, the RD-Connect [Sample Catalogue](#) helps them browse and find biosamples from rare disease patients, such as blood and DNA, which they might use and re-use for research.

To ensure protection of patient privacy without compromising research and drug discovery, our team of experts on [ethics, legal and social issues](#) provides guidance to researchers and work on the most appropriate models for data sharing.

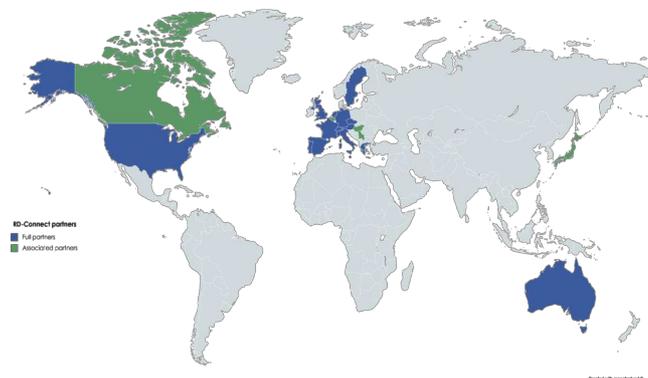


Figure 7. RD Connect partners

THE HUMAN VARIOME PROJECT

The Human Variome Project is an international non-governmental organisation that is working to ensure that all information on genetic variation and its effect on human health can be collected, curated, interpreted and shared freely and openly.

The need for a comprehensive global repository of genetic variation information that is freely and openly available has been recognised since the late 1980s. A number of groups have attempted to

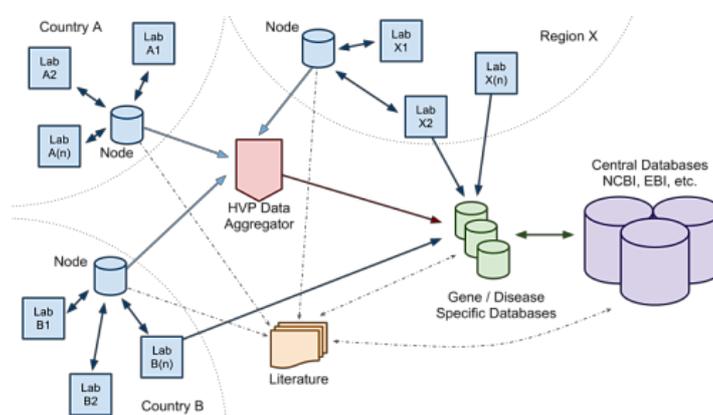
create such a repository in the past, with projects such as the **Human Gene Mutation Database**, **Online Mendelian Inheritance in Man** and a number of efforts at the US-based **National Centre for Biotechnology Information** and the **European Bioinformatics Initiative**. However, none of these efforts have been successful as they all are too locally oriented and fail to engage broadly with the entire community, thus limiting both their spheres of influence and their ability to collect data from a significant portion of the world's population.

In 2006, all of these groups and a number of the world's top geneticists, clinicians and bioinformaticians and representatives of the World Health Organisation, OECD, European Commission, United Nations Educational, Scientific and Cultural Organisation, March of Dimes Foundation, Centers for Disease Control and Prevention, some two dozen international genetics bodies, and numerous genetics journals met at a meeting in Melbourne, Australia. The delegates at this meeting recognised that the only way to address the global need for information was via a global initiative. This was the beginning of the Human Variome Project.

The Project itself is not directly involved in the development and operation of physical data storage and sharing infrastructure; that is the responsibility of international disease groups, national consortia/health systems and individual members. Rather, the Project exists to assist these groups by:

- Collaboratively developing technical standards and harmonised, common approaches so that data from different sources can be easily shared in an interoperable manner that is sensitive to the ethical, legal and social requirements of both the data sources and consumers;
- Coordinating an international platform to facilitate discussion of genomics in global health with the aim to foster necessary professional interaction and debate in the area of genomics, global health, service delivery, and safety;
- Linking world leading professionals and institutions with genomics professionals, researchers, and academics in all parts of the world, facilitating knowledge exchange and interactive debate;
- Establishing a global evidence base for knowledge sharing in medical genetics and genomics and bringing relevant issues to the attention of Ministries of Health, Science and Technology, and Education.
- The Human Variome Project exists to foster communication and collaboration around its central vision: the free and open sharing of genetic variation information to improve public health.

The Global Collection Architecture



The Human Variome Project's ideal world includes a global system for the automated sharing and discovery of our collective genomic knowledge. The Global Collection Architecture is an idealised view of what this might look like.

HVP Guidelines

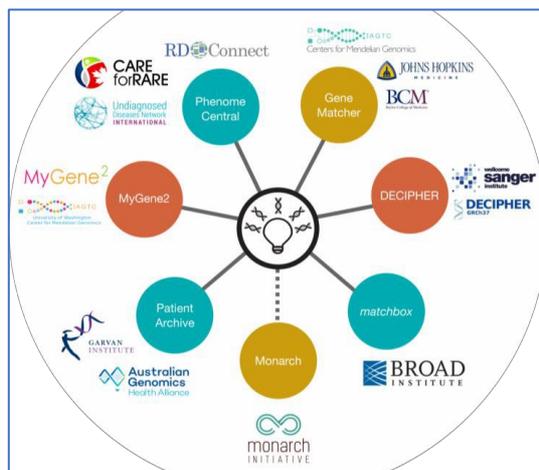
- ✓ [Gene/Disease Specific Variant Database Quality Parameters](#) HVP/GL/001-01/EN
- ✓ [Disclaimer Statements for Gene/Disease Specific Databases](#) HVP/GL/002-01/EN
- ✓ [Variant Terminology and Exon Numbering](#) HVP/GL/003-01/EN

The Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) is an international, nonprofit alliance formed in 2013 to accelerate the potential of research and medicine to advance human health. Bringing together 500+ leading organizations working in healthcare, research, patient advocacy, life science, and information technology, the GA4GH community is working together to create frameworks and standards to enable the responsible, voluntary, and secure sharing of genomic and health-related data. All of our work builds upon the [Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-Related Data](#).

[GA4GH Connect](#) is a five-year strategic plan that aims to drive uptake of standards and frameworks for genomic data sharing within the research and healthcare communities in order to enable responsible sharing of clinical-grade genomic data by 2022.

The Matchmaker Exchange

The 'Matchmaker Exchange' project was launched in October 2013 and is supported by CanSHARE, International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), NIH Centers for Mendelian, Genomics, Genome Canada, CIHR, Care4Rare, RD-Connect (EU FP7 #305444).



Its aim is the matching of cases with similar phenotypic and genotypic profiles (matchmaking) through standardized application programming interfaces (APIs) and procedural conventions and find genetic causes for patients with rare disease.

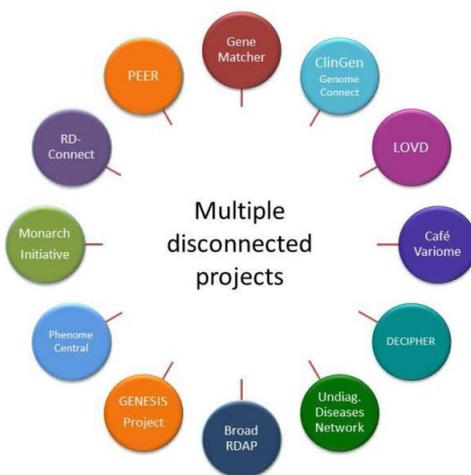


Figure 8 Databases and programs that gathered to form the basis for the Matchmaker Exchange

Matchmaker Exchange Services

DECIPHER (UK)	https://decipher.sanger.ac.uk/
GeneMatcher (USA)	https://genematcher.org/
PhenomeCentral(Canada)	https://phenomecentral.org/

MUTATION DATABASES

1. **General mutation databases (GMDB):** Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) and the Human Gene Mutation Database (HGMD).
2. **Locus specific database (LSDB):** Databases of mutations, and relevant polymorphisms, in a single gene that are curated by an expert or experts in that gene. Sometimes the curator may manage several genes they are researching or diagnosing.
3. **Conduit mutation database (CMDB):** Displays mutations by linking to LSDBs or GMDBs—for example, HOWDY

The databases can be divided into three categories:

- Those that collect and curate data—OMIM, HGMD and GDB
- Those merely acting as a conduit—EBI, GeneCards and HOWDY
- Those that both collect and act as a conduit—Mutation Discovery

Databases displaying mutations that are clearly currently active are GeneCards, HOWDY, OMIM and HGMD. Both OMIM and HGMD are regularly updated, but it is not clear how often GeneCards and Howdy are updated.

OMIM contains over 12 000 genes with disease association; however, HGMD contains only those genes that have variation data. the two major GMDBs are clearly useful and well used, they have some characteristics that are less than ideal. These are: mutation nomenclature usage; failure to assimilate all available data; and lack of important characteristics usually confined to LSDBs.

The Human Gene Mutation Database (HGMD®) represents an attempt to collate all known gene lesions responsible for causing human inherited disease together with disease-associated/functional polymorphisms that have been published in the peer-reviewed literature. These data comprise single base-pair substitutions in coding, regulatory and splicing-relevant (both intronic and exonic) regions of human nuclear genes, as well as micro-deletions and micro-insertions, combined micro-insertions/micro-deletions (indels) of 20 bp or less, repeat variations, gross lesions (deletions, insertions and duplications of greater than 20 bp, up to and including a single characterized gene or group of contiguous genes that are directly involved in the aetiology of the disease/phenotype) and complex rearrangements (including inversions, translocations and complex indels).

The public version of HGMD (<http://www.hgmd.org>) is freely available to registered users from academic institutions/non-profit organizations whilst the subscription version (HGMD

Professional) is available to academic, clinical and commercial users under license via BIOBASE GmbH. (<http://www.biobase-international.com>).

HGMD does not include either somatic or mitochondrial mutations, which are well covered by COSMIC and MitoMap respectively. HGMD also does not attempt to provide comprehensive coverage of pharmacological variants (except for those variants where evidence supporting a functional impairment has been provided); such variants are covered by PharmGKB Finally, HGMD is not a general genetic variation database; users interested in this type of variant should visit dbSNP or the Exome Variant Server (<http://evs.gs.washington.edu/EVS/>).

Table 1 General and locus specific databases

Database	Address	Broad features	Currency of information (as at 27 October 2006)
HGMD	http://www.hgmd.org	Collects all mutations in all genes from public sources	Quarterly release
OMIM	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM	First and interesting mutations with references. Initially collected mutations	Updated daily
GDB	http://www.gdb.org	Initially collected mutations	11 August 2005
GeneCards	http://www.genecards.org	Integrates fragments of information from specialised databases	9 July 2006
Mutation Discovery	http://www.mutationdiscovery.com	Initiated to collect DHPLC data	25 August 2003
EBI Mutation Database	http://www.ebi.ac.uk	Now defunct	NA
Howdy	http://howdy.jst.go.jp	A system to retrieve human genome information from different public resources	Updated daily
HGVbase	http://hgibase.cgb.ki.se	Phenotype/genotype database	23 July 2003
dbSNP	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP	Catalogue of SNPs	18 May 2006
PAH	http://www.pahdb.mcgill.ca	Locus specific database for PAH	3 August 2006
Fanconi Anemia	http://www.rockefeller.edu/fanconi/mutate	Locus specific database for genes associated with Fanconi Anemia	?

Several Other Databases

ClinVar (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>), SEQ (<https://seq.genomize.com/>)
 LSDBs (Locus-specific mutation databases) (<http://www.hgvs.org/dblist/glsdb.html>).
 COSMIC, Somatic Mutations In Cancer, (<http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>)
 Human Genome Variation Society (<http://www.hgvs.org/content/databases-tools>) ALFRED -
 Allele Frequency Database (<https://alfred.med.yale.edu/alfred/index.asp>) Locus Specific
 Database (https://grenada.lumc.nl/LSDB_list/lsdbs)
 GWAS central- a genotype-phenotype association database
 (<https://www.gwascentral.org/index>)
 Genome Browser (<https://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway>) Ensemble
 (<https://www.ensembl.org/index.html>)

2.8) ULUSLARARASI KULLANIMDAKİ BAZI KAYIT SİSTEMLERİNDEN ÖRNEKLER

A) EPIRARE (EUROPEAN PLATFORM FOR RARE DISEASE REGISTRIES)

The European Union (EU) acknowledges the relevance of registries as key instruments for developing rare disease (RD) clinical research, improving patient care and health service (HS) planning. It is a three-year project co-funded by the European Commission within the EU Program of Community Action in the field of Public Health. EPIRARE started officially on **April 15, 2011**.

The EPIRARE project aims to build consensus and synergies for the development of an EU platform for rare disease registries and to address relevant regulatory, ethical and technical issues associated with the registration of rare disease patients. To this aim, a survey was carried out among existing rare disease registries and databases to get information on their objectives, needs, governance mechanisms, sustainability, and measures for the compliance with regulatory and ethical requirements and for quality assurance, as well as expectations from and opinions on a registry platform. Responses were received from 255 registries, of which 220 active registries were selected based on the completeness of the response.

Objectives

1. Define the needs of the EU registries and databases on rare diseases

To define the state of the art of existing registries with reference to their legal basis; organizational and IT measures used; type of data collected; compliance with the rules on personal data protection; quality assurance; operational and financial support.

2. Identify key issues to prepare a legal basis

To assess the feasibility of an EU legal instrument to allow the integration of national information sources and the collation and exchange of data at the Community level in compliance with the EU Directive 45/96 and with other relevant provisions.

3. Agree on a Common data set and elaborate procedures for quality control

To define a minimum data set for all rare diseases; to define criteria for quality assessment of data, data sources and procedures in the registries.

4. Agree on the Register and Platform Scope, Governance and long-term sustainability

To define the scope, operation and governance model of the platform, balancing the interests of relevant stakeholders and ensuring long-term sustainability of the platform. To identify tools and other facilities to support the operation of platform users.

Table 6 The EPIRARE set of common data elements for the European RDR platform

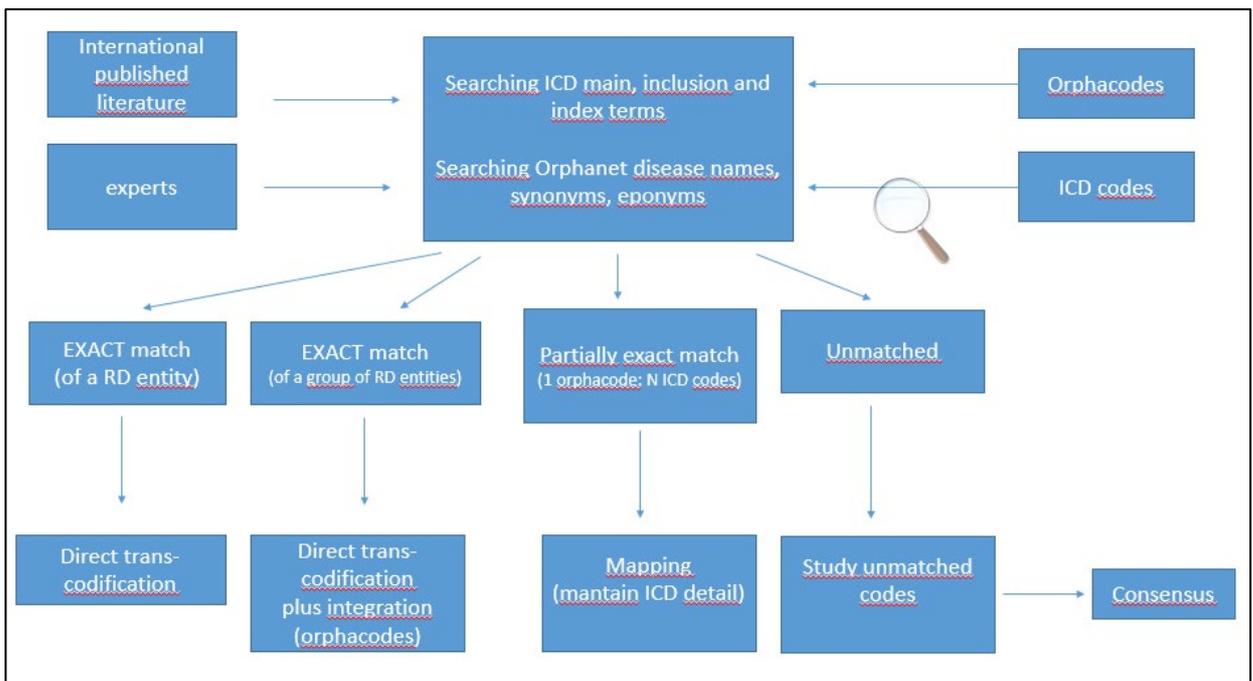
COMMON DATA ELEMENTS collected in the EPIRARE platform (elements in bold require longitudinal data collection)	ANNOTATIONS regarding the data elements; <i>Where indicated:</i> DEFINITIONS and FORMATS	REASON
<i>Domain 1) Case characterization essentials</i>		
Case notification - Mandatory data	<p>EU Global Unique Identifier (EU GUID)</p> <p>This code is elaborated from the following data elements:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patient given name: DEFINITION: "First name of patient as recorded in birth certificate, passport or identity card"; FORMAT: full name, not initials • Patient family name (at birth): DEFINITION: "Family name of patient as recorded in birth certificate, passport or identity card"; FORMAT: full name, not initials • Patient sex: see definition below • Patient date of birth: see definition below • Patient city of birth: see definition below <p>National Unique Identification Code</p>	<p>Unambiguous patient coding (to be processed according to legal provisions) is necessary to keep the integrity of the database and avoid duplication of records.</p> <p>The National Unique Identification Code increases the accuracy of the EU GUID in case of names in foreign languages. It could be an optional part of the encrypted code.</p>
Patient sex	<p>DEFINITION: "Patient's physical sex at birth"; PERMISSIBLE VALUES: male, female, other (in any format)</p>	<p>Allows studies of sex-related differences in the disease epidemiology and clinical features</p>
Patient date of birth	<p>DEFINITION: "Date of patient's birth recorded in birth certificate, passport or identity card"; FORMAT: complete date (year, month, day) in any format</p> <p>For privacy reasons, depending on the time course of the disease, this data is to be communicated to the platform at the appropriate level of precision (only month and year or complete)</p>	<p>Allows studies of age-related disease features.</p>
Patient city of birth	<p>DEFINITION: "Name of city/town/village where the patient was born as it appears on the birth certificate, passport or identity card"; FORMAT: full name of city.</p> <p>For privacy reasons, this data is to be communicated to the platform with the appropriate level of precision (e.g. mapped to the province, or to postal code). Moreover, it is important that geographical names are mapped to the INSPIRE identifiers [12]. This will enable the link with platforms organized around environmental spatial information, such as environmental pollution databases. This may offer an additional opportunity to indicate the place with an appropriate granularity to comply with privacy needs.</p>	<p>This data may be communicated to the platform only for some specific diseases for studies of health determinants.</p>
Patient country of birth	<p>DEFINITION: "Name of country where the patient was born as it appears on the birth certificate, passport or identity card"; FORMAT: full name of country</p>	<p>Increases the discriminatory power of the EU GUID in global registries</p>

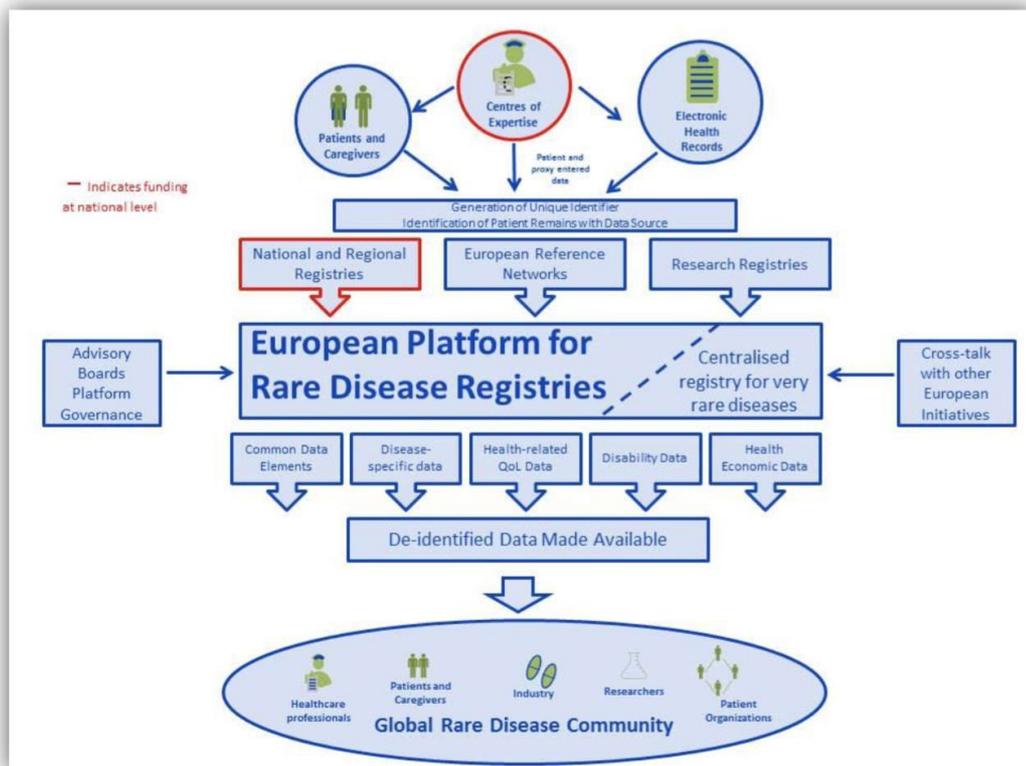
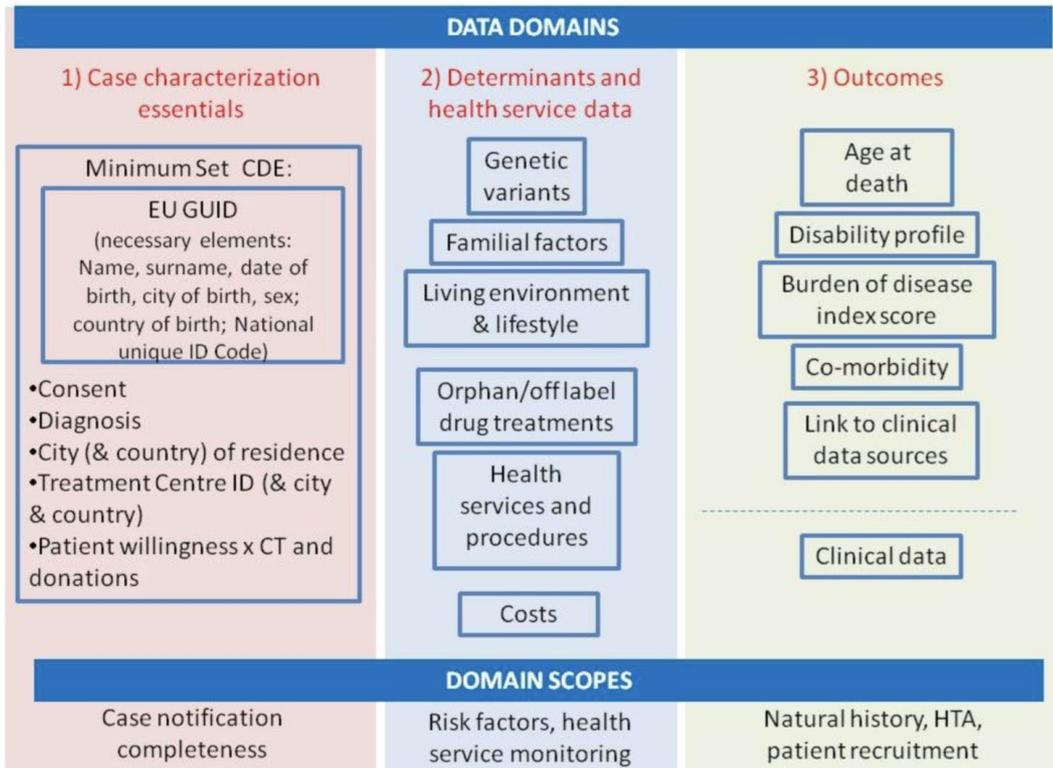
Diagnosis	Multiple coding according to current relevant classification systems is recommended while waiting for a general reference classification of rare diseases	Attribution of a disease to the case
Patient city of residence	DEFINITION: "Name of city/town where the patient usually lives"; FORMAT: full name of city For privacy reasons, this data is to be communicated to the platform with the appropriate level of precision (e.g. mapped to the province, or to postal code). Moreover, it is important that geographical names are mapped to the INSPIRE identifiers [12]. This will enable the link with platforms organized around environmental spatial information, such as environmental pollution databases. This may offer an additional opportunity to indicate the place with an appropriate granularity to comply with privacy needs.	Attribution of the case to a geographic area; prevalence, incidence, mobility
Patient country of residence	DEFINITION: "Name of country where the patient usually lives"; FORMAT: full name of country	Attribution of the case to a geographic area; prevalence, incidence, mobility
ID Treatment Centre	Treating Centre Full name/code; contact data are optional to improve identification	Attribution of the case to the treating setting
Treating Centre City-Town	FORMAT: full name of city It is important that geographical names are mapped to the INSPIRE identifiers [12].	Attribution of the centre to a geographic area; patient mobility for treatment; planning research/clinical trials
Current and past participation in clinical trials	Yes/No	Planning research/clinical trials
Patient willingness to be contacted to participate in a future clinical trial	Yes/No	Planning research/clinical trials
Patient willingness to be contacted about donating biological samples	Yes/No	Planning research/clinical trials
Patient consent	based on graduated consent forms	
Patient contact	contact details; preferred means of contact (including via intermediary physician); language	
<i>Domain 2) Determinants and services</i>		
Case characterization		
Other cases in the family	Yes/No (if Yes: degree of kinship)	Socio-economic burden of disease
Healthy carriers in the family	Yes/No (if Yes: degree of kinship)	
Case parents are consanguineous	Yes/no	Contribution of consanguinity
Genetic features of the patient	Gene-HGNC Gene Symbol Chromosome number Nucleotide sequence analyzed and reference sequence systems with accession and version number Variant description in HGVS format Variant description in other formats	Link to genetic research platforms; patient cohort selection

History of diagnosis	Date of first symptoms onset	DEFINITION: "Date when patient first began experiencing symptoms or signs of the rare disease"; FORMAT: complete date (year, month, day) in any format	Age at onset; time to diagnosis
	Date of first contact of patient with the public Health Service	Date of the first time the patient requested a medical visit of the health service with reference to the symptoms of the diagnosed rare disease	Time to diagnosis
	ID Centre/physician referring the patient to the RD centre	Centre/Physician Full name/code; contact data are optional to improve identification	Integration of RD centres in the general Health Service
	Date of current diagnosis	DEFINITION: "Date when the current rare disease diagnosis was made" FORMAT: complete date (year, month, day) in any format	Time to diagnosis; life expectancy at diagnosis
	Status of current diagnosis	Suspected-confirmed	Diagnostic patterns; time to diagnosis; life expectancy at diagnosis
	Methods used for current diagnosis	List to be defined	Diagnostic patterns
	ID Centre which made diagnosis	Centre Full name/code; contact data are optional to improve identification	
	Centre which made diagnosis City-Town	FORMAT: full name of city It is important that geographical names are mapped to the INSPIRE identifiers [12].	Patient migration for diagnosis
	Patient referred after positive neonatal screening result	Yes/no	Sensitivity of neonatal screening tests; effectiveness of neonatal screening program
Treatments and services	Current orphan drug treatment	DEFINITION: "A list of all current orphan drugs that a patient is currently taking"; FORMAT: name of all active ingredients (ORPHANET list)	
	Current off-label drug treatment	DEFINITION: "A list of all current drugs (different from orphan drugs) that a patient is currently taking"; FORMAT: name of active ingredients	
	Current drug treatment	DEFINITION: "A list of all current drugs (different from orphan drugs) that a patient is currently taking"; FORMAT: name of active ingredients	
	Hospitalizations	DEFINITION: "Cumulative number of patient's admissions to the hospital due to the rare disease"; FORMAT: number	
	Transplantations	Yes/No (If yes: date of transplantation; transplant material)	
	Surgeries	Yes/No (If yes: date of surgery; ID code of Surgery)	
	Current dietary regimens prescribed as treatment	Yes/No (If yes: type of regimen)	
	Current assistive devices	Yes/No (If Yes: Type of assistive devices used by patient; ID Code of type of device.	
	Other treatments	If Yes: Type/Code of treatment; indicate if current or date of administration	
	Biomaterial donated	(Yes/no); If Yes: list to be defined (e.g. Tissue or body fluid or other specifications)	Planning research/clinical trials

ID Biobank where the biological sample is stored up	Biobank Full name/code; contact data are optional to improve identification	Link to Biobanks; planning research/ clinical trials
(if the biobank storing the sample is not known) ID Centre which sampled the biomaterial	Sampling Centre Full name/code; contact data are optional to improve identification of the centre	Link to Biobanks; planning research/ clinical trials
<i>Domain 3) Outcomes</i>		
Patient vital status (and date of death)	Live/Dead (If Dead: complete date of death (year, month, day) in any format Required Sources: National Death Registry or National Population Registry	
Education level	Values from 0 to 8, based on the ISCED 2011 classification	Studies of socio-economic burden. Comparison and matching of patient populations from different data sources on the basis of socio-economic data. Applicable to individuals from early childhood.
Occupational status	Self-defined current economic status (PL031 EU-SILC Target Variable): 11 possible values. (http://epp.eurostat.ec.europa.eu/portal/page/portal/income_social_inclusion_living_conditions/documents/tab/Tab/Personal%20data%20-%20labour.pdf)	Studies of socio-economic burden. Comparison and matching of patient populations from different data sources on the basis of socio-economic data. Applicable to individuals more than 16 year old.
Patient HRQoL index score	Patient health-related quality of life (HRQoL) generic questionnaires with calculation of QALYs or the utility score	assessment of the Health-related Quality of Life; QALYs; equitable decision-making
Comorbidity	DEFINITION: "Other diseases observed in the patient"; FORMAT: ICD10 (multiple coding in case that other RD are observed)	
Remarkable or unusual symptoms	Remarkable or unusual symptoms, including adverse effects of treatments, and their severity (based on a 5-degree scale).	

Taruscio D, Mollo E, Gainotti S, Posada de la Paz M, Bianchi F, Vittozzi L. The EPIRARE proposal of a set of indicators and common data elements for the European platform for rare disease registration. Arch Public Health. 2014 Oct 13;72(1):35





B) EUROCAT (EUROPEAN CONCERTED ACTION ON CONGENITAL ANOMALIES AND TWINS)

A European network of **population-based registries for the epidemiologic surveillance of congenital anomalies**.

History and Funding

- Conceived in 1974, at a Workshop convened by the European Economic Community's Committee on Medicinal and Public Health Research to improve "the methodology of population studies throughout the Community". Congenital anomalies chosen as first topic for concerted action.
- EUROCAT (acronym derived from its original name "European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins") established in 1979 by Directorate General XII (Science Research and development) as a prototype for European surveillance aiming to assess the feasibility of pooling data across national boundaries, in terms of standardization of definitions, diagnosis and terminology and confidentiality. Central Registry in Department of Epidemiology, Catholic University of Louvain, Brussels.

EUROCAT was established in 1979 in the wake of the thalidomide epidemic, and statistical monitoring still aims at early detection of any new teratogenic drug. Since then, interest has also widened to other environmental chemicals as potential teratogens

- Funding transferred in 1991 to Directorate General V (Employment, Industrial Relations and Social Affairs, Health and Safety), to function as a service for the surveillance of congenital anomalies in Europe. Central Registry at Scientific Institute for Public Health, Brussels.
- Maintained by registry subscriptions 1998-2000. Central Registry moved briefly to London School of Hygiene and Tropical Medicine, UK 1999-2000.
- European Funding re-established under the Programme of Community Action on Rare Diseases in 2000.
- Central Registry moves to University of Ulster, Northern Ireland, UK in 2000 where it remained until 2014.
- Funded under EC DG Health Public Health Programmes since March 2004 (http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm).
- Funded by the Public Health Programme 2008-2013 of the European Commission - Joint Action 2011-2013
- Funding was received from the European Union in the framework of the Health Programme (2008-2013) - Operating Grant 2014

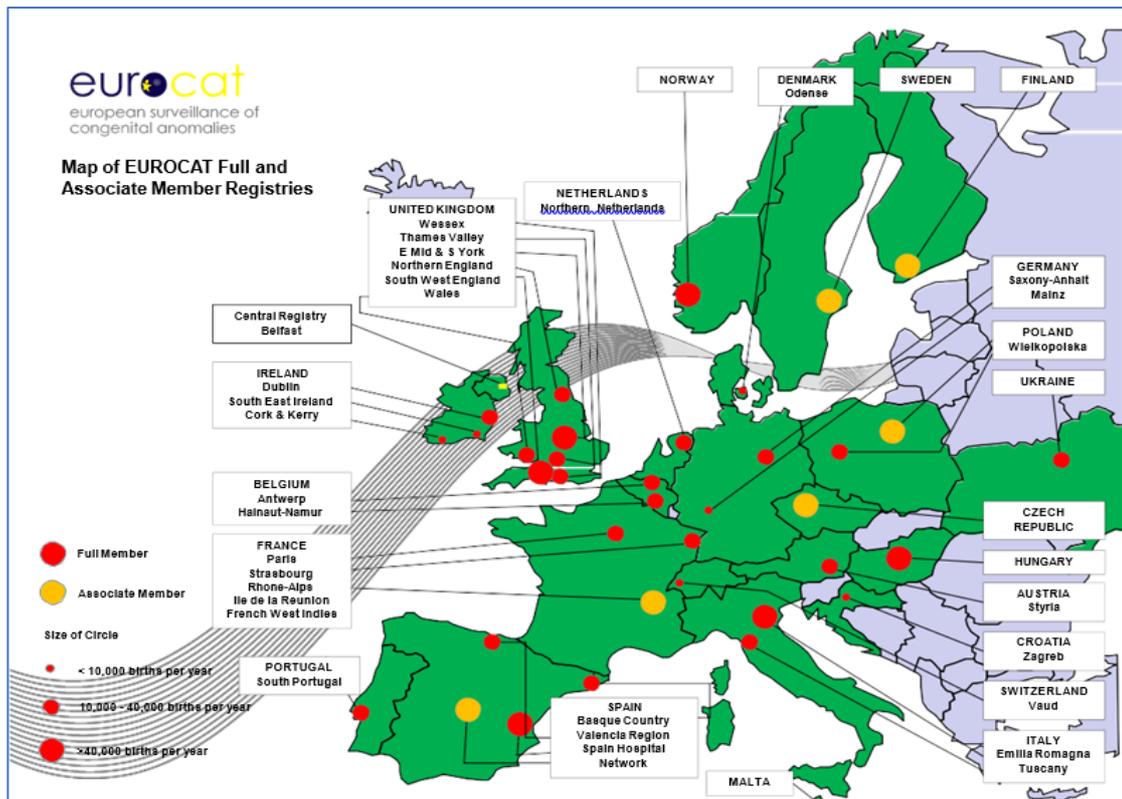
How does EUROCAT function?

- ✓ Standard data concerning baby, diagnosis, mother and father ([See Guide 1.4](#)).
- ✓ Common coding system for standard data ([see Guide 1.4](#)).
- ✓ Standard computer data entry and validation programme available ([see EUROCAT Data Management Program](#)). Program conceived and developed by EUROCAT network during the period 2000-2014.
- ✓ Anonymous data transmitted to the Central Registry which collates the pooled database and carries out surveillance and research using the common database.
- ✓ Annual meetings of Registry Leaders to discuss data standardisation, surveillance and research.
- ✓ Steering Committee of elected Registry Leaders and Work Package Leaders.
- ✓ Prevalence data tables updated bi-annually with prevalence rates of 96 congenital anomaly subgroups in each Registry, with the number of cases reported among livebirths, stillbirths and terminations of pregnancy following prenatal diagnosis and trends in prevalence since 1980 ([see Prevalence Data Tables](#)). Prevalence tables conceived and developed by EUROCAT network 2000-2014.
- ✓ Extracts of the common database can be requested by researchers, by submitting a research protocol for approval ([see Requesting EUROCAT data](#)).

There are two main reasons why congenital anomaly registers are established:

1. To facilitate the identification of teratogenic exposures. Ever since thalidomide and rubella (german measles) were discovered as powerful teratogens, registries have been set up to facilitate research and surveillance concerning environmental causes of congenital anomalies, and to give early warning of new teratogenic exposures. Registers are also used for genetic studies, and increasingly for research into the interaction of genetic and environmental factors in causing congenital anomalies. Congenital anomalies are registered not only for their intrinsic importance, but as indicators of other adverse pregnancy outcomes linked to teratogenic exposures such as spontaneous abortions and neurobehavioural outcomes that are not as amenable to surveillance.
2. For the planning and evaluation of health services. This includes primary prevention strategies such as periconceptional folic acid supplementation to prevent neural tube defects and vaccination against rubella to prevent congenital rubella syndrome, so-called "secondary prevention" by prenatal screening and diagnosis, and tertiary prevention through paediatric, rehabilitative and other services. Population-based registries are a particularly powerful tool for the evaluation of health services, because they represent the experience of a whole community, not the outcomes of specialist units which may serve only a selected group of women or children, or which may have atypical human or financial resources. Many birth defect registries in Europe have been set up to provide a mechanism for the audit of prenatal screening practice. The registry can provide data on the proportion of cases of congenital anomaly diagnosed prenatally, the proportion of positive prenatal screening results which

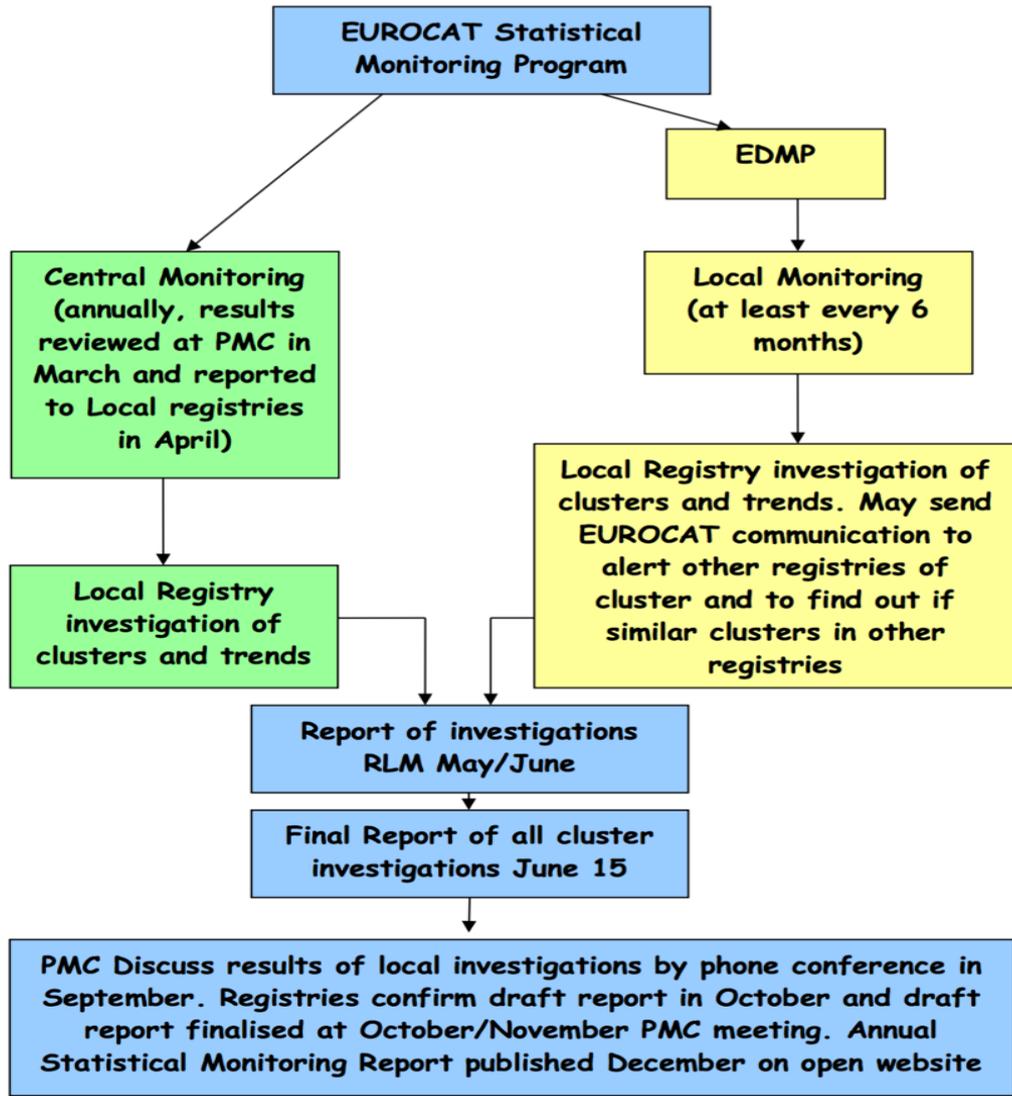
were confirmed as cases of congenital anomaly, and the proportion of prenatally diagnosed cases which led to termination of pregnancy, as well as related information about prenatal screening methods.



EUROCAT PROTOCOL FOR STATISTICAL MONITORING AND INVESTIGATION OF TRENDS AND CLUSTERS

The elements of the current monitoring strategy are:

- Common user-friendly statistical software for use centrally and locally (EDMP)
- Annual statistical monitoring for trends and clusters at central level, 15 months after last date of birth (e.g. year 2012 births included in monitoring in March 2014).
- More frequent and/or earlier statistical monitoring locally (by member registries)
- Use of EUROCAT communications and special data analyses to respond to news about clusters identified locally or outside the monitoring system
- A clear and prompt system of investigation and reporting of results
- Use of statistical monitoring additionally as a data quality control system



Şekil 7 Eurocat İstatistiksel İzleme Programı -Merkezde /Yerelde İzleme ve Raporlama

C)WA Register of Developmental Anomalies

The Western Australian Register of Developmental Anomalies (sometimes referred to as WARDA or the Register) **brings together two registers, the WA Birth Defects Registry and the WA Cerebral Palsy Register**, under one banner to record and monitor developmental anomalies in WA. Having a register like WARDA is very important. Approximately 1 baby in every 20 (5-6%) is born with a developmental anomaly in Western Australia and this may contribute to ongoing childhood health problems and disability and, in some cases, death. WARDA collects information to keep track of where and when developmental anomalies are occurring in Western Australia. This information also guides research and helps to investigate causes, prevention and management of developmental anomalies.

Diagnostic codes

The British Paediatric Association extension of the International Classification of Diseases Version 9 is used (BPA-ICD9). The WARDA includes up to 10 diagnoses per case and records the following for each anomaly:

BPA-ICD9 code

The WARDA staff have modified and expanded on some of these codes to suit the purposes of the WARDA. These codes are all listed in the "[numerical order](#)" document.

Description code

Each anomaly is described in a text field. The default text is listed in the "[alphabetical order](#)" document. However, the default text may be modified or expanded for an individual case to provide further description. For example, 75980 SYNDROME OF FACE N.E.C (NEC = not elsewhere classified) would have the actual syndrome diagnoses recorded (e.g. Stickler syndrome). Also, for some anomalies, whether the anomaly affects the left or right or is bilateral is added to the text for anomalies that otherwise have the same diagnostic code.

Major code

Each anomaly is coded as being major (Y) or minor (N), based on an original coding schema used by the Centers for Disease Control in the USA, reflecting the severity of the anomaly. The default code is listed in both alphabetical and numerical coding documents. However, the default code may be changed if the individual anomaly in a particular case does not reflect the default.

D) The International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR or Clearinghouse in short)

It is a voluntary nonprofit International Organisation affiliated with WHO. The Organisation brings together birth defect surveillance and research programmes from around the world with the aim of investigating and preventing birth defects and lessening the impact of their consequences. The Organisation was first established in 1974, at a meeting in Helsinki, Finland, where representatives of malformation registries in ten countries were present. The Organization now has 42 member programmes worldwide.

The mission of the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research is to conduct worldwide surveillance and research into the occurrence and possible causes of Birth Defects with the aim of preventing them and decreasing their consequences.

Principles

- The strategic priority of the Clearinghouse is to conduct worldwide surveillance and to exchange data about birth defects.
- The scope of the Clearinghouse includes fetal and childhood conditions of prenatal cause.
- Participating surveillance programmes will carry out systematic data collection and use the data for public health action. Public health action includes comparing prevalence rates, advocacy, policy development, conducting epidemiological studies of causes and consequences of birth defects, assessing preventive and therapeutic interventions, and interacting with the public, research institutions and relevant government agencies.

The Clearinghouse:

- promotes standards and definitions for conducting surveillance of various types of birth defects.
- coordinates research activities with the affiliates and other collaborators.
- maintains appropriate standards for confidentiality and security of data.

Objectives and Functions

The Clearinghouse:

- Operates an international programme for regular exchange among its members of information on birth defects in populations covered by the member's surveillance and research programs;
- Cooperates in investigations and research into changes in the occurrence of birth defects;
- Conducts joint epidemiological studies of the causes of birth defects;
- Advances the skills in surveillance and research into the occurrence of birth defects for the purpose of more effective identification of these conditions;
- Provides effective training in the surveillance and research of birth defects;
- Is an advocate for the surveillance, research and prevention of birth defects;
- Conducts assessments of preventive and therapeutic interventions for birth defects.



Şekil 8 Sürveyans Programı Yürütülen Ülkeler

E) THE EUROPEAN TERATOLOGY SOCIETY

The ETS was created in 1971 to bring together embryologists, reproductive toxicologists, paediatric pathologists, epidemiologists and clinicians to focus on the causes and prevention of birth defects. The core objectives of the society remain to stimulate interest in, and promote the exchange of ideas and information about, the causes and prevention of adverse effects on reproduction and development.

F) THE SOCIETY OF TOXICOLOGY (SOT)

Founded in 1961, the Society of Toxicology (SOT) is a professional and scholarly organization of scientists from academic institutions, government, and industry representing the great variety of scientists who practice toxicology in the US and abroad. The Society's mission is to create a safer and healthier world by advancing the science and increasing the impact of toxicology.

G) THE INTERNATIONAL UNION OF TOXICOLOGY (IUTOX)



IUTOX is the voice of toxicology on the global stage; the organization which seeks to increase the knowledge base of toxicological issues facing humankind and to extend this knowledge to developing societies and nations. **Founded in 1980**, IUTOX now has 63 affiliated societies representing all six continents and over 25,000 toxicologists from industry, academia and government as members; offering a diverse and challenging perspective on every issue and development relating to the profession

EKLER

EK 1.

EPIRARE PUBLICATIONS

[Rare Disease Registries Classification and Characterization: A Data Mining](#)

Approach Santoro M., Coi A., Lipucci Di Paola M., Bianucci A.M., Gainotti S., Mollo E., Vittozzi L., Taruscio D., Bianchi F.
Public Health Genomics 2015;18:113-122 (DOI:10.1159/000369993)

View abstract

[Characterization and classification of Rare Disease Registries by using exploratory data analyses](#)

Alessio Coi, Michele Santoro, Michele Lipucci, Anna Maria Bianucci, Sabina Gainotti, Emanuela Mollo, Luciano Vittozzi, Domenica Taruscio and Fabrizio Bianchi
Orphanet Journal of Rare Diseases 2014, 9(Suppl 1):P4 doi:10.1186/1750-1172-9-S1-P4

View Poster presentation

[The EPIRARE proposal of a set of indicators and common data elements for the European platform for rare disease registration](#)

Taruscio D, Mollo E, Gainotti S, Posada de la Paz M, Bianchi F, Vittozzi L Arch Public Health. 2014 Oct 13;72(1):35. doi: 10.1186/2049-3258-72-35. eCollection 2014. PMID: 25352985 [PubMed] PMCID: PMC4210567

View abstract - Free PMC Article

[National Registries of Rare Diseases in Europe: An Overview of the Current Situation and Experiences.](#)

Taruscio D, Vittozzi L, Choquet R, Heimdal K, Iskrov G, Kodra Y, Landais P, Posada M, Stefanov R, Steinmueller C, Swinnen E, Van Oyen H. Public Health Genomics. 2014 Sep 9. [Epub ahead of print] PMID: 25228300 [PubMed-as supplied by publisher]

View abstract - Related citations

A model for the European platform for rare disease registries. Vittozzi L, Gainotti S, Mollo E, Donati C, Taruscio D. [Public Health Genomics. 2013;16\(6\):299-304. doi: 10.1159/000355935. Epub 2014 Feb 3.](#) PMID: 24503590 [PubMed-indexed for MEDLINE]

View abstract - Related citations

The current situation and needs of rare disease registries in Europe.

[Taruscio D, Gainotti S, Mollo E, Vittozzi L, Bianchi F, Ensini M, Posada M. Public Health Genomics. 2013;16\(6\):288-98. doi: 10.1159/000355934. Epub 2014 Feb 3.](#)

PMID: 24503589 [PubMed-indexed for MEDLINE]

View abstract - Related citations

EPIRARE survey on activities and needs of rare disease registries in the European Union [Domenica Taruscio1*](#), [Sabina Gainotti1](#), [Luciano Vittozzi1](#), [Fabrizio Bianchi2](#), [Monica Ensini3](#), [Manuel Posada4](#)
Orphanet Journal of Rare Diseases 2012, 7(Suppl 2):A22 <http://www.ojrd.com/content/7/S2/A22>

Ek 2. EUROCAT Publications

Malformation Coding Guides

EUROCAT SYNDROME GUIDE: Definition and Coding of Syndromes (Revised 2017)

Coding of EUROCAT Subgroups of Congenital Anomalies (Chapter 3.3, Guide 1.4) (Version 23.9.16).

The older version can still be accessed by clicking [here](#).

Minor Anomalies for Exclusion (Chapter 3.2, Guide 1.4) (New List of Minor Anomalies for Use from Birth Year 2005)

Clinical Definitions of Subgroups (Chapter 3.6, Guide 1.4) (Version 19.11.14). The older version can still be accessed by clicking [here](#).

Detailed Congenital Anomaly Coding Guidelines (Chapter 3.5, Guide 1.4) (Version 23.9.16)

Q-Chapters (with BPA Extension) - updated 23 June 2008

EUROCAT Chromosomal Coding July 2011

EUROCAT Guide 6: Definition and Coding of Syndromes (Revised 2008)

EUROCAT Guide 3: For the Description and Classification of Congenital Limb Defects

Statement of EUROCAT and ICBDSR on ICD11 (June 2009)

EUROCAT Coding Committee have reviewed and commented on the new ICD11 Proposal for Developmental Anomalies <http://www.eurocat-network.eu/content/EUROCAT-Comments-to-ICD11-Proposal-Oct2011.pdf>

You are very welcome to send any comments to Ester Garne (ester.garne@rsyd.dk).

The EUROCAT Coding and Classification Committee select EUROCAT congenital anomaly subgroups for statistical monitoring. All subgroups are defined in EUROCAT Guide 1.3 <http://www.eurocat-network.eu/content/EUROCAT-Guide-1.3.pdf>.

Table 1 - Perinatal Mortality Associated with Congenital Anomalies in EUROCAT Full Member registries Combined, 2008-2012, by Type of Anomaly

Table 2 - Fetal Death, Early Neonatal, Perinatal and Neonatal Mortality Associated with Congenital Anomalies per Country, 2008-2012

Table 3 - Rate of Terminations of Pregnancy for Fetal Anomaly Following Prenatal Diagnosis (TOPFA) and Rates of Perinatal Deaths per 1,000 Births by Country, 2008-2012, EUROCAT Full Member Registries

<http://www.eurocat-network.eu/content/ERUOCAT-ATC-Code-of-a-Drug.pdf>

When you have the generic name (or INN name) of the drug you can search for the ATC code in the 'ATC/DDD Index 2010' available on the website: http://www.whocc.no/atc_ddd_index/

3) ÜLKELERİN NADİR HASTALIK EYLEMLERİ



Prof. Dr. Esmâ Sarıkaya

1) ÜLKELERİN NADİR HASTALIK EYLEMLERİ

Giriş

Nadir hastalıklar; halk sağlığı, toplum ve ulusal ekonomiler üzerine önemli bir etkiye sahiptir. Avrupa Birliğinde; bir hastalık 10,000’de 5 insanı etkilediğinde nadir olarak tanımlanmaktadır. ABD’de nadir hastalıklar, toplam nüfus içerisinde 200,000’den az bireyin etkilendiği durumlar olarak tanımlanmıştır. Nadir hastalıklar, Avrupa Birliği’nde yaklaşık 30 milyon kişiyi, ABD’de ise 25-30 milyon kişiyi etkilemektedir.

Ülkemizde sıklığı 1/2000’ den daha az olan hastalıklar, nadir hastalık olarak tanımlanmaktadır. Birçoğunun etiyolojisi ve tedavisi henüz bilinmeyen yaklaşık 8000 çeşit nadir hastalık mevcuttur ve %80’i genetik nedenlidir. Akraba evliliklerinin %23 gibi yüksek bir oranda olduğu ülkemizde 5-6 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir.

Nadir hastalıklardan etkilenen kişilerin yarısını çocuklar oluşturmaktadır. Türkiye ‘de son 8 yıldır plato çizen bebek ölümlerinin önemli bir bölümü nadir genetik hastalıklardan kaynaklanmaktadır. Nadir hastalığı olan çocukların %30’u beş yaşını göremeden kaybedilmektedir. Ülkemizde sıkça rastlanan zekâ geriliği, duyu bozuklukları ve fiziksel engelliler gibi risk gruplarının önemli bir bölümünün de sebebi olarak nadir hastalıklar gösterilmektedir.

Nadirlikleri ve çeşitlilikleri, sağlık hizmeti sunumu ve tedavilerin geliştirilmesi ve pazarlanması için özel zorluklar doğurmaktadır. Çoğu nadir hastalığa sahip hasta, zamanında ve doğru teşhis eksikliği yaşamakta olup çok az sayıda uygun ve özel tedavi alabilmektedir. Nadir hastalık ve yetim ilaç geliştirme araştırmalarına tüm dünyada son 10 yılda ciddi miktarda fon aktarılmıştır. Araştırma çıktıları konusunda ciddi patent yarışları sürmektedir.

Önemli bir halk sağlığı sorunu olan nadir hastalıkların tanımlanması ve prevelansının belirlenmesini sağlayacak alt yapının oluşturulması gerekmektedir. Kayıt sisteminin ve istatistiklerin oluşturulması, yeni doğan ve doğum öncesi tarama programlarının genişletilmesi, bu alanda ruhsatlı araştırma ve uygulama tanı ve tedavi merkezlerinin kurulması ve desteklenmesi, hukuk, etik, epidemiyoloji, veri yönetimi, insan kaynağı yetiştirme, kalıtsal hastalık danışmanlık yapılarının kurulumu, uluslararası kolloborasyonlar kurulumu elzemdir.

NATIONAL RARE DISEASE PLAN IN FRANCE

Orphanet was established in 1997 in Paris at the Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale) by the French Ministry of Health. Its goal was to collect knowledge and information on rare diseases in order to improve diagnosis, treatment/care, and the situation of rare disease patients in general. France's first initiative in rare diseases was the creation of a French programme **in 2002** with specific funds from public and charities. For the creation and/or development of **59 networks** for rare diseases and promotion of 27 multidisciplinary research projects a budget of **7,9 million Euro** was made available **for 2002 and 2003**. Next to this funding programme, the development of partnerships and infrastructure was started, e.g. a partnership with the **French Mouse Clinical Institute to generate mouse models for rare diseases**. The programme formed the basis for the adoption of a national rare disease plan at the end of 2004. France was the first EU country to define a specific strategy on how to deal with the problems associated with rare diseases at a national level. The second national plan was elaborated by the Ministry of Health. The second plan was launched on **28th February 2011** with a budget of **€180 million**. Before the end of 2013, a third plan will be discussed.

Plans can be reviewed on the **EUROPLAN website (www.euoplanproject.eu)**, which shows the current stage of development of national plans or strategies for rare diseases in the EU.

NATIONAL RARE DISEASE PLAN in USA

Within the USA, rare disease research has been given a stimulus with the **Rare Diseases Acts of 2001 -2002**. The Rare Diseases Act of 2001 started two initiatives and was split later into two separate acts,

- The Rare Diseases Act of 2002
- The Rare Diseases Orphan Product Act of 2002 that were passed in November 2002.

Emphasis was given to the building of **rare disease regional centres of excellence** for clinical research into, training in, and demonstration of diagnostic, preventive, control, and treatment methods for rare diseases **in 2003**.

The Rare Diseases Act of 2002 (H.R. 4013, Public Law 107-280) has provided the **National Institutes of Health (NIH) Office of Rare Diseases Research (ORDR)** a statutory authorisation to increase the national investment in the development of diagnostics and treatments for patients with rare disorders

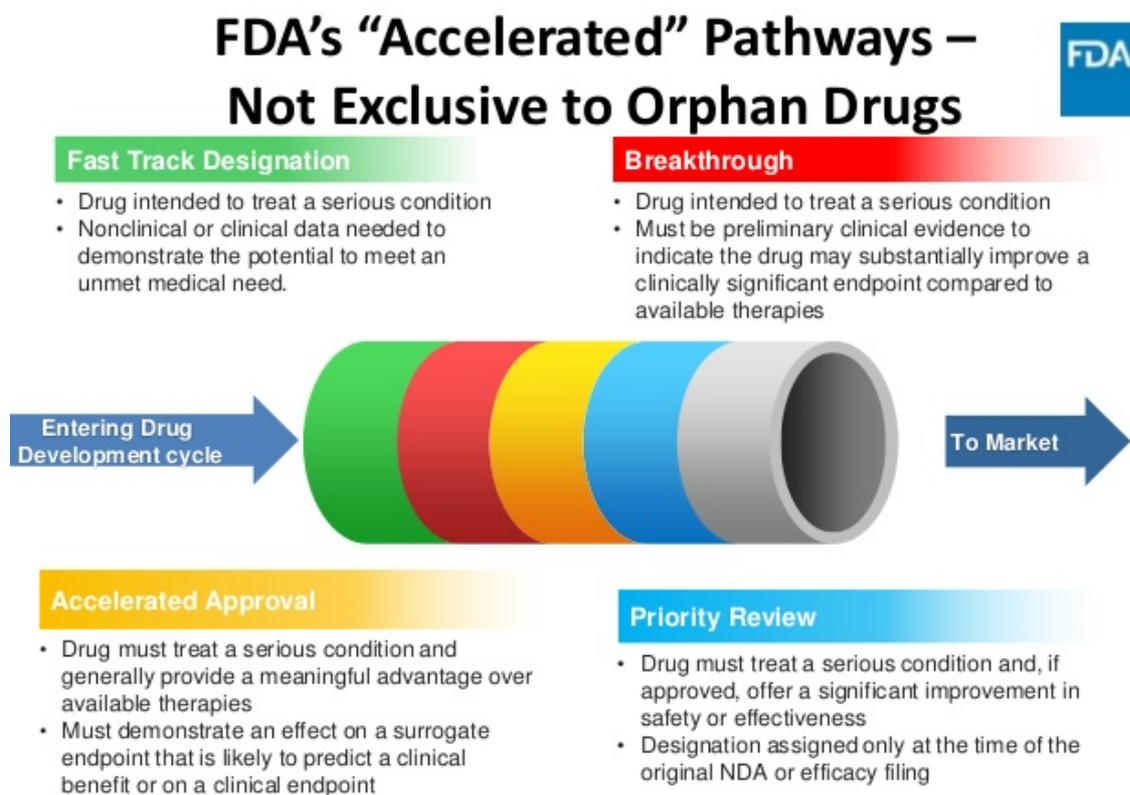
a) Undiagnosed Diseases Program As mentioned above some patients wait years, for a definitive diagnosis. Using a unique combination of scientific and medical expertise and resources at the NIH, the Undiagnosed Diseases Program aims to provide answers to patients with mysterious conditions that have long eluded diagnosis. Moreover, a second objective is to advance medical knowledge about rare and common diseases.

b) **Therapeutics for Rare and Neglected Diseases program (TRND)** is a collaborative drug discovery and development program with a **\$24 million budget** per fiscal year since 2009.

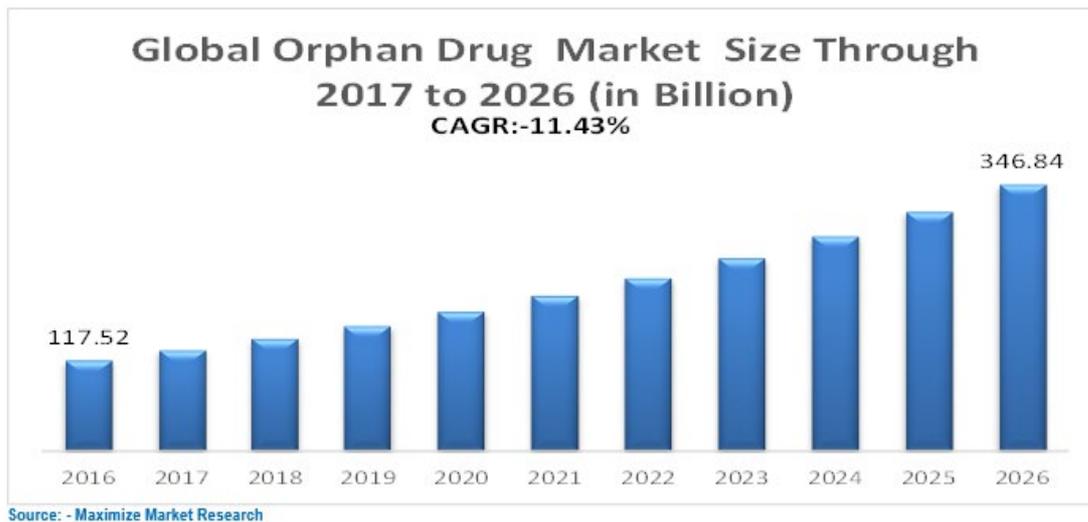
c) **Rare disease Bench-to-Bedside Awards** As part of the Bedside-to-Bench (B2B) Program in 2012 seven B2B awards were granted for rare disease-specific projects. The aim of the B2B Program is to fund projects that focus on translation of basic scientific findings into therapeutic interventions for patients and to increase understanding of important disease processes. A B2B award provides up to **\$ 135. 000** a year for two years.

d) **The Office of Orphan Products Development (OOPD)** at the U.S. Food & Drug Administration (FDA) has been dedicated to promoting the development of products that demonstrate promise for the diagnosis and/or treatment of rare diseases or conditions since it was created in 1982. OOPD interacts with the medical and research communities, professional organizations, academia, and the pharmaceutical industry, as well as rare disease groups. The OOPD is the administrative body for the Orphan Products Development Grant Program. The current annual budget for funding grants is now approximately **\$14 million** due to the Rare Disease Orphan Product Development Act of 2002 Clinical trials are awarded grants from **US\$ 100 000 - US\$ 200 000 per year** in direct costs for up to 3 years. From 1983 through 2009, a total of 2,112 orphan designations were assigned by the OOPD. Of those designations, 347 (16%) had been approved by the FDA as of the end of 2009.

1983 Orphan drug plan started



<http://www.fda.gov/downloads/drugs/guidancecomplianceregulatoryinformation/guidances/ucm358301.pdf>



The Rare Diseases Act of 2002 also resulted in the establishment of rare disease **regional centres of excellence for clinical research** into, training in, and demonstration of diagnostic, preventive, control, and treatment methods for rare diseases.

e) Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN) The RDCRN program is designed to advance medical research on rare diseases by providing support for clinical studies and facilitating collaboration, study enrollment and data sharing. Through the RDCRN consortia, physician scientists and their multidisciplinary teams work together with patient advocacy groups to study more than 200 rare diseases at sites across the nation.

On **October 2009**, the **NIH funded rare diseases clinical research consortia and one Data Management Coordinating Center**. This cooperative program should facilitate many advances including the identification of biomarkers for disease risk, disease severity/activity, and clinical outcome and encourage development of new approaches to prevention, diagnosis, and treatment of many rare diseases beyond those being studied. The easy and free availability of data from the **Data and Technology Coordinating Center** should also spawn many new research ideas and subsequent applications to NIH Institutes and Centers.

Currently, the RDCRN consists of **22 distinct clinical research consortia** and a **Data Management and Coordinating Center (DMCC)**. Each consortium focuses on at least three related rare diseases, participates in multisite studies and actively involves patient advocacy groups as research partners. The DMCC enables uniform high-quality data collection and analysis and facilitates information sharing across the network. This robust data source helps scientists better understand the common elements of rare diseases so they may apply that knowledge to improving diagnosis and treatment for these conditions.

Table 1 NIH Announced awards to expand RDCRN 2014

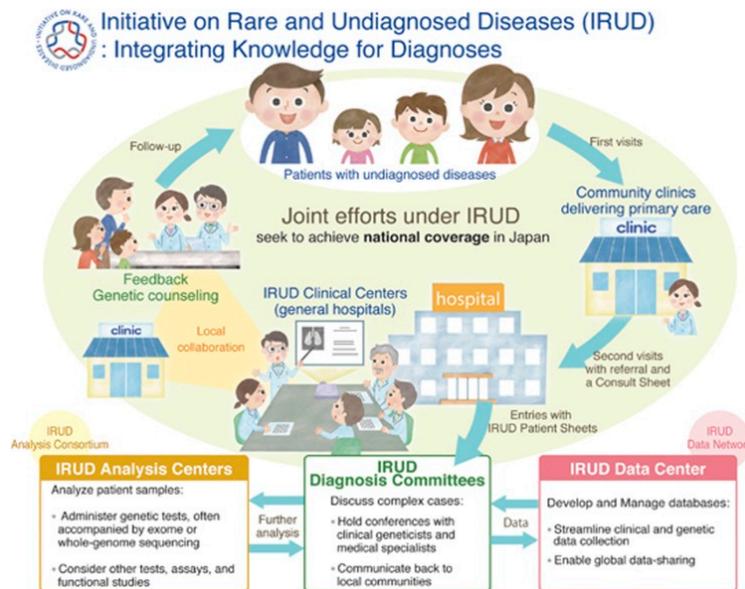
<ul style="list-style-type: none"> • Autonomic Rare Diseases Clinical Research Consortium • Brain Vascular Malformation Consortium: Predictors of Clinical Course • Brittle Bone Disorders Consortium of the Rare Diseases Clinical Research Network • Chronic Graft Versus Host Disease Consortium • Clinical Research in Amyotrophic Lateral Sclerosis and Related Disorders for Therapeutic Development • Consortium of Eosinophilic Gastrointestinal Disease Researchers • Developmental Synaptopathies Associated with <i>TSC</i>, <i>PTEN</i> and <i>SHANK3</i> Mutations • Dystonia Coalition • Frontotemporal Lobar Degeneration Clinical Research Consortium • Genetic Disorders of Mucociliary Clearance Consortium • Inherited Neuropathies Consortium 	<ul style="list-style-type: none"> • Lysosomal Disease Network • Nephrolithiasis and Kidney Failure: The Rare Kidney Stone Consortium • Nephrotic Syndrome Rare Disease Clinical Research Network • North American Mitochondrial Disease Consortium • Porphyrias Consortium • Primary Immune Deficiency Treatment Consortium • Rare Lung Diseases Consortium: Molecular Pathway-Driven Diagnostics and Therapeutics for Rare Lung Diseases • Rett Syndrome, MECP2 Duplications and Rett-Related Disorders Natural History • Sterol and Isoprenoid Research Consortium • Urea Cycle Disorders Consortium • Vasculitis Clinical Research Consortium • RDCRN Data Management and Coordinating Center
--	---

GARD (Genetic and rare disease information center) is a program of the National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) and is funded by two parts of the National Institutes of Health (NIH): NCATS and the National Human Genome Research Institute (NHGRI). GARD provides the public with access to current, reliable, and easy-to-understand information about rare or genetic diseases

NATIONAL RARE DISEASE PLAN in JAPAN

Japan has the oldest programme for rare disease research and care in the world. The Specified Rare Diseases Treatment Research Programme was established in Japan in 1972 with the support of the Ministry of Health, Labour and Welfare. One-hundred and thirty diseases have so far been the subject of research programmes and research grants from government sources. In 2010, the government expanded the budget to 10 billion yen

To identify such rare and often undiagnosed diseases, we must integrate systematic diagnosis by medical experts with phenotypic and genetic data matching. Thus, in collaboration with Nan-Byo researchers and the Japanese universal healthcare system, the Japan Agency for Medical Research and Development launched the **Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) in 2015**. IRUD is an ambitious challenge to construct a comprehensive medical network and an internationally compatible data-sharing framework. Synergizing with existing next-generation sequencing capabilities and other infrastructure, the nationwide medical research consortium has successfully grown to accept more than 2000 undiagnosed registrants by December 2016



The National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition (NIBIOHN) was established in **April 2015** by integrating the National Institute of Biomedical Innovation (NIBIO) and the National Institute of Health and Nutrition (NIHN). The goal of NIBIO is to support the development of innovative pharmaceutical and medical products in Japan, whereas the objective of the NIHN is to help improve the health and well-being of the Japanese population through surveys and studies on hygiene, nutrition, and diet.

This organizational restructuring allowed NIBIO to launch a new division, the Center for Drug Design Research. This division is charged with accelerating academia-initiated drug development and cooperation, a pillar of NIBIO's mission

In order to further promote research into overcoming diseases, we have been operating "Rare Disease Bank (DNA, serum, plasma, and cells)", "Human Tissue Bank*", "Japanese B-cells and Genomic DNA Bank*", and "Gene Bank*". (* Japan Health Sciences Foundation transferred the business of Health Science Research Resources Bank (HSRRB) to National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition (NIBIOHN) from 2013.

NATIONAL RARE DISEASE PLAN in CHINA

Due to China's large population there is a large pool of rare disease patients. This has allowed China to conduct large genome studies on rare disease. Recently Beijing Genome Institute has launched the "**1000 Mendelian Disorder Projects**". These research studies have greatly developed China's research interests in studies to better understand the genetic background of rare diseases. So far the Mendelian Disorders Project has initiated genetic studies covering **more than 150 diseases**. There are no national network for rare diseases in China and diagnosis of rare diseases is only possible in large cities within the country. This means that much of the needs of China's rare disease patients are not met. Additionally there is very limited development of drugs for rare diseases in China because no policies for incentives have been adopted. China included the development of orphan drugs in a national programme for innovative new drugs in 2010. **A definition of rare disease was proposed by a group of medical experts in 2010 and an initial list of 23 rare diseases has been proposed**

THE HUNGARIAN 2014-2020 NATIONAL PLAN ON RARE DISEASES

In Hungary the need for a special approach to rare disease was recognised as early as 2000, when the first Hungarian Rare Disease Division at Debrecen University was set up both for out and inpatient care.

The initiative quickly received the support of different stakeholders: policy makers, health authorities, opinion leaders, health care providers (HCP), university medical schools and rare diseases patient associations. It is worthwhile to mention that 55 Hungarian patient associations form a strong and effective umbrella association called the **Hungarian Federation of People with Rare and Congenital Diseases (HUFERDIS)**.

The present 2014-2020 National Plan on Rare Diseases reflects well the opinion and interest of each of the stakeholders mentioned above. It should also be noted that important help was from the outset provided by French rare disease associations and experts, such as Ms Ségolene Aymé (Research Director, at that time, at INSERM (French national institute for health and medical research), specialised in the field of genetics and rare diseases and at the origin of Orphanet, reference website in the field of rare diseases), who personally visited the country.

In 2017 five Centres of Expertise (CoE) were set up and clear patient pathways put in place to guide patients from their General Practitioners to these centres or to other specialised HCPs. The CoEs have an important coordinating role for clinical care of patients affected by rare diseases: once a patient with a suspected rare or complex (undiagnosed) disease has been seen, his or her case will be reported to the appropriate member of the “virtual clinic” built up inside the “real clinic”.

The “virtual clinic” is made of specialised units within the CoEs (university clinics, the highest level care), where a specialist is named and is responsible for the RD-patients sent to that special ward. In this way, the expertise located in different CoEs works in a network modality. The five Centres of Expertise are taking part in the ERNs through their different specialised units (total of 14), ensuring that national expertise is linked to that at European level. Five additional affiliated partners have also been designated and will soon be enabled to collaborate with additional ERNs at European level. Each CoE regularly organises both graduate and postgraduate courses on rare diseases focussing on case reports to improve clinical awareness and clarification of ideal patient pathways. The Hungarian members of ERNs play a pivotal role in this and from time-to-time a guest lecturer of an ERN-member HCP from abroad is also invited.

An Electronic Health Records (EHRs) system has also been launched in Hungary. Specific efforts are being made to fully integrate Orpha codes in the patient set of health data, enabling health professionals to have direct access to the patients’ rare disease information.

National Clinical Practice Guidelines and Clinical Decision Support Tools (CPG, CDST) are currently under revision, and the new versions are being revised in particular to be aligned with ERN expectations.

Orphan drug availability in Hungary is secured for each patient. The system works electronically and based on guidelines and real-time collection of data on the patient's health status. Results are evaluated by an Expert Committee working as an advisory group, and decision are made by the National Health Insurance Fund of Hungary (Hungarian acronym: NEAK). A special

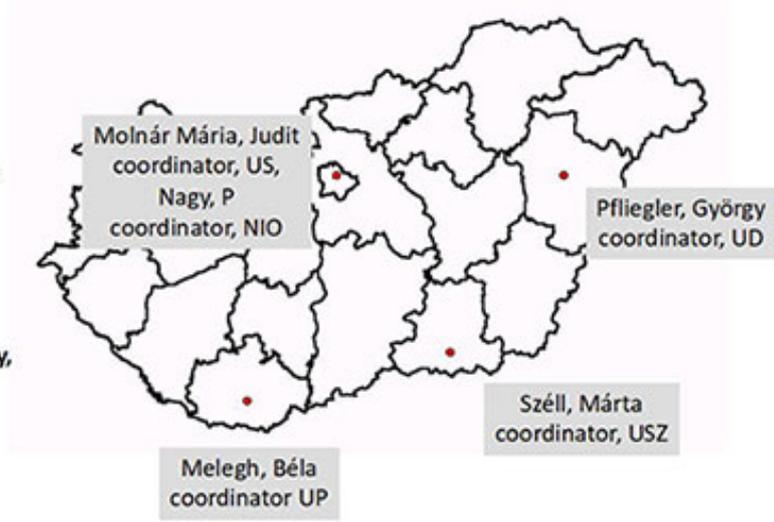
ward inside NEAK is responsible for rare patients who require expensive orphan drug care and reimbursement. The members of the decision-preparing board are medical experts, representatives of governmental institutions and patient organisations.

Rare disease care in Hungary

National Experts Board,
Ministry of Human Capacities

National Health Insurance Fund
(NEAK) Advisory Board
Orphan (high cost drugs, diagnostic
tools), cross border health care

Centers of Expertise (CoE)
US – Semmelweis University,
Budapest
NIO – National Institute of Oncology,
Budapest
UD – University of Debrecen,
UP - University of Pécs,
USZ – University of Szeged



Ritka Betegségek Világnap 2018 Pécs, Zsolnay KN E78

İRLANDA ULUSAL NADİR HASTALIK PLANI

- Ulusal Klinik Program 2014'te başladı
- AB Konseyi Çağrısı'na 2015'te katıldı
- Ulusal Nadir Hastalık Ofisi 2015'te kuruldu
- Orphanet İrlanda 2015'te faaliyete başladı
- Uzmanlaşmış Tanı ve Tedavi Merkezleri 2015-2018 yılları arasında tanımlandı, bugün tanımlı 78 Uzmanlaşmış Tanı ve Tedavi Merkezi bulunmakta
- Avrupa Referans Ağları'na 2017'de katıldı
- Nadir Hastalık İlaç ve Teknoloji Komitesi 2018'de kuruldu ve çalışmalarına başladı
- Detaylı Nadir Hastalık Tedavi Modeli 2019'da tanımlandı
- Bilgi Üretimi ve Klinik Araştırma Kılavuzları üzerine Avrupa Konseyi Çalışma Grubu Eğitimleri düzenlendi.

İrlanda Ulusal Nadir Hastalık Ofisi:

- Hastalara, ailelerine, sağlık sağlayıcılara, araştırmacılara, politika yapıcılara genetik ve nadir hastalıklar hakkında güvenilir bilgi sağlamak üzere kurulmuştur.
- Erken tanı, tedavi standartları konusunda iş birliği geliştirilmesi, Big Data üzerinde ilerleme sağlanması hedeflenmektedir.

İNGİLTERE ULUSAL NADİR HASTALIK PLANI

1998: 19 nadir metabolik hastalığın Tandem MS/MS teknolojisinin kullanıldığı **genişletilmiş yenidoğan taraması programına başladı**. Genişletilmiş yenidoğan tarama programı ile; **ülke çapında ciddi bir genetik analiz network ağı**, etik sorunlarla mücadele tecrübesi, bioinformatik ve genetik danışmanlık alt yapısı oluşturma ve her alanda tecrübeli insan gücü yetiştirme potansiyelini oluşturmuş, bu potansiyel ile genom projelerini yürütme kapasitesine ulaşmışlardır. Sağlık sistemlerine de entegrasyon sağlamışlardır

2013: İngiltere Ulusal Nadir Hastalık Stratejisinin Yayımladı

2013 yılında başlatılan **İngiltere 100. 000 genom projesinde** 50,000 genom her bir kanser hastası için 2 örnek yani 25.000 kanser hastasından, 50,000 genom da her bir nadir hastalık sahibinden 3 (1 etkilene kişi 2 akrabası) olmak üzere yaklaşık 17.000 nadir hastalık sahibi kişiden , 33,000 diğer. Toplam 40.000 hasta ve toplamda 75.000 insan olacak şekilde dizayn edilmiştir.

2018: İngiltere Ulusal Nadir Hastalık Planının Uygulamaya Koydu

- Hastalar için bir Dönüm Noktası olarak kabul edilmiştir.
- 100.000 Genom Projesi tamamlanmıştır.
- Nadir Hastalık tanı süreçlerinde düzenleme ve iyileştirme,
- Ulusal Sağlık Araştırmaları Enstitüsü (NIHR) aracılığı ile araştırma faaliyetlerinde artış sağlanmıştır.

2019: Güncel İngiltere Nadir Hastalık Ulusal Planı

- Tema 1-Nadir Hastalığa sahip hastaların güçlendirilmesi
- Tema 2-Nadir Hastalıkların tanımlanması ve önlenmesi
- Tema 3-Erken tanı ve müdahale
- Tema 4-Tedavi hizmetlerinde koordinasyon sağlanması
- Tema 5-Nadir Hastalıklarda araştırmanın rolü
- Tema 6-2019/20 Yönetmeliği'ndeki 51 taahhüdü uygulama eylemleri

2020 yılından itibaren yenidoğan yoğun bakım ünitesine gönderilip tanı alamamış tüm bebeklere ve ailelerine tüm genom dizileme yapmaya başlayan ilk ülke olacak

The UK Genetic Testing Network (UKGTN)

Aims to promote high quality, equitable laboratory services for patients and their families who require genetic advice, diagnosis and management.

The fundamental underlying principle is that of equity of access based on clinical need. Patients and their families should be able to access a range of expert advice and appropriate tests via local genetics centres. These centres provide the clinical interface and act as a gateway to a coordinated network of laboratory services throughout the UK.

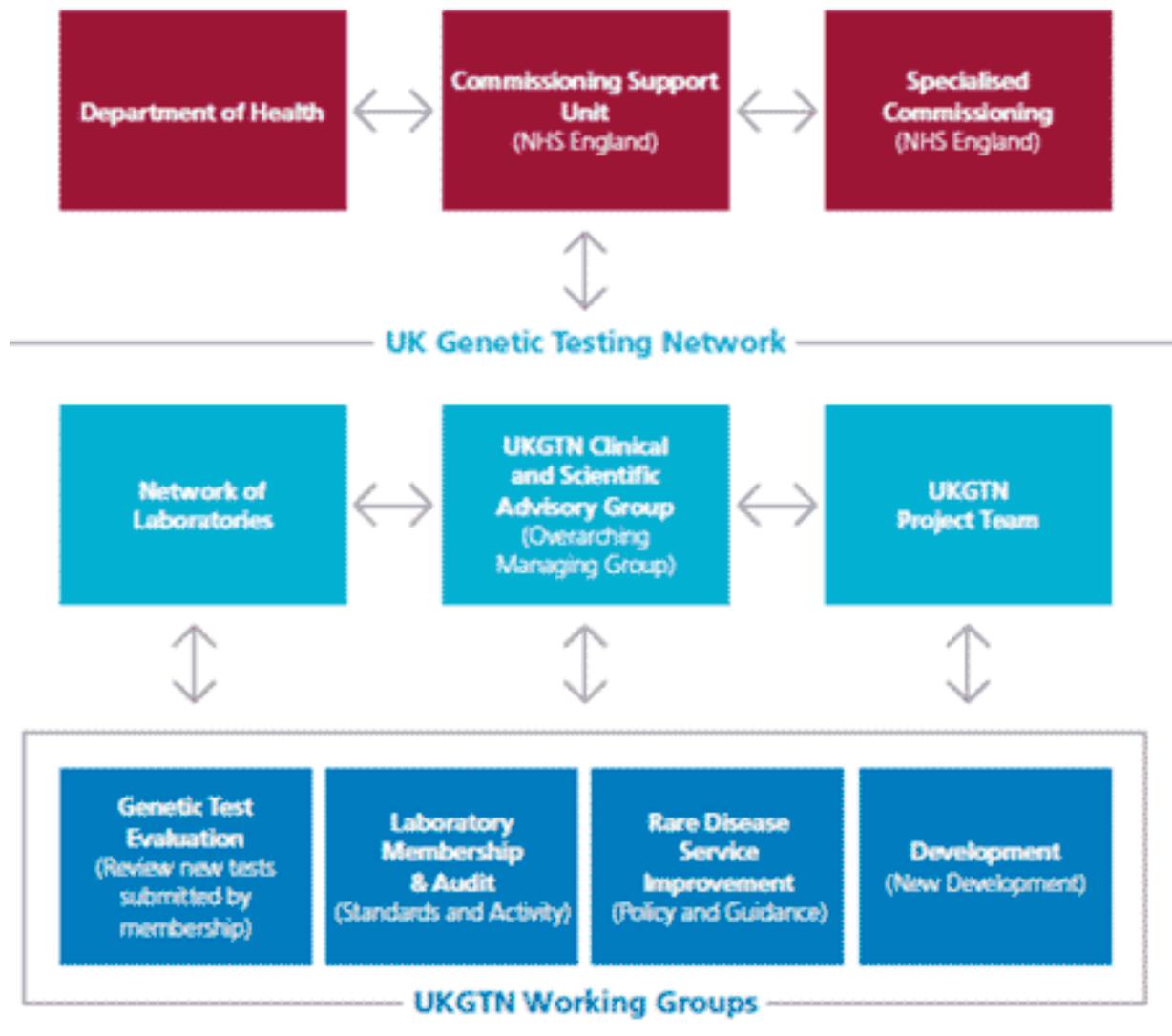
The UKGTN has built on previous collaborative arrangements between clinical diagnostic laboratories that offer molecular genetics services.

The UKGTN Co-ordination function is to:

- **Identify laboratory services:** that meet defined criteria for participation in the network
- **Member Laboratory services:** to provide assurance to patients on the quality of clinically appropriate testing services and promote services that are fit for purpose, comparable and efficient
- **Evaluation of new tests:** evaluate new tests for scientific validity and clinical utility that member laboratories wish to provide to NHS patients on a national basis and make recommendations to commissioners
- **Oversee transparent processes:** over choice, evaluation and prioritisation of NHS funded tests available through the network
- **Horizon scan:** in response to genomic advances from research and technological developments to inform future service provision and policy within the NHS in the UK
- **Commissioning:** to advise commissioners on medical genetic service developments and undertake specific projects to promote equity of access to genetic testing
Genetics is a rapidly changing area and horizon scanning is essential for future informed

Organisation Structure

The UKGTN Project Team works closely with the network of member laboratories and with UKGTN Working Groups. The team carries out work on behalf of the UKGTN Clinical and Scientific Advisory Group (CSAG) and UKGTN membership. UKGTN is accountable to [NHS England](#) and is hosted by the NEL Commissioning Support Unit.



UKGTN Clinical and Scientific Advisory Group (CSAG)

The remit of the UKGTN CSAG is to establish principles, define assessment criteria and influence mechanisms to inform the commissioning and provision of quality genetic laboratory services in the UK for NHS patients. The UKGTN CSAG meets twice a year, usually in March and September. Both meetings include a review of the test recommendations from the Genetic Test Evaluation Working Group. Tests that are approved are included in the NHS Directory of Genetic Disorders/Genes for Diagnostic Testing and added to the on-line database of laboratory services. The recommended tests are also submitted to NHS England and to the equivalent departments for the devolved nations to be considered for NHS funding. The March meeting reviews the previous year’s annual work programme and agrees the following year’s work programme.

Members of UKGTN CSAG and its working groups provide expert input on topics related to their discipline to the best of their knowledge and ability, and make the CSAG aware of the full range of opinions within their discipline. Members also contribute towards the collective determination of the CSAG's view on matters outside their specific area of expertise.

Organisation/Role	Member
Chair	Dr Rosalind Skinner
Association for Clinical Genetic Science	Dominic McMullan
Association of Genetic Nurses and Counsellors	Anna Middleton
British Society for Genetic Medicine	Prof Bill Newman
Cancer Genetics Group	Dr Lucy Side
Clinical Genetics Society	Prof Ruth Newbury-Ecob
Clinical Reference Group Medical Genetics (Chair)	Dr Frances Elmslie
Department of Health – Science Research and Evidence Directorate	Dr Monika Preuss
Devolved Countries - Ireland	Dr Jackie McCall
Devolved Countries - Scotland	Fiona Murphy
Devolved Countries - Wales	Dr Sian Lewis
Genetic Alliance UK	Jayne Spink
Joint Committee on Medical Genetics	Dr Nick Lench
Patient Representation - Chronic Granulomatous Disorder	Dr Susan Walsh
Patient Representation – CLIMB, National Information Centre for Metabolic Diseases	Lindsay Weaver
Patient Representation - Mucopolysaccharide Society	Christine Lavery
Personal Invitation	Professor Karen Temple
PHG Foundation	Dr Hilary Burton
Primary Care Genetics Society	Dr Imran Rafi
Public Health England	Edmund Jessop
Royal College of Pathologists	Dr Angela Douglas
Royal College of Paediatrics and Child Health	Dr John Livingston
Royal College of Physicians & UKGTN Rare Disease Service Improvement Working Group (Chair)	Dr Trevor Cole
UK Haemophilia Centre Doctors' Organisation	Dr Steve Keeney
UKGTN Director	Jacquie Westwood
UKGTN Genetic Test Evaluation Working Group (Chair)	Dr Fiona Stewart
UKGTN Laboratory Membership and Audit Working Group (Chair)	Lara Cresswell
UKGTN Scientific Advisor	Dr Fiona Macdonald
UKGTN Clinical Advisor	Dr Shehla Mohammed
UKGTN Public Health Advisor	Dr Mark Kroese
UKGTN Scientific Project Lead	Becky Treacy
UKGTN Programme Manager	Jane Deller
UKGTN Corporate and Information Manager	Peta Campbell

UKGTN Working Groups

Working groups support the work of the UKGTN in order to deliver the annual work programmes agreed by CSAG in March each year. There are four working groups:

Rare Disease Service Improvement Working Group

- identify commissioning mechanisms, procedures and policies to facilitate good commissioning processes for genetic testing that fit within NHS systems for specialised commissioning
- consider the implications of commissioning policy initiatives and outputs from the working groups
- undertake projects to inform those initiatives in collaboration with other partners as required
- put in place mechanisms to influence change in commissioning policy

The Rare Disease Service Improvement Working Group (formerly Commissioning Support Working Group) meets 3 times each year in London.

Dr Trevor Cole (Chair)	Clinical Geneticist West Midlands Regional Genetics Centre
Dr Ann Dalton	Clinical Director of Diagnostics and Head of Molecular Genetics Laboratory Sheffield Children's NHS Foundation Trust
Jane Deller	UKGTN Programme Manager
Dr Frances Elmslie	Consultant in Clinical Genetics Guys and St Thomas' NHS Foundation Trust
Dr Ian Frayling	Director, All-Wales Genetics Laboratory Service and Consultant in Genetic Pathology, University Hospital of Wales
Alastair Kent	Genetic Alliance UK
Dr Mark Kroese	UKGTN Public Health Expert Advisor
Dr Shehla Mohammed	UKGTN Clinical Expert Advisor
Sandra Tribe	Service Specialist (London Region) NHS England
Jacquie Westwood	UKGTN Director

Genetic Test Evaluation Working Group

- Evaluate and recommend tests to be included in or deleted from the directory in a timely manner
- Ensure testing criteria and testing criteria forms within the Gene Dossier process are kept under review
- In light of new evidence, request laboratories complete a gene dossier including testing criteria for tests already listed on the Directory
- Keep the Gene Dossier mechanism and documentation under review and undertake audits as required

Dr Fiona Stewart (Chair)	Consultant in Medical Genetics Northern Ireland
Joo Wook Ahn	Bioinformatician London South East Regional Genetics Service GSTT
William Beckett	Genetic Counsellor Manchester Regional Genetics Service
Matilda Bradford	Genetic Counsellor Peninsula Regional Genetics Service
Peta Campbell	UKGTN Corporate and Information Manager
Louise Coleman	Policy Officer Genetic Alliance UK
Jane Deller	UKGTN Programme Manager
Sian Jose	Clinical Scientist Institute of Medical Genetics, Wales
Dr Mark Kroese	UKGTN Public Health Expert Advisor
Helen Lindsay	Clinical Scientist
Dr Peter Lunt	Consultant Clinical Geneticist (retired)
Dr Fiona Macdonald	UKGTN Scientific Expert Advisor
Anita Matadeen	Genetic Counsellor Oxford Regional Genetics Service
Nick Meade	Director of Policy Genetic Alliance UK
Dr Shehla Mohammed	UKGTN Clinical Expert Advisor
Sarah Rose	Genetic Counsellor London South East Regional Genetics Service GSTT
Julie Sibbring	Clinical Molecular Scientist Liverpool Regional Genetics Service
Dr Helen Stewart	Consultant in Clinical Genetics Oxford Regional Genetics Service
John Taylor	Clinical Scientist Oxford Regional Genetics Service
Charlotte Tomlinson	Genetic Counsellor London South East Regional Genetics Service GSTT
Dr Yvonne Wallis	Clinical Molecular Scientist West Midlands Regional Genetics Service
Jacque Westwood	UKGTN Director

Laboratory Membership and Audit Working Group

- Review membership applications and ongoing compliance to the laboratory membership criteria
- Assess and make recommendations for new laboratory applications
- Review laboratory membership criteria and procedures as required
- Develop methods and documentation to collect laboratory data
- Produce annual reports on monitoring including measures of access to testing services

- Review work load currencies for laboratory genetics
- Review work load categories assigned to new tests approved through the gene dossier process
- Review developments in data standards and data sets for genetics
- Review and make recommendations on the UKGTN website with particular regard to the online database

Laboratory Membership

UKGTN laboratories provide a professional, robust and sustainable service and meet a wide range of professional quality assurance criteria.

Any accredited laboratory located in the UK can apply to become a UKGTN member to provide genetic testing services for the NHS. Applicant laboratories must be willing to cooperate with the wider network of laboratories. Member laboratories are required to provide information when requested by the UKGTN to allow audit of service provision and to ensure continued compliance to quality standards.

The Laboratory Membership and Audit Working Group meet twice each year in London.

Lara Cresswell (Chair)	Head of Leicester Regional Cytogenetics Laboratory
Dr Penny Clouston	Oxford Regional Molecular Genetics Laboratory
Jane Deller	UKGTN Programme Manager
Elizabeth Green	MetBioNet Representative
Dr Mike Griffiths	West Midlands Regional Genetics Laboratories
Dr Mark Kroese	UKGTN Public Health Expert Advisor
Dr Peter Lunt	Consultant Clinical Geneticist (retired)
Dr Fiona Macdonald	UKGTN Scientific Advisor
Dr Gail Norbury	Guys and St Thomas' Regional Genetics Centre London
William Charles Owen	Patient Representation - Niemann-Pick disease group (UK)
Dr Simon Ramsden	Regional Molecular Genetics Laboratory, Manchester
Becky Treacy	UKGTN Scientific Project Lead

Development Working Group

This group will be convened to undertake specific projects arising from policy reviews. Membership will be flexible to fulfil the expertise required for specific projects.

The first project undertaken is to produce a UKGTN guide to centres with specialist expertise for rare genetic disorders. This work commenced in 2012. The project was initiated by Genetic Alliance UK to assist patients in finding expert advice for their conditions and to aid clinicians from a broad range of medical specialties to collaborate with colleagues who have particular specialist expertise, to enable them to determine the best care for their patients. The guide will

provide a national overview of laboratory provision and lists the clinics and tests available by specialty (cardiology, neurology) in two sections and adult and paediatric services.

UKGTN Reports

The UKGTN has published reports on a number of key work items which are available for download here.

[Testing Criteria Development](#)

Testing Criteria are developed for all new tests that are evaluated by the [Genetic Testing Evaluation process](#). The concept of Testing Criteria was developed in 2005 to provide referral guidelines for genetic diagnosis for each new test by indicating clinical features of the genetic condition and the types of referrers expected to order the test. A wide range of genetic testing has been available prior to the introduction of Testing Criteria and the UKGTN has an intention to develop Testing Criteria for all the tests that it lists. The process to develop Testing Criteria for tests available prior to 2005 is by workshop for the high volume tests that are available from a large number of laboratories or by collaboration with the current providers. Reports from the workshops are available here.

[Commissioning Support](#)

Reports are available from workshops/conferences/audits that are intended to directly support or inform the commissioning of genetics services in the NHS.

[UKGTN Molecular Genetic Test Activity Rates in the United Kingdom](#)

On an annual basis the UKGTN collects activity data from member laboratories to calculate rates of genetic testing for the UK population. The rates are based on healthcare commissioning boundaries e.g. by clinical commissioning groups and are compared and reviewed to inform levels of provision and future service developments.

Genetic Test Evaluation

The UKGTN evaluates new genetic tests that member laboratories would like to offer to NHS patients and which fall within the remit of UKGTN test evaluation:

“Any genetic test provided by a UKGTN member laboratory for NHS service provision for rare disorders that usually affect fewer than 1 in 2000 as described in the UK Rare Disease Strategy”

Laboratories complete a form called a “Gene Dossier” which is submitted to the [UKGTN Genetic Test Evaluation Working Group](#). New genetic tests that are approved for service by the working group are recommended initially to the UKGTN Clinical and Scientific Advisory Group for ratification and subsequently to commissioners of NHS genetic services. All approved tests are listed on the [online database of genetic testing services](#) and also added to the [NHS Directory of Genetic Disorders/Genes for Diagnostic Testing](#). This process assures commissioners and healthcare professionals that the new tests are appropriate for use.

All approved Gene Dossiers are published on the UKGTN website and are available for download [here](#).

A laboratory that wishes to offer a test already provided by another UKGTN laboratory completes an Additional Provider form. This form is the same document as the Gene Dossier but does not require all sections to be completed. There are some situations where a laboratory does not need to submit a Gene Dossier or Additional Provider form. Information about the documentation required by laboratories is available [here](#).

Confirmation of Variants

Variant confirmation resource to support diagnostic laboratories

Member laboratories as part of routine service confirm variants either from diagnostic or research testing. For example, the 100,000 Genomes Project will identify variants in patients with rare diseases. These will be fed back to the referring Genomic Medicine Centres (GMCs) and the requirement of the study is that Regional Genetics Centres (RGC) will confirm the variants so that they can be reported to patients.

In order to prevent unnecessary duplication of test development, a list containing information from laboratories that have developed tests to confirm specific variants identified through research studies (including the Deciphering Developmental Delay project), NHS diagnostic services or the 100,000 Genomes Project is available [here](#).

Laboratories that have developed a bespoke test to confirm these variants are able to add these to the list following notification to the UKGTN. Laboratories wishing to have a specific variant confirmed should contact the listed laboratory directly for testing information. A fully interpretative report will be issued by the testing laboratory and therefore the necessary clinical information will need to be sent with the DNA sample.

PLEASE NOTE: This does not replace the UKGTN database of NHS genetic test services for clinical conditions or the test evaluation process (commonly referred to as the Gene Dossier process) for the development of such a clinical diagnostic testing service for NHS provision.

To notify the UKGTN of new listings, laboratories should complete [the new variants spread sheet](#).

This should be sent

to fiona.macdonald@phgfoundation.org and becky.treacy@phgfoundation.org and copied to SECSU.UKGTN@nhs.net. Once reviewed the details will be uploaded on to the web site, on a weekly basis.

Standardising genes on panels

Next Generation Sequencing (NGS) gene panel tests based on both targeted and whole exome methods include an increasingly large number of genes. In order to ensure a consistent high quality testing service, the UKGTN has sought to develop an approach that requires panels for the same or similar disorders to contain the same set of consensus genes. This provides re-assurance for patients and clinicians that samples will be tested for the same set of consensus genes wherever the testing is performed.

As part of the 100,000 genomes project, genes are reviewed for clinical validity for a specific phenotype through the PanelApp process as described on the website <https://panelapp.genomicsengland.co.uk>.

From July 2016, the UKGTN test evaluation process was updated to include a requirement for submitting laboratories to confirm the status of the genes on their tests according to PanelApp. The aim is to ensure that there is an agreed core list of genes that has evidence for testing for specified phenotypes.

Databases for searching for tests not offered through UKGTN

If a test service is not listed as offered through UKGTN, you may wish to search these other databases.

- [Orphanet](#)
- [NIH Genetic Test Registry](#)

These listings may include labs that are UKGTN member laboratories but the particular test service that they offer has not been through the UKGTN evaluation process explaining why it isn't listed on our database.

Databases for Clinical and Scientific Information

- [HGNC](#)- the HUGO gene nomenclature committee
- [OMIM](#)- a catalog of human genes and genetic disorders

3.2 EUROPEAN RARE DISEASES ACTIONS

Rare diseases (RD) have been identified as one of the paradigmatic fields in which actions conducted at the European level constitute the adequate response to their specific problems: poor recognition leading to diagnostic delay and inappropriate management including adapted social services, poor health outcomes, social burden, limited knowledge on natural history and pathophysiology leading to an insufficient development of new therapies. The low prevalence and the specificity of RD make that a global, multi-stakeholder approach, intended to gather specific expertise and to build shared strategies is necessary to address these issues.

History

To date, three groups of stakeholders in the field of rare diseases have been successively brought together by the European Commission to provide expert advice in this area to their services:

- A. **The Rare Diseases Task Force (2004-2009),**
- B. **The European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) (2010-2013)**
- C. **The EC Expert Group on Rare Diseases (2014 onwards).**

A. THE RARE DISEASES TASK FORCE (RDTF) (2004-2009)

The Rare Diseases Task Force was established in January 2004 via Commission Decision 2004/192/EC of 25 February 2004 on the programme of Community action in the field of public health (2003 to 2008). The RDTF was replaced by the European Union Committee of Experts on Rare Diseases.

The members of the RDTF included current and former rare disease research project leaders, elected experts from Member States, and representatives from relevant international organisations (DG Research, DG Enterprise, EuroStat, EMA, WHO, OECD). Orphanet director Ségolène Aymé was the chair person.

Over 6 years, the RDTF played a pivotal role instigating key collaborative rare diseases initiatives in Europe. The RDTF met 12 times over the course of its mandate, and many key topics were brought forward for discussion in relation to rare disease research, policy and actions. The scientific activity of the RDTF was funded from 2005 onwards, which allowed the publication of OrphaNews Europe, the official newsletter of the Rare Diseases Task Force. Published every two weeks, this newsletter has served as a vital communication tool, bringing news on policy developments, medical and scientific findings, orphan drugs, research projects, patient activities, events and new relevant publications to the global rare disease community – including patients, healthcare professionals, researchers, industry professionals and health policy makers.

Various working groups were identified and constituted to meet the specific objectives of the RDTF: this included the Standards of Care working group, the Public Health Indicators

working group, and the Coding, Classification and Data Confidentiality Group. These working groups produced various reports, recommendations and scoping papers.

One of the most notable contributions of the RDTF was its pivotal role between June and October 2007 in drafting the Communication Rare Diseases: Europe's Challenges, in close collaboration with the European Commission. The process ultimately culminated in the adoption of the European Council Recommendation on an Action in the Field of Rare Diseases in June 2009.

The European Union Committee of Experts on Rare Diseases replaced the European Commission's Rare Diseases Task Force (RDTF) in 2010.

B. THE EUROPEAN UNION COMMITTEE OF EXPERTS ON RARE DISEASES (EUCERD) (2010-2013)

The European Union Committee of Experts on Rare Diseases was formally established via the [European Commission Decision of 30 November 2009 \(2009/872/EC\)](#). This committee was charged with aiding the European Commission with the preparation and implementation of Community activities in the field of rare diseases, in cooperation and consultation with the specialised bodies in Member States, the relevant European authorities in the fields of research and public health action and other relevant stakeholders acting in the field.

The 51 member committee with representatives from all Member States and stakeholder groups was chaired by Ségolène Aymé and co-chaired by Kate Bushby, Yann Le Cam and Helena Kääriäinen. The EUCERD met 3 times a year and organised a number of workshops supported by the EUCERD Joint Action.

Over the 3 year mandate of the EUCERD, 5 recommendations were adopted in the field of rare diseases concentrating on centres of expertise, European Reference Networks, the clinical added value of orphan medicinal products information flow, registries & data collection, and indicators for national plans. An Opinion on potential areas of collaboration at European level in the field of new born screening was also issued.

The EUCERD was a highly successful forum for exchange of experience and cooperation between stakeholders appreciated greatly by the rare disease community. The EUCERD was replaced at the end of its mandate by the European Commission Expert Group on Rare Diseases from 2014 onwards.

C. THE EUROPEAN COMMISSION EXPERT GROUP ON RARE DISEASES (2014 onwards)

The [European Commission Expert Group on Rare Diseases](#), established via [Commission Decision 2013/C 219/04](#) of 30 July 2013 which had its first meeting on 11-12 February 2014.

This group includes representatives from all the Member States plus nominated experts, representatives of patient organisations, patients' organisations in the field of rare diseases, European associations of producers of products or service providers relevant for patients affected by rare diseases, and European professional associations or scientific societies acting in the field of rare diseases

Coordinating Activities:

In 2004 An important action by the European Commission has been the launch of the **Rare Disease Taskforce (RDTF)**. The RDTF consisted of experts from Member States, representatives of the European Commission (DG SANCO, RTD, ENTR and EUROSTAT), EMA, and WHO-Europe.

Their mandate was to improve information exchange between relevant authorities, to contribute to accurate and relevant indicators to a harmonized EU health data system and to assist the EC in setting priorities for information and knowledge on major and rare diseases.

On 30 November 2009, the Rare Disease Taskforce was replaced by the establishment of the **European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)** The EUCERD was established to aid the European Commission with the preparation and implementation of Community activities in the field of rare diseases.

The **EUCERD** consists of 51 members, which includes one representative from each government agency or ministry responsible for rare diseases of each Member state, four representatives from patient organisations, four representatives from the pharmaceutical industry, nine representatives from ongoing and/or past Community projects financed by the health programmes (including three members of the pilot European Reference Networks on rare diseases), six representatives of ongoing and/or past rare diseases project financed by the Community Framework Programmes for Research and Technical Development, and one representative of the European Centre for Diseases Prevention and Control

The EUCERD provides an extensive annual overview of initiatives and incentives in the area of rare diseases by the EU and individual Member States. Initiatives and incentives by individual member states cover extensive categories in relation to rare diseases. Examples are: national plans or strategies for rare diseases and related actions; presence of centres of expertise; neonatal screening policy; National alliances of patient organisations and patient representation and research activities.

The 27 EU Member States have committed to adopt National Plans/Strategies for responding to rare diseases before the end of 2013 in their European Council Recommendation on an Action in the Field of rare diseases, adopted in June 2009.

The collaborative EU-level Recommendation document aims to guide actions in rare diseases within the Member States' health and social systems. To facilitate the process of developing complementary and effective plans, the European Commission funded the **European Project for Rare Disease National Plan Development (EUROPLAN) between 2008-2011 and extended to 2015** The EU member states are currently in the process of adopting and implementing national plans and strategies for responding to rare diseases. The plans should ensure that rare disease patients have access to high quality care and if possible access to effective orphan drugs. France was the first EU country to adopt, at the end of 2004, a national rare disease plan

EPIRARE (European Platform for Rare Disease Registries) is a three-year project co-funded by the European Commission within the EU Program of Community Action in the field of Public Health. EPIRARE started officially on **April 15, 2011**.

Specific objectives

1. Define the needs of the EU registries and databases on rare diseases

To define the state of the art of existing registries with reference to their legal basis; organizational and IT measures used; type of data collected; compliance with the rules on personal data protection; quality assurance; operational and financial support.

2. Identify key issues to prepare a legal basis

To assess the feasibility of an EU legal instrument to allow the integration of national information sources and the collation and exchange of data at the Community level in compliance with the EU Directive 45/96 and with other relevant provisions.

3. Agree on a Common data set and elaborate procedures for quality control

To define a minimum data set for all rare diseases; to define criteria for quality assessment of data, data sources and procedures in the registries.

4. Agree on the Register and Platform Scope, Governance and long-term sustainability

To define the scope, operation and governance model of the platform, balancing the interests of relevant stakeholders and ensuring long-term sustainability of the platform. To identify tools and other facilities to support the operation of platform users. [EK 4 \(EUCERD PUBLICATIONS\)](#)

International Conference Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD)

ICORD is an International Society for all individuals actively involved in rare diseases and/or orphan drugs, including health care, research, academic, industry, patient organisations, regulatory authorities, health authorities, and public policy professionals.

The mission of ICORD is to improve the welfare of patients with rare diseases and their families world-wide through better knowledge, research, care, information, education and awareness.

One of the main activities of ICORD is the organisation of the ICORD annual meetings, which have been successfully arranged ten times all over the world. ICORD will collaborate with Rare Diseases International (RDI) to organise the future annual meetings.

The idea of an international society for rare diseases was born already at the first ICORD conference. The conference was held 2005 in Stockholm, Sweden, with support by Karolinska Institutet in Stockholm, the National Institutes of Health (NIH) in the US and the Research Directorate General of the European Commission. The formation of the ICORD Society was a process where many different stakeholders met and discussed mission and aims of ICORD during **2006 and 2007**.

European Programme of Community Action on Rare Diseases

In 1999, a **'Programme of Community Action on Rare Diseases'** within the framework for action **in the field of public health was established (1999-2003) with a budget of 6.5 million euro**. This programme aimed for the development of a European network on rare diseases, information, education and updating on professionals knowledge, creation of transnational collaborations and networks and creation of systems improving collection, analysis and dissemination of knowledge in the field of rare diseases. In this community action programme 24 projects were funded

The following ‘Programme of Community Action in the Field of Health’ (2003-2008) with a total budget of **312 million euro**, was based on three general objectives: improving information and knowledge, enhancing a rapid reaction in a coordinated fashion to health threats and promoting health and preventing disease. The programme replaced a series of eight EU programmes that each focused on individual health issues, such as cancer, **AIDS and other communicable diseases, rare diseases and drug abuse**. Rare diseases were mentioned under the second objective.

The ‘Second Programme of Community Action in the Field of Public Health’ (2008-2013) with a **total budget of 3 215 million euro** was based on three general objectives: improving citizens' health security, promoting health, which involves reducing inequalities in this area and generating and disseminating health information and knowledge. Rare diseases were mentioned under the second objective. For the years 2008-2011, a total of 21 434 895 euro was awarded to rare disease-related projects. An additional €4.5 million was planned for 2012

Tablo 2 European Programme of Community Action on Rare Diseases

Project	Description
Eurordis	Patient advocacy and support organisation that promotes cooperation between rare disease patient organisations across the EU, with a myriad of educational and advisory activities that promote the empowerment of patients
Orphanet	Improves the recognition and visibility of rare diseases by offering patients and health care professionals up-to-date, relevant informations an rare diseases, orphan drugs and expert services.
ECORN_CF Care-NMD	The creation of European Reference Networks, linking centers of expertise and professionals in different countries, is essential to both share knowledge and to identify where patients should go when expertise is unavailable in their home country. ECORN_CF and CARE-NMD are two projects where treatment recommendations and a consensus in clinical care are being promoted for cystic fibrosis and Duchenne muscular dystrophy respectively.
Eurocat RareCare	Many EU-funded projects encourage more research into rare diseases. Understanding the scale and scope of rare diseases is often an issue, particularly when clinicians and patients struggle to find the right diagnosis and treatment. Two projects EUROCAT and RARECARE present detailed European epidemiological data on congenital anomalies and rare cancers respectively.
Eurocat European Newborn Screening	Projects like EUROCAT promote wide-ranging networks of expert knowledge to better understand rare diseases and support evidence based action. For example the review of European Newborn Screening practices will guide future European policy, enabling the appropriate diagnostic and preventive measures to be put into action in all Member States

Kaynak: EU Health Programme.

https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/rd_booklet_2011_en.pdf Son Erişim: 21.05.2018

EK

EUCERD Publications

Registries and Health Indicators

- EUCERD Joint Action & EPIRARE Workshop Report: Registries for rare diseases and the European registry platform, April 2013 – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- EUCERD Joint Action Workshop Report: Rare diseases registration, November 2012 – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- EUCERD/EMA Workshop Report: Towards a public-private partnership for registries in the field of rare diseases (4 October 2011) and Abstract
- EUCERD Report: Health indicators for rare diseases II – Conceptual framework for monitoring quality of care – September 2011
- RDTF Report: Health indicators for rare diseases I – Conceptual framework and development of indicators from existing sources – April 2010
- RDTF Report: Patient Registries for Rare Diseases – April 2009, Update June 2011
- RDTF Report: Health Indicators for Rare Diseases: State of the art and future directions – June 2008

Rare diseases in international nomenclatures

- Summary report of the workshop on cross-referencing of terminologies (27-28 September 2012) – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01 and Eurogentest 2
- Summary report of the workshop on Orphacodes in health information systems (18 March 2014) – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- Summary report of the workshop on Orphacodes in health information systems, (1-2 October 2014, Ispra) – organised by the EC Joint Research Centre and arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01

Genetic Testing

- Workshop Report: Cross-Border Genetic Testing in the European Union, 15-16 December 2014, Newcastle – organised through the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- Workshop Report: The genetic testing offer in the EU, 19-20 November 2012, Ispra – organised by the EC Joint Research Centre

Centres of expertise & European Reference Networks

- Workshop Report: From Centres of Expertise to European Reference Networks – 11 & 12 May 2015, Madrid – organised through the EUCERD Joint Action N° 2011 22 01
- Summary workpackage report: Centres of expertise and quality of care for rare diseases (January 2015)
- EUCERD Joint Action Workshop Report: ERNs and structural funds for Rare Diseases, 28-29 October 2014, Rome – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- EUCERD Joint Action Workshop Report: Preliminary outcomes of the EJA survey on centres of expertise, April 2014 – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- EUCERD Joint Action Workshop Report: European Reference Networks (ERNs) – September 2012 – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- EUCERD Report: Preliminary analysis of the experiences and outcomes of pilot European Reference Networks for rare diseases – May 2011
- EUCERD Workshop Report: Centres of expertise for rare diseases and European collaboration between centres of expertise for rare diseases – March 2011
- EUCERD Workshop Report: Centres of Expertise/European Reference Networks for Rare Diseases – December 2010
- RDTF Report: European Reference Networks in the field of Rare Diseases: State of the art and Future Directions – July 2008
- RDTF Report: Centres of Reference for Rare Diseases in Europe – State-of-the-art in 2006 and Recommendations of the Rare Diseases Task Force – September 2006

- RDTF Report: Overview of Current Centres of Reference on rare diseases in the EU – September 2005

National Plans/Strategies for Rare Diseases

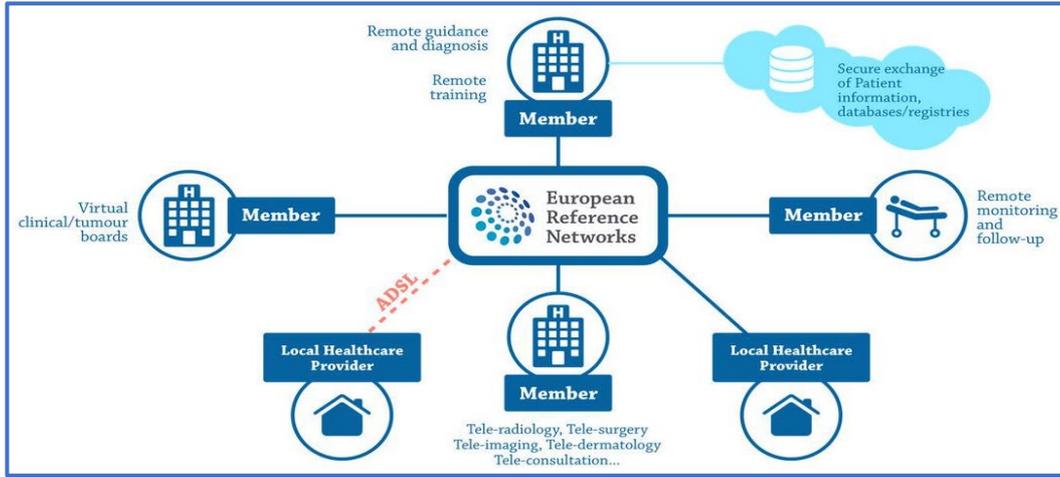
- National conference reports:Belgium, Croatia, Cyprus,
- Denmark
, Finland, France, Georgia, Greece, Hungary, Italy, Lithuania, Luxembourg, Netherlands, Poland, Romania, Russia, Serbia, Slovak Republic, Spain, Sweden, United Kingdom,Ukraine
– arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- EUCERD Joint Action Workshop Report: National plans/strategies for rare diseases – May 2014 – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- EUCERD Joint Action Workshop: Key indicators for national plans/strategies – March 2013 – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01
- EUCERD Joint Action Workshop: Inception Workshop on National Planning for Rare Diseases – September 2012 – arising from the EUCERD Joint Action N°2011 22 01

Annual reports on the state of the art of rare diseases activities in Europe

- 2014 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe – Part I: Overview of Rare Disease Activities in Europe – July 2014
- 2014 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe -Part II: Key developments in the field of rare diseases in Europe in 2013 – July 2014
- 2014 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe -Part III: European Commission activities in the field of rare diseases – July 2014
- 2014 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe -Part IV: European Medicines Agency activities and other European activities in the field of rare diseases – July 2014
- 2014 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe -Part V: Activities of European Member States and other European countries in the field of rare diseases – July 2014
- 2013 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe – Part I: Overview of Rare Disease Activities in Europe – July 2013
- 2013 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe -Part II: Key developments in the field of rare diseases in Europe in 2012 – July 2013
- 2013 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe -Part III: European Commission activities in the field of rare diseases – July 2013
- 2013 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe -Part IV: European Medicines Agency activities and other European activities in the field of rare diseases – July 2013
- 2013 Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe -Part V: Activities of European Member States and other European countries in the field of rare diseases – July 2013

3.3) NADİR HASTALIKLAR AVRUPA REFERANS NETWORKÜ (ERN)

Avrupa Birliği üye ülkelerinde nadir, prevalansı düşük ve kompleks hastalıklar konusunda yapılan çalışmalarda; hiçbir ülkenin bu hastalıkların tedavisini gerçekleştirme konusunda tek başına yeterli tecrübe ve kapasiteye sahip olmadığı vurgulanmıştır. Nadir hastalığı olan insanların hastalıklarının tanınması ve tedavisi konusunda yeterli deneyime sahip merkezlere ulaşmada yaşadıkları zorluklar, aynı şekilde sağlık profesyonellerinin doktorların benzer vakalar daha önce görmedikleri için hastalarına yardımcı olamamaları ve hastaların tedavisiz kalmaları nedeni ile bu ihtiyacı karşılamak için Nadir Hastalıklar konusunda çalışan networkler oluşturulması çalışmalarına başlanılmıştır. Avrupa Parlamentosu ve sınır ötesi sağlık hizmetlerinde hasta hakları komisyonu tarafından 2011/24/EU yasal düzenlemesi ile uzmanlık merkezleri ve sağlık hizmeti üreticileri arasında “Avrupa Referans Network”ü (ERN) kurulmasına karar verilmiştir. **2017 Şubat ayında** Avrupa yasal çerçevesinde **24 tane ERN kurulmuştur**. 300’den fazla hastane ve 900 tane uzmanlaşmış ekip ERN’ye dâhil olmuştur. ERN’de temel prensip olarak hastaların yerine uzmanların seyahat etmesi ve sanal sağlık bakımının sunulmasıdır.



Şekil 1 Avrupa Referans Networkü İşleyişi

ERN’de temel prensip, hastalar yerine uzmanların seyahat etmesidir. ERN sistemi ayrıca verilerin erişilebilirliği ve değişimini gerektiren, sanal sağlık bakımının, önemli derecede sunulması anlamına gelmektedir. ERN sistemi, ülkemizde olduğu gibi yan dal uzman sayısının ve laboratuvar altyapısının sınırlı olduğu ülkelerde, hastanın teşhis ve tedavisinin ait olduğu sağlık sistemi içerisinde kısa sürede gerçekleştirilmesini sağlamaktadır. Ayrıca sistem bakım ve araştırmaya odaklandığından, ileri düzeyde deneyim ve uzmanlık gerektiren nadir hastalıklar için veri toplamada ve araştırmalar için kohortlar oluşturmada eşi görülmemiş fırsat sunmaktadır.

ERN Sisteminin İşleyişi

Hastalar için sanal bakım başvurusu resmi olarak yapılması ile başlamaktadır ve ERN üyesi kliniklerden birine dâhil edilmektedir.

a) Standart Veri

ERN içinde toplanan verilerin güçlü olması farklı yollarla, farklı yerlerde toplanmasına rağmen, standart söz dizimi kullanılması ile sağlanmaktadır. Sanal hasta incelemelerine katılan profesyoneller için **standartlaştırılmış form** kullanılması (verileri alan farklı kişiler tarafından terimlerin aynı şekilde anlaşılması; örneğin **aynı isimlere göre kodlanan hastalıklar**, **aynı formatta üretilen laboratuvar raporları**) yarar sağlamaktadır).

b) Sistem

ERN'ye veri girişi klinik hasta yönetim sistemi ile koordine edilmektedir. Bu elektronik sistem kullanıcıların kimliğinin doğrulanmasını, ERN üyesi hastanelerin sağlık çalışanlarına erişiminin sağlanmasını, bir hasta dosyasının sınır ötesi değerlendirmesi için iş birliği yapılmasını sağlamaktadır. Sistem yetkileri belirlenmiş kullanıcıların sistemi kullanmasını sağlamaktadır. Veri girişi yapan kullanıcılar isteği halinde hesapları dondurulabilmektedir. Ancak kullanıcıya; hesabını dondursa dahi hastalara ait bilgilere erişimin engellenmesi yetkisini vermemektedir. “VeriİN yönetimi” yetkisi sadece sistem yöneticilerine tanınması ile verilerin kişi insiyatifi ile kullanılmasının önüne geçilmektedir.

c) Sistem Kullanıcısı

Hasta verileri sadece yerel doktor tarafından toplanmaktadır. Örneğin; hastanın açık yazılı onayının alınması, verilerin toplanması tedavi eden doktor tarafından yapılmaktadır. Hasta onamı kendi durumunun ERN'de teşhis ve tedavi için takma adla birlikte sisteme girilmesi, nadir hastalıklar veri tabanına ve kayıt sistemine dâhil edilmesi ve özel araştırma projelerinde hastanın verilerinin kullanılması için iletişime geçilmesi konularını içermesi gerekmektedir. Hastalara ait veriler 15 yıl boyunca sistemde tutulmaktadır. 15 yıl sonunda sistem ilgili sağlık kuruluşuna bu verilerin halen sistemde kalıp kalmaması gerektiği konusunda hatırlatma yapmaktadır. ERN sisteminde hasta verilerinin tamamı şifrelenmekte, yalnızca kimliği doğrulanmış ve yetkilendirilmiş kişilerin verilere erişimi sağlanmakta ve tüm veriler güvenli şekilde depolanmaktadır.

d) Uygulama

ERN sistemi ile hastanın teşhis ve tedavisi ait olduğu sağlık sistemi içerisinde gerçekleştirilmektedir. Uzmanların kültürel, dile özel, alanındaki araştırmalarına ait bilgi alışverişin İngilizce olarak yapılacağı resmi olarak bildirilmiştir. Ayrıca bilgi alışverişinin bir IT teknolojisi olan video konferanslarla gerçekleşmesi öngörülmektedir. Bu sistemin Avrupa iş birliği için ideal yapıyı temsil ettiği, uygun olarak kullanıldığında ulusal sağlık sisteminin genel işleyişine engel olmayacağı bildirilmektedir.

1	AB'de hastaların seyahatini iyileştirmek: sanal klinikler	2	AB'de hasta bakımındaki eşitsizlikleri azaltmak
3	Teşhis ve bakım süresini azaltmak	4	Teşhis edilmemiş vakalara tanı koymak
5	AB'de en fazla sayıda hastaya moleküler tanı sağlamak	6	Klinik çalışmalarda hastaların katılımını kolaylaştırmak
7	İnovasyona erişim sağlamak	8	Eğitim ve iletişim için araçlar sağlamak

Tablo 3 Avrupa Referans Networkü Amaçları

[EK 1](#) (The first 24 ERNs were launched in 2017, involving more than 900 highly-specialised healthcare units from over 300 hospitals in 26 Member States.)

[EK 2](#) (Eurordis Proposal for grouping of diseases for ERNs)



Şekil 3 Nadir veya Kompleks Hastalıkları Olan Hastaların Tedavisi

AVRUPA BİRLİĞİ NADİR HASTALIKLAR POLİTİKASI

Üye Ülkelere AB 2009 Konseyi Çağrısı

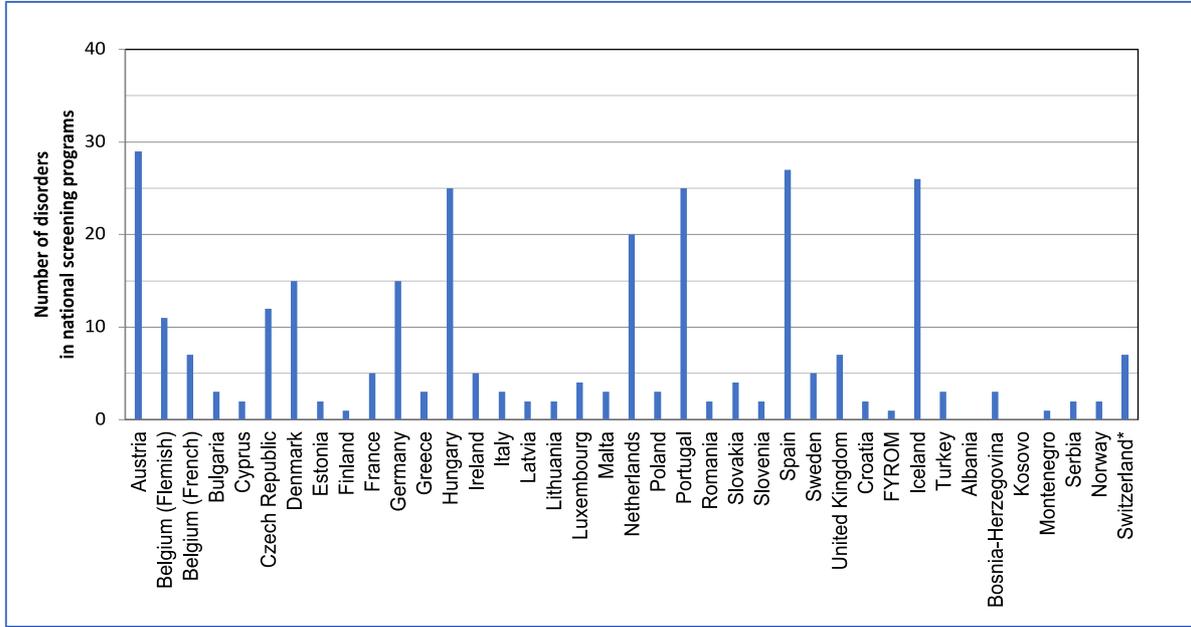
- Nadir hastalıkların uygun şekilde kodlanmasının ve sınıflandırılmasının sağlanması
- Nadir hastalıklar alanında yapılan araştırmaların artırılması
- 2013 yılı sonuna kadar Uzmanlık Merkezleri'nin tanımlanması ve Avrupa Referans Ağlarına katılımlarının teşvik edilmesi
- Avrupa düzeyinde uzmanlık havuzunun desteklenmesi
- Yetim ilaçların klinik katma değeri ile ilgili değerlendirmelerin paylaşılması
- Karar verme sürecinin tüm aşamalarına hasta ve hasta yakınlarının dahil edilerek hastaların güçlenmesinin teşvik edilmesi
- Nadir hastalıklar için geliştirilen politikaların sürdürülebilir olmasının sağlanması

Nadir Hastalık AB Eylem Planı

- Avrupa Komisyonu Nadir Hastalıklar Bildirisi, Kasım 2008
- Ulusal Politikaların Desteklenmesi
- AB Konseyi Çağrısı, 2009
- Nadir Hastalıklar Ulusal Plan ve Stratejileri Toplantısı, 2010

2011 Sınır Ötesi Tedavi Yönetmeliği (Directive 2011/24/EU)

GENİŞLETİLMİŞ YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMLARI



Şekil 4 2005-2010 yılları arasında Avrupa'da 21 ülke, yenidoğan tarama programını genişletti

EKLER

EK 1

The first 24 ERNs were launched in 2017, involving more than 900 highly-specialised healthcare units from over 300 hospitals in 26 Member States.

ERN BOND	European Reference Network on bone disorders (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN EpiCARE	European Reference Network on epilepsies (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)

ERKNet	European Reference Network on kidney diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital anomalies (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN LUNG	European Reference Network on respiratory diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN Skin	European Reference Network on skin disorders (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumours) (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN EYE	European Reference Network on eye diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN GENTURIS	European Reference Network on genetic tumour risk syndromes (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN GUARD-HEART	European Reference Network on diseases of the heart (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN PaedCan	European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology) (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN RARE-LIVER	European Reference Network on hepatological diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)

ERN ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
ERN TRANSPL ANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)
VASCERN	European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases (Factsheet Search for available translations of the preceding link*** - Website)

3.4) RARE DISEASE CLASSIFICATIONS

Given the existence of so many different RD, it is impractical, cost-prohibitive and unrealistic to establish stand-alone high-quality clinical registries for each individual RD. Modular approaches and shared platforms are required to collect data on multiple RD or the grouping of related RD.

NORD

Acute Myeloid Leukemia (AML)
 Atypical Hemolytic Uremic Syndrome (aHUS)
 Cutaneous T-Cell Lymphomas (CTCL)
 Gaucher Disease
 Hepatocellular Carcinoma (HCC)
 Homozygous Familial Hypercholesterolemia (HoFH)
 Infantile Spasms
 Lipodystrophy Disorders
 Lipoprotein Lipase Deficiency (LPLD)
 Mitochondrial Myopathy (MM)
 Myleofibrosis
 Nontuberculous Mycobacterial Lung Disease (NTM)
 Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH)
 Pigmented Villonodular Synovitis
 Pompe Disease (Glycogen storage disease, type II; Acid maltase deficiency)
 Urea Cycle Disorders (UCD)

GARD

Autoimmune / Autoinflammatory diseases
 Bacterial infections
 Behavioral and mental disorders
 Blood Diseases
 Chromosome Disorders
 Congenital and Genetic Diseases
 Connective tissue diseases
 Digestive Diseases
 Ear, Nose, and Throat Diseases
 Endocrine Diseases
 Environmental Diseases
 Eye diseases
 Female Reproductive Diseases

Fungal infections
Heart Diseases
Hereditary Cancer Syndromes
Immune System Diseases
Kidney and Urinary Diseases
Lung Diseases
Male Reproductive Diseases
Metabolic disorders
Mouth Diseases
Musculoskeletal Diseases
Myelodysplastic Syndromes
Nervous System Diseases
Newborn Screening
Nutritional diseases
Parasitic diseases
Rare Cancers
RDCRN
Skin Diseases
Viral infections

Orphanet classification of rare diseases

Rare cardiac diseases
Developmental anomalies during embryogenesis
Inborn errors of metabolism
Rare gastroenterological diseases
Rare neurological diseases
Rare abdominal surgical diseases
Rare hepatic diseases
Rare respiratory diseases
Rare urogenital diseases
Rare surgical thoracic diseases
Rare skin diseases
Rare renal diseases
Rare eye diseases
Rare endocrine diseases
Rare haematological diseases
Rare immunological diseases
Rare systemic and rheumatologic diseases
Rare odontological diseases
Rare circulatory system diseases
Rare bone diseases
Rare otorhinolaryngological diseases
Rare infertility disorders
Rare tumours
Rare infectious diseases
Rare intoxications
Rare gynaecological and obstetric diseases
Rare surgical maxillo-facial diseases
Rare allergic disease
Teratological disorders
Rare cardiac malformations
Rare genetic diseases

Table 3 Grouping rare diseases in thematic networks

Rare immunological and auto-inflammatory diseases
Rare bone diseases
Rare cancers and tumours
Rare cardiac diseases
Rare connective tissue and musculoskeletal diseases
Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities
Rare endocrine diseases
Rare eye diseases
Rare gastrointestinal diseases
Rare gynaecological and obstetric diseases
Rare haematological diseases
Rare craniofacial anomalies and ENT (ear, nose and throat) disorders
Rare hepatic diseases
Rare hereditary metabolic disorders
Rare multi-systemic vascular diseases
Rare neurological diseases
Rare neuromuscular diseases
Rare pulmonary diseases
Rare renal diseases
Rare skin disorders
Rare urogenital diseases

Table 4 UK Grouping of rare diseases for reserch purposes

1. Cancer
2. Cardiovascular
3. Dementia and Neurodegenerative
4. Eye Disease
5. Gastrointestinal
6. Immunological Disorders
7. Metabolism
8. Musculoskeletal Disorders
9. Neuromuscular Disorders
10. Non-Malignant haematology
11. Paediatric (cross-cutting)
12. Renal Disease
13. Respiratory Disease
14. Skin

EURORDIS Proposal for Grouping of Diseases for ERNs

1. Undiagnosed Conditions RD ERN
2. Immunologically-mediated and Systemic RD ERN
3. Cardio-Vascular Diseases RD ERN
4. Malformations/Medical Genetics/Neuropaediatrics RD ERN
5. Dermatological Diseases RD ERN
6. Endocrinal Diseases RD ERN
7. Hepatic Gastroenterological and Severe Intestinal Disorders RD ERN
8. Non-Malignant Haematological Diseases RD ERN
9. Hereditary Metabolic Diseases RD ERN
10. Neurological Diseases RD ERN

11. Neuromuscular RD ERN
12. Pulmonary RD ERN
13. Kidney RD ERN
14. Connective Tissue Framework and Specialist Rheumatology Diseases RD ERN
15. Head&Neck Malformations RD ERN and Sensory Diseases RD ERN (including rare ophthalmological, congenital and genetic disease)
16. Cancers RD ERN
17. Other Rare Diseases RD ERN
18. Rare Orthopaedic Diseases including Complex Spinal Disorders RD ERN
19. Women, neonatal and children RD ERN

European and International Federations Currently Members of EURORDIS

- 22q11 Europe
- AHC Federation of Europe
- Alstrom Syndrome Europe
- Aniridia Europe
- Childhood Cancer International
- Cornelia de Lange Syndrome World Federation
- Cystic Fibrosis Europe
- Debra International
- Dravet Syndrome European Federation
- EAMDA - European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations
- EAT (The Federation of Esophageal Atresia and Tracheo-Esophageal Fistula Support Groups e.V.)
- Euro Ataxia - European Federation of Hereditary Ataxias
- European Association of Patient Organisations of Sarcoidosis (EPOS)
- European Chromosome 11 Network
- European Congenital Heart Disease Organisation
- European Dysmelia Reference Information Centre
- European Federation for Hereditary Spastic Paraplegia
- European Federation Lesch-Nyhan Disease
- European Federation of Associations of Patients with Haemochromatosis
- European Gaucher Alliance
- European Haemophilia Consortium
- European MEN Alliance
- European Myasthenia Gravis Association
- European Network for Ichthyosis - ENI
- European Network for Research on Alternating Hemiplegia
- European Polio Union
- European Society for Phenylketonuria
- European Tuberous Sclerosis Complex Association
- European VHL (von Hippel-Lindau) Federation
- European Waldenström Macroglobulinemia Network
- Fabry International Network
- Federation of European Scleroderma Associations
- FEDERG - Federation of European associations of patients affected by renal diseases
- FEWS - Federation of European Williams Syndrome
- FSHD Europe
- HAEi - Hereditary Angioedema International Association
- International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus
- International FOXG1 Foundation
- International Huntington Association
- International Mito Patients
- International Niemann-Pick Disease Alliance
- International Porphyria Patient Network
- IPOPI - International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies
- Leukemia Patient Advocates Foundation
- LGDA Europe (Lymphangiomatosis & Gorham Disease Alliance Europe)

- Lymphoma Coalition
- Marfan Europe Network
- Multinational Interstitial Cystitis Association (MICA)
- Myeloma Patients Europe
- Naevus Global
- NephcEurope
- OIFE - Osteogenesis Imperfecta Federation Europe
- PSC Patients Europe
- Pulmonary Hypertension Association Europe
- PURA Syndrome Foundation
- Retina International
- Rett Syndrome Europe
- Ring 14 International
- SIOP Europe - European Society for Paediatric Oncology
- SMA Europe
- Thalassaemia International Federation (TIF)
- United Parent Projects Muscular Dystrophy
- World Alliance of Pituitary Organizations

Table 5 Existing networks/projects in the rare disease field supported by EU funding

Group of diseases	Networks/Projects
Rare cardiac diseases	CHD - Congenital Heart Defects
Rare connective tissue and musculoskeletal diseases	PRINTO - paediatric rheumatology international trials organisation ESDN: European Skeletal Dysplasia Network
Rare hereditary metabolic disorders	E-IMD - European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases EUROGLYCANET CDG: Congenital Disorders of Glycosylation
Rare haematological diseases	EPNET – European Porphyria Network EN-RBD - Rare Bleeding DisordersPaediatric Hodgkin's lymphoma Network ENERCA - European Network for Rare and Congenital Anaemias EUHANET - Haemophilia and the rare congenital deficiencies of other coagulation factors
Rare immunological and auto- inflammatory diseases	EURO-HISTIO-NET - A reference network for Langerhans cell histiocytosis and associated syndrome
Rare cancers	ExPO-r-NeT - European Expert Paediatric Oncology Reference Network for Diagnostics and Treatment RARECARENet - Information network on rare cancers
Rare hepatic diseases	EUROWILSON: European network on Wilson disease
Rare neurological diseases	NEUROPED - European Network of Reference for Rare Paediatric Neurological Diseases LEUKOTREAT: Leukodystrophies EUROSCA: European integrated project on spinocerebellar ataxiasE-Pilepsy - Refractory Epilepsy
Rare Neuromuscular diseases	Care-NMD - Improving care for Duchenne muscular dystrophy TREAT-NMD – Neuromuscular network
Rare skin disorders	TAG - Together Against Genodermatoses GENESKIN: European network on rare genetic skin diseases
Rare Pulmonary diseases	ECORN CF – Expert Advice on Cystic Fibrosis PAAIR - Patient Associations and Alpha1 International Registry ENCE CF-LAM-LTX - European networks of centres of expertise for CF (Cystic Fibrosis), LAM (Lymphangioliomyomatosis), and LTX (Lung Transplantation) EUROCARE CF - Cystic Fibrosis
Rare malformations and developmental anomalies	DYSCERNE - Rare Dysmorphic Syndromes EUROCRAN - Craniofacial anomalies
Rare Kidney diseases	EuroCYST initiative - Polycystic Kidney Diseases

4) RESEARCH PROGRAMMES FOR RARE DISEASES

EU Framework Programmes for Research and Technological Development

Through its consecutive Programmes of Community Actions in the Field of Health and Framework Programmes for Research and Technological Development, the EU has paid a special attention to rare diseases.

Initially, a strong focus existed on exchange of information, networks and funding fundamental research. However, more recently funding also focussed on translational research and pre-clinical and clinical development of orphan drugs for prevention, diagnosis or treatment of rare diseases.

Since the early 1990's At European level, research on rare diseases has been addressed as one of the priority areas in the health field under the **EU Framework Programmes for Research and Technological Development** EUCERD annual overview of initiatives and incentives in the area of rare diseases by the EU and individual member states also includes an overview of DG **Research and Innovation's fifth, sixth and seventh Framework Programmes for research**, technological development and demonstration activities related to rare diseases During the fifth framework programme for research support was provided for multinational research into rare diseases. **Forty seven projects were funded for about €64 million in total**

An example of a project funded by **FP5** is the **EuroBioBank** with **1.2 million euro** for 36 months that stimulated the infrastructure of rare diseases. This bank is the first of biological banks in Europe providing human biological material (DNA, tissues, cells) for research on rare diseases on a large scale. The consortium was originally composed of 16 partners from eight European countries, 12 academic or private banks, 2 computer services companies (software designer and developer), one biotechnology company and EURORDIS who initiated the project. A total of approximately 65 000 DNA samples and 15 000 tissue samples are available via the 12 banks of the consortium.

During the Sixth Framework Programme for Research (FP6 2002-2006), one of the seven thematic areas focused on "Life sciences genomics and biotechnology for health". FP6 saw a significant increase in the funding for rare disease projects; around €230 million for a total of 59 projects, one of which was an ERA-Net Project. The outcomes of this funding was mobilization of research to tackle fragmentation of research, better coordination at EU level and the fostering of dialogue with stakeholders.

The Seventh Framework programme (FP7 2007-2013) encompasses four main programmes: "Cooperation", "Idea", "People" and "Capacities". The Cooperation programme supports collaborative research and is subdivided into 10 themes, including the 'Health Theme', under which most research on rare diseases falls. The emphasis of rare disease research is on studies of natural history, pathophysiology, and the development of preventive, diagnostic and therapeutic interventions. Special attention has been given to communicating research outcomes and engaging in dialogue with civil society, in particular with patient groups. **Between the period of 2007-2010**, 50 research projects on rare diseases have been supported. Approximately 17 of these projects are fundamental research, whilst eight projects cover

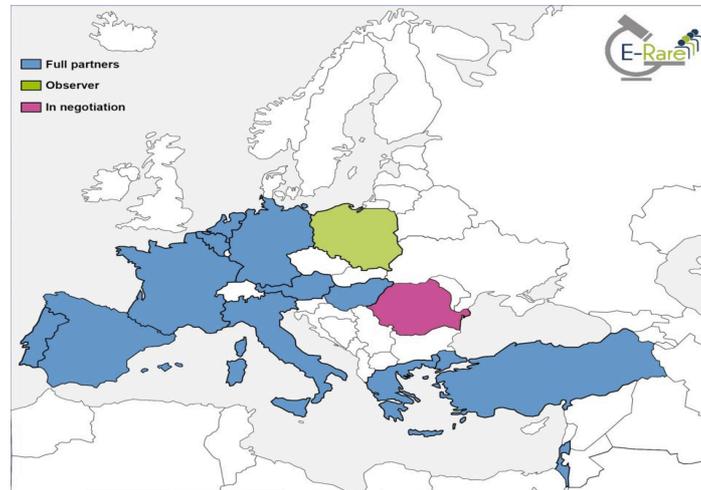
preclinical and clinical development of orphan drugs. One of the projects funded by FP7 has been the **Orphan Platform**, which was a three year (2008-2011) project, aimed to help develop a platform for researchers in rare diseases to quickly and efficiently set up multidisciplinary teams and exchange information within EU Member States.

The RD-Connect project received six-years funding (2012 - 2018) from the European Union, under the Seventh Framework Programme (FP7) grant, to create a unique infrastructure for rare disease research free to use by scientists and clinicians in Europe and around the world.

In June 2009 the European Council Recommendation on an Action in the Field of rare diseases. The Recommendation notably focuses on national plans and strategies of Member States which should be adopted by 2013 to improve recognition of rare diseases, encourage research in the field of rare diseases and forging links between Member States through the creation of European reference networks in order to share knowledge and expertise

As stated by the EC on its website, focus of actions at Community level is on: (European Commission: Public Health. European Commission: Public Health. Rare diseases http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm, Last accessed Jan 20, 2013.)

- strengthening European-level cooperation and coordination
- improving recognition and visibility of rare diseases
- ensuring that rare diseases are adequately coded and traceable in all health information systems
- supporting national plans for rare diseases in EU Member States
- creating European reference networks linking centres of expertise and professionals in different countries to share knowledge and identify where patients should go when expertise is unavailable in their home country
- encouraging more research into rare diseases
- evaluating current screening population practices
- supporting rare diseases registries and providing a European Platform for rare diseases registration.
-



Şekil 9 E-Rare Nâdir Hastlalıklarda Avrupa Araştırma Programı

4.1) ERA-NET, E-RARE

NÂDIR HASTLALIKLARDA AVRUPA ARAŞTIRMA PROGRAMI

Jale ŞAHİN (TÜBİTAK)

E-Rare, Nâdir Hastalıklarda **ERA NET Araştırma Programları**, 2006 yılında kurulan, faaliyetleri Avrupa Komisyonu tarafından desteklenen bir projedir.

Proje kapsamında nâdir hastalıklar araştırmalarını desteklemek amacıyla, ilgili fonlama kuruluşları ve bakanlıklar bir araya gelerek, 10 yılı aşkın bir süredir, Avrupa ve bağlantılı ülkelerde nâdir hastalıklar alanında yürütülen araştırma faaliyetlerine yönelik çağrılar açmakta; akabinde yapılan değerlendirme sonucu fonlamaya hak kazanan projeler, E-Rare proje ortakları tarafından desteklenmektedir. 2016 yılı itibariyle E-Rare proje ortakları 18 farklı ülkeden 26 kurum ve kuruluşta oluşmaktadır.

2007-2017 yılları arasında E-Rare tarafından açılan çağrılar sonucu 117 projeye toplam 104 milyon Avro finansal destek sağlanmıştır. Benzer şekilde, 2007-2017 yılları arasında açılan araştırma proje önerileri çağrılarında desteklenen projelerden 20'sinde Türkiye'den araştırma grupları yer almakta ve TÜBİTAK tarafından söz konusu araştırma projelerine yaklaşık 5,5 milyon TL destek verilmektedir.

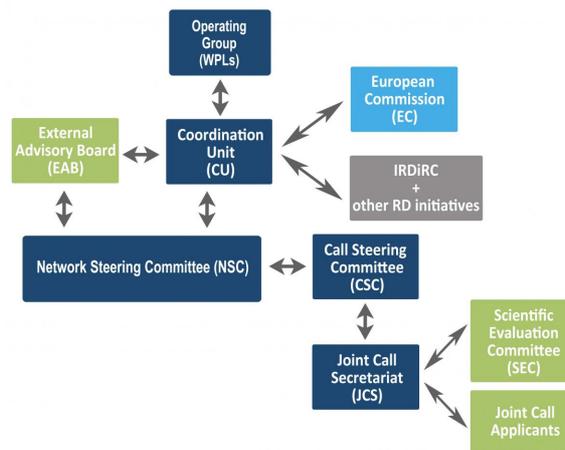
2019 yılı başında sona erecek ERA NET E-Rare projesinin varlığını Nâdir Hastalıklarda Avrupa Ortak Programı (European Joint Programme on Rare Diseases – EJP RD) olarak devam ettirmesi planlanmaktadır (Horizon 2020 Work Programme 2018-2020, 8. Health, demographic change and wellbeing). EJP RD, araştırma faaliyetlerinin organize ve geniş kapsamlı yapılmasına olanak sağlayan bir program olarak tasarlanmıştır. Programa dâhil olan kurum ve kuruluşlar arasında ilgili bakanlıklar, fonlayıcı kuruluşlar, araştırma enstitüleri, hasta organizasyonları, özel sektör ve düzenleyici makamlar yer almaktadır. Söz konusu programın amacı, nâdir hastalıklar araştırma alanında ihtiyaç duyulan acil, akılcı stratejileri oluşturarak yenilikçi klinik çalışmalarla, hızlı ve düşük maliyette ilaçların keşfi ve hastaların yaşam kalitesini artıracak özel bakım yöntemlerinin geliştirilmesidir.

EJP RD'nin 2019-2022 yılları arasında faaliyet göstermesi planlanmaktadır.

ERA NET E-Rare Nâdir Hastalıklarda Avrupa Araştırma Programı hakkında detaylı bilgiye <http://www.erare.eu/> internet sayfasından erişilebilmektedir. Çağrılarla ilgili tüm sorular TÜBİTAK Uluslararası İşbirliği Daire Başkanlığı İkili ve Çoklu İlişkiler Müdürlüğü e-rare@tubitak.gov.tr e-posta adresine iletebilmektedir.

Nâdir Hastalıklar Avrupa Ortak Programı

- TÜBİTAK (Pillar 1),
- Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi (Pillar 3 ve Pillar 4),
- ACU RARE (Pillar 3)



The successful linking of research funding organizations in E-Rare-1 and the subsequent exemplary joint funding activities have attested the need of, and the acknowledgment from, the research community for transnational funding of collaborative, multidisciplinary and ambitious projects on rare diseases. It has leveraged funding for rare disease research in countries without specific programmes for rare diseases and thus enabled the participation of researchers in these countries to transnational projects.

The current E-Rare-3 project will extend and strengthen the transnational cooperation on rare disease research funding organizations in the 5-year period of 2015-2019 by building on the experience and results of the previous ERA-Net programmes E-Rare-1 and E-Rare-2. It aims to provide an international model platform for implementing Joint Transnational Calls. The consortium comprises 25 institutions from 17 European, Associated and non-European countries. Its international dimension will be directly translated into close collaboration with IRDiRC and other relevant European and international initiatives.

4.2) The International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) announced the new vision and goals for 2017-2027.

IRDiRC, officially launched in 2011, was originally conceived with two main goals: to contribute to the development of 200 new therapies and the means to diagnose most rare diseases by the year 2020. The last six years have seen considerable progress on these goals: the goal to deliver 200 new therapies was achieved in early 2017 – three years earlier than expected – and the goal for diagnostics is within reach. These accomplishments were celebrated at the 3rd IRDiRC Conference in Paris in February 2017. In light of this, IRDiRC initiated a year-long collaborative process to devise a new set of global rare disease goals for the upcoming decade. IRDiRC aims to accelerate progress in the short-term with three goals for the Consortium, and ambitiously push the limits of what is currently possible in the longer term with an audacious vision for the field, all with rare disease patients' lives in mind.

The new vision: Enable all people living with a rare disease to receive an accurate diagnosis, care, and available therapy within one year of coming to medical attention.

IRDiRC has set three goals for the next decade:

1. All patients coming to medical attention with a suspected rare disease will be diagnosed within one year if their disorder is known in the medical literature; all currently undiagnosable individuals will enter a globally coordinated diagnostic and research pipeline
2. 1000 new therapies for rare diseases will be approved, the majority of which will focus on diseases without approved options.
3. Methodologies will be developed to assess the impact of diagnoses and therapies on rare disease patients

The progress on the previous goals has shown that the international rare diseases research community is eager to share knowledge and experience, and work collaboratively across borders in order to bring diagnoses and therapies to patients. These new goals can only be achieved with fundamental changes to the way science is conducted, shared, and applied to the care of rare disease patients. IRDiRC members have committed to catalyze such changes and we hope that others will share and help with this commitment to action. It is time to build new bridges and raise the bar for rare diseases research worldwide. For more detailed information on the past progress and future actions, please read three papers that have just been published by IRDiRC:

- Nature Commentary: <http://www.nature.com/uidfinder/10.1038/548158c>
- CTS Past Perspective: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cts.12501/full>
- CTS Future Perspective: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cts.12500/full>

To apply to become a member of IRDiRC, please see the below link: <http://www.irdirc.org/about-us/become-a-member/>



INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM

To support the development of scientific knowledge ultimately useful to patients, investments in fundamental research in disease process need to go hand in hand with investments in dedicated rare disease infrastructure and pan-European or even global networks. These network will also provide effective medical education and opportunities to train health professionals on rare diseases.

In 2011 IRDiRC was launched at the initiative of the European Commission and the United States National Institutes of Health with the aim of fostering international collaboration in rare diseases research. The goal is to pool resources and work beyond borders in order to get a better understanding of rare diseases and find adequate treatments. Apart from the EC and the NIH, private as well as public organisations from EU Member States, Australia, Canada and the USA have joined the IRDiRC as funding body. The IRDiRC teams up researchers and organisations investing in rare diseases research.

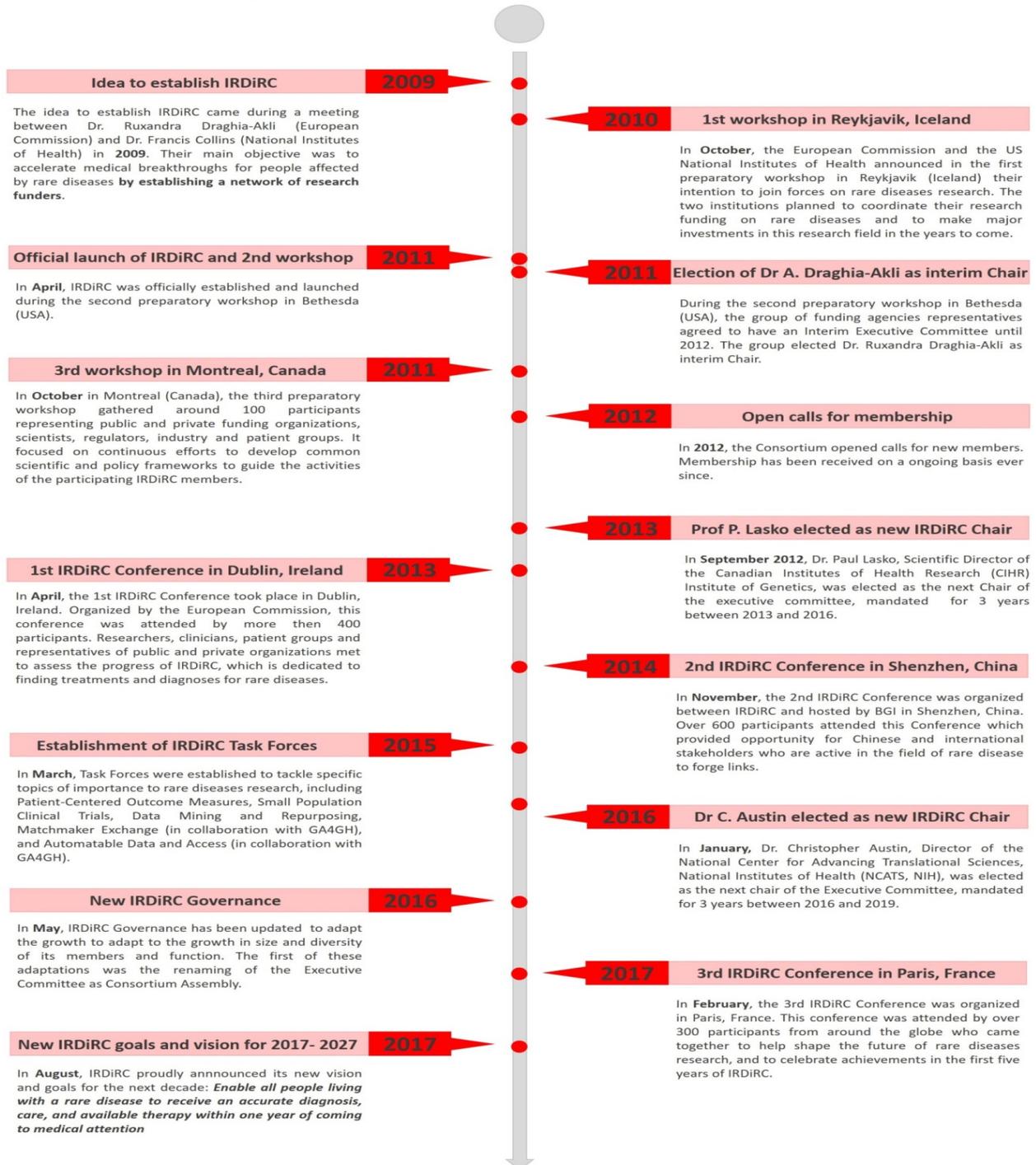
It has two main objectives: to deliver 200 new therapies for rare diseases and means to diagnose most rare diseases by 2020. Recently, the European Commission announced that it will provide €144 million of new funding for 26 research projects. Over 300 participants from 29 countries in Europe and beyond will be brought together in the selected projects, including teams from leading academic institutions, smaller businesses and patients' groups. The 26 new projects cover an array of rare diseases including cardiovascular, metabolic and immunological disorders.

Lack of disease understanding: need for fundamental research into disease process

Despite the growing number of approved orphan drugs and enhanced rare disease understanding in the last decade, many gaps remain related to the development of treatments and care for patients with a rare disease. Being a complex and heterogeneous mosaic of an estimated 5000-8000 conditions, it has become clear that the (research) need can differ considerably between (groups of) rare diseases:

For many rare diseases basic knowledge, like diagnosis, cause of the disease, pathophysiology, natural course of the disease and epidemiological data that would allow for development of preventive, diagnostic and/or therapeutic approaches is limited or worse missing. This significantly hampers the ability to both diagnose and treat these diseases. For those diseases funding of fundamental biomedical research is necessary. Genomic research will result in the recognition of more rare genetic diseases or subclasses. Proteomic research will result in more insight in protein function and structure of proteins that are deficient or are accumulated in rare diseases. Ongoing fundamental research into the disease process will result in more targets for pharmaceutical intervention or healthcare innovation for rare diseases. While only a small number of pharmaceutical companies are engaged in investing

Individual researchers and consortia have been studying rare diseases for several decades. However, the rare disease research community was very fragmented mainly due to the large heterogeneity of rare diseases. Indeed, for many diseases, there are very limited amount of researchers and resources available. However, concerted efforts to organize the rare disease research community and funding were emerging in several countries but so far, international coordination was rather limited



4.3 EUROPEAN & INTERNATIONAL UNDIAGNOSED INITIATIVES

The following initiatives have been created to support the undiagnosed rare disease community:

- **SWAN Europe:** Patient organisations unite to support the 65,000 children born with an undiagnosed genetic condition each year across Europe. SWAN Europe is a coalition of groups, organisations and support networks working with families and/or patients affected by syndromes without a name and/or undiagnosed genetic conditions. Find out more about the aims and current members of SWAN Europe, including EURORDIS. The current members of SWAN Europe are: [AnDDI-Rares](#), [Association Sans Diagnostic et Unique \(ASDU\)](#), [EURORDIS](#), [FEDER](#), [Hopen](#), [Objetivo Diagnostico](#), [Platform ZON](#), [SWAN UK](#), and [UNIAMO](#). Prospective members should contact info@SWANeurope.eu.
- **Undiagnosed Disease Network International (UDNI)** was formed to address unmet needs of undiagnosed patients at a global level⁸. EURORDIS is developing a specific working group for patient engagement within UDNI in partnership with the [Wilhelm Foundation](#) and the [US National Organization for Rare Disorders \(NORD\)](#).
- EURORDIS has joined forces with Microsoft in Health and Shire to launch the [Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease](#).

International Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare disease Patients

EURORDIS, together with [SWAN UK](#) (the support group run by Genetic Alliance UK), the [Wilhelm Foundation](#), [Rare Voices Australia \(RVA\)](#), the [Canadian Organization for Rare Disorders \(CORD\)](#), the [Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases'](#) stakeholders in Japan ([ASrid](#)) and the [US National Organization for Rare Disorders \(NORD\)](#) jointly created [a list of recommendations](#) to address the specific needs of patients without a diagnosis. These recommendations urge all stakeholders to recognise undiagnosed patients as a specific population within the rare disease community.

[EK 3](#) (European and International Federations currently members of EURORDIS)

<http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/documents/pdf/Undiagnosed-International-Joint-Recommendations.pdf>

The Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) is a program of the National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) and is funded by two parts of the National Institutes of Health (NIH): NCATS and the National Human Genome Research Institute (NHGRI). GARD provides the public with access to current, reliable, and easy-to-understand information about rare or genetic diseases in English or Spanish.



EURORDIS is a non-governmental patient-driven alliance of patient organisations representing 798 rare disease patient organisations in 69 countries. EURORDIS' mission is to build a strong pan-European community of patient organisations and people living with rare diseases, to be their voice at the European level. A European Federation is a network of national patient organization for a specific rare disease.

RARE DISEASES INTERNATIONAL NETWORK

In March 2012, the EURORDIS Board of Directors adopted the proposal to create a **Rare Diseases International network** to expand the movement of rare diseases internationally, provide mutual support between patient organisations and be able to speak with one voice. By doing that, EURORDIS commits to pledge seed resources, particularly staff resources (governance, membership, public affairs, management of RDI) and financial resources to enable the meetings.

The concept of RDI was presented at ICORD Tokyo 2012. Participants shared a strong sense that it was time to take action at the international level and the expectation that EURORDIS should be the enabler of RDI.

In 2013, in consultation with international partners such as the Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) and the International Alliance of Patients' Organisations (IAPO), EURORDIS developed a survey, disseminated to over 100 participants, to determine the level of interest of rare disease patient organisations in international affairs. 64 respondents from 37 countries around the world were overwhelmingly in favour of the creation of a RDI initiative, with 98% replying that they would be interested in joining.

In November 2014, a group of rare disease patient advocates attending the International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC) Conference in Shenzhen, China met at an RDI inception meeting and volunteered to become part of the first RDI Steering Committee, known as the Pre-formation Group.

RDI was later presented to representatives from the pharmaceutical and biotech industry at the EURORDIS Round Table of Companies workshop in Brussels in February 2015 calling

industry to organise itself to be able to speak with one voice at global level on rare disease therapies.

RDI was officially launched on May 28, 2015 at an inaugural meeting held alongside the EURORDIS Membership Meeting in Madrid, Spain.

RDI is an international network currently embedded in EURORDIS, RDI is the global alliance of people living with a rare disease of all nationalities across all rare diseases.

RDI brings together national and regional rare disease patient organisations from around the world as well as international rare disease-specific federations to create the global alliance of rare disease patients and families.

**5) SAĞLIK BAKANLIĞI TARAFINDAN
TANIMLANMIŞ VE KRİTERLERİ BELİRLENMİŞ
NADİR HASTALIK
TANI ve TEDAVİ MERKEZ ÖRNEKLERİ**

**5.1) HEMOGLOBİNOPATİ KONTROL PROGRAMI
TANI VE TEDAVİ MERKEZLERİ**

**5.2) NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR TANI, TEDAVİ,
REHABİLİTASYON VE EĞİTİM MERKEZLERİ**

5.3) ORGAN TRANSPLANTASYONU MERKEZLERİ

5.4) KALP MERKEZLERİ

5.5) MÜKEMMELİYET MERKEZLERİ



Türkiye Anne, Çocuk ve
Ergen Sağlığı Enstitüsü

5.1) HEMOGLOBİNOPATİ KONTROL PROGRAMI

TANI VE TEDAVİ MERKEZLERİ

Giriş

1993 yılında 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu çıkmış daha sonra Sağlık Bakanlığı tarafından Antalya, Antakya, Mersin ve Muğla'da talasemi merkezleri kurulmuştur. Bu merkezlerde hastaların tedavileri yanında tarama çalışmalarına da hız verilmiştir. Başbakanlık Aile Araştırma Kurumu Başkanlığı tarafından Sağlık ve İç İşleri Bakanlığı aracılığı ile evlenecek çiftlerde talasemi taraması yapılması önerilmiş,

1994-2000 yılları arasında, il Hıfzıssıhha Kurul kararları ile İzmir, Muğla, Antalya, Mersin ve Hatay' da evlenecek çiftlere hemoglobinopati taraması zorunlu hale getirilmiştir

24 Ekim 2002 tarihli ve "Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı İle Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği" AÇSAP Genel Müdürlüğü ve Tedavi Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından hazırlanarak 24916 sayılı Resmi Gazete' de yayımlanmıştır.

08.05.2003 tarihinde, Sağlık Bakanlığının belirlediği 33 ilde (Adana, Ankara, Antalya, Aydın, Batman, Bilecik, Burdur, Bursa, Çanakkale, Denizli, Diyarbakır, Düzce, Edirne, Erzurum, Eskişehir, Gaziantep, Hatay, Isparta, İstanbul, İzmir, Kahramanmaraş, Karaman, Kayseri, Kırklareli, Kocaeli, Konya, Kütahya, Manisa, Mersin, Muğla, Sakarya, Şanlıurfa, Tekirdağ) Hemoglobinopati Kontrol Programı başlatılmış ve on yılda yüzde yüz önleme hedefi koymuştur 2013 yılında tarama yapılan il sayısı 41 'e çıkarılmıştır. (Afyon, Kilis, Mardin, Osmaniye, Siirt, Şırnak, Uşak, Yalova)

1 Kasım 2018 tarihinden itibaren Sayın Cumhurbaşkanımızın, Yüz Günlük Eylem Planı Çerçevesinde; Hemoglobinopati Kontrol Programı, "Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı" adıyla, 81 ilde uygulanmaya başlanmıştır.

HEMOGLOBİNOPATİ ÖNLEME PROGRAMI

Temel amacı; toplum taraması, halk eğitimi, genetik danışma ve rehberlik hizmetleri verilmesi yoluyla gebelik ve doğum öncesi tanı ve tedavi yöntemleri kullanılarak anormal hemoglobin hastası doğumunun uygun strateji ile önlenmesidir.

Programın yürütüldüğü illerde Hemoglobinopati Tanı Merkezleri oluşturularak, çiftlere evlilik öncesi hemoglobinopatiler yönünden tarama, eğitim ve genetik rehberlik hizmetleri verilmiştir.

- A. **Birinci basamaktaki Tanı Merkezleri**, Sağlık Müdürlüğü kanalı ile Bakanlığa bağlı olup, Hemoglobinopatiler konusunda eğitim, taşıyıcı ve toplum taraması, evlilik öncesi çiftlere tarama ve genetik rehberlik hizmeti veren, Hemoglobin Elektroforezi veya kolon analizi yöntemlerinin uygulanabildiği merkezlerdir. Tanı Merkezleri kullanılan cihazlar yönünden incelendiğinde çoğunlukla HPLC sistemi kullanılmakla birlikte 6 merkezde Hemoglobin Elektroforezinin de bulunması kriteri vardı
- B. **İkinci basamak kuruluşları**, bünyesinde hemoglobinopatiler konusunda eğitim ve genetik rehberlik hizmetlerine yönelik bir ünite, kan merkezi veya istasyonu, en az 5 yataklı tedavi ünitesi ile araştırma laboratuvarı bulunan Hemoglobinopati Tanı ve Tedavi Merkezleridir. Bu merkezler, Hemoglobinopati Tanı Merkezlerinden farklı olarak, hemoglobin elektroforezi, hemoglobin varyant analizi veya kolon analizi ile serum demir, total demir bağlama düzeyi, ferritin ve diğer ayırıcı tanı yöntemleri ile transfüzyon tedavisi, şelasyon tedavisi, splenektomi ve komplikasyon tedavisi yöntemlerini uygulayarak, hastalara yönelik tanı ve tedavi ameliyelerini gerçekleştirir şeklinde tanımlanmıştı.
- C. **Üçüncü basamak kuruluşları**, Hemoglobinopatiler konusunda moleküler düzeyde laboratuvar hizmetleri ve/veya pregenetik tanı IVF, ünitesi ve/veya kemik iliği nakil ünitesi içeren, hastalara yönelik tanı ve tedavi ameliyelerinde, mutasyon analizi, ile kemik iliği transplantasyonu hizmetlerinden tümünü veya herhangi birini vermek suretiyle Hemoglobinopatilerin ileri tetkik, tedavi yapan merkezlerdi.

- **1. Basamak** 21 İlde 28 Adet (Adana, Batman, Burdur, Bursa, Denizli, Diyarbakır, Gaziantep, Hatay, Isparta, İzmir, Kahramanmaraş, Kırklareli, Kocaeli, Konya, Manisa, Mersin, Muğla 4, Ankara 2, Antalya 2, Aydın 2, İstanbul 2) olmak üzere toplam 37 merkez ruhsatlandırılarak faaliyet göstermektedir.
- **2. Basamak** 4 ilde 4 Adet (Isparta, İzmir, Denizli, Mersin)
- **3. Basamak** 4 ilde 5 Adet (İzmir 2, Antalya 1, Adana 1, İstanbul 1),

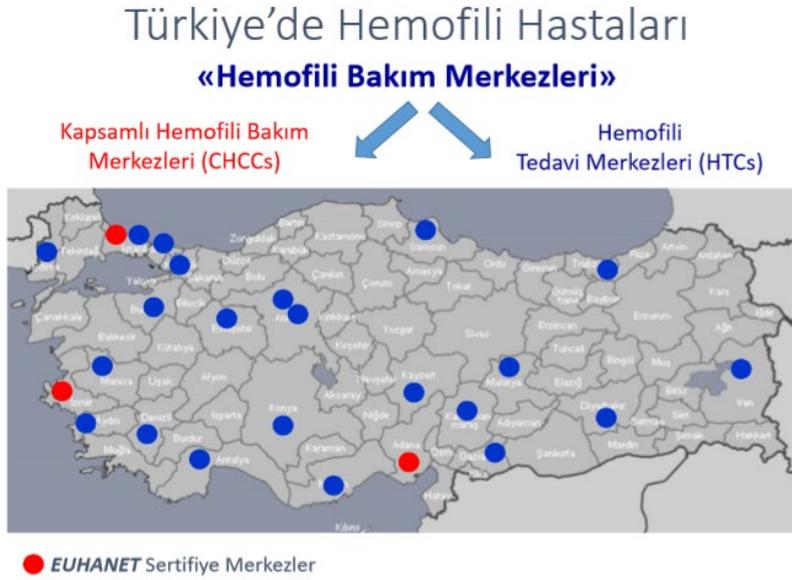
Birinci basamak merkezlerden 4' ü hariç (Ankara 1, Antalya 1, İstanbul 2) 24 Merkez Bakanlığımıza bağlı merkezlerdi. Ayrıca 9 ilde 10 adet 1. Basamak Merkez (Bilecik, Edirne, Erzurum, Karaman, Kayseri, Sakarya, Şanlıurfa, Tekirdağ, Antalya 2) faaliyet göstermekte idi. Programın yürütüldüğü 33 ilden 5'i hariç (Çanakkale, Düzce, Eskişehir, İstanbul ve Kütahya) tümünde Bakanlığımıza bağlı Hemoglobinopati Tanı Merkezi oluşturularak evlilik öncesi tarama ve danışmanlık hizmetleri verilmekte idi. Ruhsatlı ve ruhsatlandırma aşamasında olup faaliyet gösteren 28 ildeki 34 tanı merkezi 25 ilde 1, 1 ilde 2 (Aydın), 1 ilde 3 (Antalya) ve 1 ilde 4 (Muğla)

merkez olarak dağılım göstermekte idi. Bu 34 merkezin 28' i il merkezinde, 6' sı ilçede (Aydın Nazilli, Antalya Manavgat, Serik ve Muğla Fethiye, Milas, Ortaca) faaliyet göstermekte idi

Hizmet yeri olarak dağılımlarına bakıldığında 12' si bir AÇSAP Merkezi bünyesinde, 8' i Halk Sağlığı Laboratuvarı bünyesinde, 4' ü bir Sağlık Ocağı bünyesinde, 4' ü bir Devlet Hastanesi bünyesinde, 3' ü Müstakil bir binada, 2' si Sağlık Müdürlüğü binasında ve 1' i Sağlık Grup Başkanlığı binasında idi

Günümüzde hemoglobinopati önleme program kapsamında ilk yıllarda oluşturulan hemoglobinopati tanı ve tedavi merkezlerinin birçoğu mevcut durumda aktif değildir

İleri genetik laboratuvar, Çocuk hematoloji kliniği ve PGT IVF uygulanabilen tüp bebek merkezinin bir arada olduğu birçok özel, kamu ve üniversite hastanesi mevcuttur Taşıyıcı çiftlerin refere edilecekleri ruhsatlı akredite yeni 1.2.3. basamak tanı ve tedavi merkezleri bakanlıkça tanımlanmamış olmasından dolayı taşıyıcılar farklı merkezlere dağılmakta verileri kaybolmaktadır.



Her Merkezin kendi Kayıt Sistemi Var; Merkezi Kayıt Sistemi Aktif Değil

Türkiye’de Hemofili Karne Sistemi vardı,

2018 yılı itibarı ile dijital olarak tanımlanarak, karne kullanımı sona erdi

Günümüzde sağlık otoritesinin bünyesinde kurulan **HemophiLINE Ulusal kayıt sistemi** için sürdürülebilirlik sorunu olmazsa hemofili için her türlü stratejik planlama daha kolay ve isabetli olabilecektir.

Hemofili Bakım Merkezlerindeki Uzmanlıklar

Kapsamlı Hemofili Bakım Merkezleri: (CHCCs)

- Hematolog (Ped/Erişkin)
- Ortopedist
- FTR
- Nükleer Tıp
- Psikolog
- Hemofili hemşiresi
- Hemofili bakımı için nitelikli lab

Hemofili Tedavi Merkezleri:

- Hematolog
- ± Ortopedist
- ± Nükleer Tıp
- ± Hemofili hemşiresi
- ± Lab hem. testleri

Multidisipliner Konseyl!

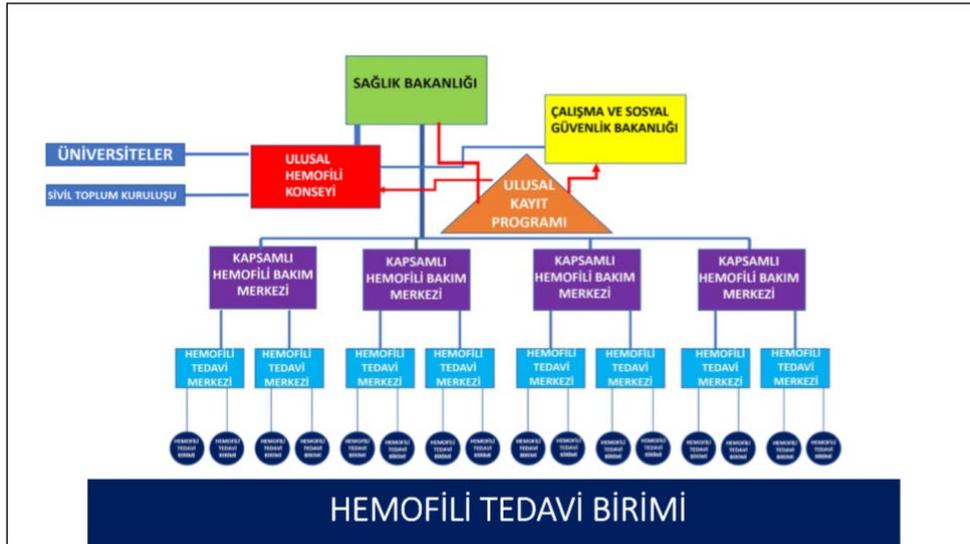
- 3 sertiye merkezin düzenli toplantıları var
- Diğerleri: Hemofili ilişkili sorunları konsültasyon ile çözüyor

ULUSAL HEMOFİLİ KONSEYİ AKTİF HALE GETİRİLMELİ

Sağlık Bakanlığının onayı ile **2010 yılında kuruldu** ve 5 yıl geçici statüde toplandı. UHK Yönetmeliğine göre;

Konseyl 7 kişiden oluşur. Üyeler üç yıllığına seçilir. Konseylin başkanı konseyl üyeleri arasından oy çokluğu ile seçilir. Konseyl yılda en az dört defa olağan toplantı yapar

ULUSAL HEMOFİLİ TANI TEDAVİ İLERİ BAKIM MERKEZ YAPI ÖNERİSİ



5.2) NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR TANI, TEDAVİ, REHABİLİTASYON VE EĞİTİM MERKEZLERİ

Giriş

Türk Nöroloji Derneği 20 Mart 2012 tarihinde Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi taslağı hakkında verdiği görüşte bu merkezlerin kamuda değil üniversite hastanelerinde olması gerektiğini savunmuştur.

Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi Bakanlığımız Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Hasta Hakları ve Tıbbi Sosyal Hizmetler Daire Başkanlığı tarafından **22.04.2015** Tarih ve 14500235/419/681 sayılı yazı ile yayımlandıktan sonra **12 ilde 14 merkez tanımlanmıştır.**

Ancak Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi, **Türkiye Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Uzman Hekimleri Derneği** tarafından **10.06.2015** tarihinde Danıştay 15. Daire Başkanlığına 2015/5112 Sayılı Esas Numarası ile açılan dava sonucu iptal edilmiştir. Danıştay söz konusu merkezlerin açılması ve işleyişinin ancak yönetmelikle yapılabileceğine hükmetmiştir.

Bu süreç sonrasında **halihazırda 2015 yılında Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü bünyesinde açılan Nöromusküler Hastalıklar Merkezlerinden birçoğu pasif kalmış ve işlevini yitirmiş durumdadır. (Haziran 2019)**

Birçok nöromusküler hastalık sahibi kişi tam ve tedavi için çok uzak illere sevk edilmek zorunda kalmaktadır.

KAMU HASTANELERİ VE SAĞLIK HİZMETLERİNCE KAMUDA KARARLAŞTIRILAN AKTİF VE PASİF NÖROMÜSKÜLER MERKEZLER (HAZİRAN 2019)																																		
SIRA NO	NAM	Genişletilme Merkezi	İL ADI	KURUM	ÇOCUK İNME/NOLOJİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTEROLOJİSİ	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	ÇOCUK ACIL	ÇOCUK CERRAHİSİ	ÇOCUK ENFEKSİYON HASTALIKLARI	ÇOCUK KALP DAMAR CERRAHİSİ	ÇOCUK KARDİYOLOJİSİ	ÇOCUK RADYOLOJİ	ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI	ÇOCUK ÜROLOJİSİ	ÇOCUK VE ERGEN RUH SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI	ÇOCUK YOĞUN BAKIM	FİZİKSEL TIP VE REHABİLİTASYON	GELİŞİMSEL PEDİYATRİ	HİSTOLOJİ VE EMBRİYOLOJİ	HİSTOLOJİ VE EMBRİYOLOJİ	İNFEKTOLOJİK ONKOLOJİ CERRAHİSİ	KADIN HASTALIKLARI VE DOĞUM	NEONATOLOJİ	NÖROLOJİ	PERİNATOLOJİ	RUH SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI	TIBBİ GENETİK
1	Pasif	Var	ADANA	ADANA ŞEHİR İL SBU ANKARA DISKAPİ YILDIRIM BEYAZIT EAH	3	4	1	2	1		1	1	1	1	9	1	2	1	26		3	1	15		2		3	19	0	15		11	3	
2	Aktif		ANKARA																5				12							12		14	4	
3	Aktif		ANTALYA	SBU ANTALYA EAH	3	4	5			3	1	1			5	2		3	2	17		6	1	11			3	22	2	16		10	3	
4	Pasif	Var	BURSA	SBU BURSA YÜKSEK İHTİSAS EAH	1	2	2		2	2		1			2	2	2	1		18	1	5	1	8		1	1	20	2	13	1	13	4	
5	Pasif		DIYARBAKIR	SBU DİYARBAKIR GAZİ YAŞARGİL EAH		1	2								3		2	1		25		3	1	13			2	30	3	9	1	10	1	
6	Pasif		ERZURUM	SBU ERZURUM BÖLGE EAH		3				1		2		1	3	1	2	1		11		4	2	7				1	1	3		7	2	
7	Aktif		ESKİŞEHİR	ESKİŞEHİR ŞEHİR İL	1		1		1	1					5					13		3		8				15	2	6	2	10	1	
8	Pasif	Var	GAZİANTEP	G. ANTEP DR. ERSİN ARSLAN EAH															6		3		9				4	0	11		7	2		
9	Pasif			MEDENİYET ÜNİ. GÖZTEPE EAH	2	2	3	1		1	1	3		1	8			1		19		5	1	5		4		1	17	2	10		8	2
10	Aktif	Var	İSTANBUL	SBU İSTANBUL DR. SADI KÖNİK EAH	2	2	1		2	1				1	4			2	1	12		3		9			1	20	1	12	1	5		
11	Aktif			SBU İSTANBUL PROF. DR. MAZHAR OSMAN RUH SAĞ. VE SINIR HAST. EAH															1		8		1					1		24		65		
12	Aktif	Var	İZMİR	SBU İZMİR TEPECİK EAH	3	1	2		1	2		8		2	4	1	2	3		21		6		8		5		2	27	3	14	3	12	8
13	Pasif		SAMSUN	SBU SAMSUN EAH		1	1			1	1				9	1		2		18	1	2		1				1	23	0	10	1	3	2
14	Pasif	Var	TRABZON	SBU TRABZON KANUNİ EAH		1									4					14		2		1		1		1	8	1	5	1	4	2

EKLER:

1. Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi Üst Yazı
2. Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi
3. Yönerge Ek 1 Başvuru Dilekçesi
4. Yönerge Ek 2 Başvuru Dosyasında Bulunması Gereken Bilgi Ve Belgeler
5. Yönerge Ek 3 Faaliyet İzin Belgesi
6. Yönerge Ek 4- Merkez Bulunması Gereken Tıbbi Cihaz Ve Donanım
7. Yönerge Ek 5 Eğitim Merkezi Kriterleri
8. Yönerge Ek-6 Eğitim Programı
9. Yönerge Ek 7 Eğitici Kriterleri
10. Türkiye Fiziksel Tıp Ve Rehabilitasyon Uzman Hekimleri Derneği Tarafından Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi' nin İptali konusunda Sağlık Bakanlığına Danıştay' da Açılan İdari Dava
11. Türk Nöroloji Derneği' nin Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesinin Taslağı Hakkında Görüş ve Önerisi

1- Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi Üst Yazı



TC
SAĞLIK BAKANLIĞI
Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü



Sayı : 14500235/419
Konu : Nöromusküler Hastalıklar
Merkezleri Yönergesi

Nöromusküler hastalıklar ile ilgili tam, tedavi, rehabilitasyon ve eğitim hizmetlerinin sunulduğu merkezlerin, personel, eğitim ve fiziki alt yapı standartları ile işleyişine ilişkin usul ve esasları düzenlemek üzere 10/04/2015 tarihli ve 605 sayılı Makam oluru ile Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi yayımlanmıştır.

Bünyesinde Nöromusküler Hastalıklar Merkezi oluşturmak isteyen sağlık kuruluşları söz konusu yönerge kapsamında başvuru yapabileceklerdir. Yönerge yayın tarihinden önce Bakanlıkça yetkilendirilmiş merkezler bu Yönerge hükümleri kapsamında iş ve işlemlerini yürüteceklerdir. Bilgilerinizi ve gereğini rica ederim.

Prof. Dr. İrfan ŞENCAN
Bakan a.
Müsteşar Yardımcısı

EK:
Yönerge (1 adet)

DAĞITIM:
Gereği :
YÖK
Türkiye Kamu Hastaneleri Kurumuna
81 İl Valiliğine

Bilgi:
Türkiye Halk Sağlığı Kurumuna

Hasta Hakları ve Tıbbi Sosyal Hizmetler Daire Başkanlığı Mithatpaşa Cad. No:3 Sıhhiye/ANKARA
Ayrıntılı bilgi için: S.ARSLAN Sosyal Çalışmacı Tel:0 (312) 3243328 Faks: 0 (312) 3245070
E-posta: tibbisosyalhizmet@saqlik.gov.tr

Bu belge 5070 sayılı elektronik imza kanununa göre güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır.
Evrakın elektronik imzalı suretine <http://e-belge.saglik.gov.tr> adresinden fb07dfc4-6b21-4afe-a9a8-3153e666c7db kodu ile erişebilirsiniz.

2- Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi

BİRİNCİ BÖLÜM

Amaç, Kapsam, Dayanak ve Tanımlar

Amaç

MADDE 1- (1) Bu Yönergenin amacı; nöromusküler hastalıklar ile ilgili tanı, tedavi, rehabilitasyon ve eğitim hizmetlerinin sunulduğu merkezlerin, personel, eğitim ve fiziki alt yapı standartları ile işleyişine ilişkin usul ve esasları düzenlemektir.

Kapsam

MADDE 2- (1) Bu Yönerge; üniversiteleri, kamu kurum ve kuruluşlarını ve özel sağlık kuruluşları tarafından açılacak Merkezleri kapsar.

Dayanak

MADDE 3- (1) Bu Yönerge; 663 Sayılı Sağlık Bakanlığı ve Bağlı Kuruluşların Teşkilat ve Görevleri Hakkında Kanun Hükmünde Kararname'nin 40'inci maddesine dayanılarak hazırlanmıştır.

Tanımlar

MADDE 4- (1) Bu Yönergenin uygulanmasında;

- a) Bakan: Sağlık Bakanını,
- b) Bakanlık: Sağlık Bakanlığını,
- c) Daire Başkanlığı: Nöromusküler hastalıklar merkezlerinin kurulması, ülke genelinde planlanması, denetlenmesi ve koordinasyonundan sorumlu olmak üzere Bakanlık bünyesindeki Daire Başkanlığını,
- ç) Eğitim merkezi: Nöromusküler hastalıklar alanında eğitim vermek üzere bakanlıkça yetkilendirilmiş merkezleri,
- d) Genel müdür: Sağlık Hizmetleri Genel Müdürünü,
- e) Genel müdürlük: Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğünü,
- f) Genel sekreterlik: Kamu Hastaneler Birliği'nin ildeki en üst karar ve yürütme organını
- g) Komisyon: Nöromusküler Hastalıklar Bilimsel Danışma Komisyonunu,
- ğ) Merkez: Yataklı tedavi kurumları bünyesinde, nöromusküler hastaların kabul ve takip edildiği; teşhis, tedavi, rehabilitasyon, psiko-sosyal destek ve eğitim hizmetlerinin sunulduğu Nöromusküler Hastalıklar Merkezlerini,
- h) Müdürlük: İl Sağlık Müdürlüklerini,
- ı) Nöromusküler hastalıklar: Kalıtsal veya sonradan kazanılmış olarak gelişen, ön boynuz motor nöron hücrelerinde, periferik sinirlerde, nöromusküler kavşakta veya kastaki bir anormalliğin neden olduğu heterojen bir grup hastalıkları,

İKİNCİ BÖLÜM

Nöromusküler Hastalıklar Bilimsel Danışma Komisyonu

Komisyonun teşkili

MADDE 5 - (1) Komisyon; Genel Müdürün veya görevlendireceği en az daire başkanı düzeyinde bir yetkili başkanlığında, Türkiye Halk Sağlığı Kurumu ve Türkiye Kamu Hastaneleri Kurumundan en az daire başkanı düzeyinde bir temsilci, nöromusküler hastalıklar konusunda deneyim ve eğitime sahip uzman hekimler ve fizyoterapistlerden olmak üzere toplam yedi kişiden oluşur.

(2) Komisyon üyeleri makam oluru ile atanır, iki yıl süreyle görev yapar. Yeni komisyon üyeleri seçilinceye kadar mevcut üyelerin görevi devam eder.

(3) Herhangi bir sebeple üyeliğin boşalması halinde, kalan süreyi tamamlamak üzere yeni üye seçilir. Üyeliğe aynı usulle tekrar seçilmek mümkündür.

(4) Komisyon toplantılarına kabul edilebilir bir mazereti olmaksızın iki defa üst üste veya bir üyelik döneminde toplam üç defa katılmayan üyenin üyeliği sona erer.

(5) Bakanlık gerekli durumlarda veya komisyonun teklifi halinde toplantının gündemine göre diğer alanlardan, komisyonun faaliyetlerine yardımcı olmak üzere görevlendirme yapabilir veya bu alanlardan müteşekkil çalışma grupları oluşturabilir.

Komisyonun görevleri

MADDE 6 – (1) Komisyon;

a) Ülke genelinde nöromusküler hastalıkların gelişimini izleyerek, alınacak tedbirleri ve ulusal stratejileri belirlemek için ihtiyaç duyulan konularda ve merkezlerin faaliyetleri ve alınacak tedbirler konusunda Bakanlığa görüş bildirir.

b) Bakanlıkça talep edilmesi halinde, merkezlere eğitim yetkisi verilmesi veya yetkinin kaldırılması, eğitim merkezlerinin ve bu merkezlerin uygulayacağı eğitim müfredatının temel esaslarının, konularının belirlenmesi ve tıbbî gelişmelere uygun olarak güncelleştirilmesi ile eğitim ve sınavlar hakkında danışmanlık yapar.

c) Bakanlıkça talep edilmesi halinde, merkezlerin denetimine katılır,

ç) Bu Yönergenin uygulanması ile ilgili olarak Bakanlığın gerekli gördüğü diğer konularda, Bakanlığa görüş bildirir.

Komisyonun çalışma usul ve esasları

MADDE 7- (1) Komisyon, yılda en az bir kez toplanır. Bakanlık gerekli hallerde, komisyonu olağan toplantıları dışında da toplantıya davet edebilir. Toplantı tarihi, yeri ve gündemi, olağan dışı toplantılar hariç olmak üzere, en az yedi gün önce üyelere yazılı olarak bildirilir.

(2) Komisyon, üyelerin salt çoğunluğu ile toplanır ve üye tam sayısının salt çoğunluğu ile karar alır. Oylarda eşitlik olması halinde, Başkanın kullandığı oy yönünde çoğunluk sağlanmış sayılır. Başkan oyunu en son açıklar.

(3) Komisyon kararları, karar defterine yazılır ve toplantıya katılan üyelerce imzalanır. Karara muhalif olanlar, şerh koymak suretiyle kararları imza ederler. Muhalif görüş gerekçesi, karar altında veya ekinde belirtilir.

(4) Komisyonun sekretarya hizmetleri Genel Müdürlükçe yürütülür.

ÜÇÜNCÜ BÖLÜM

Nöromusküler Hastalıklar Merkezlerinin Kurulma, Planlanma, Bina Durumu, Donanım, Önizin, Başvuru ve Faaliyet İzni

Merkezin kuruluşu

MADDE 8 – (1) Merkezler; üniversiteler, kamu kurum ve kuruluşları ile özel sağlık kuruluşları tarafından nöromusküler hastalıkların tanısı, tedavisi ve hastaların rehabilite edilmesi amacıyla, bunlara ait hastaneler bünyesinde veya bu hastanelere bağlı ayrı bir birim olarak Bakanlığın izniyle kurulur.

Planlanma

MADDE 9- (1) Bakanlık gerektiğinde, ilin demografik yapısı, nöromusküler hastaların bölgesel dağılımı gibi özellikleri dikkate alarak ülke genelinde merkezlerin açılışı için planlama yapabilir. Planlamaya ihtiyaç duyulması halinde Bakanlıkça duyuru yapılır.

Ön İzin

MADDE 10- (1) Nöromusküler Hastalıklar Merkezi açmak isteyen kurum ya da kuruluşlar Bakanlıktan ön izin alır. Bunun için Ek-1'deki dilekçe ile Müdürlüğe başvuru yapılır. Başvuru Bakanlığa iletilir. Uygun görülen başvurular için Bakanlıkça ön izin verilir.

Başvuru ve Faaliyet İzni

MADDE 11- (1) Bakanlıkça, bünyesinde merkez açılmasına ön izin verilen kurum ve kuruluşlar Başvuru dosyasında bulunması gereken bilgi ve belgelerle (Ek-2) izin tarihinden itibaren üç ay içerisinde Müdürlüğe başvurur, bu süre içerisinde başvurmayanların izinleri iptal edilir.

(2) Başvuru dosyasının; bu Yönetmelik hükümlerine uygunluğu Müdürlük tarafından öncelikle dosya üzerinde değerlendirilir.

(3) Başvuru dosyasında bulunması gereken bilgi ve belgeleri tam olan merkezler, il sağlık müdürü veya görevlendireceği en az şube müdürü seviyesindeki bir yetkili başkanlığında, nöroloji uzmanı, fizik tedavi ve rehabilitasyon uzmanı olmak üzere en az üç kişiden oluşan değerlendirme komisyonu tarafından personel, bina, tıbbî donanım ve araç-gereçler ile bu Yönetmeliğin öngördüğü diğer hususlara uygunluk yönünden yerinde incelenir, sonuçları bir rapor halinde Müdürlüğe sunulur.

(4) Dosyası tam olan ve yerinde yapılan incelemede fiziki koşulları uygun bulunan merkezler için Müdürlükçe Ek-3'de yer alan Nöromusküler Hastalıklar Merkezi Faaliyet İzin Belgesi düzenlenir ve Bakanlığa bilgi verilir.

(5) Yerinde yapılan incelemede fiziki koşulları uygun olmayan merkezlere, eksikliklerin giderilmeleri için altı aya kadar ek süre verilebilir. Bu süre sonunda eksikliklerini gidermeyen merkezlerin başvuruları gerekçeleri belirtilmek suretiyle Müdürlükçe reddedilir.

Bina durumu

MADDE 12 - (1) Merkezde bulunması gereken fiziki özellikler şunlardır;

a) Fiziki şartlara ilişkin yapılacak tüm düzenlemeler sağlık kurum ve kuruluşlarında 5378 Sayılı Engelliler Hakkında Kanun'a uygun olmak zorundadır.

b) Merkez, sağlık kurumlarında hastaların kolay erişebileceği bir mahalde açılır.

c) Dinlenme salonu: Ferah, yeterli ışık, ısıtma, havalandırma, koltuk ve donanıma sahip olmalı aynı zamanda en az iki tekerlekli sandalye ve bir sedye girebilecek şekilde tanzim edilir. Salon dekorasyonu, hastaları

rahatlatacak, kolay hareket edebilecekleri şekilde yapılır.

ç) Hasta kabul/kayıt alanı: Hastaların engelleri nedeniyle diğer hastaların kayıt işlemlerinin yapıldığı yerden farklı olarak, merkezin dinlenme salonunda yer alan hasta kabul ve kayıt işlemlerinin yapıldığı, hastanın diğer birimlerle koordinasyonunun sağlandığı bir alan oluşturulur.

d) Poliklinik odası: Alanı en az on iki metrekare genişliğinde mümkün olduğunca merkezin diğer birimlerine yakın yerde yapılandırılır ve standart poliklinik odası tefriş edilir.

e) Rehabilitasyon Alanı: Rehabilitasyon için gerekli cihaz, araç ve gereçlerin sığabileceği genişlikte merkeze bağlı bir birim olarak uygun bir yerde teşkil edilir.

f) Eğitim Odası: Hasta ve/veya hasta yakınının eğitimi için ve gerektiğinde birey/grup psikoterapisi ile sosyal hizmet müdahalesi için ayrı bir oda tefriş edilir.

g) Engelli tuvaleti ve lavabosu hastanın erişimine uygun olarak merkez dahilinde düzenlenir.

ğ) Sağlık kurumlarının, hastalar tarafından kolayca görülebilecek yerlerine, hastaların ve hasta yakınlarının kendilerine tanınan öncelikleri ve verilen hizmeti öğrenebilecekleri bilgilendirme ve yönlendirme tabelaları asılır.

Merkezde bulunması gereken tıbbî donanım

MADDE 13- (1) Merkezde bulunması gerekli tıbbî cihaz, donanım, araç ve gereçler Ek-4 de belirtilmiştir.

Faaliyet iznine esas personel

MADDE 14- (1) Merkezde bulunması gereken personel şunlardır:

a) Nöroloji Uzmanı ve/veya Çocuk Nöroloji Uzmanı,

b) Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Uzmanı,

c) Hekim,

ç) Fizyoterapist,

d) Hemşire,

e) Sekreter.

Merkezin bulunduğu hastanede bulunması gereken branş ve hizmetler

MADDE 15- (1) Merkezin bulunduğu hastanede bulunması gereken diğer branşlar ve verilmesi zorunlu olan diğer hizmetler şunlardır:

a) Tıbbi patoloji,

b) Tıbbi genetik,

c) Beyin ve Sinir Cerrahisi,

- ç) Göğüs hastalıkları,
- d) Kardiyoloji,
- e) Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları,
- f) Psikiyatri,
- g) Ortopedi ve travmatoloji,
- ğ) Enfeksiyon Hastalıkları
- h) Psikoloji,
- ı) Tıbbi Sosyal Hizmet Birimi,
- i) EEG ve EMG Laboratuvarı,

(2) Birinci fıkradaki (a) ve (b) bentlerindeki hizmetlerin hastane bünyesinde verilememesi durumunda bu hizmetler hizmet alımı yoluyla yapılabilir. (a) ve (b) bentleri dışındaki branşların hastanede bulunmaması durumunda ise diğer sağlık kuruluşlarından konsültasyon yoluyla temini sağlanır. Bu hizmetlerin alındığına dair belgeler başvuru dosyasına eklenir.

DÖRDÜNCÜ BÖLÜM

Personelin Nitelikleri, Görev, Yetki ve Sorumlulukları

Personelin nitelikleri

MADDE 16- (1) Merkez Sorumlusu: Bakanlığın belirlemiş olduğu eğitim merkezlerinde Nöromusküler hastalıklar konusunda eğitim almış veya kayıtlı en az 150 nöromusküler hastası olan üniteye en az 3 ay süre ile uzman olarak çalıştığını belgelendiren nöroloji hekimi ve/veya çocuk nöroloji hekimi merkez sorumlusu olarak görevlendirilir.

(2) Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Uzmanı: Bakanlığın belirlemiş olduğu eğitim merkezlerinde Nöromusküler hastalıklar konusunda eğitim almış olanlar veya kayıtlı en az 100 nöromusküler hastası olan üniteye en az 3 ay süre ile çalıştığını belgelendiren veya Nöromusküler hastalık tanısı alan en az 30 hastaya fizik tedavi ve rehabilitasyon programı planlayan ve izleyen fizik tedavi ve rehabilitasyon uzmanı olmalıdır.

(3) Tıbbi Patoloji Uzmanı: Kas biyopsisi konusunda eğitim aldığını belgelendirmiş olmalı veya yılda en az 50 kas biyopsisi incelemesi yapılan bir eğitim hastanesinde uzmanlık eğitimi almış veya son 3 yılda en az 25 kas biyopsisi rapor etmiş olduğunu belgelendirmiş olmalıdır.

(4) Hekim: Merkez sorumlusu gözetiminde bir hekim görevlendirilir.

(5) Fizyoterapist: Nöromusküler hastalık tanısı alan en az 15 çocuk ve 15 erişkin hastaya fizyoterapi değerlendirmeleri ve tedavisi uygulamış veya Nöromusküler hastalıklar üzerinde tez yapmış olanlara Bakanlık tarafından katılım belgesi düzenlenir. Bu şartları taşımayanlar için eğitim almadan merkez sorumlu hekime bağlı olarak göreve başlayabilir. Ancak, Bakanlığın belirlemiş olduğu eğitim merkezlerinde yapılacak ilk eğitime katılarak belgesini alır.

Personelin görev, yetki ve sorumlulukları

MADDE 17- (1) Merkez Sorumlusu: Hastaların tıbbî açıdan izlenmesinden, tedavilerinin planlanmasından ve hastalara tıbbî yönden faydalı olacak idarî tedbirlerin belirlenmesinden sorumludur. Bu kapsamda;

a) Merkezin, her türlü personel, bina, tesis, cihaz ve diğer tıbbî ve fizik şartlardaki herhangi bir değişikliği ilgili müdürlüğe bildirilmesini,

b) Merkez çalışanlarının görev dağılımını, çalışma alan, kapsam ve saatlerini, malzeme/cihaz gereksinim ve alımlarının belirlenmesini,

c) Hizmet içi eğitim ve kalite standartlarının uygulanmasını,

ç) Merkezin iş ve işlemleri ile ilgili olan her türlü yazışmalarının yürütülmesini,

d) Merkezin bilgi işlem sistemi aracılığıyla günlük olarak kaydedeceği ve kaydettiği hasta sayılarının, Yönetmelik uyarınca yapılması gereken tıbbî muayene ve tetkiklerin kayıtlarının, her hasta için Bakanlık tarafından belirlenen hasta dosyasının düzenlenmesini ve Bakanlıkça talep edilen diğer bilgilerin, Bakanlığın bu bilgilere her an ulaşabileceği şekilde hazır tutulmasını sağlar.

(2) Hekim: Yaptığı çalışmalardan ötürü merkez sorumlu hekimine bağlıdır. Merkezde tam zamanlı olarak görev yapar. Başka birimde görevlendirilemez. Hekim:

a) Merkeze müracaat eden hastaların kabulünü yapar.

b) Merkeze müracaat eden hastaların ilk değerlendirmesini yapar.

c) Hastanın tetkiklerinin koordinasyonunu yapar.

ç) Hastaların laboratuvar tetkikleri için kanlarının merkezde alınmasını sağlar.

d) Hasta kayıtlarının tutulmasını sağlar.

e) Hasta ve ailesinin eğitimi, sosyal etkinliklerin gerçekleştirilmesinde diğer personel ile gereken koordinasyonu sağlar.

f) Gerektiğinde evde sağlık hizmetleri birimi ile işbirliği yapar.

g) Merkez sorumlu hekiminin vermiş olduğu diğer görevleri yapar.

(3) Hemşire: Merkez sorumlusunun belirlediği merkez görev alanlarında tam zamanlı olarak görev yapar. Başka birimde görevlendirilemez.

Personelin görevden ayrılması, hastalık hali ve izinler

MADDE 18 - (1) Merkez sorumlusunun çeşitli nedenlerle (hastalık, izin, rapor vb.) otuz günü geçmeyen kısa süreli merkezden ayrılması durumunda yerine başka bir tabip vekâlet edebilir. Bu durum en geç bir hafta içerisinde müdürlüğe bildirilir. Üç aya kadar olan ayrılık hallerinde sorumlu görevini yürütecek başka bir Nöroloji/Çocuk Nöroloji Uzmanı görevlendirilir. Üç aylık süreyi aşan durumlarda veya merkez sorumlusunun görevden ayrılması halinde merkeze, yeni bir sorumlu görevlendirilir ve müdürlüğe bildirilir.

BEŞİNCİ BÖLÜM

Merkezlerin İzlenmesi, Denetlenmesi, Yasaklar, İdarî Yaptırım ve Çeşitli Hükümler

Merkezlerin izlenmesi

MADDE 19 - (1) Merkezler, Bakanlık tarafından istenilen bilgileri göndermekle yükümlüdür. Bilgi işlem sistemi aracılığıyla günlük olarak kaydettiği hasta bilgileri ve faaliyet alanına giren tüm işlemlere ait bilgiler ile Bakanlıkça talep edilen diğer bilgileri, Bakanlığın ve Müdürlüğün her an ulaşabileceği şekilde hazır bulundurur. Merkezlerin faaliyetlerine ilişkin formlar, Bakanlıkça düzenlenir. Müdürlükler, bu formların dışında ayrı form düzenleyemez ve merkezlerden isteyemezler.

(2) Bakanlık, merkezlerin ve hastaların bilgilerini elektronik ortamda izleyebileceği bilgi işlem sistemlerini kurabilir. Bu durumda tüm merkezler ve hastaların bilgileri bu sisteme kaydedilir. Birinci fıkrada belirtilen formlar da bu sistem üzerinden takip edilebilir.

Merkezlerin denetlenmesi

MADDE 20 - (1) Merkezler; şikayet veya ihbar üzerine yapılan olağan dışı denetimler hariç yılda en az bir kez olmak üzere müdürlük tarafından, mevzuattaki şartlar açısından yerinde denetlenir. Denetim sonucu Bakanlığa bildirilir. Merkez, denetimlerde tespit edilen eksiklik ve aksaklıkların müdürlüğün belirlediği sürelerde gidermekle yükümlüdür.

(2) Denetim ekibi, Nöroloji veya Çocuk Nörolojisi Uzmanı, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Uzmanı ve Müdürlük görevlilerinden oluşur.

ALTINCI BÖLÜM

Eğitim Merkezleri, Eğitim ve Yetki Belgesi

Eğitimler ve eğitim merkezleri

MADDE 21 - (1) Bünyesinde nöromusküler hastalıklar merkezi bulunan, tıp fakülteleri hastaneleri ile eğitim ve araştırma hastaneleri eğitim merkezi olmak üzere Bakanlığa başvurularını yapar. Talepler değerlendirilerek, Ek-5 ve Ek-7'deki belirtilen şartlara haiz tıp fakülteleri

hastaneleri ve eğitim ve araştırma hastaneleri Bakanlığında uygun görmesi halinde eğitim merkezi olarak yetkilendirilir.

(2) Bakanlık tarafından eğitim programı hazırlanır ve eğitim planlanır.

Nöromusküler hastalıklar eğitimine alınabilecek personel

MADDE 22 - (1) Eğitime alınacak personel;

- a) Nöroloji Uzmanı
- b) Çocuk Nöroloji Uzmanı
- c) Patoloji Uzmanı
- ç) Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Uzmanı
- d) Fizyoterapist

(2) Eğitime alınan personel eğitim süresince;

- a) Eğitim gördüğü kamu kurum ve kuruluşlarınca belirlenen usûl ve esaslara uyar.
- b) Eğitim konusunun dışında başka bir görevde çalıştırılmaz.

Başvuru

MADDE 23 - (1) Başvurular müdürlük tarafından alınır.

(2) Alınan başvurular, takip eden bir ay içerisinde Müdürlükçe değerlendirilir ve eğitim programına alınan personel, nöromusküler hastalıklar eğitim merkezlerine bildirilir.

Eğitim müfredatı, ölçme ve değerlendirme

MADDE 24 - (1)Nöromusküler hastalıklar merkezi personelinin eğitim programı her branş için ayrı ayrı olmak üzere, Ek-6'da düzenlenmiştir. Müfredat çerçevesinde eğitim merkezlerince verilecek eğitim kırkbeş (45) gün içerisinde tamamlanır.

(2) Eğitim alana katılım belgesi eğitim veren merkezin eğitim sorumlusu tarafından düzenlenir. Katılım belgesinde eğitime başlayış ve ayrılış tarihleri belirtilir.

(3) Eğitim merkezlerinde müfredatta belirlenen teorik ve pratik eğitimlerini tamamlayan personele katılım belgesi düzenlenir.

(4) Kırkbeş (45) günlük süre içerisinde teorik eğitimlerini tamamlamış pratik eğitimlerini tamamlayamayan personellere geçici eğitim belgesi düzenlenir. Bu personel eğitim belgesi alabilmesi için kalan pratik eğitimlerini altı ay içerisinde tamamlamak zorunda olup bu eğitimini diğer merkezlerde yapabileceği gibi kendi merkezlerinde de yapabilir. Pratik eğitimini tamamlayan personel eğitim merkezi sorumlusu ile vakalarını tartışmak üzere bir araya gelir ve eğitim sorumlusu tarafından yeterli görülen personele eğitimi tamamladığına dair belge düzenlenir.

(5) Eğitimi tamamlayarak katılım belgesi düzenlenen personel Müdürlük tarafından Bakanlığa bildirilir.

Nöromusküler hastalıklar eğitimine alınacak diğer personeller

Madde 25 - (1) Aşağıda yer alan:

- a) Hekim,
- b) Sosyal çalışmacı,
- c) Psikolog,
- ç) Hemşire,

için Ek-6' da belirtilmiş olan "Nöromusküler Hastalıklar Hizmet içi Eğitim Programı" çerçevesinde eğitim almaları sağlanır. Bu eğitim merkez sorumlu hekiminin yükümlülüğünde, kendi merkezlerinde alınabileceği gibi Müdürlüğün belirleyeceği diğer merkezlerde de alınabilir.

YEDİNCİ BÖLÜM

Geçici ve Son Hükümler

GEÇİCİ MADDE 1 - (1) Bu Yönergenin yürürlüğe girdiği tarihten önce yönergede belirtilen şartları taşıdıklarını belgelendiren Nöroloji/Çocuk Nöroloji Uzmanlarına bir sefere mahsus olmak üzere nöromusküler hastalıklar merkez sorumluluğu görevi yetkisi, Eğitim yetkisi verilmiş merkezlerden onaylanmak kaydıyla eğitim müfredatındaki şartları taşıyan personele katılım belgesi verilir.

GEÇİCİ MADDE 2 - (1) Bu Yönergenin yürürlüğe girdiği tarihten önce geçici faaliyet izni verilmiş merkezler, Yönergenin yürürlüğe girmesini takiben 2 yıl içinde fiziki düzenlemelerini ve personel eğitimlerini tamamlar.

GEÇİCİ MADDE 3 - (1) Bakanlıkça eğitim merkezleri yetkilendirilene kadar personel eğitimlerine Bakanlığın belirleyeceği yerlerde devam ettirilir.

Yürürlük

MADDE 26 - (1) Bu Yönerge Bakan Onayı ile yürürlüğe girer.

Yürütme

MADDE 27 - (1) Bu Yönerge hükümlerini Sağlık Bakanı yürütür.

Kaynak: <https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/2860,noromuskuler-hastaliklar-merkezleri-yonergesidoc.doc?0>

3- Yönerge Ek 1 Başvuru Dilekçesi

ÖNİZİN BAŞVURU DİLEKÇESİ (İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜNE)

Kurum/kuruluşun adı:	
Merkez Sorumlu Uzmanı Adı- Soyadı:	
Merkezde Çalışacak Personel	
Adresi:	
Yukarıda adı ve bilgileri belirtilen kurum/kuruluşta <u>nöromusküler</u> hastalıklar merkezi olarak hizmet vermek istiyorum. İzin işlemlerinin başlatılması için gereğini arz ederim.	
.../.../... Adı-Soyadı imza	

4- Yönerge Ek 2 Başvuru Dosyasında Bulunması Gereken Bilgi ve Belgeler

BAŞVURU DOSYASINDA BULUNMASI GEREKEN BİLGİ VE BELGELER

(Başvuru yapılırken aşağıdaki evrak sıralamasına uyulması zorunludur)

1. Nöromusküler Hastalıklar Merkezi açmak isteyen kurum ya da kuruluşlar Bakanlıktan Yönergedeki EK-1'e uygun izin başvuru dilekçesi ile başvuru yapıldı mı?
2. Merkezlerde bulundurulması gereken bölümler, fiziki koşullar, yerleşim ve kullanım alanlarını gösteren, kurum amiri tarafından onaylanmış olan plan.
3. Merkezde kullanılacak olan tıbbi araç ve gereçlerin kurum amirince onaylanmış envanteri. (Ek 4)
4. Merkezde görev yapacak personelin bu Yönerge uyarınca istenilen meslekî sertifikaları ile diplomalarının ve uzmanlık belgelerinin kurum amirince onaylı örnekleri

*Kamu kurum ve kuruluşları tarafından açılacak merkezlerden (4) bendlerdeki belgeler istenilmez.

5- Yönerge Ek 3 Faaliyet İzin Belgesi

T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR MERKEZİ FAALİYET İZİNİ

Faaliyet İzin Belgesinin Tarihi:	
Sayısı:	
Merkezin Açıldığı Kurumun Adı:	
Adresi:	
Merkezin Adı:	
Adresi:	
Merkezden Sorumlu Uzmanın Adı-Soyadı	
Adresi	
Merkezin Yataklı Tedavi Kurumundaki Konumu	Hastane Bünyesinde <input type="checkbox"/> Ayrı Adreste <input type="checkbox"/>

Yukarıda adı ve adresi belirtilen merkezin faaliyet göstermesi uygun görülmüştür.

.../.../...
Onaylayanın
Adı-Soyadı
İmza

6- Yönerge Ek 4 Merkezde Bulunması Gerekli Donanım, Araç ve Gereçler

- Yüksekliği ayarlanabilen hidrolik yatak (2 adet - erişkin ve çocuk tipi),
- Eğitim merdiveni,
- Paralel bar,
- Yer minderleri,
- Basamak (çocuk ve yetişkinler için farklı yükseklikte),
- Çeşitli yükseklik ve sertlikte pozisyon minderleri,
- Kum torbaları, therabant,
- Egzersiz araçları (örneğin motomet),
- Paravan,
- Kronometre,
- Goniometre,
- Dinamometre,
- Spirometre,
- Mezuralar,
- Aile eğitimi için hastalara özel tekerlekli sandalye,
- Çocuk hastalar için uygun pozisyon sağlayıcı puset ile ayakta durma sehpası
- Eğitim materyali (internet bağlantısı olan bir bilgisayar, televizyon, projeksiyon cihazı ve perdesi, portatif tahta vs.)
- Şehirlerarası aramalara açık telefon ve faks cihazı,

7- Yönerge Ek 5 Eğitim Merkezi Kriterleri

1- Patoloji Uzmanı Eğitim Merkezi Kriterleri

2-

1. Bünyesinde Nöromusküler Hastalıklar Merkezi bulunan hastaneler veya Nöromusküler Hastalıklar konusunda eğitim verebilecek şartlara sahip Bakanlıkça belirlenen üniversite veya eğitim araştırma hastanesi olması,
2. Enzim histokimya, immunohistokimya olanağının bulunması,
3. Elektron mikroskopi ve genetik incelemelerin yapılacağı bir laboratuvar ile işbirliği olanağının bulunması,
4. Deneyimli patoloji teknisyeninin bulunması,
5. Şok dondurma yöntemi ile çalışabilecek ve örnek saklayabilecek donanıma haiz bir laboratuvarın bulunması, derin dondurucuların (-80 ve -20 derece) olması, sıvı nitrojen tankının bulunması gerekmektedir.
6. Ek 7 deki puanlama kriterlerine haiz Patoloji Uzmanının bulunması,

2- Nöroloji Uzmanı Eğitim Merkezi Kriterleri

1. Bünyesinde Nöromusküler Hastalıklar Merkezi Bulunan hastaneler veya Nöromusküler Hastalıklar konusunda eğitim verebilecek şartlara sahip Bakanlıkça belirlenen üniversite veya eğitim araştırma hastanesi olması,
2. Ek 7 deki puanlama kriterlerine haiz Nöroloji uzmanı/Çocuk Nöroloji Uzmanının bulunması,

3- Fizik Tedavi Ve Rehabilitasyon Uzmanı Eğitim Merkezi Kriterleri

1. Bünyesinde Nöromusküler Hastalıklar Merkezi Bulunan hastaneler veya Nöromusküler Hastalıklar konusunda eğitim verebilecek şartlara sahip Bakanlıkça belirlenen üniversite veya eğitim araştırma hastanesi olması,
2. Ek 7 deki puanlama kriterlerine haiz Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Uzmanının bulunması.

4- Fizyoterapist Eğitim Merkezi Kriterleri

1. Bünyesinde Nöromusküler Hastalıklar Merkezi Bulunan hastaneler veya Nöromusküler Hastalıklar konusunda eğitim verebilecek şartlara sahip Bakanlıkça belirlenen üniversite veya eğitim araştırma hastanesi olması,
2. Ek 7 deki puanlama kriterlerine haiz Fizyoterapistin bulunması,

8- Yönerge Ek 6 Eğitim Programı

NÖROMUSKÜLER HASTALIKLARDA EĞİTİM PROGRAMI

II- Nöroloji Uzmanları

Amaç: Nöromusküler hastalıkların (önboynuz, sinir kökü, Periferik sinirler, nöromusküler bileşke ve kas hastalıkları) tanı ve tedavisi konusunda teorik ve pratik açıdan yeterli bilgiye sahip uzmanlar yetiştirmektir.

Hedef: Kas hastalıkları başta olmak üzere nöromusküler hastalıkların tanı ve tedavisi konusunda yeterli teorik bilgi düzeyine sahip, tanıya götüren gerekli tetkikleri belirleyebilme, uygulayabilme ve yorumlayabilme konusunda eğitilmiş, nöromusküler hastalıklar konusunda kanıta dayalı tedavi uygulamaları konusunda bilgi sahibi, etik kurallara saygılı bir şekilde tedavi yöntemlerini sunan, güncel tedavi uygulayabilen, gelecek tedavileri izleyebilecek uzmanlar yetiştirmek.

Bu öğrenim hedefleri doğrultusunda nöromusküler hastalıklar merkezlerinde çalışacak özel eğitim almış uzmanlar;

- Nöromusküler şikâyetleri olan hastaları muayene edecek,
- Çeşitli nöromusküler problemler arasında ayırıcı tanı yapabilecek,
- Gerekli testleri isteyecek ya da yapacak,
- Elektrofizyolojik inceleme raporlarını yorumlayabilecek ve klinik ile entegre edebilecek klinik nörofizyoloji bilgi düzeyine sahip olacak,
- Gerekli durumlarda kas biyopsisi yapacak ya da yine özel eğitim almış uzmanlarca yapılmasını koordine edecek,
- Kas biyopsilerinin sonuçlarının yorumlanmasını gerçekleştirebilecek,
- Gerekli durumlarda hastaları uygun genetik analizlerin yapılması için yönlendirebilecek,
- Kanıta dayalı tıbbi verilerle ortaya konmuş tedavileri uygulama bilgi ve beceri düzeyine sahip olacaktır.

Öğrenim Görecek Kişiler: Nöroloji Uzmanları

Öğrenim Süresi ve Eğiticilerin Özellikleri:

Klinik Eğitim:

Klinik eğitim, üniversite nöroloji anabilim dallarınca en az 1 yıl nöromusküler hastalıklar alanında özel eğitim almış ve takiben en az 3 yıl nöromusküler hastalıkların tanı ve tedavisi konusunda çalışmış öğretim üyelerince verilir.

Elektrofizyolojik İnceleme ve Yorumlama Eğitimi:

Klinik nörofizyoloji alanında uzmanlık belgesine sahip bir uzmanın denetimindeki laboratuvarında verilir.

Klinik Eğitim Ders Programı

Klinik Eğitim Programı Sırasında Alınması Gerek Teorik Dersler

Konu	Saat
Kas Yapısı Ve Fonksiyonlar	1
Myopati Hastanın Değerlendirilmesi	1
Erişkin Ve Çocukluk Çağı Musküler Distrofileri	5
Konjenital Myopatiler	1
İnflamatuvar Myopatiler	2
Metabolik Myopatiler	1
Mitokondriyal Myopatiler	1
Sistemik Hastalıklarla İlişkili Myopatiler	1
Periyodik Paralizi Ve Myotoniler	2
Nöromusküler Kavşak Hastalıkları	2
Motor Nöron Hastalıkları	2
Hereditör Periferik Sinir Hastalıkları	2
İnflamatuvar Periferik Sinir Hastalıkları	2
Kas Ve Periferik Sinir Biyopsisi İndikasyonları Ve Sınırlılıkları	1
Kas Biyopsisi Yapılacak Kasın Seçilmesi Ve Biyopsi İşlemi	1
Biyopsi Raporlarının Yorumlanması	1
Nöromusküler Hastalıklar Ve Rehabilitasyon	1
Toplam	27

Pratik Eğitim

Pratik eğitim nöromusküler hastalıklar konusunda yeterli sayıda ve çeşitte hastanın görülerek değerlendirilmesi ve tedavi edilmesini içermelidir. Klinik eğitim hem yatan hem de poliklinik hastalarının görülmesini içermelidir. Eğitim süresi sonunda eğitim alan hekim;

- En az 50 Nöromusküler hastalığı olan hastayı muayene etmiş olmalı
- En az bir kez ön kol egzersiz testi yapmış olmalı
- En az 25 tane kas biyopsisi yapmış ya da asiste etmiş olmalıdır.

Elektrofizyolojik Tetkik Yorumlama Eğitimi Teorik Dersler

Konu	Saat
Elektrofizyoloji Laboratuvarı Ve Cihazlar	1
Kas Hastalıkları Elektrofizyolojisi	2
Periferik Sinir Hastalıkları Elektrofizyolojisi	2
Nöromusküler Kavşak Hastalıkları Elektrofizyolojisi	3
Brakial Pleksus Anatomisi, Hastalıkları, Elektrofizyolojisi	2
Lumbosakral Pleksus Anatomisi, Hastalıkları, Elektrofizyolojisi	2
Motor Nöron Hastalıkları Ve Elektrofizyolojisi	1
Uyarılmış Potansiyeller	2
Toplam	15

III- Fizik Tedavi Ve Rehabilitasyon Uzmanları

Amaç: Nöromusküler hastalıkların tanı, tedavi ve takibinde kullanılacak uygun değerlendirme metod ve ölçeklerini uygulayabilme temel eğitimini almış olan fiziksel tıp ve rehabilitasyon uzmanının; bu hastalıkların (etyolojisini, sınıflandırma, tanı, ve komplikasyonları doğrultusunda) tüm rehabilitasyon programlarını etkin bir şekilde uygulama kapasitesine sahip uzmanlar yetiştirmektir.

Hedef: İlerleyici kas hastalıkları başta olmak üzere nöromusküler hastalıkların tanı, rehabilitasyon başta olmak üzere bu hastalıkların tedavisi konusunda yeterli teorik bilgi düzeyine sahip, fiziksel bozukluklar, engellilik ve sosyal hayat katılımındaki kısıtlılıkların değerlendirmesini yapabilme, gerekli tetkikleri belirleyebilme, uygulayabilme ve yorumlayabilme konusunda eğitilmiş, nöromusküler hastalıklar konusunda kanıta dayalı fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamaları konusunda bilgi sahibi, etik kurallara saygılı bir şekilde yöntemleri uygulayabilen, ilgili uzmanlık alanları ile koordinasyon sağlayabilen, kısa ve uzun vadede kazançları değerlendirebilen, gelecek tedavileri izleyebilecek uzmanlar yetiştirmektir.

Bu öğrenim hedefleri doğrultusunda nöromusküler hastalıklar merkezlerinde çalışacak özel eğitim almış uzmanlar;

- Bu hastaların pozisyonlama ve yatak bakımını öğretebilecek ve denetleyebilecek,
- Mobilitiyi artıran, kas zayıflığını önleyen veya azaltan, ağrıya yönelik ve EHA'yı artıran terapötik egzersizleri bilecek ve reçeteleyecek,
- Oluşabilecek komplikasyonlara yönelik önleyici ve tedavi edici yöntemleri bilecek,
- Konuşma-yazma-okuma-yutma fonksiyonlarına yönelik rehabilitasyon programlarını planlayacak, izleyecek ve denetleyecek,
- Bu hastalarda olabilecek potansiyel solunum problemlerini ve rehabilitasyonunu planlayacak, izleyecek ve denetleyecek,
- Mesane-Barsak rehabilitasyonu ve hasta eğitimini yapabilecek,
- Hastaların mobilite, kas kontrolü, yürüme ve dengesini artıracak aktiviteleri bilecek,
- Bu hastalarda olabilecek her türlü ağrının tedavisini planlayabilecek ve yapabilecek,
- Elektrofizyolojik inceleme yapabilecek veya raporlarını yorumlayabilecek,
- Kas biyopsisi sonuçlarını yorumlayabilecek,
- Hastaları gerekli durumlarda genetik inceleme için yönlendirebilecek,
- Hastaların denge ve yürüme fonksiyonlarına yönelik gerekli değerlendirmeleri yapabilecek, tedavisini planlayabilecek ve izleyebilecek,
- Bu hastaların rehabilitasyonunda kullanılacak fizik tedavi modalitelerini uygulayabilecek veya reçete ederek gözetiminde veya denetiminde uygulatabilecek,
- Hidroterapi ve balneoterapi gibi tedavi yöntemlerini uygulayabiliyor olacak veya reçete ederek gözetiminde veya denetiminde uygulatabilecek,
- Mümkün olan en iyi bağımsızlık için en uygun yardımcı cihaz kullanımına karar verebilecek ve reçeteleyecek,
- Bu hastalarda oluşabilecek her türlü yara bakımını yapabilecek, bu konuda eğitim verebilecek ve denetleyecek,
- Bu hastaların beslenme desteği gereksinimini belirleyecek ve gerekli düzenlemeyi yapacak,
- Bu hastalara sosyal ve davranış yeteneği eğitimini koordine edecek,
- Bu hastalara sosyal ve davranış yeteneği eğitimi verebilecek,
- Bu hastaların güvenlik ve bağımsızlık ölçütlerini ve ev bakım ihtiyaçlarını değerlendirebilecek ve önerilerde bulunabilecek,
- Bu hastalara stres tedavisi ve duygu durum desteği gerektiğinde yönlendirebilecek,
- Bu hastalarda dikkat, hafıza ve yargılama gibi kognitif eksiklikleri tespit edecek, düzeltici ya da artırıcı aktiviteleri planlayacak,
- Hasta ve aile eğitimini yapabilecek,
- Hastaların problem çözmesinde, insan ilişkilerinde ve iletişimde yardımcı olan aktivite ve programlara katılımlarını koordine edecek,
- Bu hastaları toplum desteği gruplarına dahil edilmesini sağlayan aktiviteleri koordine edecek,

Öğrenim Görecek kişiler: Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon uzman hekimleri

Klinik Eğitim Ders Programı

Klinik Eğitim Programı Sırasında Alınması Gerek Teorik Dersler

Konu	Saat/Süre
Nöromusküler hastalıklar (NMH) da kas ve sinir fiziyojisi	2
NMH'ların sınıflandırılması	1
NMH'larda tanı, laboratuvar testler, kas ve sinir biyopsileri	2
NMH'lardaelektrofiziyojik deęerlendirme	2
NMH'lar ile iliřkili genetik tanı	1
NMH'larda klinik ve fonksiyonel deęerlendirme	1
NMH'lardatonus ve refleksler	1
NMH'larda yutma problemleri ve beslenme	1
NMH'larda iletiřim problemleri	1
NMH'da rehabilitasyonunda kognitif, davranıřsal ve psiko-sosyal durumlar	1
NMH'lardamobilitate, yürüme ve düşük ayak	1
NMH'lardaspinaldeformitelerin tedavi ve rehabilitasyonu	1
NMH'larda aęrı ve tedavisi	2
NMH'lardacihazlama ve tekerlekli sandalye uyarlanması	1
NMH'da çevre düzenlemesi ve kontrolü	1
NMH'larda görülen medikal komplikasyonlar	1
NMH'da evde bakım ve yařam kalitesi	1
Motor nöron hastalıklarında deęerlendirme, tanı, tedavi ve rehabilitasyon	1
Poliomyelit, postpoliosendromu'nda deęerlendirme, eğitim ve rehabilitasyon	1
Spinalmuskülatrofilerde deęerlendirme, tedavi ve rehabilitasyon	2
Periferiknöropatiler - Charcot Marie Tooth Hastalıęı: Deęerlendirme,tedavi ve rehabilitasyon	1
Periferiknöropatiler – Guillain Barre Sendromu : Deęerlendirme, tedavi ve rehabilitasyon	1
Periferiknöropatiler – FriedreichAtaksisi: Deęerlendirme, tedavi ve rehabilitasyon	1
Periferiknöropatiler – Dejerine-Sottas, Kritik Hastalık Nöropatisi: Deęerlendirme, tedavi ve rehabilitasyon	1
Nöromusküler kavřak hastalıkları (MiyasteniaGravis, Miyastenik sendrom, Botulizm) ve rehabilitasyonu	1
Kazanılmıř, inflamatuvar ve metabolikmiyopatiler ve rehabilitasyonu	1
Hereditermiyopatiler, progressifmuskülerdistrofiler ve rehabilitasyonu	4
Konjenitalmiyopatiler, konjenitalmuskülerdistrofiler ve rehabilitasyonu	1
Toplam	36

Klinik Eğitim Programı Sırasında Alınması Gerek Pratik (Uygulamalı) Dersler

Konu	Saat/süre
NMH'larda klinik ve fonksiyonel değerlendirme	2
NMH'lardaelektrofizyolojik değerlendirme	2
NMH'larda egzersiz programlanması	4
NMH'larda solunum ve yutma rehabilitasyonu	2
NMH'lardamobilité, yürümenin değerlendirilmesi ve düşük ayak	2
NMH'lardacihazlama	2
Olgular üzerinden değerlendirme ve tedavi planının yapılması (Motor, nöron hastalığı, muskülerdistrofi, spinalmusküleratrofi, periferiknöropati, serebralpalsi)	4
NMH'larda komplikasyonlar	2
Toplam	20

IV- Fizyoterapistler

Amaç: Nöromusküler Hastalıklarda hastaya özel değerlendirme yapabilen, fizyoterapi rehabilitasyon yöntemlerini bu hastalara özel olarak uygulama becerisine sahip olan, teorik ve pratik açıdan yeterli düzeyde fizyoterapistler yetiştirmektir.

Hedef: Kas, sinir, kavşak ve ön boynuz motor nöron hastalıklarının gösterdikleri fiziksel ve fonksiyonel yetersizlikleri ayırt edebilen, çocuk ve erişkin nöromusküler hastalıklardaki farklılıkları bilen, bu hastalıkların gösterdiği yetersizlikleri ölçüp değerlendirebilen, değerlendirme sonuçlarını yorumlayabilen, nöromusküler hastalıklar konusundaki kanıta dayalı klinik uygulamalar konusunda bilgi sahibi, ekip çalışması yapabilen ve etik kurallara uyan, bilimsel gelişmeleri takip edebilecek fizyoterapistler yetiştirmektir.

Bu öğrenim hedefleri doğrultusunda nöromusküler hastalıklar merkezlerinde çalışacak özel eğitim almış fizyoterapistler;

- NMH'nin kliniğini bilecek ve hastalıkların progresyonuna göre olası yetersizliklere göre mesleki tutum geliştirecek,
- Hastaların ihtiyaçlarını bütüncül bir yaklaşım ile görebilecek,
- Hastaya ve hastalığa özel değerlendirme yöntemlerini bilecek,
- Konuya ilişkin güncel ve kanıta dayalı bilgidan haberdar olacak ve uygulamalarına yansıtacak,
- Hastaya özel fizyoterapi uygulamalarında yeterli teorik bilgi ve pratik beceriye sahip olacak,
- Hastanın rehabilitasyonunda kas zayıflığı, solunum problemi, teknolojik destek, ihtiyacı, şekil bozuklukları, bakım problemleri vb gibi çok yönlü problemleri görüp buna göre yaklaşım yapabilecek,
- İlgili uzmanlar ile bilgi alış verişinde bulunabilecek ve ekip çalışması yapabilecektir.

Öğrenim Görececek Kişiler: Fizyoterapistler

Öğrenim Süresi ve Eğiticilerin Özellikleri

Klinik Eğitim

Klinik eğitim, üniversitelerin Sağlık Bilimleri Fakültelerinin Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümlerinde en az 1 yıl nöromusküler hastalıklar alanında özel eğitim almış ve takiben en az 3 yıl nöromusküler hastalıkların fizyoterapi ve rehabilitasyonunda çalışmış öğretim üyelerince verilir.

Eğitim Süresi 45 gün olup erişkin ve pediatrik nöromusküler hastalıklar olarak iki modül halinde ele alınacaktır.

Pedriatrik Nöromusküler Hastalıklar Eğitim Programı

	Dersin adı	Saat/Süre
1	NMH'ın genel klinik özellikleri, sınıflandırılması, ICF, farkları ve benzerlikleri	1
2	Primer Kas Hastalıkları	1
3	Motor nöron hastalıkları (Spinal Musküler Atrofiler)	1
4	Hereditör Sensorimotor Hastalıklar	1
5	NMH'da ambulatuar ve postambulatuvar dönemde sık karşılaşılan problemler ve önemi (Skolyoz, Kontraktürler, solunum problemleri vb)	1
6	NMH'da değerlendirme	1
7	NMH'da tedavinin genel amaçları ve prensipleri	1
8	NMH' larda çiğneme ve yutma problemleri	1
9	NMH' larda bakım problemleri	1
10	Olgu tartışmaları	10
	TOPLAM	19 saat

Erişkin Nöromusküler Hastalıklar Eğitim Programı

	Dersin Adı	Saat/ Süresi
1	Erişkin Nöromusküler Hastalıklar	1
2	Erişkin nöromusküler hastalıkların motor fonksiyona etkileri	1
3	Erişkin kas hastalıkları	1
4	Erişkin kas hastalıkları	1
5	Erişkin motor nöron hastalıkları	1
6	Erişkin motor nöron hastalıkları	1
7	Erişkin polinöropatiler	1
8	Erişkin polinöropatiler	1
9	Erişkinler NMH'da değerlendirme yöntemleri	1
10	NMH'da ambulatuar ve postambulatuvar dönemde sık karşılaşılan problemler ve önemi (Skolyoz, Kontraktürler, solunum problemleri,vb)	1
11	Erişkin NMH larda solunum problemleri ve fizyoterapisi	1
12	Erişkin NMH larda bakım problemleri	1
13	Erişkin NMH larda yaşam kalitesi ve toplumsal katılım	1
14	Olgu tartışmaları	6
	TOPLAM	19

Pratik eğitim

Pratik eğitim nöromusküler hastalıklar konusunda yeterli sayıda ve çeşitte hastanın görülerek değerlendirilmesi ve fizyoterapisini içermelidir. Eğitim alan fizyoterapist pratik eğitim sırasında aldığı hastanın değerlendirme ve uygulamalarını rapor eder ve eğitimci ile tartışır. Fizyoterapistin bu eğitim sonunda pediatrik ve erişkin grupta farklı fonksiyonel seviye ve tanıya sahip hastaların klinik karar verme sürecini oluşturması, uygulaması ve takibini yapmış olması gerekmektedir.

- En az 20 Nöromusküler hastalığı olan hastayı değerlendirmiş olmalı,
- En az 20 kez aile eğitimi ve ev programı vermiş olmalı,
- En az 20 hastaya fizyoterapi uygulamış olmalıdır.

V- Patoloji Uzmanları

Amaç: Nöromusküler hastalıkların (önboynuz, sinir kökü, Periferik sinirler, nöromusküler bileşke ve kas hastalıkları) ayırıcı tanısı için yapılacak çizgili kas ve sinir biyopsilerinin özel histopatolojik incelemesini yapabilecek, teorik ve pratik açıdan yeterli bilgiye sahip patoloji uzmanları yetiştirmektir.

Hedef: Kas hastalıkları başta olmak üzere nöromusküler hastalıkların tanısı için yapılacak kas ve sinir biyopsilerini değerlendirmede teorik bilgi düzeyine sahip, tanıya götüren gerekli boyamaları belirleyebilme, uygulayabilme ve yorumlayabilme konusunda eğitilmiş, nöromusküler hastalıkların ayırıcı tanısı konusunda bilgi sahibi, ilgili uzmanlık alanları ile koordinasyon sağlayabilen, kısa ve uzun vadede kazançları değerlendirebilen, etik kurallara saygılı bir şekilde tanı yöntemlerini sunan patoloji uzmanları yetiştirmektir.

Patoloji Eğitim Programı Sırasında Alınması Gereken Teorik Dersler

Konu	Saat/Süre
Çizgili kasın histolojisine bakış	1
Çizgili kasın fizyolojisine bakış	1
Mitokondriyi anlamak (metabolizmaya kısa bakış)	1
Kas biyopsisinin endikasyonları, kontrendikasyonları ve sınırlılıkları	1
Periferik sinir biyopsisi endikasyonları	1
Kas biyopsisi değerlendirmesinde kullanılan histokimyasal, enzim histokimyasal ve immün histokimyasal boyamaların ve boyama mekanizmalarının irdelenmesi	3
Nöromusküler hastalıkların tanısında elektron mikroskopisinin rolü ve EM inceleme konusunda teorik bilgilenme	2
Nöromusküler hastalıkların tanısında genetik incelemenin rolü ve kalıtım modelleri (genetik uzmanı tarafından anlatılacak)	2
Nöromusküler hastalıkların klinik klasifikasyonu (nöroloji uzmanı tarafından anlatılacak)	1
Nöromusküler hastalıkların histopatolojik klasifikasyonu	1
Kas biyopsi preparatlarını okumak ve temel patolojinin belirlenmesi	3
Rabdomiyoliz, toksik ve ilaca bağlı myopatiler	2
Nörojenik myopatiler	2
Periferik sinir biyopsi değerlendirilmesi ve tanıya katkıları	1
Nöromusküler Kavşak Hastalıkları	1
Metabolik Myopatiler ve iyon kanal hastalıkları	2
Mitokondriyal Myopatiler	2

İnflamatuvar Myopatiler	2
Konjenital Myopatiler	2
Myofibriler myopatiler	1
Muskuler distrofiler	3
Sistemik hastalıklarla ilişkili myopatiler	1
Nöromusküler hastalıkların kliniği ve klinikopatolojik korelasyon (nöroloji uzmanı tarafından anlatılacak)	2
Nöromusküler hastalıklarda rehabilitasyon (fizik tedavi uzmanı tarafından anlatılacak)	2
Toplam	40

Patoloji Eğitim Programı Sırasında Alınması Gereken Uygulamalı Dersler

Konu	Saat/Süre
Kas biyopsi alınış tekniği (çocuk cerrahı, beyin cerrahı veya nörolog tarafından gösterilecek)	2
Materyalin laboratuara ulaştırılma sırasında yaşanacak sorunlara bakış ve normal kas dokusunda gecikmeye bağlı oluşacak sorunların, hayvan kası örneklerinde demonstrasyonu	2
Kas istek kâğıtlarının ve raporlama şeklinin tartışılması	1
Kas biyopsi materyalinin kesit için hazırlanması, sıvı nitrojen ile dondurulması ve frozen kesit alınması	2
Kas biyopsi materyalinin elektron mikroskopik ve genetik inceleme için hazırlanması	1
Periferik sinir biyopsilerinin kesit için hazırlanması ve kesit alınması	1
Elektron mikroskopisi için doku takibi	4
Elektron mikroskopik inceleme için ultramikrotomla kesit alınması (anlaşmalı EM laboratuarı bünyesinde yapılacak)	2
Elektron mikroskopik inceleme (anlaşmalı EM laboratuarı bünyesinde yapılacak)	4
Genetik inceleme için parafin blok veya taze dokudan DNA ekstraksiyonu	4
Genetik inceleme (anlaşmalı moleküler biyoloji ve genetik laboratuarı bünyesinde yapılacak)	4
Kas biyopsi incelemesinde kullanılan histokimyasal boyaların hazırlanması, boyama tekniği ve kalite kontrolü	2
Kas biyopsi incelemesinde kullanılan immünohistokimyasal boyaların hazırlanması, boyama tekniği ve kalite kontrolü	2
Kas biyopsi incelemesinde kullanılan enzimhistokimyasal boyaların hazırlanması, boyama tekniği ve kalite kontrolü	2
Periferik sinir biyopsi incelemesinde kullanılan boyaların hazırlanması, boyama tekniği ve kalite kontrolü	2
Nöromusküler biyopsilerde karşılaşılan artefaktların oluş şekillerinin demonstrasyonu	2
Alınışından değerlendirmesine dek bir biopsi ile başa çıkma	3
Toplam	40

9- Yönerge Ek 7 Eğitici Kriterleri

NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR İÇİN PUANLAMA TABLOSU

Nöroloji Eğitim Sorumlusu

I. İşlem adı	Puan	İşlemden alınacak Tavan puan	Puan açıklama
a) Kayıtlı en az 150 nöromusküler hastası olan ve düzenli dal polikliniği yapan ünite sorumlusu olmak	8	40	Her yıl için
b) Kayıtlı en az 150 nöromusküler hastası olan ve düzenli dal polikliniği yapan ünite uzman olarak çalışmak	5	40	Her yıl için
c) Kayıtlı en az 150 nöromusküler hastası olan ve düzenli dal polikliniği yapan ünite uzmanlık eğitimi süresinde çalışmak	3		Her yıl için
ç). Klinik elektrofizyoloji yan dal belgesine sahip olmak	20	20	
d). Sorumlusu klinik elektrofizyoloji yan dal belgesine sahip EMG laboratuvarında çalışmak	10	20	Her yıl için
e) EMG Laboratuvarında 3 ay çalışmak	5		
II. Nöromusküler Hastalıklar Konusunda Bilimsel Yayınlar			
a) SCI, SCI-Expanded gibi indekslerce taranan dergilerde yayınlanan makale	15	40	Her makale için
b) SCI, SCI-Expanded dışı indekslerce taranan dergilerde yayınlanan makale	10		
c) Yurtiçi hakemli dergilerde yayınlanan araştırma makaleleri	5		
ç) Kitap yazarlığı veya editörlük Yurtdışı/Yurtiçi	40/20		
d) Kitapda bölüm yazarlığı Yurtdışı/yurtiçi	25/15		
e) Kitap çevirisi Tüm kitap/Kitapda bölüm çevirisi	20/10		

* Nöromusküler hastalıklar eğitim sorumlusu olmak için I. bölümden en az 40, II. bölümden en az 20 puan alınması kaydı ile 60 ve üstünde puana sahip olmak.

Tıbbi Patoloji Uzmanı Eğitim Sorumlusu

İşlem Adı	Puanı (a)	Yıl/Ay/Adet (b)	Toplam (a)x(b)<=(c)	İşlemden Alınacak Tavan Puan (c)	Puan Açıklama
a) Nöromusküler hastalıklar konusunda eğitimci olarak çalışmış olmak	10			50	Yıl olarak hesaplanır
b) Nöromusküler hasta takibi yapmış olmak	5			230	En az 40 hasta olmalıdır.
c) Nöromusküler hastalar için fizik tedavi ve rehabilitasyon programı planlamak	5			150	En az 30 hasta olmalıdır.
ç) Nöromusküler hastalıklar konusunda kurs/kongre/sempozyuma katılmış olmak	5			20	Kurs/kongre/sempozyum başına hesaplanır
d) Nöromusküler hastalıklar konusunda Seminer/Konferans vermiş olmak	10			20	Seminer/Konferans başına hesaplanır
e) Nöromusküler hastalıklar konusunda bilimsel yayın yapmış olmak	SCI/SCI expanded kapsamı dergilerde makale olması	10		30	Makale başına
	Ulusal dergilerde makale olması	7			Makale başına
	ulusal/uluslar arası kongrelerde tebliğ	5			tebliğ başına
	Nöromusküler hastalıklar konusunda kitap yazma veya editörlük yapma	15			Kitap başına
	Nöromusküler hastalıklar konusundaki kitaplarda bölüm yazarlığı yapma	8			Bölüm başına
Toplam Puan				500	En az 400 puan olmalıdır.
İşlem Adı	Puanı (a)	Adet (b)	Toplam (a)x(b)<=(c)	İşlemden Alınacak Tavan Puan (c)	Puan Açıklama
a) Yıllık 50 ve üzeri kas biyopsisi yapılan merkezin tıbbi patoloji biriminin idari sorumluluğunu yapmış olmak	2			12	Yıl başına

b) Uzmanlık eğitimini; eğitim döneminde Bakanlıkça ruhsatlandırılmış, aktif olarak kas biyopsisi yapılan bir merkezde yapmış olmak	1			6	Yıl başına	
c) Yıllık ortalama 50 ve üzeri kas biyopsisi yapılan merkezde patoloji uzmanı olarak aktif çalışmış olmak	2				Yıl başına	
ç) Kas biyopsisinin patolojik incelemesini yapmış olmak. Biyopsi başına	4			Tavan Puanı Yok	En az 40 puan olmalıdır	
d) Kas biyopsisi raporlamasında birinci asistan görevi yapmış olmak	1				Biyopsi başına	
f) Kas patolojisi konusunda bilimsel literatürde yer almak	SCI veya SCI-E kapsamı dergilerde makale olması,	2			10	Makale başına
	Diğer yurtiçi ve yurtdışı hakemli dergilerde yayınlanmış makale olması	1				Makale başına
	Kas patolojisi konusunda kitap veya kitap bölümü yazma, editörlük yapma;	5				Kitap veya bölüm başına
Genel Toplam Puan (a+b+c+d+e+f)				(d+e+f) Toplam Puan	(d+e) işlemlerinden en az 80 puan almalıdır.	

Fizyoterapistler Eğitim Sorumlusu;

İşlem adı	Puan	İşlemden alınacak Tavan puan	Puan açıklama
a)Çalıştığı kliniklerde nöromusküler hastalığa sahip kişilerin son bir yıldır fizyoterapisini yürütmüş ve takip etmiş olmak.	10	80	Belgelemek koşulu ile olgu başına 5'er puan alırlar
b) Hastanelerin (devlet, özel ve üniversite) nöroloji kliniklerinde en az 2 sene çalışmış olmak.	40	80	Her yıl için 40 puan alır
c) Son on yıl içerisinde nöromusküler hastalıklar konusunda, tez yapmış olmak	150	150	Eğitimden muaf tutulurlar

ç) Son 10 yıl içinde lisans üstü eğitimde nöromusküler hastalıklar ile ilgili tez yapmadığı halde ders alanlar belgelemek koşulu dersin kredisi başına 30 puan alır.	30	150	Lisansüstü veya doktora dersi başına alınan puanlardan hesaplanır
d)Lisans döneminde nöromusküler hastalıkların fizyoterapi ve rehabilitasyonu konusunda ders almış olanlar	80	80	Eğitimin erişkin ve çocuk grubu için ortak yapılan teorik ve temel kısmından (bölüm1,2,4,13,15,17,20 ile bir haftalık klinik çalışma) muaf tutulurlar. Mezuniyeti 10 yıldan uzun olanlar güncelleme eğitimi alırlar (1 hafta klinik çalışma)
a)Lisans döneminde nöromusküler hastalıkların fizyoterapi ve rehabilitasyonu konusunda en az 4 hafta klinik staj yapmış olanlar	15	60	Hafta başına 15 puan alırlar
b)Son beş yıl içinde bilimsel toplantılarda nöromusküler hastalıklar ile ilgili konferans ve panellere katılmış olmak ile toplantı başına 10 puan alırlar.	10	30	
c)Yurtdışı ve yurt içinde çalıştaylara gözlemci olarak katılmış olmayı belgelenmesi koşulu ile çalıştay başına 15 puan alır.	15	30	
ç)Nöromusküler hastalıklar ve rehabilitasyonu konusunda yayını bulunmak, kitap bölümünde yazar olmak	15	60	Yayın başına 10 puan alırlar

Bölüm II			
II. Nöromusküler hastalıklar konusunda bilimsel yayınlar			
a) SCI, SCI-Expanded gibi indekslerce taranan dergilerde yayınlanan makale	15	40	Her makale için
b) SCI, SCI-Expanded dışı indekslerce taranan dergilerde yayınlanan makale	10		
c) Yurtiçi hakemli dergilerde yayınlanan araştırma makaleleri	5		
ç) Kitap yazarlığı veya editörlük Yurtdışı/Yurtiçi	40/20		
d) Kitapda bölüm yazarlığı Yurtdışı/yurtiçi	25/15		
f) Kitap çevirisi Tüm kitap/Kitapda bölüm çevirisi	20/10		

* Nöromusküler hastalıklar eğitim sorumlusu olmak için I. Bölümdeki tüm kriteri karşılamış ve II . Bölümden en az 40 puan almış olmak gereklidir.

* Bu eğitimi verecek kişilerin akademisyen fizyoterapist olmaları zorunludur.

Türk Nöroloji Derneği 20 Mart 2012 tarihinde **Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi taslağı** hakkında verdiği görüşte bu merkezlerin kamuda değil üniversite hastanelerinde olması gerektiğini savunmuştur.

Türk Nöroloji Derneği' nin Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi Taslağı Hakkında Görüş Ve Önerileri

ESKİ BAŞKANLAR	YÖNETİM KURULU	ÜYELER	Adres
Prof. Dr. Kubilay Varlı Prof. Dr. Kaynak Selekler Prof. Dr. Fethi İdiman Prof. Dr. Aksel Siva Prof. Dr. Tülay Kansu	BAŞKAN Prof. Dr. Ersin Tan BAŞKAN YARDIMCISI Prof. Dr. Özden Şener GENEL SEKRETER Prof. Dr. Ayşe Bora Tokçaer SAYMAN Doç. Dr. Levent İnan	Prof. Dr. Rana Karabudak Prof. Dr. Babür Dora Prof. Dr. Şerefnur Öztürk	Meşrutiyet Cad. No: 48/7 06420 Kızılay-ANKARA Tel: 0(312) 435 59 92 Faks: 0(312) 431 60 90

Sayı : 2012/G-81

20 Mart 2012

Konu : Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi Taslağı hakkında görüş ve önerilerimizin sunulması hk.

T.C SAĞLIK BAKANLIĞI

ANKARA

Nöromusküler hastalıklar ile ilgili tanı, teşhis, tedavi, rehabilitasyon ve eğitim hizmetlerinin sunulduğu merkezlerin tesis, personel, eğitim ve fiziki alt yapı standartları ile işleyişine ilişkin usul ve esasları belirleme amacı ile hazırlanan Yönerge taslağı tarafımızdan incelenmiştir. Bu inceleme sonunda dikkate alınacağı düşüncesi ile görüş ve önerilerimiz aşağıda bilginize sunulmaktadır. Saygılarımızla.

Yönerge Taslağı Hakkında Görüş ve Önerilerimiz:

1- Yönergede nöromusküler hastalıklar merkezlerinin belli süre bir tür sertifika eğitimine tabi tutulmuş Nöroloji uzmanı, Patoloji uzmanı, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Uzmanı, Tabip ve Fizyoterapist bulundurarak yaygın bir biçimde açılabilceği yönünde düzenlemeler yapılmıştır.

Bu haliyle merkezlerin yurt dışı örneklerinde olduğu gibi beklenen işlevi görmesi mümkün olmayacaktır. Yurtdışı örneklerinde sınırlı sayıda son derece gelişmiş özelliklere sahip merkezler bölge düzeyinde hizmet vermektedir. Merkezlerde nörolog, fizik tedavi uzmanı, fizyoterapist, ortopedist, psikolog, sosyal hizmet uzmanı görev yapmakta, hastaların klinik ve laboratuvar tetkikleri yapılmakta, teşhis ve tedavisi planlanmaktadır.

Ülkemizde ise bu konuda yetişmiş insan gücü olan yerler Üniversite Hastaneleri olup, başta Hacettepe, İstanbul-Çapa ve Ege Üniversitesi Tıp Fakülteleri Nöroloji Anabilim Dallarında bu hastalara yurt dışı standartlarda tanı hizmeti verilmektedir. Bu merkezlerin dışında bu alanda kısmen de olsa çalışma yapan az sayıda ve yine üniversite bünyesinde olmak üzere anabilim dalı vardır. Hazırlanmakta olan yönergede ise nöromusküler hastalıkların tanı ve tedavisine yönelik ünite ve birimlerin açılışında, tıp fakültelerinin bu alandaki çalışmaları başlatan ve öteden beri yürüten yerler olduğu göz ardı edilerek tıp fakültelerinde bulunan merkezlerin açılışının Sağlık Bakanlığı'nın izin ve onayına tabi kılınması uygun görülmektedir. Böyle bir işleyiş tıp fakültelerinin kuruluş amaçlarına uygun olmadığı gibi

Yükseköğretim Yasası ve Anayasa'nın yükseköğretimle ilgili maddeleri uyarınca çizilen işlevlerine de denk düşmemektedir.

Yönerge belirli şartları tamamlayan her üniversite ve SB hastanesinin merkez olmak için başvurabileceğini öngörmektedir. Ülke genelinde bir ihtiyaç tespiti yapmadan ve gerekli bilgi ve donanımına sahip yeterli sayıda personel sağlanmadan merkezler açılması hastaların gereksiz yere "merkez" adı verilmiş bu yerlere yönlendirilmesine/yönlendirilmesine sebep olacaktır. Yeterli alt yapı sağlanmadan merkezleşme yatarak tetkik ve tedavi edilmesi ya da evde bakım hizmeti alması gereken hastalar için bir süre sonra mağduriyet sebebi olacaktır.

Bilindiği gibi nöromusküler hastalıkları çoğu genetik (kalıtsal) geçişli hastalıklar olup bu hastaların çoğunun tedavisi olanaklı değildir. Hastaların hemen hemen hepsi fizik tedaviye ihtiyaç duymaktadır. Bu merkezler, yukarıda belirttiğimiz özelliklere göre yapılandırılmaz ise hastalar üzerinde "ileri merkez" yanılgısı yaratan ancak özünde fizik tedavi ve rehabilitasyon hizmetlerinin verildiği merkezler kurulmuş olacaktır. Bu halde ülke kaynaklarının plansız kullanılması sonucu da doğacaktır.

Ayrıca bu alan, yurt dışında bir yan dal alanı olarak yapılandırılmamıştır. Yurt dışı örneklerde, bilimsel ve klinik ortamda özelleşmiş çalışmalarla yetişmiş insan gücü, az sayıdaki merkezde gerçek işlevine uygun olarak tanı ve olanaklı olan türlerde tedavi hizmeti vermektedir. Yönerge taslağında ise bir tür sertifikasyon eğitimi ile belgelendirilen uzman hekim ve diğer personel aracılığı ile yaygın bir biçimde merkez açılmasının planladığı anlaşılmaktadır. Oysa başta belirttiğimiz üzere gerçekten bu alanın özel ve ileri düzeyde bilgi ve deneyim gerektiren niteliklerine uygun bilimsel çerçeveyi ve yurt dışı örneklerini göz ardı etmeyen bir yapılanmanın kurulmasına ihtiyaç bulunmaktadır.

Taslağın 24. Maddesinde ise nöromusküler hastalıklar eğitim merkezlerinde yapılacak sınavlar sonucunda •Tabipler için, Nöromusküler hastalıklar tabipliği yetki belgesi,
•Patoloji uzmanı için, Kas biyopsisi uzman tabipliği yetki belgesi
•Nöromusküler hastalıklar eğitimi almış fizyoterapistler için, Nöromusküler hastalıklar fizyoterapist yetki belgesi
•Nöromusküler hastalıklar eğitimi almış Fizik tedavi ve rehabilitasyon uzmanları için, Nöromusküler hastalıklar uzman tabipliği yetki belgesi,
•Nöromusküler hastalıklar eğitimi almış Nöroloji uzmanları için, Nöromusküler hastalıklar uzman tabipliği yetki belgesi, düzenleneceği belirtilmiştir. Tıpta uzmanlık alanlarının görev ve yetki alanlarında ayrıca bir yetki belgesinin düzenlenmesi uygun olmadığı gibi ilgili mevzuat uyarınca bir uzmanlık alanı olarak belirlenmeyen alanlarda adeta uzmanlık alanları yaratılması söz konusu olacaktır.

Oysa nöromusküler hastalıkların tanı ve tedavisi uzmanlık alanı nöroloji uzmanlığı kapsamında yer almaktadır. Bu nedenle de Tıpta ve Dış Hekimliğinde Uzmanlık Eğitimi Yönetmeliğinin 7. Maddesi başta olmak üzere ülkemizdeki ilgili mevzuat gereğince böyle bir alanda sertifika programı düzenlenip düzenlenemeyeceği, düzenlenecek ise içeriği, süresi, eğiticilerin niteliği ve eğitim merkezlerinin özellikleri konusunda Tıpta Uzmanlık Kurulu'nun kararı gerekmektedir.

Danıştay 10. Dairesi tarafından Sertifikalı Eğitim Yönetmeliğine ilişkin 15 Aralık 2011 günlü ve 2010/15458 sayılı yürütmeyi durdurma kararı verilmiştir. Danıştay'ın kararında da Yönetmeliğin yürürlüğe girmesinden sonra 2 Kasım 2011 tarihinde yürürlüğe konulan 663 sayılı KHK'ye atıf yapılarak Tıpta Uzmanlık Kurulu'nun bu süreçteki rolüne ve yetkisine işaret edilmiş ve bu durumu gözetmeyen Yönetmelik hükümlerinin hukuka aykırı olduğu belirtilmiştir. Bir bütün olarak merkezlerde görev yapacak yetişmiş insan gücünün tanımlanmasında, yetkilendirilmesinde ve merkezlerin işlevleri konusunda bilimsel olarak ve hukuksal olarak sorun olduğu düşünülmektedir.

2- Yönetmeliğin 5. Maddesinde Nöromusküler Hastalıklar Bilimsel Danışma Komisyonunun kuruluş ve görevleri düzenlenmiştir. Öncelikle bilimsel bir komisyonun Bakanlıktan "bir idari amir" başkanlığında toplanması komisyonun bilimsel niteliğine uygun düşmemektedir. Bilimsel komisyonların çalışmalarında özerk olması, başkan ya da koordinatörlerini kendi üyeleri arasından seçmesi gerekir. Üyelerinin niteliklerinin de yukarıda belirttiğimiz merkez işlevlerine uygun olarak bu alanda çalışma yapan tıp fakültelerinin ilgili anabilim dalı ya da ünitelerinin önereceği üyelerden oluşması gerekir. Ayrıca bu alan bir yan dal uzmanlık alanı olmadığı için "nöromusküler hastalıklar konusunda alanında uzman hekimler" ibaresi nitelik belirtme açısından uygun olmadığı gibi

“konusunda uzman kişiler” ibaresinin neyi belirttiği anlaşılmamaktadır. Komisyonun görevleri içine Tıpta Uzmanlık Kurulu ve Klinik Araştırmalar Danışma Kurulu olarak yasa ile kurulan sürekli kurulların görevleri ile çakışan görevler verilmiştir. Bu durumun da düzeltilmesi gereken bir nokta olduğunun dikkate alınması gerekmektedir.

3- Yönetmeliğin 4. maddesinde Tedavi Hizmetleri Genel Müdürlüğü merkezlerle ilgili genel müdürlük olarak tanımlanmıştır ancak bilindiği üzere 663 Sayılı KHK ile yeniden düzenlenen Sağlık Bakanlığının merkez teşkilatında ana hizmet birimleri içinde böyle bir birim bulunmamaktadır.

Nöromusküler hastalıklar tedavi merkezlerinin yataklı tedavi kuruluşları bünyesinde veya ayrı birim olarak kurulabileceği düzenlenmiştir. 663 sayılı KHK ile illerde Kamu Hastane Birlikleri dışında sağlık kuruluşu kalmayacağı belirtilmektedir. Kararname ile Kamu Hastane Birliklerinin taşra teşkilatı olarak İl Sağlık Müdürlükleri değil Kamu Hastane Birlikleri belirlenmiştir. Dolayısıyla Yönerge hükümleri ile ilgili mevzuat arasında bu merkezlerin birliklerle ilişkisi ve yönetim sistemi konusunda da belirsizlikler söz konusudur. Saygılarımla,

Prof. Dr. Ersin Tan

Türk Nöroloji Derneği Başkanı

Kaynak:

https://www.noroloji.org.tr/TNDDData/Uploads/files/S_B_N%C3%B6romusk%C3%BCler%20Hastal%C4%B1klar%20Merkezleri.doc

KALP MERKEZLERİ GENELGESİ (19.07.2019)

<https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/31400,kvc-genelge-18072019pdf.pdf?0>

MÜKEMMELİYET MERKEZİ GENELGESİ

16.04.2019 Tarih ve E238 Sayılı 2019/8 Mükemmeliyet Merkezi Genelgesi Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğünce yayınlanmıştır.

5.6) NADİR HASTALIKLAR TÜRKİYE REFERANS AĞI KURULUMU

Amaç: Hasta yerine uzmanların seyahati, verilerin erişilebilirliğini ve değişimini sağlayan, sanal sağlık bakımı altyapısının kurulumu, verilerin ve lab sonuçlarını standardizasyonu

Gerekeç: Nadir hastalık ile ilgili çalışan bilim insanı, uzman hekim, araştırma ve tanı merkezi sayısı az akraba evliliği ve doğurganlık oranı yüksek 81 milyonluk bir ülke olmamız nedeniyle nadir hastalıkların tanınması ve tedavisi konusunda yeterli deneyime sahip merkezlere ulaşmada zorluklar yaşanmakta, tanı ve tedavide gecikmeler olmaktadır.

2017 Şubat ayında Avrupa yasal çerçevesinde 24 tane Avrupa referans network ağı (ERN) kurulmuştur. 300'den fazla hastane ve 900 tane uzmanlaşmış ekip ERN'ye dâhil olmuştur. ERN'de temel prensip; hastalar yerine uzmanların seyahat etmesi ve sanal sağlık bakımının, önemli derecede sunulmasıdır. ERN sistemi, ülkemizde olduğu gibi yan dal uzman sayısının ve lab altyapısının sınırlı olduğu ülkelerde, hastanın teşhis ve tedavisinin ait olduğu sağlık sistemi içerisinde kısa sürede gerçekleştirilmesini sağlamak yanında bakım ve araştırmaya odaklandığından, ileri düzeyde deneyim ve uzmanlık gerektiren nadir hastalıklar için veri toplamada ve araştırmalar için kohortlar oluşturmada eşi görülmemiş fırsat sunmaktadır.

Nadir hastalıklar networkü için takip edilmesi gereken adımlar:

1. Nadir hastalıklarla ilgilenen uzmanlık ve yan dal uzmanlık personel dağılımlarının belirlenmesi
2. Kurumların nadir hastalık kapasitelerinin ve tecrübelerinin belirlenmesi
3. Devlet eli ile yasal düzenlemelerin yapılması (Sisteme erişim sağlayacak kurumların kişilerin belirlenmesi, kullanıcıların yetkilendirilmeleri ve sınırlarının belirlenmesi, işleyişle ilgili usul esasların belirlenmesi, etik konularla ilgili düzenleme yapılması ya da etik konuların konuşulacağı kurulların oluşturulması)
4. Devlet idaresi ile koordinasyonun sağlanacağı bilgi teknolojisi (IT) alt yapılarının oluşturulması
5. Referans hastalık merkezlerinin, laboratuvarların deklare edilmesi
6. Hastanın sisteme kaydının yapılması ve network aracılığı ile video konferansla uzman hekim önerileri alınması ile başlayan süreçle ilgili lojistik, test sonuçlarının raporlanması, hastaya tekrar ulaşılması ve tedavinin başlanmasına ilişkin işlemlerin belirlenmesi
7. Network sisteminin değerlendirileceği kalite indikatörlerinin belirlenmesi

8. Hastaların hareketliliği konusunda politikaların belirlenmesi ve yasal düzenlemelerin yapılması

9. Hastalara ait verilerin kullanılması konusundaki düzenlemelerin yapılması gerekmektedir.

Bu düzenlemeler ile elde edilecek kazanımlar:

- Ülkemizdeki nadir hastalıklar ve prevalansları konusunda veri tabanı oluşturulması,
- Ülkenin bu alandaki teknoloji ihtiyaçlarının ve ihtiyaçların karşılanmasına yönelik araştırma geliştirme faaliyetlerinin belirlenmesi
- Nadir hastalıkların tanısı ve tedavisi için ihtiyacı tespit edilen ilaç, aşı, tıbbi alet, kit vb geliştirme – uygulama araştırmaları için gerekli olan bilimsel alt yapının sağlanması,
- Ülke kaynaklarının optimum kullanılması ve
- Vatandaşa maksimum hizmet sağlanması mümkün olabilecektir

6) ANKARA KURUMLARININ NADİR HASTALIK KONUSUNDA KAPASİTELERİ, SORUNLARI ÇALIŞTAY RAPORU



28 Şubat 2018

ÇALIŞTAY KATILIMCILARI

Doç. Dr. Esmâ Sarıkaya
Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

1	Prof. Dr. Meral ÖZGÜÇ (raportör)	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ABD & Genombilim ve Nadir Hastalıklar Araştırma Merkezi (Md.)- TÜSEB Biyoteknoloji Enstitüsü Bilim Kurulu Üyesi
2	Prof. Dr. Ayşe Nurten AKARSU	Hacettepe Üniversitesi Tıbbi Genetik ABD
3	Prof. Dr. Seza ÖZEN	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
4	Prof.Dr. Deniz Çağdaş AYVAZ	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
5	Doç.Dr. Özge U. SOYER	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
6	Prof. Dr. Leyla TÜMER	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
7	Prof Dr. Ferda Emriye PERÇİN	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik ABD
8	Prof. Dr.Esin Figen DOĞU	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
9	Doç. Dr. Tuğba ÖZÇETE EMİNOĞLU	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
10	Doç.Dr. Umut Selda BAYRAKÇI	Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH.
11	Doç. Dr. Deniz YÜKSEL	Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH
12	Uzm. Dr. Büşranur ÇAVDARLI	Ankara Numune EAH
13	Uzm. Dr. Ferda ALPARSLAN PINARLI	Dışkapı Yıldırım Beyazıt EAH

ÇALIŞTAY SUNUMLARI ve SONUÇ RAPORU

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,
Pediatrik İmmunoloji-Allerji BD,

Prof.Dr. E. Figen DOĞU

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD: 16 Bilim Dalı, 37 Öğretim Üyesi, 240 yataklı hastane
Pediatrik İmmunoloji-Allerji Bilim Dalı: 2 öğretim üyesi, 1 uzman, 2 yandal öğrencisi, 4 Biyolog
Fiziksel Alt Yapı: Çocuk Hastanesi içerisinde 14 yataklı servis, allerji, immünoloji ve KIT sonrası hasta takibine yönelik 3 ayrı poliklinik, 3 yataklı ayaktan tedavi ünitesi,

Bilim Dalı'na ait İmmunoloji araştırma laboratuvarı (Flow cytometry, hücre kültürü, PCR),
10 yataklı kök hücre nakil Ünitesi

Sevk durumu: Türkiye'nin her yerinden

Bilim Dalı Hasta, işlem, tetkik kapasitesi: 8500 hasta/yıl poliklinik, 250 hasta/yıl (yatırılarak tedavi) 15-20 kök hücre nakli/yıl

Kayıt sistemi: Resmi değil. Jeffrey Model Ankara bazında hasta sayısı/yıl döküm yapılıyor.

NH ortak platformu: YOK

Hasta Dernekleri ile ilişkiler: Bilim Dalı öğretim üyeleri Klinik İmmünoloji Derneği kurucu üyesi ve yönetim kurulu üyesi, Bilim Dalı İMYED kurucu üyelerinden, IPOPI

Yurt dışı iş birlikleri: NIH /ABD, CEMM (Viyana Avusturya Bilimler Akademisi)

Sorunlar:

- Gerçek anlamda Pediatrik İmmunoloji eğitimi almış Pediatrik Allerji İmmunoloji Uzmanlarının sayısının az olması.
- 21 yaş üstü hastaların tanı aldıkları merkezde tedavilerinin Temmuz 2017den itibaren devam edememesi, Erişkin hastalara bakan Türkiye'de çok az merkez olması
- Hekimlerin PİY hastası izlemekten korkmaları
- Tedavisi tamamlanan hastayı memleketinde takip edecek doktor bulmakta sorunlar
- Antikor eksiklikleri ve Kombine İY lerde tedavinin bir parçası olan IVIG dozlarının SUT ta 2017 de 300-500 mg/kg a çekilmesi
- Bu hastalarda görülen fırsatçı enfeksiyonların tedavisinde kullanılan ve yurtdışından getirtilen ilaçların SGK tarafından tamamının karşılanmaması
- Ağır Kombine immün yetmezlik için yenidoğan taramasının tüm çabalarımıza rağmen ulusal tarama programına girememesi

Çözüm önerileri:

- Yandal eğitiminde allerji ve immünoloji eğitim sürelerinin eşit olması
- Yoğun hasta bakan merkezlerde yandal uzmanlık eğitimi olanaklarının artırılması
- Hasta izleminde yaş sınırının kaldırılması

- Erişkin PİY hastalarına bakacak yeni merkezler
- Her basamakta PİY eğitimi
- PİY hastalarını ilgilendiren sağlık politikası, ilaç dozu, tedavi endikasyonu değişikliklerinin PİY uzmanları ya da uzmanlık dernekleri görüşü alınmadan gerçekleştirilmemesi
- ÇÖZGER çalışması kapsamında yaklaşık 3 yıl önce planlanan sosyal hakların uygulamaya girmesi
- Uzman hekim, Hemşire, Yardımcı sağlık personeli, Laboratuvar elemanları, Biyolog, PhD, Diyetisyen/sosyal hizmet uzmanı ve sekreter sayılarının artırılması.

**Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,
Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı,**

Doç. Dr. Tuğba ÖZÇETE EMİNOĞLU

AÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD: 16 Bilim Dalı, 37 Öğretim Üyesi, 240 yataklı hastane

Bilim Dalı İnsan Gücü: 1 Öğretim Üyesi

Fiziksel Alt Yapı: 1 poliklinik odası, 10 yataklı servis, 2 yataklı gününbirlik tedavi odası

Sorunlar:

Tüm nadir hastalıklarında olduğu gibi doğuştan metabolik hastalıklarda multidisipliner ekip ile takip edilmesi gerekmektedir. Bu nedenle özellikle yardımcı sağlık personeli; psikolog, diyetisyen, sosyal hizmet çalışanı, akademik kadroya dahil olacak biyolog, moleküler genetik uzmanları vb ihtiyaç bulunmaktadır.

Çözüm önerileri:

- Ulusal Yenidoğan tarama programımızın genişletilmesi
- Preimplantasyon genetik tanı yönteminin geri ödeme kapsamına alınması
- Yandal kadrolarının artırılması, yetmişmiş uzmanların görevlendirildikleri merkezlerde hastalıkların tanı ve tedavisi için gerekli laboratuvar altyapısının sağlanması
- Nadir hastalıkların tanı ve tedavisine yönelik araştırmalar için gerek bütçe gerekse insan kaynağı olarak desteğin sağlanması
- SUT karşılığı olmayan birçok tanısal testin geri ödeme kapsamına alınması
- Genetik tanı olanaklarının desteklenmesi, yurtdışına tanı amaçlı örnek akışının önüne geçilmesi

**Dr. Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Sağlığı Hastalıkları
Eğitim Araştırma Hastanesi**

Doç. Dr. Deniz YÜKSEL

Bilim Dalı İnsan Gücü: 6 öğretim üyesi (Hastane genelinde)

Sevk durumu: %30-35

Hasta / işlem/tetkik kapasitesi: 115,000 /yıl (2017)
Kayıt sistemi: YOK
NH ortak platformu: YOK

Sorunlar:

- Poliklinik, yatan hasta ve yoğun bakım hizmetleri açısından oldukça yoğun bir hastane
- Nadir hastalıklarla uğraşmak zaman ve imkanlar dahilinde zorlayıcı
- Gerekli birimlerde kayıtlar için Tıbbi sekreteryaya ihtiyacı
- Çoğu il dışından gelen hastaların ulaşım, kalacak yer gibi sosyal sorunları
- Zaman zaman ailelerin hastalıkları anlama güçlüğü nedeniyle yaşanan medikolegal sorunlar

Çözüm önerileri:

- İşlem süreci hakkında ailenin bilgilendirilmesi,
 - Teknik açıdan uygun kan örneğinin alınması,
 - Kan örneklerinin ilgili laboratuvara gönderilene dek uygun koşullarda bekletilmesi,
- Toplanan tüm örneklerin önceden belirlenen plana uygun olarak merkez laboratuvarlara iletilmesi
- Sayılan tüm işlemlerin kayıtlarının düzgün tutulup denetlenmesi

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi

Prof.Dr. Umut Selda BAYRAKÇI

Bilim Dalı İnsan Gücü: 42 Uzman doktor/akademisyen (Hastane genelinde)
Fiziksel Alt Yapı: 272 Yatak kapasitesi, 22 yataklı Çocuk Acil ünitesi, Tanı ve tarama için Merkez Laboratuvarı
Sevk durumu: Var (yurt içi ve yurt dışı)
Hasta / işlem/tetkik kapasitesi: 12 437 hasta/yıl (2017)
Kayıt sistemi: Yok
NH ortak platformu: Yok

Sorunlar:

- Genel olarak tüm laboratuvar tetkikleri yapılabilmekte
- Tanı ve tarama için yeterli
- Genetik tanıda zaman zaman zorluklar yaşanmakta
- Merkez Laboratuvar: exom tarama, sitogenetik testler, array CGH, tek gen dizi analizi, nadir hastalıklarda (hasta bazında) tek gen dizi analizi yapılabilmekte.
- Hacettepe Üniversitesi, Gazi Üniversitesi ve Numune Hastanesi
- Çoğu çalışmanın kişisel ilişkiler ile yapılmaya çalışılması ve sonuçların çok geç çıkması
- Yurt dışındaki laboratuvarlar: Çok özel durumlarda
- Uygun tedavilere ulaşım nispeten kolay, SGK tarafından ödemesi var
- Evde bakım hizmeti aktif

- Yabancı uyruklu hastalar, mülteciler, vatandaşlığı olmayan göçmenler?
- Palyatif bakım gerektiren hasta sayısı çok olmasına rağmen, Palyatif bakım ünitesi yoktur.
- Tanı basamaklarının doğru kullanılmaması, genetik testlerin genel hastalık taraması gibi kullanılması
- Ülke ekonomisine olan etkisi
- Testlerin yanlış yorumlanarak hastaların yanlış yönlendirilmesi
- Doğru hastaya doğru tedavi
- İlaç firmalarının ve hasta yakınlarının baskıları ile yanlış yönlendirilme

Çözüm önerileri:

- Sağlık Bakanlığı ve Devlet Üniversiteleri bünyesinde özel merkezler kurulması
- Laboratuvar açısında tam donanımlı
- Nadir hastalıklar konusunda uzmanlaşmış, multi-disipliner bir ekibin olduğu
- «center of excellence», «center of experience»
- Tanı ve tedavi basamakları için onay kurulları oluşturulması
- Etkin AR-GE yatırımları, araştırma laboratuvarları
- Sağlık Bakanlığı bünyesinde özel bir nadir hastalıklarla ilgili birim bulunması.

SBÜ Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH olarak, nadir hastalıkların hasta grubumuzun en büyük, en zor ve en sorunlu grubu olduğunu, bu konuda oldukça büyük bir hasta potansiyelimiz olduğunu düşünüyoruz. Nadir hastalıklar ile uğraşan tüm yan dallar (çocuk metabolizma, genetik, immünoloji, hematoloji/onkoloji, nefroloji, romatoloji, çocuk göğüs hastalıkları, çocuk nöroloji, gastroenteroloji, kök hücre laboratuvarı, kemik iliği transplantasyon ünitesi, çocuk cerrahisi ve ürolojisi gibi) kurumumuzda bulunmaktadır. Ayrıca ana laboratuvar dışında ayrı bir metabolizma laboratuvarımız vardır ve merkezimizde ter testi yapılmaktadır. Çocuk yoğun bakım ünitemiz de Ankara'nın en fazla hasta kapasitesi olan ünitelerinden biridir. Dolayısıyla kurumumuz bu konuda en üst düzeyde hizmet verme kapasitesine sahiptir.

Başhekimimiz Sayın Prof Dr Emrah Şenel'in katkı ve desteğiyle hastanemizde "Nadir Hastalıklar Kurulu" kuruldu. Kurul olarak ilk hedefimiz hastanemiz genelinde bir veri tabanı oluşturmak, hasta potansiyelimizi daha net rakamlarla ortaya koymak, sorunlarımızı belirleyerek, çözümlerimizi üretmeye çalışmak olarak belirledik. Türkiye'de ki çocuk hastalıkları üzerine özelleşmiş hastaneler arasında çok özel bir yeri olduğunu düşündüğümüz kurumumuzu, özellikle önümüzdeki aylarda taşınmayı beklediğimiz Bilkent Şehir Hastanesi kapsamında, "mükemmeliyet merkezi" haline getirmek en temel amacımızdır.

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Hastalıkları ABD, Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD,

Prof. Dr. Leyla TÜMER

Bilim Dalı İnsan Gücü: 4 Öğretim üyesi, 1 Doktoralı Uzman

Fiziksel Alt Yapı: 2 Poliklinik odası, yataklı servis, 3 yataklı ve 1 ayaktan tedavi odası, Moleküler genetik, hücre kültürü laboratuvarları, Biyokimya Laboratuvarı Ruhsatı, **Faz 1 İlaç Araştırma Merkezi Sertifikası (Ocak 2018)**

Sevk durumu: Var (yurt içi ve yurt dışı)

Hasta / işlem/tetkik kapasitesi: 1750 biyokimyasal, 320 genetik, 75 moleküler genetik analiz/ay
Kayıt sistemi: Var (veri tabanı)
Hasta Dernekleri ilişkiler: Var

Sorunlar ve Çözüm Önerileri:

- Tüm dünyada özel bir ihtimam gerektiren hasta grubumuz için ayrı ruhsatlı laboratuvarlar bulunmaktadır. Ülkemizde de acilen kalıtsal metabolik hastalık/çocuk genetik labortuvar yönetmeliğine gereksinim vardır.
- Avrupa Birliği, Dünya Sağlık Örgütü ve FDA Kalıtsal metabolizma Hastalıkları için özelleşmiş merkezlere ve özellikle laboratuvarlara gereksinim olduğunu vurgulamaktadır. Tüm dünyada metabolik hastalıklar için ayrı merkezler vardır.
- Kalıtsal metabolizma hastalıkları alanında daha çok yetişmiş uzmana ve bunların ülkemiz çapında homojen dağılımına gereksinim bulunmaktadır.
- Kalıtsal metabolizma hastalıkları uzmanlığının erişkin karşılığı olmadığından bu hastalık grubuna da bu yıla kadar Çocuk Metabolizma Hekimleri bakanlığımızın özel izni ile bakmıştır. Bu yıl bir yanlış anlaşılardan dolayı bu konuda büyük problem yaşanmaktadır. Bu durumun ivedilikle düzeltilmesi gerekmektedir.
- Kalıtsal metabolizma hastalıkları için erken tanı ve tedavi, bu hastalıklardan ölümlerin ve sakatlıkların engellenmesi için yeni doğan taramaları büyük önem arz etmektedir. Ülkemizde yeni doğan taramalarının mutlaka genişletilmesi gerekmektedir.
- Kalıtsal metabolik hastalıkların tedavisi için kesin tanı şarttır. Bunun için de çok özel tetkikler yapmak gerekmektedir. Bu tetkiklerin önemli bir bölümü SGK'nın geri ödemesinde değildir. Bunların ivedilikle geri ödemeye alınması gerekmektedir.
- Kalıtsal metabolik hastalıklarda özellikle tedaviye yönelik araştırmaların teşvik edilmesi gerekmektedir. Bunun için TÜBİTAK ya da TÜSEB'in ayrı bütçe ayırması yararlı olabilir.

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik ABD

Prof.Dr. Ferda PERÇİN

Bilim Dalı İnsan Gücü: 3 Profesör, 1 Doçent, 1 Tıbbi Genetik Uzmanı, 4 Araştırma Görevlisi,2
Biyolog, 2 Teknisyen

Fiziksel Alt Yapı: Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi Ruhsatı (2005)

Sevk durumu: Ankara dışı sevk

Hasta / işlem/tetkik kapasitesi: 2017 yılı için 502 dismorfik hasta 2416 test (prenatal ve postnatal)

275 Moleküler sitogenetik test (CGH) 2832 Moleküler genetik test

Kayıt sistemi: Var (yazılı ve elektronik arşiv)

NH ortak platformu: Yok

Hasta Dernekleri ilişkiler: VAR Anorektal malformasyon Derneği

Yurt dışı işbirlikleri: Almanya- Hospital of Magdeburg, University Gottingen

Sorunlar:

- Diğer klinik branşlardaki hekimlerin hastaya bütüncül yaklaşım sağlamadığı için hastayı konsülte etmemesi

- Küçük Laboratuvar mekânları
- İdarecilerin Nadir hastalıklara bakış açısı
- Testlerin kit bedeli/geri ödeme oranlarının uyumsuz olması
- **Ölen fetusa/ çocuğa yapılan tetkiklerin ödenmemesi**
- Bazı testlerin maliyetleri SGK ödemelerinin çok üzerinde kaldığı için yapılması mümkün olamıyor
- Yatan hastaların yurt içinde yapılan merkezlerde örneğinin çalışılabilmesi için çıkış ve yeniden yatış işlemi gerekiyor ki bu her durumda mümkün olamıyor
- Ex fetüs ve ölen çocuğa ait elimizde DNA örneği bile olsa onun üzerinden işlem yapılamıyor, sonraki gebelikler için önemli bir bilgi kaynağı yok oluyor

Çözüm önerileri:

- Bu alanda yetişmiş uzman sayısının artması (Daha çok Arş. Gör. kadrosu açılması)
- Nadir hastalıklar konusunda Tıp Fakültelerinde daha geniş kapsamlı bilgilendirme yapılması
- İdarecilerin Nadir hastalıklara bakış açısının değiştirilebilmesi için Üniversite hastanelerine daha fazla olanak sağlanması
- SGK tarafından fiyatlandırma yapılırken ilgili test için; firmalardan test bedeli fiyat araştırması yapılması
- Ölen fetüse/çocuğa tanı koymak anne-baba da araştırma yapmaktan daha etkin ve daha ucuz olacaktır, gerekçelendirmek kaydıyla bu testlerin bedelinin SGK tarafından ödenmesi

TACESE

Ankara Kurumlarının Nadir Hastalık Konusunda Kapasiteleri, Sorunları Çalıştayı Sonuç Özeti ve Raportör Önerileri

Raportör: Prof.Dr. Meral ÖZGÜÇ Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ABDalı & Genombilim ve Nadir Hastalıklar Araştırma Merkezi (Md.) & TÜSEB Biyoteknoloji Enstitüsü Bilim Kurulu Üyesi

Sonuç özeti:

- Toplantı sunumları Bilim Dallarını yansıtmakta olup ait oldukları kurumların tüm sayısal verilerini ve altyapı olanaklarını içermemektedir.
- Belirtilmiş olan sorun ve çözüm önerileri Bilim Daları farklı olsa da ortak yönler içermektedir.
- Nadir hastalıkların tanı ve takibi açısından mültidisipliner bir yaklaşım gerekmektedir.

- Psikolog, diyet uzmanı, sosyal hizmet uzmanı ve laboratuvarlarda görev yapacak biyolog ve moleküler biyolog gibi temel bilim kadrolarına ihtiyaç duyulmaktadır.
- Şu anda epidemiyolojik veriler ve bunlara erişmek için gerekli olan ulusal nitelikte bir hasta kayıt sistemi (registry) mevcut değildir. Bu açıdan çeşitli merkezlerdeki kayıt sistemlerinden ulusal bir merkeze veri aktarabilecek Bilişim Sistemleri (IT) ne ihtiyaç olacaktır.
- Merkezlerde kayıt sistemlerini oluşturabilecek nitelikte Tıbbi Sekreter kadroları bu konuda çözüme yardımcı olacaktır.
- Şu anda ödenemeyen testlerin SUT kapsamına alınması önemlidir.
- Özellikle genetik testlerin daha yaygın olarak uygulanabilmesi ve yurt dışına örnek göndermenin en aza indirilebilmesi amaçlanmalıdır.
- Hasta ve ailelerin sosyal, psikolojik ve eğitim gibi sorunlara cevap arayabilecek ‘‘help desk’’ tarzında sistemlerin oluşturulması ve hasta dernekleri ile ortak çalışmalar farkındalık açısından değerli olacaktır.
- Sağlık Bakanlığı bünyesinde ‘‘Nadir hastalıklar’’ birimi kurulması kolaylaştırıcı bir yaklaşım olacaktır.

Raportör (Prof.Dr. Meral ÖZGÜÇ) önerileri:

Toplantı sırasında yapılan sözlü tartışmalar ve sunum sırasında verilen bilgiler ışığında nadir hastalıklar açısından bütüncül bir yaklaşımın gerekli olduğu ortaya çıkmaktadır. Bu açıdan en kısa sürede ‘‘Ulusal Nadir Hastalık Eylem Planı’’ çalışmasının tamamlanması ve yönetmeliklerin hazırlanması sorunlara ortak ve kalıcı çözüm üretmek için önemli bir araç olacaktır.

Nadir hastalıklar konusunda AR-GE çalışmalarının önemi aşikârdır. Bu çalışmaların küresel olarak yönetişimin sağlandığı İRDİRC gibi NIH-Avupa Birliği Komisyonu ortaklığında kurulmuş olan konsorsiyum öncelikleri belirlemekte ve fonlamaları bu önceliklere göre yapılması için yönetim planları oluşturmaktadır. Ülkemizde de kurumlar arası koordinasyon sağlanması ve fonlayıcı sistemler içinde önceliklere göre projelerin değerlendirilmesi hız kazandıran bir etken olacaktır.

Dünyada belirlenen önceliklere göre hastalara tanının en geç bir yıl içinde konulması ve gerektiğinde uluslararası işbirliği yapılması birinci hedefdir. Diğer hedef ise yeni tedavi yöntemlerinin geliştirilmesi olarak belirlenmiştir. Bu açıdan da ülkemizde ilaç geliştirme, gen ve hücre tedavisi, genom düzenleme yöntemleri gibi yeni yaklaşımların desteklenmesi ve araştırma gruplarının oluşturulması önemlidir.

Nadir hastalıkların yönetim modellerinde başarıya götürecektir önemli bir etken “sürdürülebilirliğin” sağlanmasıdır. Bu açıdan AB ülkelerinin ulusal eylem planlarında da ortaya koydukları şekilde “Referans/Mükemmeliyet” merkezleri oluşturarak hem mültidisipliner ekiplerin yer aldığı tanı ve tedavi yaklaşımları hem de daha uzun vadeli AR-GE çalışmaları sürdürülebilirlik açısından ülkemizin gereksinimlerini daha kolay karşılanmasını sağlayacaktır.

Nadir hastalıklar açısından farkındalık dünyada ve ülkemizde genel olarak kısıtlıdır. Bu açıdan iletişim araçlarını doğru ve etik yaklaşımlar gözeterek kullanmak ve bu hastalıklar hakkında yol gösterici bilgiler vermek önemlidir.

Farkındalık sağlık çalışanları arasında bile oldukça kısıtlıdır. Bu hastalıkların gelişen teknolojiler ile tanı/tedavi yaklaşımlarının aktarılabilirdiği özellikle tıp fakülteleri müfredatları ele alınarak nadir hastalıkların sağlık sistemi içinde görünürlüğünün artırılması sağlanabilir.

Özellikle “kişiselleştirilmiş tıp/hedefli tedaviler” kapsamı içinde çok önemli bir yer tutan nadir hastalıklar için yapılacak olan düzenlemeler 21.YY hekimlerin yetişmesini ve ülkemizin bu konudaki rekabet gücünün artması sağlayacaktır.

Nadir hastalıklar dünyada gelişmekte olan “yeni nesil genom teknolojilerinin” yaygın kullanıldığı bir alandır. Ancak sağlık ekonomisi açısından bu teknolojilerin hangi hastalıklar için ve hangi düzeyde kullanılmasının yararını saptayacak “ Teknoloji Değerlendirme –Technology Assesment” bilim kurullarına ihtiyaç vardır. Hastalık bazında algoritmaların oluşturulması ile doğru zamanda doğru yaklaşım ile tanı sistemlerin çalıştırılması ve geri ödeme planlanması tanı/tedavi açısından çok büyük bir mali yük oluşturabilen nadir hastalıklarda koordinasyon sağlayabilecek diğerk bir yaklaşım olacaktır.

Sonuç olarak ülkemizde nadir hastalıklar batı toplumlarına göre çok daha sık görülmekte olan hastalıklardır ve ciddi bir toplum sağlığı sorunudur. Bu hastalıklarla ilgili her türlü sorun “ paydaşlar arası koordinasyon, “farkındalık” ve “sürdürebilirlik” kavramlarını birlikte kullanıldığı önerilerle kalıcı çözümlere kavuşabilecektir.

2.2.1) NADİR HASTALIKLAR KONUSUNDA KURULAN UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZLERİ

Hacettepe Üniversitesi

Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama Ve Araştırma Merkezi (HÜGEN)

Hacettepe Üniversitesi Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi; Biyolojik Kaynak Bankası ve Genombilim Uygulama ve Araştırma Merkezinin (HÜBİGEM) adı ile kurulmuştur. Üniversitenin Yükseköğretim Yürütme Kurulunun teklifi ile Hacettepe Üniversitesi Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi (HÜGEN) olarak isim değişikliği yapılarak Merkezinin amaçlarına, faaliyet alanlarına, yönetim organlarına ve bu organların görevlerine ilişkin hükümleri kapsayan yönetmelik **18 Temmuz 2017** tarihinde 30127 Sayılı resmi gazetede yayınlanarak yürürlüğe girmiştir.

Merkezin misyonu, genombilim teknolojileri alt yapısının nadir hastalıklar alanında etkin kullanımı ile sağlık alanındaki araştırmaların erken tanı ve yeni tedavi yöntemlerinin temel bulgularının eldesi, kişisel tedavi ve yenilikçilik etkinliklerine dönüştürülebilmesini sağlamaktır.

Merkezin vizyonu, genombilim ve nadir hastalıklar alanında bilimsel bilgi üretimi, eğitim ve teknolojik yenilikçilik yönlerinden uluslararası standartlarda araştırma ve geliştirme etkinlikleri yürüten bir mükemmeliyet merkezi olmaktır.

Merkezin kurulma amaçları;

- Genombilim araştırmalarındaki temel buluşların nadir hastalıkların tanı ve tedavisindeki uygulamalara veya ticarileşebilir ürünlere dönüştürülmesi için araştırmalar yürütmek,
- Nadir Hastalıklar Biyobankası kapasitesini artırmak ve bu altyapının temel araştırma, ilaç hedefleri, biyobelirteç keşfi, kişiye özgü tedavi gibi uygulama alanlarında, yüksek ölçekli genombilim teknolojilerinin kullanıldığı eğitim, uygulama ve araştırma çalışmaları yürütmek veya yürütülmekte olan çalışmalara katılmak,
- Nadir hastalıklarda yürütülen çalışmalar sonucunda elde edilen yüksek ölçekli genomik verilerin klinik açıdan yorumlanabilmesi için klinik biyoinformatik alanında ortak araştırma projeleri yürütmek,
- Nadir hastalıklarda tanı amaçlı yeni genetik testlerin geliştirilmesi ve yeni tedavi protokollerinin oluşturulması çalışmalarını sürdürmek,
- Nadir hastalıklar ulusal veri tabanının oluşturulmasını ve hasta kayıt sistemlerinin uluslararası sistemler ile harmonizasyonunu sağlamak,
- Genombilim teknolojilerinin nadir hastalıkların tanı ve tedavisinde kullanımı konusunda hizmet ve danışmanlık sunmak,
- Sağlık hizmetleri açısından nadir hastalıklarda genombilim teknolojilerinin kullanılabilmesine yönelik olarak Bakanlıklar ve fonlayıcı kuruluşlara danışmanlık verilerek bilim politikalarını geliştirmede destek olmak,

- Nadir hastalıklar alanında kurum içi/kurum dışı - ulusal/uluslararası seminer, konferans, çalıştay, kurs vb. etkinlikler düzenleyerek bu konudaki bilgi birikimini eğitim faaliyetlerine aktarmak,
- Kamu düzeyinde genombilim teknolojilerinin nadir hastalıkların tanı ve tedavisinde kullanım amaçları hakkında farkındalık yaratarak teknolojilerin yararlı bir şekilde kullanılması ve doğru arz talebin yaratılmasını sağlamak,
- Nadir hastalıklarda mevcut hasta hizmetleri, araştırmaları, eğitimi ve paydaşlarının koordinasyonu çalışmaları ile yakın komşu ülkelerdeki hastalar için de tanı ve tedavi hizmeti sağlamak,
- Nadir hastalıklar ve genombilim alanında ulusal koordinasyon merkezi konumunda yapılacak çalışmalarla klinik / temel araştırmalarda, hasta hizmetlerinde sürdürülebilirliği sağlamak ve uluslararası görünürlüğü artırmaktır.

Yönetmeliğe göre Merkezin faaliyet alanları;

- a) Genombilim araştırmalarındaki temel bilimsel buluşların nadir hastalıkların tanı ve tedavisindeki uygulamalara veya ticarileşebilir ürünlere dönüştürülmesi için araştırmalar yapmak,
- b) Biyolojik kaynak bankası kapasitesi ve çeşitliliğini arttırmak ve bu alt yapı ile temel araştırma, ilaç hedefleri, biyobelirteç keşfi, kişiye özgü tedavi gibi uygulama çalışmaları yürütmek ve ortak ileri araştırma çalışmalarına katılmak,
- c) Nadir hastalıklarda yürütülen çalışmalar sonucunda elde edilen yüksek ölçekli genomik verilerin klinik açıdan yorumlanabilmesi için klinik biyoenformatik alanında ortak araştırma projeleri yürütmek,
- ç) Nadir hastalıklarda tanı amaçlı yeni genetik testlerin geliştirilmesi ve yeni tedavi protokollerinin oluşturulması için çalışmalar yapmak,
- d) Nadir hastalıklar için ulusal veri tabanının oluşturulmasını ve hasta kayıt sistemlerinin uluslararası sistemler ile uyumunu sağlamak,
- e) Genombilim teknolojilerinin nadir hastalıkların tanı ve tedavisinde kullanımı konusunda hizmet ve danışmanlık yapmak,
- f) Sağlık hizmetleri açısından nadir hastalıklarda genombilim teknolojilerinin kullanılabilmesine yönelik olarak Bakanlıklar ve destekleyici kuruluşlara danışmanlık hizmeti verilerek bilim politikalarının belirlenmesi ve geliştirilmesinde bilimsel destek olmak,
- g) Nadir hastalıklar alanında kurum içi/kurum dışı, ulusal/uluslararası seminer, konferans, çalıştay, kurs ve benzeri etkinlikler düzenleyerek bu konudaki bilgi birikimini eğitim faaliyetlerine aktarmak ve ilgili birimlerle paylaşmak,
- ğ) Kamu düzeyinde genombilim teknolojilerinin nadir hastalıkların tanı ve tedavisinde kullanım amaçları hakkında farkındalık yaratarak teknolojilerin yararlı bir şekilde kullanılması ve doğru arz/talebin yaratılmasını sağlamak,
- h) Nadir hastalıklarda mevcut hasta hizmetleri, araştırmaları, eğitimi ve paydaşlarının koordinasyonu ile komşu ülkelerdeki hastalar için de tanı ve tedavi hizmeti sağlamak,
- ı) Nadir hastalıklar ve genombilim alanında ulusal koordinasyon merkezi konumunda yapılacak çalışmalarla klinik/temel araştırmalarda, hasta hizmetlerinde sürdürülebilirliği sağlamak ve uluslararası tanınırlığı arttırmak,

i) Merkezin faaliyet alanları ile ilgili Yönetim Kurulunun kararlaştıracağı diğer faaliyetlerde bulunmak

Merkezin Yönetim Kurulu; Prof. Dr. Meral ÖZGÜÇ, Prof. Dr. F. İlhan TEZCAN, Prof. Dr. R. Köksal ÖZGÜL, Prof. Dr. Seza ÖZEN, Prof. Dr. O. Koray BODUROĞLU, Prof. Dr. Meral TOPÇU, Dr. Ayşe YÜZBAŞIOĞLU ‘ndan oluşmaktadır.

Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezi

Acıbadem Üniversitesi bünyesinde Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürü ve Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Uğur Özbek yönetiminde kurulan “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Araştırma Uygulama Merkezi”, kurulmuştur.

Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Nadir Hastalıklar Ve Yetim İlaçlar Uygulama Ve Araştırma Merkezinin amaçlarına, faaliyet alanlarına, yönetim organlarına, yönetim organlarının görevlerine ve çalışma şekline ilişkin hükümleri kapsayan Yönetmelik **9 Temmuz 2017** Tarih Ve 30119 Sayılı Resmî Gazete yayınlanarak yürürlüğe girmiştir.

Anılan yönetmeliğe göre Merkezin faaliyet alanları; kamu, sivil toplum veya özel sektöre ihtiyaç duydukları alanlarda danışmanlık ve eğitim hizmeti vermek, her türlü yayında bulunmak, yerel, bölgesel, ulusal ve uluslararası düzeyde eğitim programları, kurslar, seminerler, konferanslar ve benzeri etkinlikler düzenlemek, bu faaliyetleri ulusal ve uluslararası diğer merkezler ile birlikte koordine etmek ve bu alanlarda Üniversite imkanlarının tanıtımı da dahil olmak üzere her türlü faaliyette bulunmaktır.

Merkezin Yönetim Kurulu; Prof. Dr. Uğur ÖZBEK, Prof. Dr. Haluk ÖZSARI, Prof. Dr. Engin YILMAZ, Prof. Dr. Yasemin ALANAY, Yard. Doç. Kanay YARARBAS’ tan oluşmaktadır.

7)) ANKARA'DAN BEŞ KURUMUN NADİR HASTALIKLAR KONUSUNDAKİ KAPASİTESİ TAÇESE ARAŞTIRMA SONUÇLARI (2018)

Doç. Dr. Esmâ Sarıkaya
Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

Bu rapor; TÜSEB, Türkiye Anne Çocuk Ergen Sağlığı Enstitüsü tarafından, resmi yazıyla Ankara'dan 5 büyük kurumdan aşağıdaki bilgiler istenerek, kurumların resmi yazı ile bildirdikleri verilerin derlenmesi ile oluşturulmuştur.

Soru gönderilen Ankara kurumları:

- Hacettepe Üniversitesi
- Gazi Üniversitesi
- Ankara Üniversitesi
- Dr. Sami Ulus EAH
- Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH

Yöneltilen sorular:

Nadir hastalık konusunda;

- Laboratuvar kapasitesi, İnsan gücü, Hasta kapasitesi, Sevk alma oranı nedir?
- Sorunlar, Çözüm yolları, Önerileriniz nelerdir?
- İleri Tedavi Uygulama Örnekleriniz var mı? (Kök hücre nakli, ileri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarınızı belirtiniz.
- Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkiler
- Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?
- Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?
- Tanı ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalınan durumlarda ne yapıyorsunuz? (Ter testi, İleri mutasyon analizi vb.)
- Tanı tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?
- İlişkide olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.
- Yeni doğan tarama programında Guthrie pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğünce hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?

Ana hedef; nadir hastalıklar için ülkemizin kapasitesinin tesbiti, tanı ve tedavi olanaklarını artırıcı mekanizmaların geliştirilmesi ve AR-GE olanaklarının artırılması için öneriler geliştirmek, zayıf ve kuvvetli yanlarımız ile tehditler (SWOT) göz önünde bulundurularak ulusal stratejiye katkıda bulunmaktır. Gerek duyulduğu durumda farklı kurumlara aynı formatta sorular gönderilerek daha geniş bir bilgi havuzu oluşturularak ulusal kapasitemiz ve araştırmacılar için kolleborasyonlara imkân sağlayacak alt yapı kurulumu hedefindedir.

Hacettepe Üniversitesi

1- "Nadir hastalık konusunda; Laboratuvar kapasitesi, İnsan gücü Hasta kapasitesi Sevk alma oranı" nelerdir?

Çocuk Nörolojisi BD:

Hasta kapasitesi orta düzeyde olmakla birlikte sevk alma oranı çok yüksektir, bu kapasiteyi karşılayacak insan gücü yetersizdir.

Çocuk Genetik BD:

HÜ. Hastanesi bünyesinde yer alan laboratuvarlarda hizmet verilmektedir.

Genetik Ana BD:

Hacettepe Üniversitesi Hastaneleri bünyesinde yer alan Genetik Tanı Merkezi laboratuvarlarında hizmet verilmektedir.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

Laboratuvar kapasitesi proje destekleri ile sağlanmış durumda, İnsan gücü klinikte sınırlı, laboratuvarında yeterli, Hasta kapasitesi fazla, Sevk alma oranı yüksektir.

Hacettepe Çocuk Alerji BD, bu alanda referans merkezi; tüm Türkiye'den hasta sevki bulunuyor. Tip 1 ve 2 tanısı için; Hacettepe Merkez laboratuvarı alt yapısı yeterli, Tip 3 tanısı için %30 hasta >>FXII gen mutasyonu; Çocuk Alerji BD bünyesinde, kendi imkânlarımız ile (Çocuk ve Erişkin hasta örnekleri kabul ediliyor). Geri ödeme kapsamında olmalı %70 hasta yeni gen ve tanı yöntemleri, Hacettepe Bilimsel Araştırmalardan 24 aile tanısı için destek proje alındı.

Çocuk Endokrinolojisi BD:

HÜ. Hastaneleri bünyesinde yer alan laboratuvarlarla hizmet verilmektedir.

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

Bilim Dalımız laboratuvar alanında en geniş kapasiteye sahip laboratuvarlardan biridir. Ancak, son yıllarda üniversitelerin borçlarını ödeyememeleri nedeni ile tıbbi cihazlar yenilenememiş, birçoğu "10 yıllık ömürlerini" doldurmuş ve tamir edilemez durumdadır. İnsan gücü yetersizdir, emekli olan personelin yerine personel alınamamıştır. Türkiye'nin ilk kurulan metabolizma merkezi olması dolayısı ile geniş bir alana hizmet vermekte olup, yüksek sayıda hasta kapasitesine sahiptir. Çok sayıda sevk almaktadır.

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

Konusunda deneyimli 4 öğretim üyesi, İç Anadolu, Doğu ve Güneydoğu Anadolu ve Karadeniz bölgesinden sevk Yılda 12.000'den fazla, %75' ten fazlası diğer Üniversite veya EAH den sevk edilen hasta, Hastane laboratuvar olanakları.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Hacettepe Üniversitesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı; çocukluk çağında görülen nefrolojik hastalıklar için ülkemizde önde gelen merkezlerden birisidir. Bilim dalımızda 4 öğretim üyesi, 3 yan dal araştırma görevlisi yer almaktadır. Bölümümüzde yıllık ortalama 8000-9000 hastaya poliklinik hizmeti verilmektedir. Poliklinik hizmetleri çerçevesinde periton diyalizi, hemodiyaliz

ve böbrek nakli poliklinikleri ayrı olarak yapılandırılmıştır. Yılda ortalama 450-500 yatan hastaya konsültasyon hizmeti verilmektedir. HÜ Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı'nda yönetimi yapılan başlıca hastalıklar: Sıvı elektrolit dengesizlikleri, İdrar yolu enfeksiyonu, Nefrolitiazis, İşeme disfonksiyonu, Herediteri genetik böbrek hastalıkları, Proteinüri, Hematüri, Konjenital nefrotik sendrom, İdiyopatik nefrotik sendrom, Glomerülonefrit, Nefronofitizis, Renal tübüle rasidoz, Nefrojenik diabetes insipit, Sistinozis, Hiperoksalüri, Tübüointerstisyel nefrit, Sistemik hastalıkların böbrek tutulumu, Hipertansiyon, Kronik böbrek yetmezliği, Akut böbrek yetmezliğidir.

Bilim dalımıza bağlı olarak faaliyet gösteren Nefrogenetik Laboratuvarı'nda çocukluk çağında görülen glomerüler ve tübüler hastalıklar için ileri düzeyde moleküler analizler yapılmaktadır. Bölümümüze bağlı olarak ayrı bir binada çalışmalarını sürdüren Nefrogenetik Laboratuvarı'nda ise bir öğretim üyesi, bir bilim doktorasını tamamlanmış biyolog (PhD) ve iki teknisyen görev almaktadır. Bu laboratuvarımız tüm Türkiye'ye hizmet vermektedir. Bu laboratuvarında yapılan işlemler kısaca: 1. nesil (Sanger dizileme) ile mutasyon analizleri, 2. nesil dizileme, Konvansiyonel ve gerçek zamanlı PCR, Transkriptomiks, Invitro çalışmalar. (podositler üzerinde yapılan in vitro çalışmalar; gen susturma dahil)

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

Bilim dalımızda izlediğimiz başlıca nadir hastalıklar; Kistik fibrozis (KF), Kistik fibrozis dışı bronşektazi, Primer siliyer diskinezi (PSD), İnterstisyel akciğer hastalıklarıdır. Bu hastalık grupları için laboratuvar kapasitemiz (ter testi, solunum fonksiyon testleri, videomikroskopi) mevcuttur. Ayrıca hastalarımızın mutasyon çalışmaları fakültemiz Tıbbi Biyoloji ABD ve Genetik BD laboratuvarlarında çalışılmaktadır. Bilim dalımızda 4 öğretim üyesi, 2 uzman ve 3 teknisyen ile çalışmaktayız. Bilim dalımıza ülkemizin hemen tüm bölgelerinden yukarıdaki hastalıklar için sevk almaktayız; bölümümüzde gördüğümüz hastaların yaklaşık %60'ı diğer illerden gelmektedir."

Çocuk Hematoji ve Onkoloji BD:

Laboratuvar kapasitesi: Hacettepe Üniversitesi Hastanelerinde talasemi için globin elektroforezi ve beta globin geni sekanslama, pirimidin S' nukleotidaz eksikliği için enzim tayini ve mutasyon bakılması, CDA tanısı için elektron mikroskopik inceleme ve kemik iliği incelemeleri, sukroz ve asit hernaliz testleri, herediter sferositoz için ozmotik fragilite testi, konjenital nötropeniler için HAX1 ve G6PC3 gen mutasyonları, Fanconi anemisi ve DBA için araştırma laboratuvarımızda NGS, Schwachman Diamond için 4 gen analizi, ADA2 eksikliği için ADA2 enzim tayini ve genin sekanslanması, Ghosal Hastalığı için moleküler tanı, hermotili ve diğer koagülasyon faktör eksiklikleri için faktör düzeyi tayini, mixing testi ve inhibitör testleri, Glanzman ve Bernard Soulier tanısı için akım sitometri ve trombosit agregasyon pan eli, lösemi tanısı için kemik iliğinden akım sitometri, sitegenetik ve per incelemeleri, hemofagositik sendromda primer HLH mutasyonları (perforin, syntaxin, MUNC12, STXBP2).

İnsan gücü: Nadir hastalıklar konusunda deneyimli ve yeterli sayıda akademik ve teknik personel bulunmaktadır.

Hasta Kapasitesi: Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı bir referans merkezi olması nedeniyle bu nadir hastalıklar konusunda hem hekimlerin hem de hastaların sıklıkla başvurması sonucu geniş bir hasta potansiyeline sahiptir.

Sevk alma oranı: Nadir hastalıkların yaklaşık üçte ikisi sevk olarak gelmektedir.

Hasta kapasitesi yüksek ancak insan gücü yetersizdir. Çoğu çocukluk çağı kanserleri, çocukluk çağının nadir hastalıkları kapsamında kabul edilebilir."

2- Nadir hastalık konusunda; Sorunları, Çözüm yolları, Önerileriniz nelerdir?

Çocuk Nörolojisi BD:

Laboratuvar ileri genetik ve metabolik tetkikler

Çocuk Genetik BD:

Çocuk genetik hastalıkları bilim dallarının ilgilendiği hastalıkların, birkaç kromozom hastalığı dışında tümü, nadir hastalıklardır. Ülkemizde az sayıda olan deneyimli merkezlerin bu hastalıkları izlemesi gereklidir. Sorunlar ön planda, yeterli deneyimi olmayan merkezlerin tanı ve tedavi konularında hastaları yanlış yönlendirmelerinden kaynaklanmaktadır.

Genetik BD:

Nadir hastalıkların o/o 80 i Genetik Hastalıklardır. Genetik Hastalıklar Tanı Merkezlerinde Genetik hastalıkların doğum öncesi ve doğum sonrası tanı ve izlemleri yapılmaktadır. Ayrı bir yapılanma insan gücü ve altyapının verimli kullanılmasını engelleyecektir."

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

Sorunlar, malzeme ihtiyacı ve genetik çalışmaların aksaması. Çözüm yolları: Sağlık Bakanlığı, SGK ve Üniversitelerin nadir hastalıklarla ilgili projeleri desteklemesi

Çocuk Endokrinolojisi BD:

Nadir hastalıklar 3. ve 4. Basamak sağlık hizmetlerinin verildiği, ilgili konuda en az 2 uzman hekimin bulunduğu merkezlerde izlenmelidir. Bu hastaların izlemi ve yeni tedavi seçenekleri bu alanda deneyimli uzman hekimlerden oluşan konseyler ve bilimsel kurulların kararı ile gerçekleşmelidir.

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

Yukarıdaki soruya verilen yanıtta dile getirilen sorunların giderilmesi, Metabolizma merkezlerinin sayısının artırılması (laboratuvar desteği ile birlikte), Özel laboratuvarların kontrol altına alınarak kalite kontrol zorunluluğunun getirilmesi, Değişik kaynaklardan destekle ülkemizde yapılabilir hale getirilen laboratuvar çalışmalarının ivedilikle geri ödeme (SUT) kapsamına alınması, Yurdumuzda yapılamayan tetkiklerin yapılabilmesi için destek, Tedavide kullanılan ürünlere ulaşımında kolaylık sağlanması, Taramalarda örnek alınması ile sonuçlanması arasındaki ortalama "19" günlük sürenin kısaltılarak genişletilmiş taramaya geçilmesi, Tedavide kullanılan tıbbi besin, biyobenzer, biyoeşdeğer ürünlerin ülkemizde üretilebilir hale getirilmesi için teşvik, Birçok metabolik hastalıkta tedavi amaçlı yüksek dozda kullanılan vitaminlerin normal vitamin desteği olarak görülmeyip geri ödeme kapsamına alınması, Bilgi ve görgü artırmak için katılımımızın yararlı olduğu bazı uluslararası toplantılara (tek firma tarafından düzenleniyor gerekçesi ile izin verilmeyen) katılabilmemizin önünün açılması (Oysaki bu toplantılar yıllardır yapılmakta olan toplantılardır. Bu toplantılar tamamen bilimsel olup, bir reklam faaliyeti bulunmamaktadır. Yıllardır aynı firma tarafından düzenlendiğinden ve geleneksel hale geldiğinden ikinci bir firmanın sponsor olma şansı yoktur. Yine aynı nedenle yeni yetişmekte olan fellow'lar için uygun gördüğümüz kurslara arkadaşlarımız katılamamışlardır) gerekmektedir.

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

Akraba evliliklerinin azaltılması, indeks vaka saptandığında preimplantasyon tanı ve gebelik, Tüm önerilere rağmen hastalığı olan bebek doğuranların hasta giderlerine katılımı.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Sağlık personelinin nadir hastalıklar hakkında eğitim düzeyinin artırılması gerekir. Bu sayede hastaların ilgili merkeziere zamanında sevk edilmesi sağlanabilir. Ayrıca bu hastalıkların nadir görülmesi nedeni ile ulusal ölçekte kayıt sistemleri oluşturulmalı ve ülkemizdeki hastaların klinik özellikleri belirlenebilir.

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

Nadir hastalık konusunda en önemli sorunlar, ülkedeki doktor ve sağlık personeli konusunda yeteri kadar bilgi sahibi olmamak, yeterli laboratuvar imkânı bulunmaması ve hasta kayıt sisteminin olmamasıdır. Bunların giderilmesi için bakanlık kontrolünde eğitim programları ve olanakların artırılması önerilir.

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD:

Nadir hastalıklar ülkemizde akraba evliliği ve doğurganlık hızının yüksek olması nedeniyle o kadar da nadir görülmemektedir. Ancak nadir hastalıkların çeşitliliği nedeniyle bu hastaların tanı almasında gecikmeler olabilmektedir. Örneğin nadir bir genetik hemolitik anemiye sahip olan hasta kan transfüzyonunu alarak sevk edilmekte, sonrasında transfüzyon gereksinimleri olması durumunda tanı için moleküler genetik yöntemler dışında bir seçenek kalmamaktadır. Bu hastalıklar konusunda hekimlerin tecrübesi nadir olması nedeniyle az olduğundan bazı merkezlerde örneğin Hacettepe Üniversitesi Fanconi anemisi ve Diğer Konjenital Kemik iliği Yetmezlikleri Merkezi örneğinde olduğu gibi bir çeşit mükemmeliyet merkezleri geliştirilmesi düşünülebilir. Böylece bu hastalık grubuyla bizzat ilgilenen, tecrübeli, multidisipliner ekipler bu hastalara her çeşit tanı ve tedavi olanağını tek bir merkezden sunabilmektedir. Ayrıca Bilim Dalımız bünyesinde görev yapan Hacettepe Üniversitesi Fanconi anemisi ve Diğer Konjenital Kemik iliği Yetmezlikleri Merkezimiz bu nadir kemik iliği yetmezliklerinin Türkiye kayıt sistemini de gerçekleştirmiştir. Pek çok nadir hastalık için moleküler tanı konulması amacıyla hekimler yurtdışına kan göndermektedir. Bu şekilde merkezler olması durumunda bu kan göndermeler de azalacaktır.

3- İleri Tedavi Uygulama Örnekleriniz var mı? (Kök hücre nakli, ileri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarınızı belirtiniz.

Çocuk Nörolojisi BD:

Evet vardır. Niemann Pick tip C

Çocuk Genetik BD:

Genetik hastalıkların çoğunda destekleyici tedavi verilmektedir. Yurtdışında geliştirilmekte olan spesifik tedavilerin geliştirilme süreci yakından izlenmektedir.

Genetik Ana Bilim Dalı:

İlgili bölümlerle birlikte var olan tedaviler izlenmektedir. Ancak yüksek maliyet nedeni ile bu hastalıkların önlenmesi esastır.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

Kök hücre nakli 8- 10/yıl, Enzim tedavisi (2 hasta)

Çocuk Endokrinolojisi BD:

Büyüme hormonu duyarsızlığı olan hastalarda rekombinant IGF-1 tedavisi, hiperfosfatasya hastalarında asfotaz alfa tedavisi

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

Hastanemizde lizozomal depo hastalıklarında enzim yerine koyma tedavisi uygulanmaktadır. Gerekğinde kemik iliğınaklıde yapılmaktadır.

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

Gaucher hastalığında enzim tedavisi (37 hasta), Lipoprotein lipaz eksikliklerinde enzim tedavisi uygulamaktayız (1 hasta), izlediğimiz diğer nadir hastalıklar: Nieman Pick hastalığı ve diğer lipit depo hastalıkları, glikojen depo hastalıkları, Wilson hastalığıdır.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Nadir bir hastalık olan atipik hemolitik üremik sendrom tedavisinde ekulizumab adındaki kompleman inhibitör tedavisi bilim dalımızda uygulanmaktadır.

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

Özellikle KF konusunda dünyada yeni kullanılmaya başlayan "KFTR modölatör tedavileri" (Orkambi, Syn1 deko, Kalydeko) ve diğer ölkelerde kullanılan hipertonic salin gibi tedaviler, geri ödeme olmaması nedeniyle hastalarımız tarafından kullanılamamaktadır. Bunların geri ödemesinin yapılması mutlaka gereklidir.

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD:

İleri tedavi uygulama örnekleri: Hematopoetik kök hücre nakli yapılmaktadır. Kök hücre nakli için bölümümüze ait bir ünite olmadığından ve Çocuk Hematoloji ile Kit ünitesinin yoğunluğu nedeniyle çoğu zaman hastalar sevk edilmek zorunda kalmaktadır."

4- Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkileriniz var mı? Varsa iletişim içinde oldukları hasta dernekleri İsimleri nelerdir?

Çocuk Nörolojisi BD: Hayır.

Çocuk Genetik BD: Hasta dernekleriyle yoktur. Uzmanlık dernekleriyle ilişkimiz vardır.

Genetik Ana Bilim Dalı: Yok.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

Klinik İmmünoloji Derneği, AİD Herediter Anjioödem Hasta Derneği ile temasımız var, hasta da yönlendiriyorlar. Türkiye Ulusal Alerji ve Klinik immünoloji Derneği'nin Herediter Anjioödem Çalışma grubu var, aktif çalışıyorlar."

Çocuk Endokrinolojisi BD: Yok

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği, Fenilketonürlü Çocukları Tarama ve Koruma Derneği, METVAK, Mukopolisakkaridoz Hasta Derneği, Sistinozis Hasta Derneği

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

İzlediğimiz nadir hastalıklarla ilgili hasta derneği bulunmamaktadır. Türk Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Derneği.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkilerimiz vardır. Sistinozis Hastaları Derneği örnek olarak verilebilir.

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

Uzmanlık dernekleri olarak, Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği, Türk Toraks Derneği, Avrupa Solunum Derneği ile yakın ilişkilerimiz var. Hasta derneği olarak KİFDER ile iletişim halindeyiz.

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD:

Hasta ve uzmanlık derneklerinden Türk Hematoloji Derneği, Türk Pediatrik Hematoloji derneği, Doğuştan Kan Hastalıkları Koruma Tedavi Araştırma ve Dayanışma Derneği, Talasemi Federasyonu ile ilişkilerimiz vardır.

Türk Pediatri Onkoloji Derneği, Ankara Kanserli Çocuklar ve Ailelerini Koruma ve Yardımlaşma Derneği, Türk Kanser Araştırma ve Savaş Vakfı"

5- Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?

Çocuk Nörolojisi BD: Evet

Çocuk Genetik BD: Evet

Genetik Ana Bilim Dalı: Yok.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD: Hayır

Çocuk Endokrinolojisi BD:

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı bünyesinde nadir hastalıklar çalışma grubu mevcuttur

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD: Evet

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD: ABD bünyesinde evet

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Bilim dalımız öğretim üyelerinin girişimleri ile nadir hastalıklar için oluşturulmuş kayıt sistemleri vardır. 6. sorunun yanıtında ayrıntılı olarak anlatılmıştır.

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD: Hayır

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD: Evet

6- Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?

Çocuk Nörolojisi BD:

Kukas {Kas Hastalıkları Kayıt Sistemi) vardır.

Çocuk Genetik BD:

Hastane otomasyon sistemi dışında iskeletin genetik hastalıkları, frajil X sendromu ve genomik kopya sayısı değişiklikleri gibi bazı hastalıklar için kayıt sistemleri vardır.

Genetik Ana Bilim Dalı:

Hastane otomasyon sistemi dışında kayıt sistemi yok.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

Primer immün yetmezlik hastalıkları için çok iyi olmasa da var.

Çocuk Endokrinolojisi BD:

Büyüme hormonu eksikliği, çoklu hipofizer hormon eksikliği, büyüme hormonu duyarsızlığı, hiperinsülinizm, MODY tanıli hastaların isim ve dosya numaralarını içeren kayıt mevcuttur.

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

Bütün metabolik hastalıklar için kartoteks bazında kayıt yapılmaktadır. Ancak bu kayıtlar, yapılandırılmış ve komputerize değildir.

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

Bilgisayar ortamında kayıt sistemi yoktur. Ancak özelliği olan ve nadir hastalıklar bilim dalımızda kayıt edilmektedir.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Bilim dalımız öğretim üyelerinin liderlik ettiği, internet tabanlı kayıt sistemlerimiz vardır. Bu kayıt sistemleri aşağıda özetlenmiştir.

Sistinozis kayıt sistemi (www.sistinozisnet.org.tr): Bu kayıt sistemi ile planlanan sistinozis tanısı ile takip edilen veya bu tanıyı yeni alan Türk hastalarda sık rastlanan hastalık yapıcı sistinozin gen mutasyonlarını tanımlamak, yeni mutasyonlar bulmak, saptanan mutasyonlar ile klinik bulgular arasında ilişkiyi araştırmaktır. Hastaların demografik özellikleri (yaş, cinsiyet, doğum yeri, anne baba arasındaki akrabalık durumu vb), tanı anındaki klinik ve laboratuvar bulguları, alta yatan genetik anormallikler, uygulanan tedaviler bu sisteme kaydedildi. Kayıt sisteminin ilk sonuçları alanında önde gelen dergilerden olan Clinical Journal of American Society of Nephrology dergisinde yayınlanmıştır (Topaloglu R, et al. The Clinical and Mutational Spectrum of Turkish Patients with Cystinosis. Clin J Am Soc Nephrol 2017; Aug 9).

Atipik hemolitik üremik sendrom kayıt sistemi (www.ahusnet.org.tr): Atipik hemolitik üremik sendrom aHÜS), kompleman sisteminde disregülasyon sonucu oluşan ve yaşamı tehdit eden nadir bir hastalıktır. Konu ile ilgili yapılan çalışmalarda mortalitenin çocuklarda erişkinlere göre daha yüksek olduğu belirtilmiştir. Kompleman düzenleyici proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonlar ve anti-CFH otoantikarları hastaların %60-70'inde saptanabilmektedir. Bu bilgilerden hareketle ülkemizde izlenen aHÜS hastalarının klinik özelliklerini belirlemek ve genetik anormalliklerini incelemek amacıyla bu kayıt sistemi oluşturulmuştur. Bu kayıt sisteminin ilk sonuçları BMC Nephrology' de yayınlanmıştır (Bes b as N, et al. Turkish pediatric atypical hemolytic uremic syndrome registry: initial analysis of 146 patients. BMC Nephrol 2017 5;18: 6)

Bir Avrupa Birliği çalışması olan ve "**Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı**" çalışmasının ülkemizdeki veri sorumluluğu bilim dalımız tarafından üstlenilmiştir. Yine nadir görülen çocukluk çağı kistik böbrek hastalıkları ile ilgili kayıt sistemi oluşturma çalışmaları devam etmektedir."

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği tarafından yapılmış ve yürütülmekte olan "**Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi**" var. Yöneticisi bilim dalımız öğretim üyesi tarafından yürütülen bu kayıt sistemini aktif olarak kullanıyoruz.

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD:

Kayıt sitemimiz bulunmaktadır. **Fanconi anemisi ve DBA için Türkiye kayıt sistemi, talasemi, HLH, SDS, piruvat kinaz eksikliği, pirimidin S nukleotidaz eksikliği, hemofililer ve diğer koagülasyon faktör eksiklikleri için ise lokal kayıt sistemimiz vardır.** Tüm çocukluk çağı malign tümörler için TPOG' nın kayıt sistemi vardır.

7- Tanı ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalınan durumlarda ne yapıyorsunuz? (Ter testi, İleri mutasyon analizi vb.)

Çocuk Nörolojisi BD:

Hayır. Özel laboratuvar sevk

Çocuk Genetik BD:

Tüm genetik testler için yeterlidir.

Genetik Ana Bilim Dalı:

Tüm genetik testler için yeterli.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

Yeterli. Yetersiz kalındığında Özel merkezlere yönlendiriyoruz veya koloborasyonda bulunulan yurtiçi üniversiteler veya yurtdışı merkezlerde yapılması için planlama yapıyoruz.

Çocuk Endokrinolojisi BD:

Hormonal testler için üniversitemiz laboratuvarları yeterlidir. Genetik çalışmalar için üniversitemiz alt yapısı yeterlidir.

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

Teknik olanaklar sağlandığında yeterli. Yetersiz kaldığı durumlarda gerek yurtiçi gerekse yurtdışı laboratuvarlardan destek alınmaktadır.

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

Tüm gereksinimleri karşılamamaktadır. Enzim tayinleri ve mutasyon analizleri için yurtdışından destek alınmaktadır.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Bilim dalımıza bağlı olarak faaliyet gösteren Nefrojenetik Laboratuvarı'nda çocukluk çağında görülen glomerüler ve tübüler hastalıklar için ileri düzeyde moleküler analizler yapılmaktadır. Bu laboratuvarımız tüm Türkiye'ye hizmet vermektedir. Bu laboratuvarında yapılan işlemler: 1.nesil (Sanger dizileme) ile mutasyon analizleri, 2.nesil dizileme, Konvansiyonel ve gerçek zamanlı PCR, Transkriptomiks, Invitro çalışmalar (podositler üzerinde yapılan in vitro çalışmalar; gen susturma dahil) dir.

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

Kistik fibrozis tanı ve tarama için ter testi alt yapımız yeterli, ancak kit alım sorunu nedeniyle, bir süre sonra bu testi yapamayacağız. Acilen kit sorununun bakanlık tarafından çözülmesi gerekiyor, yoksa yenidoğan taraması için hem bizde hem ülkemizde ter testi yapılamayacak. Mutasyon analizi ve gen sekans çalışmaları KF için Tıbbi Biyoloji ABD ve Primer Siliyer Diskinezi (PSD) için Genetik BD laboratuvarlarında yapılmakta, ancak yetersiz kalınan durumlarda yurt dışındaki

laboratuvarlara gönderiyoruz. İnterstisiyel akciğer hastalıkları için genetik çalışmaları da yurt dışındaki laboratuvarlara gönderiyoruz. İzlediğimiz nadir hastalıkların çoğu genetik olup, genetik tanı için sekans çalışması gereken hastalarımızın bu testlerinin geri ödeme kapsamına alınması gereklidir. Hastalarımızın mutasyonlarının bilinmesi bize ayrıca prenatal tanı için de çok yol gösterici olmaktadır. Primer Siliyer Diskinezi tanısı için kullanılan ""Yüksek Hızlı Videomikroskopi çalışması ve tarama testi olarak kullanılan ""Nazal Nitrik Oksit ölçümlerinin"" Sağlık Uygulama Tebliği geri ödeme kapsamına alınması tanı için çok yararlı olacaktır."

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD:

Tanı ve tarama alt yapımız yeterlidir. Ancak şu anda DEB, piruvat kinaz enzim düzeyi testlerini Ankara içindeki dış laboratuvara göndermekteyiz.

Çocukluk çağı kanserlerine, ailevi kanserlere özgü bazı genetik çalışmalar yapılamamaktadır. Patolojik tanıya ilave tedaviyi yönlendirecek olan moleküler/genetik çalışmalarla belirlenecek olan alt gruplar belirlenmektedir."

8- Tanı tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?

Çocuk Nörolojisi BD: Tanı koyma konusunda sıkıntı var. Özel Laboratuvar yok

Çocuk Genetik BD:

Bilim dalımızda tanı ve izlem konusunda sorunumuz yoktur. Tarama ulusal ölçekte karar verilmesi gereken bir konudur.

Genetik Ana Bilim Dalı:

Anabilim Dalımızda Tanı konusunda sorun yok. Tarama ve tedavi ulusal ölçekli karar verilmesi gereken konulardır.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

Tanı ve tedavide rastlanan sorunlar: Hastalıkların yeni tanımlanmış olması, klasik kitabi bilgi olmaması. Uluslararası yayınları takip ederek çözüyoruz.

Çocuk Endokrinolojisi BD:

Nadir hastalıkların tedavilerinde kullanılan bazı ilaçların Sağlık Bakanlığı Ruhsatlandırma süreci uzun sürdüğü için temininde güçlük yaşanmaktadır

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

Kimyasal, tıbbi cihaz ve personel yetersizliği, Özel laboratuvarlardan yararlanma, Firmalardan destek

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

Enzim analizlerinin tamamı yapılamıyor, mutasyon analizleri veya gerektiğinde tüm ekzom taramaları yapılmaktadır. Yurt dışı ilgili merkezlere yazarak kişisel ilişkiler veya orada yürütülen araştırmaların bir parçası olarak yaptırıyoruz.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Bazı nadir hastalıkların tanısında deneyim çok önemli olması nedeni ile bazen hastalar merkezimize geç sevk edilmektedir. Bu da tanı ve tedavide gecikmelere yol açmaktadır. Sistinozis gibi hastalıklarda erken tanı ve erken tedavi prognozu önemli oranda etkilemektedir.

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

Madde 3 ve 7'de belirtildi.

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD:

Tanı testlerinde genel olarak eksiklik yaşamıyoruz. Eksik olan 2 testi Ankara içindeki dış laboratuvarlarda çalıştırıyoruz.

9- Nadir hastalık konusunda; ilişkide olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.

Çocuk Nörolojisi BD:

TÜBİTAK

Çocuk Genetik BD:

Yurtdışındaki benzer bilim dallarıyla ve akademisyenlerle yıllar içinde kurulmuş bilimsel ve akademik ilişkilerimiz vardır.

Genetik Ana Bilim Dalı: Yok.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

NIH, CEMM (Viyana Üniversitesi), Rockefeller Üniversitesi, Harvard Üniversitesi

Çocuk Endokrinolojisi BD: Yok

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism), ESPKU (European Society for Phenylketonuria)

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

Daha çok yurt dışındaki üniversitelerin ilgili bilim insanları ve laboratuvarları ile ilişkide bulunuyoruz.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Bilim dalı öğretim üyelerinin üye olduğu ulusal (Çocuk Nefroloji Derneği) ve uluslararası meslek birlikleri (European Society for Paediatric Nephrology) ile nadir hastalıklar alanında bilgi alışverişi yapılmaktadır.

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

İnterstisyel akciğer hastalıkları için COST VE EUCHILD, Kistik fibrozis için Avrupa KF Derneği, Primer S iliyer Diskinezi için Cost, BEA T PCD grubu.

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD:

Nadir hastalıklardan Diamond Blacktan anemisi (DBA) moleküler tanısında Hacettepe Üniversitesinde Euro DBA Konsorsiyumu adıyla alınan E Rare projesi kapsamında çalışılmaktadır. Bilim dalımız öğretim üyelerinden Dr. Fatma Gümrük ve Dr. Şule Ünal EHA Eritrosit Hastalıkları alt komitesi üyesidir. Harvard Üniversitesinden Dr Akika Shimamura ve Napoli Üniversitesi,'nden Dr. Achilles Iolascon ile ortak çalışmalarımız devam etmektedir. Bilim Dalımız öğretim üyelerinden Dr. Şule Ünal University Master on Rare Anemias and Related Syndromes, University

of Barcelona, 10 saat, Hereditary Megaloblastic anemias başlıklı nadir hastalık konusunda 2 yıldır ders vermektedir. Bilim Dalımızda 10 dan fazla uluslararası klinik araştırma devam etmektedir.

SIOP (The International Society of Paediatric Oncology)"

10- Yeni doğan tarama programında GUTHRIE pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?

Çocuk Nörolojisi BD:

Nörolojik hastalıklar konusunda yer almıyoruz.

Çocuk Genetik BD:

Bilim dalımızda izlenen hastalıklardan hiçbiri tarama kapsamında değildir.

Genetik Ana Bilim Dalı:

Yer almıyor.

Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD:

Guthrie ile yenidoğan taramasına Ağır kombine immün yetmezlik hastalıklarının taranabildiği TREC analizinin eklenmesi konusunda 2009'dan itibaren HSGM Çocuk ve Ergen Sağlığı Daire Başkanlığı ile görüşülmesine rağmen henüz taramaya alınmadı.

Çocuk Endokrinolojisi BD:

Yenidoğan tarama programında Endokrinolojiyi ilgilendiren (hipotiroidizm ve 21-hidroksilaz eksikliği) konular bölümümüz öğretim üyelerinin de yer aldığı Ulusal Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği ve Sağlık Bakanlığının bilimsel kurullarının ortak çalışmaları ile belirlenen algoritmaya bağlı kalınarak yürütülmektedir

Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD:

Evet

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji BD:

İlgi alanımıza giren hastalıkların ülke çapında taraması yapılmamaktadır. Bu nedenle HSGM listesinde değiliz.

Çocuk Romatolojisi ve Nefroloji BD:

Yenidoğan tarama programında yer alan hastalıklar arasında bölümümüzün yönetimini üstlendiği hastalıklar yer almamaktadır.

Çocuk Göğüs Hastalıkları BD:

Kistik fibrozis hastalığı için evet.

Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD:

Bilim Dalımızın yenidoğan taramasında rolü yoktur.

Tablo 4 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk Nörolojisi B.D. Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus EAH	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevki alma oranı	Merkez Lab ile Çalışılıyor, Toplamda İki Eğitici İle Birlikte) 6 Uzman Görev Yapmakta, Hasta Kapasitesi Yılda Yaklaşık 30.000, Sevki Alma Oranı %30-40	Merkez laboratuvar olanaklarını kullanıyoruz. İkisi doçent olmak üzere 6 uzman olarak görev yapıyoruz. Yıllık yaklaşık 40.000 poliklinik başvurusu olmaktadır. Bu başvuru oranının %30-40'ını sevki hastalar oluşturmaktadır.	Var	Yok
Nadir hastalık konusunda, Sorunları, Çözüm yolları, Önerilerimiz nelerdir	Hastanemiz Bünyesinde Metabolizma Lab, Kurulması, Genetik Tam İnkânlarının Veya Hizmet Alımının Arınması, Pediatrik Genetik Ve Dismorfoloji Konusunda Uzm Doktor Kapasitesinin Sağlanması, Pediatrik Nöroradyoloji Konsültasyonu İçin Hizmet Alımının Sağlanması	Nadir hastalıklar konusunda ise bazı hastalıklar ile ilgili merkezlerin olması, bu merkezlerde hastalık ve eşlik eden komplikasyonlar ile ilgili uzman hekimlerin bulunması, bu merkezlerde tanıya yönelik tetkiklerin yapılabilmesini öneririm. Özellikle periferdeki pediatri uzmanlarının bu konuda eğitilmesi ve bu hastaların spesifik merkezlere yönlendirilmesi uygun olacaktır.	---	Genetik laboratuvar kurulması
İleri Tedavi Uygulama Örneğiniz var mı ?(Kök hücre nakli, ileri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarımızı belirtiniz.	Sma Hastalarının Nusnensen İntratekal Tedavisi Hastanemizde Uygulanmakta, 10 Hasta	Kök hücre nakli yapılan vakamız bulunmamaktadır. Enzim tedavileri de Çocuk metabolizma bölümü tarafından verilmektedir.	Kök Hücre ve Enzim Tedavisi	nusnensen sma
Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkileriniz var mı? Varsa iletişim içinde oldukları hasta dernekleri isimleri nelerdir	Türkiye Çocuk Nöroloji Derneği, Nöromuskuler Hastalıklar Araştırma Derneği, Gelişimsel Nöroloji Derneği, Hasta Dernekleri İle Direk İlişkimiz Yoktur	Türkiye Çocuk Nöroloji Derneği ile ilişkimiz bulunmaktadır. Hasta dernekleri ile ilişkimiz yoktur.	Türkiye çocuk nöroloji derneği	Yok
Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?	Yok	VAR. SBÜ Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir hastalık platformu kuruldu.	Evet	Yok
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?	Yok	Yoktur	---	Yok
Tanı ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalan durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, İleri mutasyon analizi	Yeterli(İleri Mutasyon Analizi için Numune Genetik)	Merkez laboratuvar özellikle mutasyon analizlerinde yetersiz kalmaktadır. Farklı merkezlere hastaları yönlendirmemiz gerekmektedir. Bu hasta ve yakınları için sıkıntı oluşmaktadır. Oraya gidip kan vermesi ve öncesinde randevu alınması gerekmektedir.	Yeterli	Genetik laboratuvar
Tanı tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?	Tabii Sekreter Olmaması Sebebiyle Hasta Kayıtlarının Düzenlenmesinde Güçlükler Yaşamakta Ve Bu Durum Doktorlar Tarafından Çözülmemekte, Psikometrik Test Yapılabilen Psikolog Eksikliği Nedeniyle Psikometrik İncelemede Zorluklar Yaşamakta Bu Durumda Psikiyatri Bölümünden Ve Gelişimsel Pediatriden Destek Alınmakta, Nöroradyoloji Konsültasyonu Konusunda Sıkıntılar Yaşamakta	Tamam testler oldukça maliyetli tetkiklerdir, hastanemizde çoğu çalışılmamaktadır. Hastaları farklı merkezlere yönlendirmek gerekmektedir. Bazı hastalarda ise kan örneklerini aracı firmaların desteği ile yurt dışına analiz için göndermekteyiz.	---	Özel laboratuvarlarla
Nadir hastalık konusunda; ilişki de olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.	Yok	Yoktur	---	Yok
Yeni doğan tarama programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğünce hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?	Yok	Yoktur	Evet	---

Tablo 5 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk Genetik Hastalıkları B.D. Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus EAH	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevki alma oranı	Dr. Sami Ulus EAH Bu Braunş Yoktur	Merkez laboratuvar olanaklarını kullanıyoruz. Çocuk Genetik olarak tek uzman hekim çalışıyor, yılda ortalama 3500 hasta bakıyoruz, hastaların hemen tümü bir başka hekim tarafından sevilmiş, yönlendirilmiş oluyor.	Tam teşekküllü laboratuvar var 5 biyolog, 1 uzman, 1 Öğretim görevlisi çalışıyor. 1200 Hasta/Ay Ankara dışından; genellikle yakın çevredeki illerden sevk ve kişisel başvurular Ankaradaki 3 merkezden biri. Yurt dışından ve tüm türkiyeden sevk alıyor.	BU BRAUNŞ YOKTUR
Nadir hastalık konusunda; Sorunları, Çözüm yolları, Önerilerimiz nelerdir		Tamamı tetkiklerin planlanması ve tedavi kararında ehil uzman hekim(ler)in görüşü alınma	Nadir Hastalıklar Yönergesi Çıkarılmadı, Multidisipliner Laboratuvar (Ruhsatlı) oluşturulmalı. Çocuk genetik için ayrı laboratuvar (ruhsatlı) oluşturulmalı.	
İleri Tedavi Uygulama Örneklerimiz var mı? (Kök hücre nakli, ileri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarınızı belirtiniz.		Yok	Kök Hücre, gen tedavisi, enzim tedavisi uygulanıyor.	
Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkileriniz var mı? Varsa iletişim içinde oldukları hasta dernekleri isimleri nelerdir		Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği	Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği, Çocuk Metabolizma Hastalıkları derneği, Millî Pediatri derneği, Mps ve Lizozomal Hastalıklar Derneği	
Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?		VAR. SBÜ Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir hastalık platformu kuruldu.	multidisipliner ekip var	
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?		ICD tanı kodları haricinde poliklinik fotoğraf arşivi	Tüm hastalıklar için kayıt sistemi var	
Tam ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalımlar durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, İleri mutasyon analizi vb.)		Laboratuvar olanaklarımız son 1-2 ay içerisinde yeterli olmaya başladı	Laboratuvar yeterli, Ancak hastalar çok özelliikli olduğu için ayrı çocuk genetik laboratuvarına ihtiyaç var.	
Tam tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?		Tamamı testlerin yüksek maliyetli veya hastamızdan direkt istenmiyor olması sorunu var. Başka merkezlerle işbirliği yaparak çözmeye çalışıyoruz	Tetkiklerim bazıları geri ödemedeki değil.	
Nadir hastalık konusunda; ilişkide olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.		Direk ilişkide olduğumuz bir kuruluş yok. ORPHANET veri tabanını sıkça kullanıyoruz	ASHG, ACMG, SIMO, SSIEM	
Yeni doğan tarama programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?			Evet	

Tablo 6 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Genetik ABD Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus EAH)	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Şevk alma oranı			La b o r a t u v a r İ n s a n Gücü: 3 Profesör, 1 Doçent, 1 Öğretim Görevlisi, 4 Araştırma Görevlisi, 2 Biyolog, 2 Tıbbiyen, 2 Sekreter Hasta kapasitesi: 502 Dismorfik hasta muayenesi, Konsültasyonlar, Yeni doğan, Pediatrik ve Erişkin Endokrinoloji, Pediatrik ve Erişkin Nöroloji, Pediatrik Gastroenteroloji, Pediatrik ve Erişkin Göğüs Hastalıkları, Kadın Hastalıkları ve Doğum, Üroloji Ankara dışından; genellikle yakın çevredeki illerden sevk ve kişisel başvurular Laboratuvar kapasitesi (2017 yılı verileri); Prenatal ve Postnatal Toplam 241.6 test Moleküller Sitogenetik Array CGH 275 test Moleküller Genetik testler 2832 test Laboratuvarımızda uygulanan teknikler: Kromozom analizi, FISH analizi, Array CGH, RFLP, SRY geni delesyon analizi, Metilasyon analizi, STR analizi, Real Time PCR, DNA dizi analizi (Sanger), E6Y yeni Nesil dizileme (Paneller, Ekzom analizi)	
Nadir hastalık konusunda; Sorunları, Çözüm yolları, Önerilerimiz nelerdir			Karşılaşılan Zorluklar Nadir hastalıklara tam konulması ile ilgili olarak karşılaşılan genel zorluklar; Klinisyen ile ilgili nedenler Konunun uzmanlarının yeterli sayıda olmaması, Çok karşılaşılan/bilinen bir durum olmaması, Yeni bir durum olması. Genetik nedenler: Genetik Heterojenite, Klinik Heterojenite, Kompleks Fenotipler, Aynı hastalıkta farklı bulguların bulunabilmesi, Benzer bulguların farklı nedenlerden kaynaklanması, Kullanılan tanı yöntemlerinin kısıtlılığı Anabilim dalımız ile ilgili sorunlarımız: Laboratuvar mekanlarının yetersizliği, Gerektiği bazı teknikleri uygulayacak alt yapının olmaması, Teknik eleman yetersizliği, Nadir hastalıklara bütüncül yaklaşımda bulunulması gerektiğinin yeterince anlaşılabilmesi nedeni ile, hastaların genetik değerlendirilmesi için konsülte edilmemeleri hastalara sadece palyatif çözüm sağlanmakta Testlerin kit bedeli / geri ödeme oranlarının uyumsuz olması Ölen fetüse/ çocuga yapılan tetkiklerin geri ödemesinin olmaması Önerilerimiz: Bu alanda yetişmiş uzman sayısının artması (Tıbbi Genetik Anabilim Dallarına daha çok Arş. Gör. kadrosu açılması), Nadir hastalıklar konusunda Tıp Fakülteilerinde daha geniş kapsamlı bilgilendirme yapılması, İdarecilerin nadir hastalıklara bakış açısının değiştirilebilmesi için Üniversite hastanelerine bu hastaların tam ve tedavisi ile ilgili daha fazla olamak sağlanması, SGK tarafından faydalandırma yapılırken ilgili test için; firmalardan test bedeli fiyat araştırması yapılması, Ölen fetüse/çocuga tam koymak anne-baba da araştırma yaptıktan daha etkin ve daha ucuz olacaktır, gerçekleştirilmek kaydıyla bu testlerin bedelinin SGK tarafından ödemesi	
İleri Tedavi Uygulama Önerilerimiz var mı? (Kök hücre nakli, ileri erizim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sorularınıza belirtiniz			Yok	
Hasta ve uzmanlık demokleri ile ilişkilimiz var mı? Varsa iletişim içinde oldukları hasta demokleri kimleri nelerdir			Anabilim dalımız özellikle; Anorektal Malformasyon (ARM) Derneği ile iletişim içinde olup düzenli olarak etkinliklerde kendilerine bilgilendirme yaparak katkı sağlamaya çalışılmaktadır. Ayrıca, hastaları ARM hastalıkları ile ilgili tüm yeni gelişen tam teknikler hakkında bilgilendirerek, bu analizleri uygulamaya ve hastalıklarına tam koymaya çalışılmaktadır. Kendi uzmanlık derneğimizin olan Tıbbi Genetik Derneği de bu konu ile ilgili toplantılara aktif katılım sağlamaktadır.	
Anabilim dalımızda nadir hastalık ortak platformunuz var mı?			Yok	
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?			Hastane bazında elektronik bilgi ve kayıt sistemi üzerinden tüm hasta ve laboratuvar kayıtları yapılmaktadır Bunun dışında 2004 yılından bu yana kendi merkezimizin oluşturduğu yazılı ve elektronik arşiv kayıtlarımız bulunmaktadır.	
Tanı ve taranma için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalmış durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, İleri muayene analizi vb.)			Yetersiz kalmış durumlarda; Özellikle, Tıbbi Genetik derneğinin oluşturduğu network ile Türkiye'de söz konusu testi yapan bir merkez olup olmadığı araştırılmaktadır. Özel tanı merkezlerde yapılabildiği kontrol edilmektedir. Yurt dışından çözüm merkezler araştırılmaktadır. (Gene, Test)	
Tanı taranma ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?			Problemler: Bazı testlerin maliyetleri SGK ödemesininin çok üzerinde kaldığı için yapılması mümkün olmamaktadır. Yatan hastaların yurt içinde yapılan merkezlerde derneğinin çalışabilmesi için çıkış ve yeniden yatış işlemi gerekmektedir ki, bu her durumda mümkün olmamaktadır. Ekzitus olmuştur fetüs ve ölen çocuğa ait DNA örneği bile olsa onun üzerinden işlem yapılmadığı için sonraki gebelikler için önemli bir bilgi kaynağı yok olmaktadır. Çözüm önerisi: Devletin tüm kurumlarının ortak işbirliği yapılarak getirilecek çözüm önerileri ile sürdürülebilir politikalar üretilmesi. Özellikle prenatal ve postnatal taranma testlerine öncelik verilmesine çözüm için çok önemli bir basamağı oluşturmaktadır. Ayrıca tanı testlerine tüm hastaların ulaşabilmesi noktasında bir düzenleme yapılması da, konuya katkı sağlayabilecektir.	
Nadir hastalık konusunda; ilişki içinde olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.			ARM.net Consortium ARM.net Consortium Martin Zenker, Institute of Human Genetics, University Hospital Magdeburg, Germany Wollnik Research Group, UMG Institut für Humangenetik	
Yeni doğan taranma programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?			Yok	

Tablo 7 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk İmmünooloji ve Allerji B.D. Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus (EAH)	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları İmmatoloji Onkoloji EAH	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevki alma oranı		Temel tarama testleri açısından lab ve insan gücü kapasitesi var. İmmünooloji Bölümü Yıllık poliklinik ve servislerde yatan hasta konsültasyon sayısı: 7500. Tüm Türkiye'den sevki alan bir referans merkezidir.	Laboratuvar kapasitesi yetersiz, insan gücü hasta kapasitesi ve sevki alma oranı yetersizdir.	AÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı: 16 Bilim Dalı, 37 Öğretim Üyesi, 240 yataklı hastane Pediatrik İmmünooloji-Allerji Bilim Dalı İnsan Gücü: 2 öğretim üyesi, 1 uzman, 2 yarıdan öğrencisi, 4 Biyobiyofiziksel Ait Yapı: Çocuk Hastanesi içerisinde 14 yataklı servis, Allerji, İmmünooloji ve KIT sonrası hasta takibine yönelik 3 ayrı poliklinik, 3 yataklı ayakta tedavi ünitesi, Bilim Dalına ait İmmünooloji araştırma laboratuvarı (Flow cytometry, hücre Kültürü, PCR, YD taramasına yönelik TREC analizi), 10 yataklı kök hücre nakil Ünitesi Sevki durumu: Türkiye'nin her yerinden Bilim Dalı Hasta 1 işlem/tektik kapasitesi: 8500 hasta/yl poliklinik, 250 hasta/yl (yatırılarak tedavi)
Nadir hastalık konusunda; Sorunları, Çözüm yolları, Önerilerimiz nelerdir		Kesin tanı için mutasyon analizleri, Yeni Nesil Dizileme, Yurt dışından ilaç getirme, Kemik iliği Aktarımı konularında bası güçlükler olsa da halledilebilir.	Nadir hastalıklarda çalışabilecek laboratuvar tesislerinin çalışabilir hale getirilmesi önerilir. Bilim dalımız açısından Hereditör Anjiyoedem de CI inhibitör düzeyi ve CI inhibitör fonksiyonu ile faktör XII mutasyonu, Mastositöz için serum tripsin düzeyi, besin alerjileri için serum Spesifik IgE düzeyi, İlaç alerjileri için Bazofil Aktivasyon testi ile Lenfosit Transformatasyon testi, Besin ve Arı venom alerjileri için Component Resolvet Diagnostics (bileşene ayrılmış Tam) tetkiklerinin yapılabilir olması gereklidir.	Sorunlar: Gerçek anlamda Pediatrik İmmünooloji eğitimi alınmış Pediatrik Allerji İmmünooloji Uzmanlarımız sayısının az olması. 21 yaş üstü hastaların tanı aldıkları merkezde tedavilerinin Temmuz 2017 den itibaren devam etmemesi. Erişkin hastalara bakılan Türkiye'de çok az merkez olması Primer immün yetmezlikler için genetik tanı ve fonksiyonel çalışmaya yapan merkez sayısının az olması Hekimlerin PLY hastası izlemekten korkmaları Tedavisi tamamlanan hastayı memleketinde takip edecek doktor bulmakta sorunlar Antikor eksiklikleri ve Kombinö İY lerde tedavinin bir parçası olan İVİG dozlarının SUT ta 2017 de 300-500 mg/kg a çekilmesi Bu hastalarda görülen fırsatçı enfeksiyonların tedavisinde
İleri Tedavi Uygulama Örneklerimiz var mı? Kök hücre nakli, İleri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarımızı belirtiniz.		Kök hücre nakli servisi, ADA enzim yerine koyma tedavisi yapılabiliyor. Kök hücre nakli sayısı yıllık ortalama 20	İleri tedavi uygulama açısından iklimimizde ilaç ile anafaksi gelişen hastalarda ilacın mutlaka kullanılması gerektiğinde yada kullanılacak alternatif ilaç daha etkin değilse her türlü ilaç için ilaç desensitizasyonu (yılda 4-5 hasta) , an venom anafaksisi olan hastalarda venom immünoterapisi (Ayda 15 Hasta) uygulanmaktadır.	-----
Hasta ve uzmanlık demekleri ile ilişkilerimiz var mı? Varsa iletişim içinde oldukları hasta demekleri isimleri nelerdir		Primer İmmün Yetmezlik Derneği	İleri tedavi uygulanması gerektiren hasta sayısının az olması	Bilim Dalı öğretim üyeleri Klinik İmmünooloji Derneği kurucu üyesi ve yönetim kurulu üyesi. Bilim Dalı nviYED(hasta derneği) kurucu üyelerinden, İPOPI (ululararası hasta derneği)
Ana bilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?		VAR. SBU Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir	-----	-----
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?		Yok	Klinikimize başvuran her hasta için dosya açılıp, dosyaları arşivlenmektedir.	Resmi değil. Jeffrey Model Ankara bazında hasta sayısı/yl doküman yapılıyor.
Tanı ve tarama için laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalmış durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, İleri mutasyon analizi vb.)		İleri mutasyon analizinde yurt içi ve yurt dışı genetik laboratuvarlardan yardım alıyoruz.	Tam tarama için laboratuvar alt yapımız yeterli değildir. Yetersiz kalmış durumlarda hastayı tetkiklerini yapılabildiği dış merkezlere yönlendiriyoruz.	-----
Tanı tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?		SCID için TREC ile tarama testi kurulması üniversiteler tarafından planlanıyor. Göçmenler de katılırsa oldukça büyük bir kök hücre nakil bekleme sırası oluştu.	-----	-----
Nadir hastalık konusunda; ilişkide olduğumuz kuruluşlarla kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.		ESİD	-----	NIH/ABD, CEMM (Vienna Avusturya Bilimler Akademisi)
Yeni doğan tarama programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?		Primer İmmün Yetmezlikler ile ilgiliyorum	---	---

Tablo 8 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk Endokrinolojisi B.D Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus EAH	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eah	Gazi Üniversitesi Tıp Fak.	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevki alma oranı	Yıllık yaklaşık 30 000 hastaya poliklinik hizmeti sunulmaktadır. Uyarı ve baskınlama testleri yaklaşık yılda 2000 hastaya uygulanmaktadır. Çocuk endokrinoloji servisinde yaklaşık yıllık 3000 kadar hasta yatırılarak izlenmektedir. 3 Eğitim görevlisi doktor, 3 Uzman Dr., 1 Diyetisyen, 2 diyabet eğitimi hemşiresi, 17 yataklı çocuk endokrin servisi, Merkez Laboratuvarı. Sevki alma oranı: %50 (Ankara Dışı)	Bölnümüzde ait nadir görülen hastalıkların bir kısmının ismi ve yaklaşık hasta sayılarımız aşağıda listelenmiştir: Achondroplasia 10, ACTH Deficiency 2 Adrenolekoidozis 2 (ADDISON ONLY 1) Addison's Disease 5, Autoimmüne Polyglandular Syndrome Type 1 2 Central Diabetes Insipidus 8 Congenital Adrenal Hyperplasia 70	Hastamız büyüme laboratuvarında çoğu horman analizi yapılmaktadır. 3 öğretim üyesi, 1 öğretim görevlisi, 1 uzman ekibimizde yer almaktadır. Yataklı serviste 3 yatak bulunmaktadır. 2 polikliniğe hizmet verilmektedir. Hastaların %30'u sevki gelmektedir.	Bilim dalımıza ait bir Laboratuvar bulunmamaktadır. Üniversitemize öğütü laboratuvarı bulunmaktadır. Ve tüm kliniklere hizmet vermektedir.
Nadir hastalık konusunda; Sorunları, Çözüm yolları, Önerilerimiz nelerdir	Yurt dışında ileri genetik tanı testlerinin yapıldığı merkezler mevcuttur. Bu merkezler istenilen hastalıkla ilgili ileri genetik çalışmalarını, kendi araştırma projeleri dahilinde ücretsiz çalışmaktadır. Bu çalışmalar için ilgili merkeze ücret ödenmemesi, elde edilen bilginin kiit olacağı, konusunda belirsizliği ve merkezler arası pazarlık durumunu gündeme getirmektedir. Bu konuda standartizasyon yoktur. İleri genetik çalışmalarda ilgili ülkemizdeki mevcut imkânların artırılması ve elde edilen bilginin hem hasta yararına, hem de ülkemiz bilimsel çıkarına adına kullanılmasını önemsemektedir.	1- En büyük sorumuz yeterli genetik tam desteğimizin olmamasıdır. İnsan gücü ve hasta kapasitemiz yeterlidir.2- Doğru tanı veren genetik laboratuvarlarda çalışılması (Örneğin Numane hastanesi İntergen Laboratuvarı ile anlaşmalı olarak çalışmaktadır.)	Özellikle ileri moleküler analizler ve fonksiyonel genetik çalışmaların yapılması ve referans laboratuvarlara erişim gücü olduğu bulunmaktadır. Bir diğer nokta LC/MS/MS yöntemi gibi özelliği bulunan ve rutin dışında yapılacak testler için gereken işlemlerin yapılabilmesi . Bu nedenle pek çok ileri hormonal testlerin yapılabilmesi Öneri olarak, bu yöntemlerin ve ilgili tekniklerin yapılabilceği referans merkezlerin kurulması veya bölgesel referans merkezlerin oluşturulması ve referans laboratuvarlarına erişimin sağlanması uygun olacaktır.	
İleri Tedavi Uygulanma Örneğiniz var mı ? Kök hücre nakli, ileri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarınızı belirtiniz.	Endokrin hastalıklarla ilgili henüz faz II ve faz III çalışmaları olan yeni ilaçlar gündemde ise, ilgili onaylar alınarak bu çalışmalara dahil olan bir merkez olabilir (Klimiğimiz bu şekilde 3 ilaç çalışması için bakanlık onayı ile, çalışma merkezi olmuştur. Ayrıca hipofizadenoma için piyasaya çıkarılması planlanan bir enzim tedavisi için de referans merkezi olma sürecindedir.)	Son olarak klimiğimizde Hipofizadenoma hastalarında erken erişim programı ile Asfotase alfa tedavisi uygulanmıştır.	Yoktur	Yoktur
Hasta ve uzmanlık demekleri ile ilişkiliniz var mı? Varsa ilişkim olduğu oldukları hasta dernekleri isimleri nelerdir	Türkiye Pediatrik endokrinoloji ve diyabet derneği, erişkin endokrin demekleri, Avrupa ve Amerika çocuk endokrin ve erişkin endokrin demekleri, Avrupa ve Amerika diyabet demekleri ile işbirliği içindeyiz.	Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği	Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği	Çocuk endokrinoloji ve diyabet derneği
Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?	Yok	Çocuk Endokrinoloji Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir hastalık platformu kuruldu.	Çocuk endokrinoloji Bilim Dalı Konseyi faaliyetli çalışmaktadır. Gerskli durumlarda diğer bilim dalları ile ortak konseyi çalışmaktadır. Öm: Cinsiyet belirleme kurulu gibi	Yoktur
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?	Hastanemiz ICD 10 tanı kodlarını kullanmaktadır ve gelişmiş bir dosya bilgi sistemine sahiptir. Tüm verilere kolayca ulaşılabilir. Nadir hastalıklara ait genetik kanlar, ilerde çalışma imkânı olduğunda çalışılmak üzere saklanmaktadır	Kendi bölümümüzün kayıt sistemi var	Hastane bilgi sistemine kayıt yapılmaktadır.	Ayrı bir kayıt sistemi yoktur
Tanı ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kâlınan durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, ileri mütasyon analizi vb.)	Laboratuvarımız yeterli. Genetik bazı ileri testlere resmi güvence kapsamında ulaşılabiliriz. Bu imkânların yetmediği durumlarda yurt dışı laboratuvarlarla ilişişime geçiyoruz.	Nadir hastalıkların bir kısmı için genetik analizler dış laboratuvara gönderilmektedir.	Nadir hastalıkların bir kısmı için genetik analizler dış laboratuvara gönderilmektedir.	Yetersizdir. Çeşitli özel kurumlarda ücreti karşılığında hizmet almaya çalışılmakta, gerektiğinde yurt dışı merkezler ile ilişişime geçilmektedir.
Tanı ve tarama için programınızda GUTİRH pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilimi referans klinik tesisinde yer alıyor musunuz?	Yurt dışında ileri genetik tanı testlerinin yapıldığı merkezler mevcuttur. Bu merkezler istenilen hastalıkla ilgili ileri genetik çalışmalarını, kendi araştırma projeleri dahilinde ücretsiz çalışmaktadır. Bu çalışmalar için ilgili merkeze ücret ödenmemesi, elde edilen bilginin kiit olacağı konusunda belirsizliği ve merkezler arası pazarlık durumunu gündeme getirmektedir. Bu konuda standartizasyon yoktur.	Tanı ve tarama için alt yapımız yetersizdir. Bu nedenle genetik taraması koymadığımız hastalarımız bulunmaktadır. Genetik laboratuvarlarımızda kişisel ilişkilimizle testikleri yaptırmaya çalışıyoruz. 8- Büyüme hormonu/hormonal ve genetik testlerin eksikliği en büyük sorunumuzdur. Kişisel ilişkilimizle testikleri yaptırmaya çalışıyoruz.	Tedavide ilaç temini sıkıntısı yaşanmaktadır. Bir takım ilaçlar yurt dışından temin edilmektedir. Öm: Dihidrotesteron, BHCKO gibi ilacı vardır.	Sağlık Bakanlığının yürüttüğü rutin tarama programı dışında bilim dalımıza özgü bir tarama yapılmamaktadır. Tanı açısından her olguda bireysel çaba gösterilmektedir. Bilim dalımızda bir tarama yapılabilmesi için hem etik onayların alınması, hem personel ve ekipman desteği ilacı vardır.
Nadir hastalık konusunda; ilişşimde olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.	İleri genetik çalışmalarda ilgili ülkemizdeki mevcut imkânların artırılması ve elde edilen bilginin hem hasta yararına, hem de ülkemiz bilimsel çıkarına kullanılmasını önemsemektedir.	Hiperinsulinizm/Neonatal diyabet derneği için Exeter üniversitesi laboratuvarı destek vermektedir	European Society of pediatric Endocrinology	Yoktur. Ancak tek merkez değil gereken her hastalık için, hastalıkla uğraşan özel merkezlerle ilişşilmektedir.
Yeni doğan tarama programında GUTİRH pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilimi referans klinik tesisinde yer alıyor musunuz?	Evet	Klimiğimiz Konjenital Hipotroidi referans kliniği olarak hizmet vermektedir.	Doğumsal hipotroidi açısından evet	

Tablo 9 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk Metabolizma Hastalıkları B.D. Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus E.AH	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eah	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevki alma oranı	3 Doktor, 1 Diyetisyen, Merkez Laboratuvarı Sevki alma oranı: %30(Ankara Dışı)	Hastanemizde metabolizma alanında çalışan, kendi konusunda uzman 3 çocuk metabolizma hastalıkları doçenti bulunmaktadır. Hastanemizin metabolizma laboratuvarı, bazı eksiklikler olmakla birlikte pek çok metabolik hastalık için yeterlidir. Bununla birlikte, insan gücü artırılması, hizmet kalitesini daha da arttırabilir. Politikamızda günde 30-50 arasında hastaya hizmet verilmektedir. Servislerde ise her gün yaklaşık 10 civarında hasta takip edilmektedir. Klimiğimizde, Türkiye'nin birçok bölgesinden, özellikle İç Anadolu, Karadeniz, Doğu ve Güneydoğu Anadolu'dan hasta sevki olmaktadır.	Genetik Laboratuvarı (+) Biyokimya Laboratuvarı (+) 1500Hasta/Ay Tüm Türkiye'den Sevki Alıyor	AÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD'ali: 16 Bilim Dalı, 37 Öğretim Üyesi, 240 yataklı hastane Bilim Dalı İnsan Gücü: 1 Öğretim Üyesi Fiziksel Alt Yapı:1 poliklinik odası, 1 O yataklı servis, 2 yataklı gününbirlik tedavi odası Sevki durumu: Türkiye'nin her yerinden Hasta 1 işlemler/etik kapasitesi: 3500 hasta/yıl poliklinik, 150 hasta /yıl (yatırılarak tedavi)
Nadir hastalık konusunda; Sorunları, Çözüm yolları, Önerilerimiz nelerdir	Hastanemiz bünyesinde Metabolizma Laboratuvarı kurulması	Sağlık Bakanlığı bünyesinde her türlü metabolik ve genetik tetkiklerin yapılabilirdiği 1-2 merkez kurulması, gerekli durumlarda bu kurumlardan danışım ve hizmet alınabilmesi Sağlık Bakanlığı ve üniversite kurumları içerisinde, her bölgede bir ya da birkaç mükemmeliyet merkezinin kurulması SUT'da yapılmayan tetkiklerin acilen konulması, hastaların mali yüklerinin ve tanı süreçlerinin uzamamasının sağlanması gerçekleştirilmelidir.	Sorun: Laboratuvar ruhsatı yok Çözüm: Laboratuvar ruhsatı verilmesi	Sorunlar: Tüm nadir hastalıklarında olduğu gibi doğuştan metabolik hastalıklarda multidisipliner ekip ile takip edilmesi gerekmektedir. Bu nedenle özellikle yardımcı sağlık personeli; psikolog, diyetisyen, sosyal hizmet çalışması, akademik kadroya dahil olacak biyolog, moleküller genetik uzmanları vb ihtiyaç bulunmaktadır. Çözüm önerileri: Ulusal Yeniden doğan tarama programımızın genişletilmesi - Preimplantasyon genetik tanı yönetiminin geri ödeme kapsamına alınması - Yandal kadrolarının artırılması, yetişmiş uzmanların görevlendirilirdikleri merkezlerde hastalıkların tanı ve tedavisi için gerekli laboratuvar altyapısının sağlanması
İleri Tedavi Uygulama Örneğiniz var mı ? (Kök hücre nakli, ileri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarımızı belirtiniz.	Enzim replasman tedavisi uyguladığımız yaklaşık 10 kadar hastamız mevcut olup lizozomal depo hastalığımız tipine göre; haftalık yada 2 haftada bir olacak şekilde enzim replasman tedavilerini pediatri servislerinde almaktadırlar.	Klimiğimizde tüm ileri tedavi yöntemleri uygulanabilmektedir. Kök hücre naklinin mümkün olduğu bir metabolik hastalık tanısı alan her hasta konsesyimizde tartışılmaktadır. Yaklaşık yılda 1-2 metabolik hastalık tanısı olan hasta için kök hücre nakli yapılmaktadır. Enzim tedavileri, enzim tedavisi olan her hastalıkta uygulanmaktadır. Yaklaşık 50 hastamız sürekli enzim tedavisi almaktadır. Ancak, sadece enzim tedavisi almak için kullanılmak üzere hasta odaları gibi fiziksel imkânların artırılmasına gereksinim duyulmaktadır.	Kök hücre Enzim replasmanı ve gen tedavisi uygulanıyor Ortalama 50/Ay	---
Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkilerimiz var mı? Varsa Fenilketonüri (PKU) Aile Derneği- Deniz YILMAZ ATAKAY	Mukopolisakkaridoz (MPS) Ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları Derneği-Muteber EROĞLU Fenilketonüri (PKU) Aile Derneği- Deniz YILMAZ ATAKAY	Klimiğimizde çalışan üç hekim metabolizma derneği üyesidir. Ayrıca Çocuk Nörolojisi Derneği, Milli Pediatri Derneği gibi başka uzmanlık derneklerine üyeliklerimiz bulunmaktadır ve bu dernekler ile yakın ilişkilerimizi sürdürmekteyiz. Ayrıca MPS ve Diğer Lizozomal Hastalıklı Çocuklar Derneği gibi hasta dernekleri ile de ilişki ve iletişim içinde bulunmaktayız.	Mpsli Hastalar derneği/Genetik Hastalıklar Derneği var.	Fenilketonüri aile derneği, mukopolisakkaridoz aile derneği)
Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?	Hastanemizde hâlihazırda kendi toplumuza ait tüm bölümlerden toplanmış ve sistematize edilmiş bir veri bankası mevcut değil.	VAR. SBÜ Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir hastalık platformu kuruldu. Klimiğimizde nadir hastalık takibi yapan tüm hekimler birbiri ile iletişim halinde yakın çalışma içerisinde. Düzenli olarak toplantılar ve ortak çalışma platformu için de çalışmaların başlanması planlanmıştır.	Multi-disipliner ekip.	NH ortak platformu: Yok
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?	Ülkemizde hâlihazırda kendi toplumuza ait tüm merkezlerden toplanmış ve sistematize edilmiş bir veri bankası mevcut değil. Bu bankanın varlığı ülkemizde götülen nadir hastalıkların aydınlanmasında önemli bir yol planı teşkil edecektir.	Ortak kayıt sistemimiz henüz kurulmamıştır. Ancak kurulması planlanmıştır. Tanı alan hastalar basit excel formatında kayıt edilmektedir. Derneğimizin, bu konuda, profesyonel destek sağlanması için görüşmeleri devam etmektedir.	Var. Tüm hastalar için kayıt sistemi var.	Kayıt sistemi: Avicenna hastane programı ve resmi olmayan inmetabolizma arşivi

<p>Tanı ve tarama için Laboratuvar alt yapımız yeterli mi? Yetersiz kalan durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, İleri mutasyon analizi vb.)</p>	<p>Yenidoğan Tarama Programı ile tüm yenidoğanların Konjenital Hipotiroidi, Fenilketonüri, Biyotinidaz Eksikliği ve Kistik Fibrozis yönünden taraması bu kapsamdaki koruyucu sağlık hizmetleri sınıfındadır. Bu taramalarda oluşacak zekâ geriliği, beyin hasarları ve geri dönüşümsüz zararların engellenerek, topluma getirdiği ekonomik yükün önlenmesi, akraba evliliklerinin azaltılması konusunda toplum bilincinin artırılması, tam koman bebeklerde bu hastalıklar nedeniyle oluşacak rahatsızlıkların önleme amacıyla uygun tedavi başlanması ve böylece belli bir zekâ seviyesine ulaşmalarının sağlanması amaçlanmaktadır. Tanı ve Tarama amaçlı merkez laboratuvarı ve hastanemiz bünyesinde yer alan laboratuvarlarımız kullanılmakta ve yeterli olmaktadır.</p>	<p>Laboratuvar alt yapımız metabolik hastalıklar için önemli ölçüde yeterli olmakta birlikte bazen, bazı metabolik hastalıklar için ve çoğu zaman genetik tetkikler için yetersiz kalmaktadır. Bu durumda Sağlık Bakanlığı ya da üniversite hastanelerindeki başka kurumlardan kişisel iletişimler yoluyla destek almaktayız.</p>	<p>Tüm analizleri yapıyoruz Ancak ayrı ruhsat gereksinimi var</p>	<p>---</p>
<p>Tanı tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?</p>	<p>Tarama programının başarıya ulaşması için sağlık personelinin de dikkat etmesi gereken noktalar vardır. İşlem süreci hakkında ailenin bilgilendirilmesi, teknik açıdan uygun kan örneğinin alınması, kan örneklerinin ilgili laboratuvara gönderilmesi dek uygun koşullarda bekletilmesi, toplanan tüm örneklerin önceden belirlenen plana uygun olarak merkez laboratuvarlara iletilmesi ve sayılan tüm işlemlerin kayıtlarının düzgün tutulup denetlenmesi gerekir</p>	<p>Halen yapılan tarama programındaki hastalıkların tanı ve tedavisi en hızlı şekilde kliniğimizde yapılmaktadır. Hastaların özellikle endikasyon dışı ilaçlar için tedavi sürecinde bazı aksamalar oluyor, bunun önüne geçilmesi her zaman mümkün olamıyor, sonuçta hastaya ve hekime zaman kaybettiriyor. Genetik tetkikler en büyük sorunu oluşturuyor. Gereken tetkiki yapabilen kurumlar ile bağlantıya geçiyoruz.</p>	<p>Bazı testler geri ödemedede değil. Laboratuvar ruhsatı olmalı</p>	<p>---</p>
<p>Nadir hastalık konusunda; ilişki içinde olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.</p>	<ul style="list-style-type: none"> .Central Manchester University, Willink Laboratory... Lizozomal Hastalıklar .Department of Human Genetics, KU Leuven, Leuven, Belgium, Konjenital glikozilasyon defektleri .Fondazione IRCCS Carlo Besta, Molecular Neurogenetics Unit, Milan, Italy VE Medical Research Council, Mitochondrial Biology Unit, Cambridge, United Kingdom.. Mitokondrial hastalıklar .İntergen Genetik Merkezi... Yurtiçi 	<p>İnternet aracılığı ile ortak iletişim platformları kullanılarak alanda çalışan kişi ve kurumlar ile bağlantıya geçiyoruz. Metab-L ortak iletişim platformu gibi.</p>	<p>Tüm uluslararası üniversiteler SIMD, SSIEM</p>	<p>Hasta bazında Avrupa ve Amerika'daki birçok üniversite ile</p>
<p>Yeni doğan tarama programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?</p>	<p>---</p>	<p>EVET</p>	<p>---</p>	<p>---</p>

Tablo 10 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji B.D. Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus EAH	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eah	Gazi Üniv. Tıp Fakültesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusuda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevki alma oranı	Bilim Dalı İnsan Gücü: 4 uzman Fiziksel Alt Yapı: Merkez laboratuvarı Hasta / İşlem/tetiklik kapasitesi: 15.082 hasta/yıl (2017)1070 endoskopi/yıl, 140 kolonoskop/yıl,16 PEG /yıl Sevki durumu:% 30-35	Laboratuvar kapasitesi: yeterli (hastane lab, merkez lab, Mevki Hastanesi laboratuvarı ve gerekli olduğu durumlarda Numune Hastanesi genetik lab İnsan gücü: Kliniğimizde 4 Çocuk gastroenteroloji uzman bulunmaktadır. Hasta kapasitesi: Yılda ortalama 18000 hastaya poliklinik muayenesi yapılmakta. Bunların yaklaşık %1-2'si nadir hastalıklar grubundan (Yılda yaklaşık 300-500 hasta) Sevki alma oranı: Yurt içinden ve yurt dışından çok sayıda hasta sevki alınmaktadır.	BİLGİLERİ BİLDİRİLMEDİ	Laboratuvar kapasitesi: Nadir hastalıklara yönelik özel bir laboratuvar mevcut değildir. Endoskopi ve kolonoskopi laboratuvarlarımız mev insan gücü: Bölümümüz tam zamanlı görev yapan 2 profesör ve bir uzmanımız olmaktadır.
	-Temel sorun çoğu çalışmamın kişisel ilişkiler ile yapılmasına ve sonuçların çok geç çıkması Poliklinik, yatan hasta ve yoğun bakım hizmetleri açısından oldukça yoğun bir hastane, Nadir hastalıklarda uğraşmak zaman ve imkânlar dâhilinde zorlayıcı, Gerekli birimlerde kayıtlar için tıbbi sekreterya ihtiyacı, Genetik tanı için hastane laboratuvarımızın yetersiz olması, Coğni il dışından gelen hastaların iletişim ve sosyal problemler nedeniyle diğer hastalara ayrılan sürenin azalması Çözüm önerileri: Sağlık Bakanlığı ve Devlet Üniversiteleri bünyesinde tam donanımlı laboratuvarlar açılması Kan örneklerinin ilgili laboratuvara gönderilene dek uygun koşullarda bekletilmesi için gerekli alt yapının sağlanması, Toplanan tüm örneklerin önceden belirlenen plana uygun olarak merkez laboratuvarlara iletilmesi, Sayılan tüm işlemlerin kayıtlarının düzgün tutulup denetlenmesi, Yan dal polikliniklerinde izlenen hastaların kronik ve özellikli hastalar olması nedeniyle bu hastalara ayrılan muayene sürelerinin artırılması Hekimlerin hizmet içi eğitimlerinin artırılması için kongre ve toplantı katılımlarının desteklenmesi	Tamı koyma aşamasında laboratuvar yetersiz kalmaktadır. Bazı nadir hastalıklarda tanı amaçlı yurt dışına tetkik göndermek gerekli olabilmektedir. Çoğu masraflı olan bu tetkikleri ailelerin karşılaması mümkün olmamaktadır. Özellikle yurt dışına gönderilecek enzim analizi, genetik mutasyon, vb tetkiklerin gönderilmesi ve maliyetlerinin karşılanması konusunda ilgili kurumların (Bakanlık, üniversite, SGK) yardımı gerekmektedir.		Nadir hastalık konusunda a-Sorunlar: Tanyua ulaşmada özellikle ileri genetik analizler gerelemektedir, çoğu hastalık için ileri genetik laboratuvarımız mevcut değildir. Bazı nadir hastalıklarda (Total Parenteral beslemeye bağımlı bebektik dönemi kronik ishalleri gibi) çok uzun süreler hastane yatışlarının gerektiriliği sorun yaratmaktadır. Bazı hastalıkların ilaçları yurtdışından temin edilmektedir. b-Çözüm yolları, öneriler: Ulusal ileri düzey Genetik laboratuvarının kurulması, Total parenteral besleme gerektiren hastalar için güvenli bir evde bakım sisteminin kurulması, ilaçların yurtiçinde bulunması
Nadir hastalık konusuda; Sorunları, Çözüm yolları, Önerileriniz nelerdir				
İleri Tedavi Uygulama Örnekleriniz var mı? (Kök hücre nakli, ileri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz.		Merkeziğimizde ileri enzim tedavileri verilmektedir. Bu hastalar çoğunlukla metabolizma bölümlü ile ortak takip edilen hastalardır.		İleri tedavi uygulama örnekleri Anabilim dalımız bünyesinde Kök hücre nakli ve karaciğer transplantasyonu programı mevcuttur ve etkin bir şekilde çalışmaktadır. Derneklerle işbirliği: Hasta derneği olarak Çocuk Derneği ile iletişimizez Mevcuttur. Diğer dernekler olarak Türk Çocuk Gastroenteroloji, He patoloji ve Beslenme Derneği, Türk Pediatri Kurumu, Millî Pediatri Derneği, Klinik Enferm Parenteral Nutrisyon Derneği, Avrupa Pediatric Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Derneği ile iletişimizez mevcuttur.
Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkileriniz var mı? Varsa iletişim içinde oldukları hasta dernekleri isimleri nelerdir	Çocuk gastroenteroloji hepatoloji ve beslenme derneği	Var. Türk Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Derneği		Ortak platform: Anabilim dalımızda nadir hastalıklar için özel olarak oluşturulmuş ortak bir platformumuz mevcut değildir.
Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?	Yok	VAR. SBÜ Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir hastalık platformu kuruldu.		Kayıt sistemi: Anabilim dalımızda nadir hastalıklar için özel olarak oluşturulmuş b'ir kayıt sistemi mevcut değildir.
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?	Yok	Şimdilik yok, ancak hastane genelinde kayıt sistemi oluşturulmak üzere çalışmalar var. Ayrıca Var. Kliniğimizde takip edilen nadir hastalıklardan Wilson hastalığı, otoimmün hepatit ve ilsemtif kolit gibi uzun süreli izlen gerektiren hastaların doşya ve kayıt sistemi mevcuttur.		Tamı ve tarama için Laboratuvar alt yapısı: Nadir hastalıklara yönelik özel bir laboratuvar Mevcut değildir. Endoskopi ve kolonoskopi laboratuvarlarımız mevcuttur.
Tamı ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz ka linan durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, ileri mutasyon analizi vb.)	Yeterli değil. Doku grubu, genetik analiz, doku element düzeyleri ve enzim düzeyleri ve patoloji boyamaları için alt yapı yetersiz.	Kısmen yeterli. Örn. Otoimmün hepatit, ülseratif kolit, biliyatrezi gibi hastalıklar hastanemizde tanı alılabilmekte. Laboratuvar alt yapımız genellikle mutasyon analizi gibi tetkikler konusunda yetersiz, bu durumlarda öncelikle Anakara içinde bu tetkiklerin çalışıldığı kurumlar ile irtibata geçiyoruz, onlar da yetersiz kalırsa kişisel olanaklarımızla yurt dışı ile iletişime geçiyoruz.		Tamı, tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar, çözümler: Tanyua ulaşmada Özellikle ileri genetik analizler gerekmektedir, çoğu hastalık için ileri genetik laboratuvarımız mevcut değildir. Buna yönelik olarak Türkiye'de Genetik laboratuvarı mevcut olan Üniversite ya da devlet kurumlarına başvurulmaktadır. Bazı nadir hastalıklarda (Total Parenteral beslemeye bağımlı bebektik dönemi kronik ishalleri gibi) çok uzun süreler hastane yatışlarının gerektiriliği sorun yaratmaktadır. Buna yönelik herhangi bir çözüm yolu mevcut değildir.
Tamı tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuzuz?	Üniversite hastaneleri, özel laboratuvar, Numune hastanesi ve yurtdışı kaynaklar	Tamında sıkıntılar yukarıdaki maddelerde belirtildi. Tedavide ise, bu hastalıkların bazılan çok nadir görüldüğü için geçeriği kanıtlanmış, kılavuz rehberi şeklinde tedavi şemaları olmadığundan kişisel deneyim ve literatüre göre tedavi seçeneklerini belirlemek durumunda kalıyoruz.		Uluslararası ilişkide olunan kuruluşlar: Bilim dalımızın tamlarında ileri Genetik analizgerektiren nadir hastalıklar için araştırma temeline ilişkinde olduğu bazı kuruluşlar vardır.
Nadir hastalık konusunda; ilişkide olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz	Yok	Yok		
Yeni doğan tarama programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen				

Tablo 11 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk Romatolojisi Ve Nefroloji B.D. Kapasite Bilgileri

Somular	Dr. Sami Ulus EAH	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevki alma oranı	Yeterli sağlık personeline sahiptir. Laboratuvar olanakları kısıtlı.	1. Laboratuvar kapasitesi: yeterli (hastane lab, merkez lab, Mevki Hastanesi laboratuvarı ve gerekli olduğu durumlarda Numune Hastanesi genetik lab) 2. İnsan gücü: Çocuk nefroloji bölümünde konusunda uzman 1 profesör, 1 doçent ve 2 uzman mevcut. 2 yan dal asistan var. Çocuk romatoloji bölümünde de yine konusunda uzman 1 çocuk romatoloji profesörü ve 2 çocuk romatoloji uzmanı mevcuttur. 3. Hasta kapasitesi: Yılda 26.953 hastaya poliklinik muayenesi yapılmakta. Bunların yaklaşık %51'i nadir hastalıklar grubundan (yılda yaklaşık 1000 hasta) 4. Sevki alma oranı: Yurt içinden ve yurt dışından çok sayıda hasta sevki almaktadır.	Nadir hastalıklar konusunda Genetik (Çocuk genetik) desteği ve bazı hastalıklarda enzim tayini yapılmaktadır. Hasta yoğunluğu var. Laboratuvar desteği var. İnsan gücü doktor dışında eksik Biyolog, psikolog, diyetisyen eksik. Hasta ve sevki alma oranı çok. -COCUK NEFROLOJISI Laboratuvar+ İnsan Gücü Eksik Hasta yeteri/Sevki Alınmaylık sek	Nadir hastalık hasta kapasitemiz ve sevki alma oranlarımız yüksektir. Bilim dalımızda ait bir laboratuvar bulunmamaktadır. Üniversitemizdeki genel laboratuvarlar tüm kliniklere hizmet vermektedir.
Nadir hastalık konusunda; Sorunları, Çözüm yolları, Önerileriniz nelerdir	Kamu hastaneleri için özellikle bir merkez laboratuvar birimi	*Sağlık Bakanlığı bünyesinde nadir hastalıklar ile ilgilenen özel bir birim kurulması (Amerika'da ki benzeri "National organisation for rare diseases (NORD) *Sağlık Bakanlığı ve Devlet Üniversiteleri bünyesinde özel merkezler kurulması*Laboratuvar açısından tam donanımlı, Nadir hastalıklar konusunda uzmanlaşmış, multi-disipliner bir ekibin olduğu «center of excellence», «center of experience» gibi özellikli merkezler oluşturulması, bu merkezlerin tanı ve tedavinin planlanmasından sorumlu olması *Tanı ve tedavi basamakları için omuz kurulları oluşturulması	Özellikle genetik tanı konusunda ciddi problemler bulunmaktadır. İleri moleküller Genetik analizler ve fonksiyonel genetik çalışmaların yapılması ve referans laboratuvarlara Erjişim gücünün bulunmasıdır. Oneri olarak, genetik analizlerin yapılabileceği referans merkezlerinin kurulması ve referans laboratuvarlarına erişiminin sağlanması uygun olacaktır.	
İleri Tedavi Uygulama Örneklerin var mı? (Kıkırcık hücre nakli, İleri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarınızı belirtiniz.	Biyolojik ajan tedavilerini oldukça sık uyguluyoruz	Özellikle klasik tedaviye dirençli otoimmün laboratuvar hastalıklarının tedavisi için biyolojik ajanların kullanımı merkezimizde uygulanmaktadır. Ayrıca sistinozisle sistağon ve sistağon kullanımı, Nefrotik sendromlarda ve atipik HUS te biyolojik ajanların kullanımı	Hayır	
Hasta ve uzmanlık demekleri ile ilişkileriniz var mı? Varsa iletişim içinde olduğun hasta demekleri isimleri nelerdir	Uzmanlık demekleri ile yakın ilişki içerisindeyiz	Hasta ve uzmanlık demekleri ile iletişiminiz var. Nefroloji olarak "sistinozis hastaları derneği"	Çocuk böbrek vakfi ile zaman zaman Türk böbrek vakfi ile iletişimi olmaktadır -COCUK NEFROLOJISI-Çocuk Ramotoloji Derneği	Çocuk Romatizma ve Böbrek Hastalıkları Derneği, Çocuk Nefroloji Derneği, Türk Nefroloji Derneği
Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?	Yok	SBÜ Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir hastalık platformu kuruldu.	Çocuk genetik bilim dalının laboratuvar desteği açısından oluşturduğumuz platform vardır.	Evet
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?	Genel kayıt sisteminin yanı sıra bazı hastalık gruplarını Excel de dosyalıyoruz	Şimdilik yok, ancak hastane genelinde yapılandırılma aşamasında.	Çocuklarda uygulanan renal replasman tedavileri için . Ayrıca primer hiperoksalidri için oluşturuluyor. -COCUK NEFROLOJISI-Tanı ramotoloji hastaları için	Evet Jüvenil idiyopatik artirit ve ailevi Akdeniz ateşi
Tanı ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalmayan durumlarda ne yapıyorsunuz? (Ter testi, İleri testler)	Yetersiz. Bazen kişisel ilişkilerle çözmeye çalışıyoruz.	Tanı ve tarama için laboratuvar alt yapımız yeterli. İleri muayene inceleme Mevki Hastanesi genetik bölümü ya da diğer hastanelerden veya özel genetik merkezlerden yardım alınabilmektedir. .	Yeterlidir. Çocuk genetik laboratuvar bu hizmeti sunmaktadır. Laboratuvar alt yapı ve personel desteği tanı olarak sağlandığında daha iyi düzeyde olacaktır. Bunların tanınmada aşırı düzeyde öğretim üyesi ve diğer doktorların eforu ile sorunlar aşılmasına çalışıyor.-COCUK NEFROLOJISI-Yetersiz kalıyoruz	Yetersizdir. Çeşitli özel kurumlardan ücret karşılığında hizmet alınmaya çalışılmakta, Gereğinde yurtdışı merkezler ile iletişime geçilmektedir.
Tanı tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?	Hem teşhis hem de tedavide devletinizin sağladığı olanaklarla hizmet veriyoruz	Merkez olarak tanı anlamında önemli bir sıkıntı yaşamıyoruz. Tüm yan dallar hastanemizde mevcut (çocuk genetik, çocuk göğüs hastalıkları, çocuk immünoloji, metabolizma gibi nadir bulunan dallar dahil). Tetkik konusunda da genel olarak bir sıkıntı yaşanmamaktadır. Çok İleri genetik testlerde zaman zaman kişisel ilişkiler ile merkezlere ulaşılmaya çalışılmakta. En büyük sıkıntıyı yabancı uyruklu, göçmen ve vatansız hastaların ilaç temininde yaşıyoruz	-COCUK NEFROLOJISI-Nadiren başka merkezlerle ilişkiye geçiyoruz.	Tanı aşamasında özellikle genetik tetkik yapılmadığı için sıkıntı çekilmektedir. Tanı konulan hastalarda tedavi aşamasında problem yaşanmaktadır.
Nadir hastalık konusunda; ilişkide olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.	-	Zor ve tanı da sorun yaşanan vakalar için NIH ile iletişime geçilebilmektedir. Ayrıca European Society of Pediatric Nephrology	Anpa Çocuk nefroloji derneği-COCUK NEFROLOJISI-Bireysel	Miami Üniversitesi Pediatrik Genetik 13.D.; National Institute of Health
Yeni doğan tarama Programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen referans klinik listesinde var almıyor musunuz?	-	-	Evet (metabolizma bilim dalı)-COCUK NEFROLOJISI-yok	Hayır

Tablo 12 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk Göğüs Hastalıkları B.D Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus EAH	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıklar Hematoloji Onkoloji Eah	Gazi Üniversitesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda; -Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevki alma oranı	Bölüm hastanemizde yeni kurulmuş olup tek doktor tarafından ortalama aylık 500 hasta bakılmaktadır Hastanemizde terti ve kistik fibrozis, ayrıntılı genetik analiz yapılabilmekte Sevki alma oranı yüksek olup, kesin rakam tam olarak bilinmemekte	Hastanemiz 2015'te Kistik Fibrozis ulusal tarama programına dâhil edilginde referans hastane olarak belirlendi. 17 İnteristisyel akciğer hastalığı, 30 Kistik fibrozis hastası izliyoruz. Yaklaşık 50 civarı da Primer Siliyer Diskinezi olan hastamız var. Bunların yanında nedeni bilinmeyen non-kistik fibrozis bronsektazisi olan hastalar var. Laboratuvarımızda bunlardan sadece Kistik Fibrozisli hastalara mutasyon analizi yapılabiliyor, bunu da dış sevki ile satın alın seklinde yapıyoruz. İnteristisyel akciğer hastalıkları ile ilgili genetik çalışmaları yapıyoruz. Bu hastalık grubuna tanı koymak için genellikle akciğer biyopsisi yapmak gerekiyor. Biyopsiler bu konuda deneyimli patoloğların incelenmesi gerektiginden üniversite hastanesine hasta para ödemeye konsulte ediyoruz. Bazı hastalıklarda elektron mikroskopik inceleme gerekiyor, böyle bir şansımız maalesef yok. Ayrıca PCD ve non-kistik fibrozis bronsektaziler için de genetik analiz yapıyoruz. PCD tanısı için siyaya elektron mikroskopik inceleme ya da Yüksek hızlı videomikroskopi hastanemizde yok. Hastanemizde tek Çocuk Göğüs Hastalıkları bölümüm ve ülkemizde de bu konuda yan dal uzman sayısı çok az. Bu nedenle Türkiye genelinden konuyla ilgili çok sayıda hasta sevki hastanemize yapılmakta. Hastanemiz 2015'te Kistik Fibrozis ulusal tarama programına dâhil edilginde referans hastane olarak belirlendi. Hastanemizde ter testi yapılabiliyor, ancak sadece konduktivite yöntemi ile bakılıyor. Kesin tanı koymak için klor konsantrasyonu ölçümü gerekli. Bu testi yapabilen ter testi cihazımız yok.	BİLGİLERİ BİLDİRİLMEDİ	Ter testi yılda 400 hastaya yapıyor.
Nadir hastalık konusunda; Soranları, Çözüm yolları, Önerileriniz nelerdir	Klor ölçen ter testinin temin edilmesi, fekal elastazın geri ödemesi, grip ulaşılabilir bir tetkik haline gelmesi, İnteristisyel akciğer hastalıkları, primer silier diskinezi için genetik çalışmaların ülkemizde yapılabilmesi	Genetik testler için tüm hastanelerin anlaşmalı olabileceği bir merkez belirlenebilir. Kistik fibrozis, İnteristisyel akciğer hastalıkları, primer siliyer diskinezi ve diğerleri için genetik testler bu merkeze gönderilebilir. Kistik Fibrozis tanısı için tarama programında belirlenen merkezlere klor konsantrasyonu da olcen ter testi cihazı sağlanabilir. Primer Siliyer Diskinezi tanisi için elektron mikroskopi yapılabilecek bir merkez belirlenebilir. Hücere kültürü ve yüksek hızlı videomikroskopi yapılabilecek bir merkez oluşturulabilir.	---	
İleri Tedavi Uygulama Örneğimiz var mı ?(Kök hücre nakli, İleri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarımızı belirtiniz.	Yok	Hemuz yok ancak Kistik Fibrozisli hastalar için mutasyona spesifik ilaçlar ulkaiçizde kullanılmaya başlandığında uygun hastalara başlanacaktır.	Hayır	
Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkilerniz var mı? Varsa İletişim içinde oldukları hasta dernekleri İsimleri nelerdir	Türk Toraks Derneği, Çocuk göğüs hastalıkları derneği, çocuk solunum yolu hastalıkları ve kistik fibrozis derneği ve KİFİDER	Cocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği üyesi ve Yönetim Kurulundayım. Bu hem bir uzmanlık derneği olup hem de hasta derneği kolu vardır.	Hayır	Çocuk Solunum yolları hastalıkları derneği ve Kistik Fibrozis Derneği
Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformumuz var mı?	Yok	SBÜ Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir hastalık platformu kuruldu.	Hayır	
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?	Yok	Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi'ni var. Ayrıca bir Avrupa Birliği projesi kapsamında (child-EU projesi) çocukluk çağı İnteristisyel akciğer hastalıkları kayıt sistemine bazı hastalarımız dâhil edilmiştir. Ayrıca hastane genelinde bir veri tabanı yapılandırma çalışmaları mevcut.	Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt sistemi var	
Tanı ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalmam durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, İleri mutasyon analizi vb.)	Hastanemizde terti ve kistik fibrozis, ayrıntılı genetik analiz yapılabilmekte; Klor ölçen ter testi ve fekal elastaz için özel laboratuvar veya Gazi Üniv ne gönderilmekte	1. ve 2. maddede anlatılmıştır.	Yeterli	
Tanı tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?	Kişisel çabalarımla tanı zorluklarını aşmaya çalışılıyor, tedavi konusunda sorun yaşanmamakta, ancak yeni geliştirilen tedavilerin: örneğin kistik fibroziste hastalık modifiye edici ilaçlar ve İnhal e antibiyotiklerin ülkemizde ulaşılabılır ve geri ödeme kapsamında olması	1. ve 2. maddede anlatılmıştır.	Sorumuz yok	
Nadir hastalık konusunda; ilişkişide olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz. Yeni doğan tarama Programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?	Yok	Kistik Fibrozis için Avrupa Kistik Fibrozis Derneği (ECFS); İnteristisyel Akciğer Hastalıkları için child-EU projesi	Hayır	
	Yer almıyoruz ancak kistik fibrozis takibi yapan bir merkez olarak listede olmamız gerekir		Hayır	Evet

Tablo 13 Ankara'daki 4 Kuruma Ait Çocuk Hematoloji Ve Onkoloji B.D. Kapasite Bilgileri

Sorular	Dr. Sami Ulus EAH	Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi	Ankara Üniversitesi
Nadir hastalık konusunda;-Laboratuvar kapasitesi, -İnsan gücü -Hasta kapasitesi -Sevk alma oranı	Genel olarak çok nadir olanlar dışında gerektiğinde laboratuvar desteği mevcuttur ancak özellikle genetik test sonuçları uzun sürede çıkmaktadır	Nadir hastalıklarımız: Talasemi, kalıtsal anemiler, hemofili, kalıtsal kanama bozuklukları, Lösemi, çocukluk çağı kanselleri. Merkez laboratuvarında anemi, lösemi, kanama bozukluğu tanımlanmasında hemoglobin elektroforezi, flow sitometri, FISH ve PCR ile lösemi genetiği, faktör düzey ayınları yapılmaktadır. 1 profesör, 3 doçeni, 9 uzman ve 3 yan dal asistanı hizmet vermektedir. Yaklaşık olarak 80 kanama bozukluğu (hemofili A, B ve diğerleri), 200 talasemi hastası izlenmektedir. Yıllık 70-80 yeni tanı lösemi hastası ve 80-90 çocukluk çağı solid tümörü takip edilmektedir. Ayrıca merkezimize hastalığı tekrar etmiş lösemili hastalar sıklıkla başvurmaktadır.	3 Öğretim Görevlisi 12 Yatak Hastane teyisler merkez %70 Sevk.	Nadir hastalıklar, bölümümüzde multidisipliner olarak mevcut laboratuvar ve insan kapasitesi ile teşhis ve tedavi edilmektedir.
Nadir hastalık konusunda; Sorunları, Çözümleri, Önerileriniz nelerdir	Bazı özel genetik araştırmalar için çok nadir olanlar için Türkiye'de tek merkez kurulabilir veya merkezler arası iş bölümü yapılabilir	Talasemi hastaları için prenatal tanınım artırılması, kanama diyatezleri için ulusal kayıt sistemi oluşturulması.	Yetersiz genetik testler, Yetersiz kapasite ve ilaç temini	----
İleri Tedavi Uygulama Örnekleriniz var mı ? Kök hücre nakli, ileri enzim tedavisi vb.) Varsa hangi uygulamaları yapıyorsunuz. Uygulama sayılarınızı belirtiniz.	Kök hücre nakli gerektiğinde bir başka merkeze sevk ediyoruz. Kök hücre sevkı yılda 15 hasta civarındadır	Hemofili hastalarına profilaksi ve kanama tedavisi verilmektedir. Talasemi hastalarına hipertransfüzyon rejimi ve gelasyon tedavisi ile takip edilmektedir. Diğer hastalara uygun tedavi verilmektedir. Hematopoetik kök hücre nakli yapılmaktadır. 8 yılda toplam 270 nakil yapılmıştır.	Kök hücre 24 Hasta/2017	Gerektiği durumlarda kök hücre nakli yapılan hastalar olmaktadır.
Hasta ve uzmanlık dernekleri ile ilişkileriniz var mı? Varsa iletişim içinde oldukları dernekleri isimleri nelerdir	Kanserli çocuklara yardım derneği	Türk Hematoloji Derneği, Türk Pediatric Hematoloji Derneği, Türk Pediatric Onkoloji Grubu, Talasemi Derneği, Ankara Hemofili Derneği	Türk pediatric onkoloji Grubu	
Anabilim dalında nadir hastalık ortak platformunuz var mı?	Yok	SBÜ Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH bünyesinde nadir hastalık platformu kuruldu. Ayrıca Hemofili hastaları için ortopedi, fizik tedavi, psikolog, diyetisyen, müzik ve pediatrik hematolojinin katılımıyla konsesy yapılmaktadır. Solid tümörler için çocuk cerrahisi, beyin cerrahisi, radyoloji, patoloji, radyasyon onkolojisi, çocuk onkoloji katılımıyla ortak konsesy yapılmaktadır. Talasemiler ve lösemiler için de konsesyler yapılmaktadır. Nakil planlanan hastalar için KIT konsesy yapılmaktadır.	İlgili ana bilim dalları ile tümör kliniği yapılmaktadır.	Anabilim Dalında nadir hastalık ortak platformu yoktur ancak gerektiğinde konsültasyonlar ile ortak hastalar izlenmektedir.
Kayıt sisteminiz var mı? Varsa hangi hastalıklar için kayıt sisteminiz vardır?	Genel hastane kayıt sisteminden istenirse çıkabilir.	Bölüm içi kayıt sistemimiz var. Hemofili, lösemi, solid tümörler, talasemi	Tüm Kan hastaları ve kanser hastaları ve nakil hastaları	Bilim dalımızda Türk Pediatric Onkoloji Derneği'nin kanser kayıt sistemine tüm malign hastalıklar kayıt edilmektedir
Tam ve tarama için Laboratuvar alt yapınız yeterli mi? Yetersiz kalan durumlarda ne yapıyorsunuz?(Ter testi, İleri mutasyon analizi vb.)	Özellikle genetik testler için Türkiye'de bir merkez olarak yoksa dış merkeze gönderiyoruz	Tam ve tarama için yeterli laboratuvarımız var. İleri Mutasyon analizlerinde literatür taraması yapıp çalışılan merkezle iletişime geçilip ücretsiz çalışmayı kabul ederlerse yurt içi ya da yurt dışına örnek gönderiyoruz.	Yeterli- Yetersiz kalındığı durumlarda genetik çalışmaları için dış merkezlere sevk	----
Tam tarama ve tedavide yaşanan sıkıntılar neler ve nasıl çözüyorsunuz?	Kanserli çocuklara yardım derneği Mali destek almamakta. Özellikle iş ve dış merkezlerle iletişime geçilmekte	Koagülasyon için Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesinden ve diğer teklifler için genelde üniversite hastanelerinden yardım almaktayız. Bazı teklifleri yurt dışına göndermekteyiz.	Ulusal ve uluslararası platformları arıyoruz. Genetik çalışmalarda ki sorunlarda, ilaç temini güçlüğü yatak sıkıntısı halinde konu uzmanları ile görüşülüp alınmaktadır.	Tam ve tarama için yeterli olanaklar çoğu zaman mevcut olmakla birlikte yetersiz kalmadıklarında (İleri mutasyon analizi) özel merkezlerden destek alınmaktadır. Bu aşama maddi açıdan sınırlı olmaktadır.
Nadir hastalık konusunda; ilişkide olduğunuz uluslararası kuruluşlar var mı? Varsa isimlerini belirtiniz.	Spesifik mutasyon için literatürdeki bu konuda çalışan ilgili merkezle görüşüyoruz. Spesifik bir merkez yok	Yok	Avrupa ve ABD bilinen hastalıklar ile ilgili merkezler	----
Yeni doğan tarama Programında GUTHRI pozitif çıkan hastalar için Türkiye Halk Sağlığı Genel Müdürlüğüne hasta gönderilen referans klinik listesinde yer alıyor musunuz?	Evet		----	----

8) ÇOCUK YAN DAL UZMANLIĞI İNSAN KAYNAĞI ve RUHSATLI GENETİK MERKEZLER DAĞILIMI TAÇESE RAPORU



12.04.2019 tarihi itibari ile

- Tescilli Pediatri Yan dal Uzman Sayısı
- Pediatri Yan Dal Eğitim Kliniği Yetkisine Sahip Kurumlar
- Sektörlere Göre Çocuk Yan Dal Uzman Dağılımı
- İl Bazında Çocuk Yan Dal Uzman Dağılımı
- Ankara Kurumlarının Çocuk Yan Dal Uzman Dağılımı
- Ruhsatlı Genetik Tanı Merkezi Olan Sağlık Bakanlığı Bünyesindeki Hastane Listesi
- Ruhsatlı Genetik Tanı Merkezi Olmayan Sağlık Bakanlığı Bünyesindeki Hastane Listesi
- Ruhsatlı Genetik Tanı Merkezi Olan Üniversite Hastanesi Listesi
- Ruhsatlı Genetik Tanı Merkezi Olmayan Üniversite Hastanesi Listesi

Aktif çalıřan çocuk yandal uzman sayı ları ; Türkiye Anne Çocuk Ergen Sađlıđı Enstitüsü tarafından 12.04.2019 tarihi itibari ile

- SHGM nin 15.10.2017 tarihli diploması tescil edilen hekim tablosu,
- SHGM Sađlı k İ nsan Gücü Planlama Dairesi Başkanlı ğı 12.04.2019 tarih ve E122 sayı lı yazı sı ,
- Sađlı k Bakanlı ğı nı n ÇKYS veri tabanı ,
- Yüksek Öğretim Kurumunun “<http://akademik.yok.gov.tr>” Web adresi
- Diđer Web taramaları

neticesinde belirlenmiştir.

Tablo 14 Tescilli Pediatri Yandal Uzman Sayısı (15.10.2017)

BRANŐ	TESCİL SAYILARI
ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	36
ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI	45
ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	74
ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ	129
ÇOCUK NÖROLOJİSİ	170
ÇOCUK İMMÜNOLOJİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	146
ÇOCUK ALLERJİSİ	66
ÇOCUK İMMUNOLOJİSİ	25
ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	75
ÇOCUK NEFROLOJİSİ	155
ÇOCUK GASTROENTEROLOJİSİ	112
ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	50
ÇOCUK HEMATOLOJİSİ	82
ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	178
ÇOCUK ONKOLOJİSİ	52

Kaynak: Sađlı k Hizmetleri Genel Müdürlüğü Tescil ve Denklik Daire Başkanlı ğı

**TUK Eğitim Merkezi Standartları
TUKMOS (Uzmanlık Müfredatları)**

Tablo 15 Pediatri Yan Dal Eğitim Kliniği Yetkisine Sahip Kurumlar (Nisan 2019)

İL	KURUM	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTEROLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK İMÜNÖLOJİSİ VE ALERJİ	ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ
Adana	Çukurova Üniversitesi	1	1			1	1	1	1	1	1
Ankara	Keçiören EAH	1	1								
Ankara	Gülhane EAH	1	1			1		1	1	1	
Ankara	Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH	1				1	1		1	1	1
Ankara	Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH	1			1	1	1	1	1	1	1
Ankara	Dr. Abdurrahman Yurtaslan Onkoloji EAH					1					
Ankara	Hacettepe Üniversitesi	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Ankara	Gazi Üniversitesi	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
Ankara	Ankara Üniversitesi	1	1		1	1	1	1	1	1	1
Antalya	Akdeniz Üniversitesi	1	1	1	1	1	1	1	1	1	
Aydın	Adnan Menderes Üniversitesi						1		1	1	
Bolu	İzzet Baysal EAH					1				1	
Bursa	Bursa Yüksek İhtisas EAH								1		
Bursa	Uludağ Üniversitesi	1	1			1	1	1	1	1	
Denizli	Pamukkale Üniversitesi	1				1			1		1
Diyarbakır	Dicle Üniversitesi	1									
Düzce	Düzce Üniversitesi	1									
Edirne	Trakya Üniversitesi	1					1		1	1	
Elazığ	Fırat Üniversitesi		1			1			1		
Erzurum	Atatürk Üniversitesi	1				1			1	1	
Eskişehir	Eskişehir Osmangazi Üniversitesi	1	1			1	1		1	1	
Gaziantep	Gaziantep Üniversitesi	1				1	1		1	1	1
Isparta	Süleyman Demirel Üniversitesi		1								
İstanbul	Ümraniye EAH	1	1								1
İstanbul	Pendik EAH	1	1	1	1	1	1	1	1	1	
İstanbul	İstanbul Kanuni Sultan Süleyman EAH					1		1			1
İstanbul	İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp	1	1			1	1	1	1	1	1
İstanbul	İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
İzmir	Tepecik EAH	1							1	1	
İzmir	Göztepe EAH	1				1					
İzmir	Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH	1				1	1		1	1	
İzmir	Ege Üniversitesi	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
İzmir	Dokuz Eylül Üniversitesi	1	1	1		1	1	1	1	1	1
Kahramanmaraş	Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi									1	
Kayseri	Erciyes Üniversitesi	1			1	1	1	1	1	1	1
Kırıkkale	Kırıkkale Üniversitesi		1					1		1	
Kocaeli	Kocaeli Üniversitesi	1	1			1	1		1	1	1
Konya	Selçuk Üniversitesi		1			1			1		1
Konya	Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram	1	1	1		1	1			1	
Malatya	İnönü Üniversitesi	1	1			1	1			1	
Manisa	Celal Bayar Üniversitesi	1	1			1	1		1	1	
Mersin	Mersin Üniversitesi		1			1	1		1	1	
Samsun	Ondokuz Mayıs Üniversitesi	1	1	1		1	1		1	1	1
Trabzon	Karadeniz Teknik Üniversitesi	1	1			1	1		1	1	1
Van	Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi Dursun Odabaş Tıp Merkezi					1					
Zonguldak	Bülent Ecevit Üniversitesi		1								
Ankara	Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi		1			1				1	
İstanbul	Medipol Üniversitesi Hastanesi				1					1	
İstanbul	Koç Üniversitesi Hastanesi	1					1				
İstanbul	Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi	1	1		1		1	1		1	

Kaynak: [Tıpta Uzmanlık Kurulu](#)

Sektörlere ve Tescile Göre Çocuk Yan Dal Uzmanlarının Dağılımı (12.04.2019)

İL/SEKTÖR	ÇOCUK İMMUNOLOJİSİ	ÇOCUK ALLERJİSİ	ÇOCUK İMMÜNOLOJİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİK VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ	ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTROLOJİSİ	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK ONKOLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	Toplam
Sağlık Bakanlığı	4	7	49	2	80	19	61	12	76	62	11	17	62	4	6	472
Kamu Üniversite	11	29	55	41	37	28	74	36	86	50	24	45	78	32	22	648
Özel Üniversite		6	10	1	9	1	14	4	9	10	3	4	12	9	2	94
Özel	1	11	10	9	9		10	3	11	7	3	19	16	8	2	119
Toplam	16	53	124	53	135	48	159	55	182	129	41	85	168	53	32	1333

İl Bazında ve Tescile Göre Çocuk Yan Dal Uzman Dağılımı (12.04.2019)

İL	ÇOCUK ALLERİSİ	ÇOCUK İMMÜNÖLOJİSİ	ÇOCUK İMMÜNÖLOJİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİK VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ	ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTEROLOJİSİ	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK ONKOLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	TOPLAM
ADANA	2	1			2	5	3	2	10	3		6	9	4	4	61
ADİYAMAN						1			1	1						3
AFLONKARAHİSAR				1	1				1	1			2			6
AĞRI			1						1							3
AKSARAY																
AMASYA																
ANKARA	11	4	17	16	28	14	39	20	28	25	8	18	29	16	4	277
ANTALYA	1		6	1	4	2	9		3	8	2	3	3	2	3	47
ARDAHAN																
ARTVİN																
AYDIN			2		3		2		2	1		1	3			14
BALIKESİR	1		1		1		1		1	2	1		2			10
BARTIN																
BATMAN			1													2
BAYBURT									1							
BİLECİK																
BİNGÖL																
BİTLİS																
BOLU					1				2							3
BURDUR																
BURSA	3	1	6	1	4	2	4	2	4	6	2	1	4	2		42
CANAKKALE									2							2
CANKIRI									1							1
CORUM					2					2						4
DENİZLİ			1		3		3	1	2	1		3	1			15
DIYARBAKIR			1		5	1	3	1	3	1			3			18
DÜZCE				1			1		1							3
EDİRNE	1		1	1	1		1		1				1			6
FLAZİĞ			1		3	1	2	1	2	2		1	1			14
FBZİNCAN																
ERZURUM				2	4		1		2	2			3			14
ESKİŞEHİR	1		3	1	1	1	4		3	2		1	2		1	20
GAZİANTEP	2		3	1	1	1	3	1	5	1			4		1	23
GİRESUN									3							3
GÜMÜŞHANE																
HAKKARİ																
HATAY			1						2	2						7
IĞDIR																
ISPARTA					1				1	2			1			5
İSTANBUL	14	2	30	10	31	9	36	8	39	32	20	23	42	15	9	320
İZMİR	7	4	7	5	7	7	14	8	17	10	4	11	19	7	7	134
KAHRAMANMARAS			1		1		1		2				2			8
KARABÜK										2						2
KARAMAN																
KARS								1					1			2
KASTAMONU																
KAYSERİ	1	1	4	3	2	3	4	3	8	3	1	2	6			41
KIRIKKALE			1				1	1	1	2		1				8
KIRKLARELİ																
KİRSEHİR																
KİLİS																
KOCAELİ	1		3	1	3		2		3	2		1	4	1		21
KONYA		1	7	2	3		5	2	7	3	1		2	1	1	35
KÜTAHYA																
MALATYA			2	1	2		2		3	2			2			14
MANİSA	2		3	1	1		2		2		1	2	2			16
MARDİN					1		1		1							2
MERSİN	1		3		2	1	3		3	2	1	2	2	1		21
MUĞLA	2		2				2		1			2	1			10
MUS																
NEVSEHİR																
NIĞDE																
ORDU									3							3
OSMANIYE																
RİZE																
SAKARYA			2	1	2		4	1	1			2	1	1		10
SAMSUN	2	1	3	1	2	1	4	1	2	3		3	6	2	2	33
SIİRT																
SİNOP																
SİVAS			1		1					1			2			5
SANLIURFA			2		1	1		1	3	1			2			11
SİRNAK																
TEKİRDAĞ			1		1											2
TOKAT			1						1							2
TRABZON	1			1	2		2	1	3	1		1	3			15
TUNCELİ																
USAK					1											1
VAN			1		2		1	1	2	1		1	2			11
YALOVA																
YOZGAT																
ZONGULDAK		1								1				1		3
TOPLAM	53	16	124	53	135	48	159	55	182	129	41	85	168	53	32	1333

Ankara Kurumlarındaki Çocuk Yan Dal Uzmanlarının Tescile Göre Dağılımı (12.04.2019)

SEKTÖR	KURUM	ÇOCUK ALLERJİSİ	ÇOCUK İMMUNOLOJİSİ	ÇOCUK İMMÜNOLOJİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİK VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİ	ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTROLOJİSİ	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK ONKOLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	TOPLAM
Kamu Üniversite	ANKARA HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ							1									1
Kamu Üniversite	ANKARA HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ İHSAN DOĞRAMACI ÇOCUK HASTANESİ	2	1	5	4	2	5	5	5	7	5	4	3	3	1	3	55
Kamu Üniversite	ANKARA HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ONKOLOJİ HASTANESİ													2	6		8
Kamu Üniversite	ANKARA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ CEBECİ ARAŞTIRMA VE UYGULAMA HASTANESİ		2	3	3	3	1	4	4	4	3	1	3	2	3		36
Kamu Üniversite	GAZİ ÜNİVERSİTESİ	2		1	5	1	2	6	3	5	3	1	3		2	1	35
Kamu Üniversite	T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI ANKARA YILDIRIM BEYAZIT ÜNİVERSİTESİ YENİMAHALLE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ					1		1		1	1				1		5
Kamu Üniversite	YÜKSEK İHTİSAS ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ					1											1
Özel	ANKARA ENDOMER PEDIATRİK ENDOKRİNOLOJİ MERKEZİ				1												1
Özel	ÖZEL ANKARA GÜVEN HASTANESİ				2			1	1								4
Özel	ÖZEL ANKARA MEDICALPARK HASTANESİ					1				1							2
Özel	ÖZEL BAYINDIR HASTANESİ	1								1	1						3
Özel	ÖZEL BİLGİ HASTANESİ					1											1
Özel	ÖZEL KORU ANKARA HASTANESİ							1	1								2
Özel	ÖZEL LİV HOSPİTAL ANKARA							1	1				1				3
Özel	ÖZEL LOKMAN HEKİM AKAY HASTANESİ					1											1
Özel	ÖZEL LÖSANTE ÇOCUK VE YETİŞKİN HASTANESİ	1						1					2	2	1		7
Özel	ÖZEL MEDİCANA İNTERNATİONAL ANKARA HASTANESİ	1															1
Özel	ÖZEL MEMORIAL ANKARA HASTANESİ	1												1			2
Özel	ÖZEL YENİ MED TIP MERKEZİ												1				1
Özel	ÖZEL YÜZÜNCÜ YIL HASTANESİ			1													1
Özel Üniversite	ANKARA UFUK ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ DR.RIDVAN EGE SAĞLIK ARAŞTIRMA UYGULAMA MERKEZİ							1							1		2
Özel Üniversite	BAŞKENT ÜNİVERSİTESİ ANKARA HASTANESİ	1		1	1	1	1	3	1	1	3		1	1	1		16
Özel Üniversite	TOBB EKONOMİ VE TEKNOLOJİ ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK EĞİTİMİ UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ	1						1	1								3
Sağlık Bakanlığı	ANKARA YILDIRIM BEYAZIT ÜNV. YENİMAHALLE EAH.	0	0	0	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2
Sağlık Bakanlığı	SBÜ ANKARA ÇOC. SAĞ. VE HAST. HEMATOLOJİ ONK. EAH	1	0	1	0	5	2	4	1	1	3	1	3	7	0	0	29
Sağlık Bakanlığı	SBÜ ANKARA DR. ABDURRAHMAN YURTASLAN ONK. EAH.												1	3	0		4
Sağlık Bakanlığı	SBÜ ANKARA DR. SAMİ ULUS KAD. DOĞ. ÇOC. SAĞ. VE HAST. EAH	0	1	4	0	6	3	5	1	4	4	1	0	6	0	0	35
Sağlık Bakanlığı	SBÜ ANKARA EAH.	0	0	0	0	1		0	1	1	0	0	0	0	0		3
Sağlık Bakanlığı	SBÜ ANKARA GÜLHANE EAH.	0	0	1	0	2	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	5
Sağlık Bakanlığı	SBÜ ANKARA KEÇİÖREN EAH.	0	0	0	0	1	0	2	0	2	2	0	0	1			8
	TOPLAM	11	4	17	16	28	14	39	20	28	25	8	18	29	16	4	277

**5 ve Üzeri Çocuk Yan Dal Uzmanı olan ve Ruhsatlı Genetik Tanı Merkezi Olan Sağlık Bakanlığı
Bünyesindeki Hastane Listesi 12.04.2019**

SIRA NO	İL ADI	KURUM	ÇOCUK İMMÜNÖLOJİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİK VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTEROLOJİSİ	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	TOPLAM
1	ADANA	ADANA ŞEHİR H.	3	4		1	2	1		1	1	13
2	BURSA	SBÜ BURSA YÜKSEK İHTİSAS EAH.	1	2	2		2	2		1		10
3	İSTANBUL	MARMARA ÜNV. PENDİK EAH.	4	5	5		4	4	3	5	1	31
4		SBÜ İSTANBUL DR. SADI KONUK EAH.	2	2	1		2	1				8
5		SBÜ İSTANBUL KANUNİ SULTAN SÜLEYMAN EAH.	2	2	2	1				6		13
6		SBÜ ÜMRANİYE EAH.	1	3	1	1	3	2	1	4	2	18
7	İZMİR	SBÜ İZMİR DR. BEHÇET UZ ÇOC. HAST. VE CERR. EAH	2	4	3	1	2	3		7	1	23
8	K.MARAŞ	K.MARAŞ NECİP FAZİL ŞEHİR H.		1	1		1	1		1		5
9	KAYSERİ	KAYSERİ ŞEHİR H.	2	3			2	1		2		10

**5 ve Üzeri Çocuk Yan Dal Uzmanı olan ve Ruhsatlı Genetik Tanı Merkezi Olmayan Sağlık Bakanlığı
Bünyesindeki Hastane Listesi 12.04.2019**

SIRA NO	İL ADI	KURUM	ÇOCUK İMMÜNÖLOJİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİK VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTEROLOJİSİ	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	TOPLAM
1	ANKARA	SBÜ ANKARA ÇOC. SAĞ. VE HAST. HEMATOLOJİ ONK. EAH	2	7	4	1	1	3	1	10		29
2		SBÜ ANKARA DR. SAMİ ULUS KAD.DOĞ. ÇOC. SAĞ. VE HAST. EAH	5	9	5	1	4	4	1	6		35
3		SBÜ ANKARA KEÇİÖREN EAH.		1	2		2	2		1		8
4	ANTALYA	SBÜ ANTALYA EAH.	3	4	5			3	1	1		17
5	BURSA	BURSA DÖRTÇELİK ÇOC. HAST. H.	1	1	1		1	1		1		6
6	DİYARBAKIR	D.BAKIR ÇOC. HAST. H.	1	4	1	1	3	1		1		12
7	GAZİANTEP	G.ANTEP CENGİZ GÖKÇEK KAD.DOĞ. VE ÇOC. HAST. H.	2	1	1	1	2			1	1	9
8	HATAY	HATAY D.H.	1	1			2	1		1		6
9	İSTANBUL	MEDENİYET ÜNV. GÖZTEPE EAH.	2	2	3	1		1	1	3		13
10		SBÜ İSTANBUL OKMEYDANI EAH.	1	2	1		1	2		1		8
11		SBÜ ŞİŞLİ HAMİDİYE ETFAL EAH.		2	1	1	3	1	1			9
12	İZMİR	ÇİĞLİ BÖLGE EĞİTİM H.	1	2	1	1	1					6
13		SBÜ İZMİR TEPECİK EAH.	3	1	2		1	2		8		17
14	KONYA	SBÜ KONYA EAH.	1	2	1		2	1				7
15	MALATYA	MALATYA EAH.	1	1			2	1		1		6
16	MERSİN	MERSİN ŞEHİR H.	1	3	2		1	1	1	2		11
17	ŞANLIURFA	Ş.URFA EAH.	2	1		1	1	1		1		7
18	VAN	SBÜ VAN EAH.	1	2	1	1	2	1		1		9

5 ve Üzeri Çocuk Yan Dal Uzmanı olan ve Ruhsatlı Genetik Tanı Merkezi Olan Üniversite Hastanesi Listesi 12.04.2019

SIRA NO	İL ADI	KURUM	ÇOCUK İMMÜNOLojİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİK VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTROLOJİSİ	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	TOPLAM
1	ANKARA	ANKARA HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ İHSAN DOĞRAMACI ÇOCUK HASTANESİ	8	11	5	5	7	5	4	7	3	55
2		GAZİ ÜNİVERSİTESİ	3	8	6	3	5	3	1	5	1	35
3	ANTALYA	AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ	2	2	3		3	2	1	3	2	18
4	AYDIN	ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ	2	2	2		1			3		10
5	BURSA	ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ	7	3	1	2	1	2	2	4		22
6	DENİZLİ	PAMUKKALE ÜNİVERSİTESİ	1	2	2	1	1	1		2		10
7	ELAZIĞ	FIRAT ÜNİVERSİTESİ	1	3	2	1	1	1		2		11
8	ERZURUM	ATATÜRK ÜNİVERSİTESİ		3	1		2	1		1		8
9	ESKİŞEHİR	OSMANGAZI ÜNİVERSİTESİ	3	3	2	2	1			3		14
10		İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ CERRAHPAŞA TIP	2	4	2	2	3	1	2	5	3	24
11		İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ	5	6	3	1	4	1		10		30
12	İZMİR	DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ	5	5	3	4	5	2	2	7	2	35
13		EGE ÜNİVERSİTESİ	4	7	4	3	6	2	2	13	4	45
14	KAYSERİ	ERCİYES ÜNİVERSİTESİ	4	4	4	3	6	2	1	6		30
15	KOCAELİ	KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ	2	1	1		3	1		6		14
16	MALATYA	MALATYA İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ TURGUT ÖZAL TIP MERKEZİ	1	2	2		1	1		1		8
17	MANİSA	MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ	4	1	2		1		1	4		13
18	SAMSUN	SAMSUN ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ	5	2	3	1	1	2		7	2	23

5 ve Üzeri Çocuk Yan Dal Uzmanı olan ve Ruhsatlı Genetik Tanı Merkezi Olmayan Üniversite Hastanesi Listesi 12.04.2019

SIRA NO	İL ADI	KURUM	ÇOCUK İMMÜNOLojİSİ VE ALERJİ HASTALIKLARI	ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİK VE METABOLİZMA HASTALIKLARI	ÇOCUK NEFROLOJİSİ	ÇOCUK ROMATOLOJİSİ	ÇOCUK NÖROLOJİSİ	ÇOCUK GASTROENTROLOJİSİ	ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI	ÇOCUK HEMATOLOJİSİ VE ONKOLOJİSİ	ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI	TOPLAM
1	ADANA	ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ	5	4	3	1	5	1		9	3	31
2		ANKARA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ CEBECİ ARAŞTIRMA VE UYGULAMA HASTANESİ	5	7	4	4	4	3	1	8		36
3		T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI ANKARA YILDIRIM BEYAZIT ÜNİVERSİTESİ YENİMAHALLE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ		1	1		1	1		1		5
4	BALIKESİR	BALIKESİR ÜNİVERSİTESİ	2	1	1			1	1			6
5	GAZİANTEP	GAZİANTEP ÜNİVERSİTESİ	3	2	2		2	1		3		13
6		T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI MARMARA ÜNİVERSİTESİ PENDİK EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ	3	4	2		2	2	3	6	1	23
7		T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI MEDENİYET ÜNİVERSİTESİ GÖZTEPE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ	1	1	2		1	1	1			7
8	KIRIKKALE	KIRIKKALE ÜNİVERSİTESİ	1	1	1	1	1	2		1		8
9	KONYA	NECMEETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ DEKANLIK	4	2	1		3		1	1	1	13
10		SELÇUK ÜNİVERSİTESİ DEKANLIK	1		2	2	1	2		2		10
11	MERSİN	MERSİN ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK ARAŞTIRMA VE UYGULAMA MERKEZİ	2		1		2	1		3		9
12	TRABZON	TRABZON KARADENİZ TEKNİK ÜNİVERSİTESİ FARABI HASTANESİ	1	2	2	1	3	1		4		14

9) NADİR HASTALIKLAR FARKINDALIK GÜNÜNE KATILAN HASTA VE UZMANLIK DERNEKLERİ

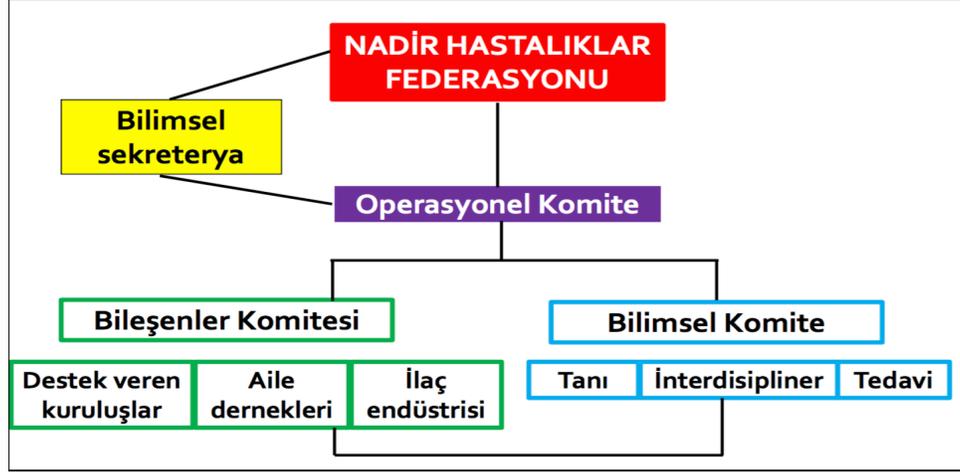
Hasta Dernekleri

Sıra No	Dernek Adı
1	İmmün Yetmezlik Derneği
2	Mukopolisakkaridoz (MPS) ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları Derneği
3	Fenilketonüri (Pku) Aile Derneği
4	Albinizm Derneği
5	SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği
6	Kas Hastalarını Koruyucu Aileler Derneği
7	Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği
8	Sistinozis Hastaları Derneği
9	FMF ve Romatizmal Hastalıklar Dayanışma Derneği
10	Alerji ile Yaşam Derneği

Uzmanlık Dernekleri

Sıra No	Dernek Adı
1	Çocuk Metabolizma ve Beslenme Derneği
2	Klinik İmmünoloji Derneği
3	Palyatif Sağlık Hizmetleri Derneği - PASHİDER
4	Türk çocuk Gastroentoloji Hepatoloji ve Beslenme Derneği
5	Çocuk Ortopedisi Derneği
6	Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği
7	Türkiye Çocuk Nöroloji Derneği
8	Çocuk Romatizma ve Böbrek Hastalıkları Derneği
9	Çocuk Romatoloji Derneği
10	Nöroloji Hemşireliği Derneği
11	Nadir Hastalıklar Derneği
12	Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği
13	Türk Neonatoloji Derneği
14	Gelişimsel Çocuk Nöroloji Derneği
15	Palyatif Bakım Derneği
16	Tıbbi Genetik Derneği
17	Genetik Hastalıkları Danışma Derneği
18	Kritik Bakım Derneği
19	Hasta ve Çalışan Hakları Güvenliği Derneği - HCHGDER
20	Sağlık ve Sosyal Hizmetler Dernekleri Federasyonu (SADEFE)
21	Kas Hastalıkları Derneği

NADİR HASTALIKLAR HASTA VE UZMANLIK DERNEKLERİNİN FEDERASYONA DÖNÜŞÜMÜ



Nadir Hastalıklar Federasyonu Yapılanma Modeli



15 Haziran 2005 yılında 5 Bölgesel Hemofili derneğinin bir araya gelmesi ile **İzmir’de** Ege Hemofili Derneği öncülüğünde kurulmuştur. Kurucu Genel Başkanı Prof. Dr. Kaan Kavaklı’dır. **İlk 5 kurucu dernek** sırasıyla; Ege Hemofili Derneği, Ankara Hemofili Derneği, Akdeniz Hemofili Derneği, Çukurova Hemofili Derneği ve Marmara Hemofili Derneğidir. Daha sonraki yıllarda 2007 yılında **Kocaeli Hemofili Derneği** katılmıştır. 2009 yılında Samsun’da kurulmuş olan **19 Mayıs Hemofili Derneği** eklenmiştir. 2010 yılında Denizli’de başarılı hizmetler yapan **Pamukkale Hemofili Derneği** Federasyona katılmıştır. 2011 yılında ise **Aydın Hemofili Derneği** 9. dernek olarak federasyona katılmıştır. 2013 yılında **Bursa – HETADER** (Hemofili ve Talasemi Derneği), 2014 yılında **Kayseri –ERTAHEDER** (Erciyes Talasemi ve Hemofili Derneği) katılmıştır. Federasyona son katılan dernek ise 2016 yılında 12. Üye dernek olarak katılan **Gaziantep Hemofili Derneği** olmuştur.

TAÇESE [Hemofili Raporu için tıklayınız](#)



TALASEMİ FEDARASYONU

Talasemi fedarasyonu Türkiye’ de Talasemi ve Hemoglobopatiler konusunda kurulmuş olan dernekleri federasyon çatısı altında toplayarak; talasemili hastaların sorunlarını çözmeye yönelik çalışmaları, birlik, beraberlik ve eşgüdüm içerisinde daha güçlü bir şekilde yürütmek üzere kurulmuştur. Federasyon talasemi hasta ve ailelerinin ve onlara hizmet veren merkezlerin sorunlarını saptamak, çözümü yönünde çalışmalar yapmak, ülkemizde Talasemi ve Hemoglobopatilerin önlenmesi ve tedavisi konusunda standartları geliştirmek, topluma tanıtılmasını sağlamak ve toplam kalite anlayışı çerçevesinde iş birliği, eşgüdüm, standardizasyon, etkinlik ve verimlilik sağlamak, yurt içi ve yurt dışı toplantılarda ve organizasyonlarda birlikteliği sağlamak amacı ile faaliyetlerini sürdürmektedir.

Talasemi Federasyonu Üye Dernekleri:

- ADANA – Çukurova Kan Hastalıkları Derneği
- ADANA – Adana Talasemi ve Orak Hücre Anemi Hastaları Derneği
- ADANA – Çukurova Talasemi Derneği
- ANKARA – Başkent Talasemi Derneği
- ANTALYA – Akdeniz Kan Hastalıkları Derneği
- ANTALYA – Talasemi Derneği
- AYDIN – Aydın Talasemi ve Dayanışma Derneği
- BATMAN – Batman Talasemi ve Lösemililer Derneği
- BURSA – Bursa Talasemi Derneği
- DENİZLİ – Denizli Talasemi ve Lösemililer Derneği
- DIYARBAKIR – Diyarbakır Talasemi Derneği
- GAZİANTEP – Gaziantep Talasemi Derneği
- HATAY – Hatay Talasemi ve Orak Hücre Anemi Hastalıkları Derneği
- HATAY – İskenderun Talasemi ve Orak Hücre Anemi Hastaları Derneği
- İSTANBUL – Talasemi Araştırma ve Uygulama Derneği
- İSTANBUL – Thalassemi Dayanışma Derneği
- İZMİR – İzmir Talasemi Derneği
- KAYSERİ – Kayseri Talasemililer ve Lösemililer Derneği
- KONYA – Konya Talasemi Hastaları Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği
- KONYA – Mevlana Talasemi Hastaları ve Aileleri Yardımlaşma Derneği
- MERSİN – Tarsus Hemoglobinopati Derneği
- MERSİN – Mersin Talasemi ve Orak Hücre Anemi Hastaları Derneği
- MUĞLA – Muğla Talasemi Derneği
- ŞANLIURFA – Bir Damla Kan Talasemi Derneği

10) 28 ŞUBAT 2018 TAÇESE NADİR HASTALIKLAR FARKINDALIK GÜNÜ TOPLANTISI SONRASI YENİ GELİŞMELER

10.1) 21.12.2018 Tarihinde 9 nadir hastalık derneğinin bir araya gelmesi ile **NADİR HASTALIKLAR AĞI** kurulmuştur



10.2) 22.10.2018 Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programının 81 ile genişletildi 2002 yılından beri 30.12.1993 tarih ve 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu'na dayanılarak Sağlık Bakanlığı tarafından 41 ilde Hemoglobinopati Kontrol Programı yürütülmektedir. Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü' nün Sağlık Müdürlüklerine yazdığı yazı ile söz konusu program, 01.11.2018 tarihinden itibaren 81 ile yaygınlaştırılmıştır.

10.3) 05.12.2018 tarihinde daha önce kök hücre vericisi kardeş doğmasına yönelik yapılan IVF tedavi uygulamalarının geri ödemesi, 7151 Sayılı Sağlıkla İlgili Bazı Kanun ve Kanun Hükmünde kararnamelerde değişiklik yapılmasına dair kanun ile SGK tarafından belirlenen tek gen hastalıklarına genişletildi

MADDE 29- 31/5/2006 tarihli ve 5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sağlık Sigortası Kanununun 63. maddesinin birinci fıkrasının (e) bendi aşağıdaki şekilde değiştirilmiştir.

"e) Evli olmakla birlikte çocuk sahibi olmayan genel sağlık sigortalısının;

- 1) Yapılan tıbbi tedavileri sonrasında normal tıbbi yöntemlerle çocuk sahibi olamadığının ve ancak yardımcı üreme yöntemi ile çocuk sahibi olabileceğinin Kurumca yetkilendirilen sağlık hizmeti sunucuları sağlık kurulları tarafından tıbben mümkün görülmesi,
- 2) Kadının 23 yaşından büyük, 40 yaşından küçük olması,
- 3) Kadının primer ovaryan yetmezliği ve erkeğin azoospermisi olması halleri hariç olmak üzere son üç yıl içinde diğer tedavi yöntemlerinden sonuç alınamamış olduğunun Kurumca yetkilendirilen sağlık hizmeti sunucuları sağlık kurulları tarafından belgelenmesi,

10.4) 09 Şubat 2019 Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS), Spinal Müsküler Atrofi (SMA), Multipl Skleroz (MS) ve Duchenne Musküler Distrofi (DMD) ile kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalık türlerine ilişkin mevcut durumun tespit edilip, tedavi ve bakım yöntemlerinin belirlenmesi, hastaların ve yakınlarının problemlerine ilişkin çözüm yöntemlerinin geliştirilmesi amacıyla **MECLİS ARAŞTIRMA KOMİSYONU** kurulmasına ilişkin TBMM kararı Resmi Gazete'de yayımlandı. Söz konusu karara göre, 12 üyeden oluşacak komisyonun çalışma süreleri başkan, başkanvekili, sözcü ve katip seçimi tarihinden başlamak üzere 3 ay olarak belirlendi

10.5) 20.02.2019 Çocuklar için özel gereksinim raporu (ÇÖZGER) hakkında yönetmelik

10.6) 27.05.2019 SMA hastalığında kullanılmak üzere yeni gen terapi ilacı Zolgensma FDA onayı aldı.

10.7) 16.04.2019 Mükemmeliyet merkezleri genelgesi

10.8) 19.07.2019 Kalp merkezleri genelgesi <https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/31400,kvc-genelge-18072019pdf.pdf?0>

10.9) İngiltere 2020 yılından itibaren yenidoğan yoğun bakım ünitesine gönderilip tanı alamamış tüm bebeklere ve ailelerine tüm genom dizileme yapmaya başlayacağını duyurdu

11) MEVCUT ULUSAL EVLİLİK ÖNCESİ TARAMA PROGRAMIMIZ



2019

11)MEVCUT ULUSAL EVLİLİK ÖNCESİ TARAMA PROGRAMIMIZ

Giriş

Yıllık canlı doğan bebek sayısı 2017: 1 milyon 291 bin 55
Akraba evliliği oranı %23.2

YIL	EVLİLİK SAYILARI	BOŞANMA SAYILARI
2008	484.049	83.122
2009	447.713	95.299
2010	446.052	99.623
2011	458.587	101.722
2012	469.663	104.405
2013	467.189	106.135
2014	468.633	111.178
2015	475.019	111.874
2016	471.030	107.332
2017	451.068	109.711
2018	437.192	120.683

TRC Güneydoğu Anadolu	42,6
TRB Ortadoğu Anadolu	37,8
TR9 Doğu Karadeniz	28,7
TR6 Akdeniz	28,1
TR7 Orta Anadolu	26,7
TRA Kuzeydoğu Anadolu	25,6
TR5 Batı Anadolu	23,7
Türkiye	23,2
TR1 İstanbul	20,4
TR8 Batı Karadeniz	19,4
TR3 Ege	17,5
TR4 Doğu Marmara	13,4
TR2 Batı Marmara	8,9

TÜİK 2018	KADIN (15-49 YAŞ)	ÇOCUK (0-14 YAŞ)	ADOLESAN (10-19 YAŞ)	10-24 YAŞ NÜFUS	TOPLAM NÜFUS
Sayı	21.331.734	19.184.329	12.764.690	19.311.819	82.003.882
Toplam Nüfusa Oranı	26,0%	23,4%	15,6%	23,5%	

TMK' nun 136. maddesi gereği, 1593 sayılı Umumi Hıfzıssıhha Kanunu'nun (UHK) 123 ve 124. maddelerinde belirtilen hususlar çerçevesinde çiftlerin evlenmeye engel hastalığı bulunmadığı belgelenmelidir. Sağlık raporu alınmadan evlenilemez. Evlilik öncesi yapılan kan testleri evlenecek çiftlerin sağlık durumları ve kalıtsal hastalıkları konusunda bilgilenme yönünden önemli olup aynı zamanda da yasal bir zorunluluktur. Türkiye'de akraba evliliklerinin fazla olması ve akraba evliliklerinin %70'inin 1. derece akrabalar arasında yapılması, evlilik öncesi tarama tahlilleri ile yeni hasta bireylerin doğumunun engellenebilmesi açısından önem taşımaktadır. Son yıllarda ciddi bir tehdit olan cinsel yolla bulaşan hastalıkların evlilik öncesi bilinmesi, taşıyıcı durumunda oldukları bulaşıcı hastalıklarını varsa bu hastalıklar için evlilik öncesi tedbirleri almak, anne ve çocuk arasında ileride ortaya çıkabilecek kan uyuşmazlığını önceden saptamak açısından önemlidir. Raporu aile hekimi tarafından düzenlenmektedir. Sağlık raporları fotoğraflı olmak zorundadır. Alınan evlilik raporu başlangıç tarihinden itibaren 6 ay boyunca geçerlidir.

Evlilik için alınacak sağlık raporunda yapılacak testler;

- Kan uyuşmazlığının tespiti
- Kalıtsal kan hastalıklarının tesbiti (Talasemi/ Orak hücreli anemi (Hemoglobin Elektrofezi)
- Bulaşıcı hastalıkların tespiti Frengi (VDRL) Tüberküloz (Akciğer Grafisi)

Herhangi bir bekâret incelemesi yapılamaz. 50 yaş üzeri kadınlar evlenme başvurularında menopoza girdiklerini belirtir ve durumu doktor raporu ile kanıtlarlarsa Akdeniz anemisi testi uygulanmaz. 60 yaş üzeri çiftlerde evlilik için alınacak sağlık raporu heyet raporu olarak düzenlenmesi gerekmektedir. Sağlık taramasını yaptırmamış ve yaptırmış olsalar dahi evlenmelerinde bir sakınca görülmüş olan çiftler tedavi olmadıkça evlenemezler. 8 Evliliğe Engel Hastalıklar; Eşlerden birinin evlenmeye engel olacak bir rahatsızlığı varsa, öncelikle bu hastalığın tedavi edilmesi gerekir. Tedavinin gerçekleştirilmediği durumlarda evlilik memuru evlenmeye onay vermez.1593 sayılı UHK 123 ve 124. maddelerinde evlenme engeli olan hastalıklar sayılmıştır. İlgili madde hükümlerinde verem, bel soğukluğu, cüzzam, akıl hastalığı olanlar evlenemez denmektedir. Verem hastalığının bulunması halinde evlilik 6 ay ertelenir ve tedavi sonucunda hastalık ortadan kalkmışsa evlilik gerçekleştirilebilir. Hepatit B' de ise diğer eşe bir aşı uygulanmaktadır. 1 ay sonra sağlıklı eşe tekrar kan testi yapılır. Bağışıklık kazanması durumunda evlenmelerinde bir sakınca bulunmamaktadır. Bağışıklık kazanılmaması halinde bir aşı daha uygulanır ve sonuçlarına 5 ay sonra bakılır.

EVLENME ENGELLERİ

TMK evlenmeye engel durumları hısımlık, önceki evlilik ve akıl hastalığı başlıkları altında değerlendirilmiştir. TMK 129. maddesi 1. bölüm hısımlık başlığı altında aşağıdaki kimseler arasında evlenmeyi yasaklanmıştır.

1. Üstsoy ile altsoy arasında; kardeşler arasında; amca, dayı, hala ve teyze ile yeğenleri arasında,
 2. Kayın hısımlığı meydana getirmiş olan evlilik sona ermiş olsa bile, eşlerden biri ile diğerinin üstsoy veya altsoy arasında,
 3. Evlât edinen ile evlâtlığın veya bunlardan biri ile diğerinin altsoy ve eşi arasında.
- Akıl hastaları, evlenmelerinde tıbbî sakınca bulunmadığı resmî sağlık kurulu raporuyla anlaşılıncaya evlenemezler

11.1) TÜRKİYE’DE EVLİLİK ÖNCESİ TARAMA PROGRAMLARI İLE İLGİLİ YASAL DÜZENLEMELER

Türkiye’de bireylerin, ailelerin ve toplumun korunması için; evlilik öncesi kişilerin sağlık kontrollerinin yapılması, yapılacak kontrollerin içeriği ve işlemlerin nasıl yürütüleceği yasal olarak düzenlenmiştir.

Evlilik öncesi tarama programları ile ilgili yasal düzenlemeler:

1. 1593 sayılı Umumi Hıfzıssıhha Kanunu (1930)
2. 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu (1993)
3. 24 Ekim 2002 tarih 24916 sayılı Resmi Gazetede yayınlanan, “Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği”
4. 4721 sayılı Türk Medeni Kanunu (2001)
5. 5258 Sayılı Aile Hekimliği Uygulaması Hakkında Kanununun (2004)
6. 5237 Sayılı Türk Ceza Kanunu (2004)
7. Evlenme Muayenesi Hakkında Nizamname (1931)
8. Evlendirme Yönetmeliği (1985)
9. İl Hıfzıssıhha Kurul Kararları
10. 2014/24 sayılı evlilik öncesi danışmanlık genelgesi
11. TSM Yönetmeliği
12. **Hemoglobinopati tarama programı ile ilgili mevzuat**

- a) 30.12.1993 tarihinde, **3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu** çıkmıştır. 01.07.2005 tarihinde, **3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu** yenilenmiştir.
- b) 10.06.1998 tarihli **Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliği**
- c) 24.10.2002 tarihinde, "**Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği**" 24916 sayılı Resmi Gazete' de yayımlanmıştır. AÇSAP Genel Müdürlüğü ve Tedavi Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından, ülke genelinde mevcut sorunların çözümü için, 30.12.1993 tarihinde 3960 sayılı olarak yayımlanan Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu'na dayanılarak hazırlanmıştır
- d) **22.10.2018 Tarih ve E917 Sayılı Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Yazısı** ile **Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı Saha Rehberi** yayınlanmış olup, 41 ilde yürütülen Hemoglobinopati Kontrol Programının, Sayın Cumhurbaşkanımız tarafından açıklanan 100 Günlük Eylem Planı kapsamında 1 Kasım 2018 tarihinden itibaren 81 ilde “Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı” olarak uygulanmasına karar verilmiş olup, illerde Tüketici Güvenliği ve Halk Sağlığı Laboratuvarları Daire Başkanlığı tarafından laboratuvarlar programa uygun hale getirilerek alt yapı çalışmaları hızlandırılmıştır.

- e) [29.04.2006 tarihli Tedavi Yardımına İlişkin Uygulama Tebliği](#) HLA (Doku Uyumlu Kardeş) doğmasına yönelik düzenlemesi.
- f) [05.12.2018 Kök Hücre Vericisi Kardeş Doğmasına Yönelik IVF Tedavi Uygulamalarının 7151 Sayılı Sağlıkla İlgili Bazı Kanun ve Kanun Hükmünde Kararnelerde Değişiklik Yapılmasına Dair Kanun](#) İle SGK Tarafından Belirlenen Tek Gen Hastalıklarına Genişletilmesi.
- g) [16.04.2019 Tarih ve E238 Sayılı 2019/8 Mükemmeliyet Merkezi Genelgesi](#) Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğünce yayınlanmıştır.

1. Umumi Hıfzıssıhha Kanunu (6 Mayıs 1930)

6 Mayıs 1930 tarih ve 1489 sayılı Resmi gazete ile yayınlanan 1593 nolu kanundur. 3.Cilt;11. Sayfa;143'te yer alan Madde 122, 123 ve 124 evlilik öncesi gerekli olan sağlık muayenesi ve raporları ile ilgili düzenlemeler yapılmıştır.

Madde 122: Evlenecek erkek ve kadınlar *evlenmeden evvel tıbbi muayeneye tabidir*. Bu muayenenin sureti icrası ve teferruatı hakkında Sıhhat ve İctimai Muavenet Vekâletince bir nizamname neşrolunur.

Madde 123: Frengi, bel soğukluğu ve yumuşak şankr ve cüzzama ve bir marazı akliye müptele olanların evlenmesi memnudur. Bu hastalıklar usulü dairesinde tedavi edilip sirayet tehlikesi geçtiğine veya şifa bulduğuna dair *tabip raporu* ibraz olunmadıkça muasıpların *nikâhları aktolunmaz*.

Madde 124: İlerlemiş sari vereme muasıp olanların nikahı altı ay *tehir* olunur. Bu müddet zarfında salah eseri görülmezse bu müddet altı ay daha temdit edilir. Bu müddet hitamında alakadar tabipler her iki tarafa bu hastalığın tehlikesini ve evlenmenin mazarratını bildirmeye mecburdur ifadeleri ile evlilik öncesi tarama zorunluluğu, evliliğin engelleneceği haller veya tehir edileceği durumlar hükme bağlanmıştır.

2. Kalıtsal Kan Hastalıkları İle Mücadele Kanunu (28 Aralık 1993)

28 Aralık 1993 tarih ve 21804 sayılı Resmi gazete ile yayınlanan 3960 nolu kanundur.

Kanun ile “Devlet, kalıtsal kan hastalıklarından talasemi ve orak hücreli anemi dahil olmak üzere, bütün kalıtsal kan hastalıklarıyla ve engelliliğe yol açan diğer kalıtsal hastalıklarla koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında mücadele eder. Bunun için gerekli ödenek Sağlık Bakanlığı yılı bütçesine konulur. Kalıtsal kan hastalıklarıyla ve özürüllüğe yol açan diğer kalıtsal hastalıklarla koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında mücadele için gerekli önlemler ve bu konuda uygulanacak usûl ve esaslar Sağlık Bakanlığınca çıkarılacak yönetmelikle düzenlenir.” İfadesi yer almış ve hükme bağlanmıştır.

2.1. Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı İle Tanı Ve Tedavi Merkezleri Yönetmeliği (24 Ekim 2002)

24 Ekim 2002 tarih ve 24916 sayılı Resmi gazete ile yayınlanan yönetmelik ile ülkemizde sık görülen kalıtsal kan hastalıklarından talasemi ve orak hücre anemisi başta olmak üzere anormal hemoglobinlerin koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında önlenmesi ve mücadele edilmesine yönelik tedbirlerin ve bu hastalıkların tanı ve tedavilerine yönelik faaliyetlerin usul ve esaslarını düzenlemek amaçlanmıştır. Yönetmelik gene esaslar bölümünde il düzeyinde tarama programlarının yürütülme esasları, tarama merkezlerinin sorumlulukları düzenlenmiştir.

Evlilik Öncesi Tarama Testleri bölümü yönetmelikte ayrıca ele alınmıştır.

Madde 12-Evlilik öncesi tarama testleri ve danışmanlık hizmetlerinin verilmesi, doktorun sorumluluğundadır.

Belediyeler veya diğer kamu kuruluşları tarafından yapılacak hizmetlerde, tarama testi olarak eritrosit indisleri, hemoglobin elektroforezi ve hemoglobin varyant analizi ve kolon analizi kullanır. Bu faaliyetler, birinci basamak içindeki Hemoglobinopati Tanı Merkezlerinin uymakla zorunlu olduğu usul ve esaslara bağlı olarak yürütülür.

Evlilik öncesi hemoglobinopati taşıyıcılık taraması yapacak kuruluşlar Bakanlıktan izin almak zorundadır. İzin alan kurumlar, Bakanlık tarafından oluşturulacak standart belgeyi kullanabilirler. “ ifadesi ile taramanın nasıl yapılacağı hükme bağlanmıştır.

3. Türk Medeni Kanununun Yürürlüğü Ve Uygulama Şekli Hakkında Kanun (08 Aralık 2001)

08 Aralık 2001 tarih ve 24607 sayılı Resmi gazete ile yayınlanan 4722 nolu kanundur.

Madde 136: Erkek ve kadından her biri, nüfus cüzdanı ve nüfus kayıt örneğini, önceki evliliği sona ermiş ise buna ilişkin belgeyi, küçük veya kısıtlı ise ayrıca yasal temsilcisinin imzası onaylanmış yazılı izin belgesini ve evlenmeye engel hastalığının bulunmadığını gösteren sağlık raporunu evlendirme memurluğuna vermek zorundadır denmektedir.

İlgili kanunda yer alan ifade ile evlilik öncesi sağlık raporu zorunlu kılınmıştır.

4. 5258 Sayılı Aile Hekimliği Uygulaması Hakkında Kanunun (24 Kasım 2004)

24 Kasım 2004 tarih ve 25665 sayılı Resmi gazete ile yayınlanan 5258 numaralı kanundur

Sağlıkta dönüşüm programı kapsamında aile hekimliği uygulamasının başlaması ile evlilik öncesi sağlık raporu uygulamalarının konusunda mevzuatın güncellenmesi gerekmiştir. 5258 sayılı kanun Hizmetin Esasları bölümü madde 5’de “.....birinci basamak sağlık kuruluşları ve resmi tabiplerce düzenlenmesi öngörülen her türlü rapor, sevk evrakı, reçete vs belgeler aile hekimleri tarafından düzenlenir.” İfadesi ile sağlık raporu düzenlenmesi görevi aile hekimlerince yürütüleceği hükme bağlanmıştır.

5. 5237 Sayılı Türk Ceza Kanunu (29 Eylül 2004)

26 Ekim 2004 tarih ve 25611 sayılı Resmi gazete ile yayınlanan 5237 numaralı kanundur. Kanunda resmi belgelerle ilgili bölümlerde suç teşkili açıklanmış,

“Madde 204-(2) Görevi gereği düzenlemeye yetkili olduğu resmi bir belgeyi sahte olarak düzenleyen, gerçek bir belgeyi başkalarını aldatacak şekilde değiştiren, gerçeğe aykırı olarak belge düzenleyen veya sahte resmi belgeyi kullanan kamu görevlisi üç yıldan sekiz yıla kadar hapis cezası ile cezalandırılır.

Madde 210 (2) Gerçeğe aykırı belge düzenleyen tabip, dış tabibi, eczacı, ebe, hemşire veya diğer sağlık mesleği mensubu, üç aydan bir yıla kadar hapis cezası ile cezalandırılır. Düzenlenen belgenin kişiye haksız bir menfaat sağlaması ya da kamunun veya kişilerin zararına bir sonuç doğurucu nitelik taşıması halinde, resmi belgede sahtecilik hükümlerine göre cezaya hükmolunur.” İfadeleri ile sağlık raporunun verilmesi ve tarama programlarının yürütülmesi sorumluluğu verilen hekimlerin yasal sorumlulukları bildirilmiştir.

6. Evlenme Muayenesi Hakkında Nizamname (17 Ağustos 1931)

21 Eylül 1931 tarih ve 1904 sayılı Resmi gazete ile yayınlanan 1245 numaralı yönetmeliktir. Bu düzenlemeyle evlenme muayenesinin nasıl yapılacağı tariflenmiştir. Yönetmelik kapsamında evlenme isteği olan çiftlerden erkeklere uygulanacak muayeneler, kadınlara uygulanacak muayeneler ve yürütülecek işlemler detaylı şekilde anlatılmıştır. Umumi Hıfzıssıhha Kanununa dayanılarak, yürürlüğe konulan Evlenme Muayenesi Hakkında Nizamname’de öngörülen usul ve esaslar doğrultusunda sağlık raporu alınmaması durumunda evlenme yapılamayacağı, akıl hastaları, evlenmelerinde tıbbi sakınca bulunmadığı resmi sağlık kurulu raporuyla anlaşılmadıkça evlenemeyecekleri hükme bağlanmıştır.

7. Evlendirme Yönetmeliği (7 Kasım 1985)

7 Kasım 1985 tarih ve 18921 sayılı Resmi gazete ile yayınlanan 1039 numaralı yönetmeliktir. Evlendirme Yönetmeliği’nin 15/e bendinde “sağlık raporunun/resmi sağlık kurulu raporunun bulunmaması evlenme engeli olarak bildirilmiştir. Madde 20’de ise “Sağlık raporu alınmaması durumunda evlenme yapılamaz. Sağlık raporuyla ilgili usul ve esaslar, sağlık alanındaki değişen ve gelişen şartlar da dikkate alınmak suretiyle Sağlık Bakanlığınca yayımlanacak genelgeyle belirlenir. Akıl hastalarının evlenmelerinde tıbbi sakınca bulunmadığı resmi sağlık kurulu raporuyla belgelendirilir.” denmektedir. Evlilik öncesi sağlık raporunun alınması bu yönetmelikle de zorunlu hale getirilmiştir.

8. İl Hıfzıssıhha Kurul Kararları

İl Hıfzıssıhha Kurulunun teşkili (Meclisi) Sağlık Hizmetlerinin Yürütülmesi Hakkında Yönerge ile bildirilmiştir. Madde 39 - İl Hıfzıssıhha Kurulu, Umumi Hıfzıssıhha Kanunu’nun 23 üncü maddesi gereğince, valinin başkanlığında il sağlık müdürü, il milli eğitim müdürü, il tarım müdürü, il bayındırlık ve iskân müdürü, belediye başkanı, belediye hekimi, devlet hastanesi başhekimisi, garnizon ve kıta bulunan yerlerde en yüksek askeri hekim, varsa sahil sağlık merkezi hekimi, serbest çalışan bir hekim ve bir eczacıdan oluşur. İl Hıfzıssıhha Kurulu, ildeki sağlık durumunu dikkate alarak, sağlıkla ilgili olumsuzlukların ıslahına ve ortadan kaldırılmasına, toplumun bulaşıcı ve salgın hastalıklardan korunmasına, herhangi bir salgın durumunda gerekli önlemlerin derhal alınmasına ve sağlık koşullarının iyileştirilmesine çalışır. İldeki sağlık yöneticileri, herhangi bir mevzuat ile düzenlenmemiş olsa bile, toplum sağlığına yararlı olacak her türlü eylem ve önlemin Kurulda görüşülmek üzere gündeme alınmasını teklif ederler. Alınan kararları vali uygular veya uygulatır” denmektedir.

Her ilde kurulan İl Hıfzıssıhha Kurulları aldıkları kararlar ile evlilik öncesi tarama programlarında izlenecek yolu şekillendirmektedir. 1994-2000 yılları arasında, il Hıfzıssıhha Kurul kararları ile *İzmir, Muğla, Antalya, Mersin ve Hatay*’ da evlenecek çiftlere **talasemi ve hemoglobinopati taraması** zorunlu hale getirilmiştir.

9. Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programının 81 ile genişletilmesi (22.10.2018)

2002 yılından beri 30.12.1993 tarih ve 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu'na dayanılarak Sağlık Bakanlığı tarafından 41 ilde Hemoglobinopati Kontrol Programı yürütülmektedir.

22.10.2018 tarihinde Halk Saęlığı Genel Müdürlüğü' nün Saęlık Müdürlüklerine yazdığı yazı ile söz konusu program, 01.11.2018 tarihinden itibaren 81 ile yaygınlaştırılmıştır.

10. Kök Hücre Vericisi Kardeş Doğmasına Yönelik IVF Tedavi Uygulamalarının 7151 Sayılı Saęlıkla İlgili Bazı Kanun ve Kanun Hükmünde Kararnelerde Deęişiklik Yapılmasına Dair Kanun İle SGK Tarafından Belirlenen Tek Gen Hastalıklarına Genişletilmesi (05.12.2018)



Mevzuatta yapılan bu deęişiklikler ile PGD IVF uygulamaları 2011 yılından bu yana sadece hasta çocuęu olan ailelerde kök hücre vericisi kardeş doğumu için yapılmaktan kurumun belirledięi tek gen hastalıklarına genişletilmiştir. Ancak henüz bu tek gen hastalıklarının hangisi olacağı açıklanmamıştır.

11.2)EVLİLİK ÖNCESİ TARAMA PROGRAMININ GENİŞLETİLMESİ

1)MEVZUAT DEęİŞİKLİKLERİ İHTİYACI Evlilik öncesi tarama programı ile ilgili mevzuat oldukça eskidir tamamı özellikle 3960 sayılı kanun ve genetik hastalıklar tanı merkezleri yönetmelięi (Resmî Gazete Tarihi: 10.06.1998 Resmî Gazete Sayısı: 23368) güncellenmelidir

- a) **10.06.1998 tarihli genetik hastalıklar tanı merkezleri yönetmelięi acilen yenilenmeli** Genetik hastalıklar tanı merkezleri yönetmelięine ve iş akış şemalarına pregenetik tanı (PGT) IVF uygulamaları ile ilgili maddeler eklenmelidir. Her bir merkezin laboratuvarları akredite edilmeli ve bakanlığa düzenli veri göndermesi zorunlu olmalıdır. Hali hazırda genetik testler konusunda ülkemizde tam bir karmaşa yaşanmakta ve çok fazla gereksiz kan örneęi yurt dışına gönderilmektedir. Ulusal genetik merkezler network aęı kurularak, tüm ruhsatlı genetik tanı merkezlerine bakanlığa aylık veri göndermesi ve raporlama sistemlerini universal nomenclatura uygun standardize etmeleri sağlanmalıdır.Genetik danışman sayısını artırmak için sertifikalı eğitim programları başlatılmalıdır.
- b) 24.10.2002 tarihli, "**Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi Merkezleri Yönetmelięinde tanımlanan ve daha önce 1.2.3. basamak hemoglobinopati tanı merkezi olarak ruhsatlandırılan merkez kriterleri ve merkezler revize edilerek acilen güncellenmelidir.** Özellikle 2. 3. Basamak merkezlerde PGT IVF uygulaması olması ana kriter olmalıdır. Ayrıca ileri araştırmalar için mükemmeliyet merkezleri tanımlanmalıdır. Mevcut durumda kamuda PGT yapan merkez yoktur, tamamı özel sektör tarafından yürütölmektedir. Güvenli embryo biyopsisi yapabilen yetişmiş eleman, yerel tanısal kit ve cihaz konusunda ciddi

eksiklikler kapatılmalıdır. Bakanlık birimleri içinde tarama programları konusunda net görev dağılımı tanımlanmasına ihtiyaç vardır. Birinci Basamak Hizmetlerin, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğünce, ikinci, üçüncü Basamak hizmetlerin Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğünce ve mükemmeliyet merkezlerinin de TÜSEB tarafından yürütülmesi ulusal tarama programının gelişimi ve biyoteknolojik çağa uygun yapılabilmesi açısından önemlidir.

2) GENİŞLETİLMİŞ EVLİLİK ÖNCESİ TAŞIYICI TARAMA PROGRAMINA GEÇİŞ

Evlilik öncesi ve yenidoğan tarama programımız ve gebelik öncesi pregenetik tanı ve tüp bebek uygulamalarının genişletilmesi, ülkemiz sağlık giderleri ve toplum sağlığımız açısından acil ele alınması gereken bir konu haline gelmiştir. Ulusal eradikasyon hedefindeki hastalıklarda en kesin yöntem; o hastalığın evlilik öncesi tarama programına alınarak taşıyıcı çiftlerin tesbit edilerek koruyucu önlemler alınmasıdır.

Her ikisi de hastalık geni taşıyıcı çiftlere üreme kararlarını doğru verebilmelerini sağlamak için tüm opsiyonların sunulduğu doğru bir genetik danışmanlık verilmelidir:

- ✓ Çocuksuz kalmak
- ✓ Evlat edinmek
- ✓ Gamet donasyonu (ülkemizde kesinlikle yasaktır)
- ✓ Doğal yolla gebe kalarak genetik durumla doğan çocuğa sahip olma riskini kabul etmek
- ✓ Doğal yolla gebe kalarak gebeliğin ilerleyen haftalarında prenatal tanı (amniyosentez ve koryonik villus örnekleme (CVS)) sonrası gebeliğin terminasyonu
- ✓ PGT –IVF (etkilenmiş bir gebeliği sonlandırmayı etik bulmayan çiftler tercih edebilir)

Mevcut durumda evlilik öncesi tarama programında olan tek gen hastalığı sadece hemoglobinopatilerdir. Ulusal evlilik öncesi tarama programına eklenecek diğer nadir tek gen hastalıklarının (SMA, DMD, KİSTİK FİBROZ?) hangisi olacağına karar verilmeli bu hastalıklar aynı zamanda SGK geri ödemesinde pregenetik tanı IVF yapılacak hastalıklar listesine alınarak ilan edilmelidir.

Taşıyıcı tarama programının üst yürütücüsünün kim olacağına net karar verilmeli. Tanımlanacak bu birimin basamaklar arasında koordinasyon sağlaması (özellikle bilim kurullarının uyumlandırılması ve en kısa sürede ortak bilim kurulu toplantısı yapılması) yönetmeliklerin ve yeni tanı ve tedavilere göre kılavuzların güncellenmesi 1.2.3. basamak tanı ve tedavi merkezlerinin kriterlerinin yazılması 3. Basamak merkezlerinden bir kısmını ileri araştırma merkezi olarak tanımlanması, toplanan verilerin kurulacak bioinformatik merkezde depolanması, ulusal mutasyon veri tabanımızın çıkartılması bu verilerin ileri istatistik analizi, etik sorunların oluşturulacak biyoetik komisyonda çözümü, evlilik öncesi tarama programına alınacak ulusal eradikasyon hedefindeki hastalıkların TÜSEB genom projesi neticelerine göre tespiti, bu konuda maliyet analizleri, SGK PGD-IVF geri ödemesine alınacak tek gen hastalıklarının seçilmesi konularında koordinasyon yetkisinde olmalıdır

11.3)THE ISRAELI NATIONAL POPULATION PROGRAM OF GENETIC CARRIER SCREENING FOR REPRODUCTIVE PURPOSES TIMELINE

The initiation in 1971 of a screening program to prevent TaySachs disease among Ashkenazi Jews in the United States led to the establishment of a similar program in Israel

In 1978 Israeli Tay-Sachs screening program organized and funded by the Ministry of Health

A national carrier screening program for the prevention of β -thalassemia was subsequently implemented in Israel for the Arab population and some Jewish communities in which the disease is relatively frequent. It quickly became apparent that the Tay-Sachs prevention program was not applicable to the ultraorthodox Ashkenazi Jewish community because of their belief-based objection to pregnancy termination as a means of prevention. Therefore, a **special program (“Dor Yeshorim”)** was designed and implemented in that community with the purpose of **preventing the marriage of two heterozygotes with mutations in the same gene.**

The ability to perform a molecular diagnosis of many genetic diseases that are frequent among different ethnic groups within the Israeli population introduced many disorders as candidates for screening. These screening tests had been offered privately and later had been partially covered by nonmandatory comprehensive health insurance held by three-fourths of the population.

In 2004, the Association of Israeli Medical Geneticists recommended including in the national carrier screening program for reproductive purposes all severe genetic diseases with a carrier frequency of 1:60 and/or with a disease incidence higher than 1 in 15,000 live births. Such expansion, however, was only gradually sponsored by the Ministry of Health because of budgetary limitations.

The first step was taken in 2002, and it targeted severe genetic diseases with an incidence higher than 1:1,000. Next, screening for cystic fibrosis (CF) and familial dysautonomia in at-risk populations began at the end of 2008.

Launched in January 2013, the national program is expanded and now includes all the severe genetic diseases with a carrier frequency of 1:60 and/or with a disease incidence higher than 1 in 15,000 live births, as recommended by the Association of Israeli Medical Geneticists. Since January 2013 include all the tests recommended by the Association of Israeli Medical Geneticists free of charge

ALL THE POPULATION

Cystic fibrosis, SMA, Fragile X

TARGETED

Other diseases according to origin: Jews according to the community of origin and among Arabs and Druze according to the religion and the locality of origin or according to the tribe among the Bedouins of the Negev

12) NADİR HASTALIK ÇALIŞTAYLARI VE ÜLKE MODELLERİNİN İNCELENMESİ SONUCUNDA BELİRLENEN HEDEFLER

1. “Nadir Hastalıklar, taşıyıcı tarama programları, pregenetic tanı IVF uygulamaları ve Yetim İlaçlar” konusunda bir “Ulusal Plan” hazırlanmalıdır. Değişik ülkeler, bilimsel, ekonomik ve teknolojik gelişmişlikleri ve moral-dini değerleri ve etnik çeşitlilikleri, hastalık mutasyon sıklığı, akraba evliliği oranları ve kapasitelerine göre farklı taşıyıcı tarama ve PGT -IVF politikaları ilan etmeye başlamıştır. Bu politika belgeleri, tarama programlarının ve PGT-IVF tedavilerinin fonlama düzenlemelerini, endikasyonlarını, kontrol mekanizmalarını ve etik sınırlarını belirler. Bu doğrultuda kısa orta ve uzun dönem stratejiler belirlenmeye çalışılmaktadır.

Stratejik Hedefler	
Hedef 1	Bilginin Geliştirilmesi ve Farkındalık Çalışmaları (Sorumlu: SAGEM ve Paydaşlar)
Hedef 2	Tanı ve Tedaviye Erişimin Sağlanması ve Mevcut Tanı ve Tedavinin geliştirilmesi (Sorumlu: Sağlık Tesisleri – SHGM – KHGM)
Hedef 3	Araştırma ve geliştirme (Ar-Ge) Çalışmaları (Sorumlu: TÜSEB VE ÜNİVERSİTELER)
Hedef 4	Tarama Programlarının Geliştirilmesi (Sorumlu: HSGM)
Hedef 5	Nadir Hastalıkların Epidemiyolojik Çalışmaları (Sorumlu: TÜSEB, ÜNİVERSİTELER VE HSGM)
Hedef 6	Yetim İlaçlara Erişim ve Araştırma Desteği (Sorumlu: TİTCK(- SGK))
Hedef 7	Bakım Hizmetleri ve Sosyal Desteğin Sağlanması (Sorumlu: Sağlık Kuruluşları – Yerel Yönetimler – SHGM – KHGM – ASPB)

2. Sağlık Bakanlığı'nın ilgili birimleri, Üniversite, YÖK, TÜSEB, SGK, Maliye Bakanlığı, Milli Eğitim Bakanlığı, Türk Eczacılar Birliği, ilgili uzmanlık ve hasta dernekleri, referans merkezlerinin temsilcileri, özel sağlık ve ilaç sektörü temsilcilerinden oluşacak bir “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Ulusal Kurulu” oluşturulması
3. Fonlayıcı ve politika belirleyici kuruluşların koordinasyonu (TÜBİTAK, Kalkınma ve Sanayi Bakanlığı, TÜSEB Enstitüleri, Üniversiteler, Sağlık Bakanlığı, Aile Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı)



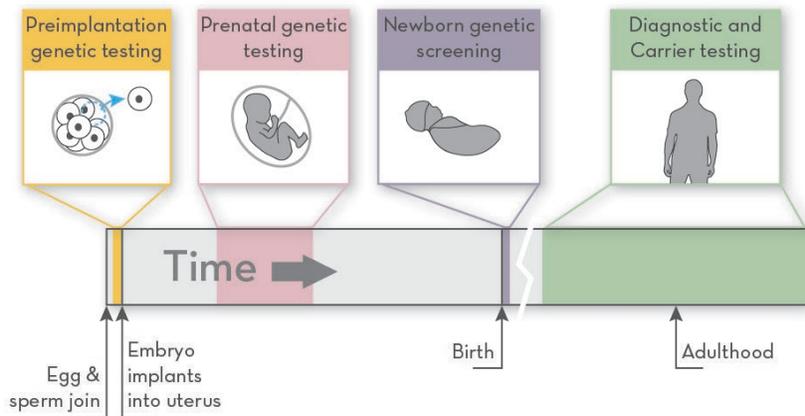
4. **Ulusal nadir hastalıklar kayıt sistemleri kurulması** prevalans belirleme, veri seti oluşturma, ülke hastalık yükünün belirlenmesi, geri ödeme, fiyatlandırma ve teşvik politikalarında yetim ilaçlara yönelik ulusal politikalar geliştirilebilmesi için somut veriler sağlanması, insan gücü ihtiyacının ve potansiyelin belirlenmesi, yeni yetim ilaçların geliştirilmesine yönelik öncelikli alanların belirlenmesi açısından önemlidir.
5. Yeni genlerin tanımlanması ve yeni ilaç ve tanı kiti geliştirmek açısından en kıymetli hasta grubu olan **“tanı konulamamış nadir hastalıklar”** için ayrı bir kayıt sistemi ve araştırma alanı açılmalıdır. 2020 yılından itibaren yenidoğan yoğun bakım ünitesine gönderilip tanı alamamış tüm bebeklere ve ailelerine tüm genom dizileme yapmaya başlayan ilk ülke İngiltere olacak
6. **ICD- 11 kod sistemine geçiş:** DSÖ, ICD-11 versiyonunun 2018’de yayınlanmıştır. Ülkelerin çevirilerini hazırlaması ve personel eğitimini gerçekleştirmeye başlaması için ICD 11 beta versiyonu halihazırda ücretsiz olarak yayındadır. Bu konuda DSÖ, ülkelere destek vermektedir. 1 Ocak 2022 itibariyle ICD-11 aktif kullanıma geçecek. ICD-11 içinde, ICD-10’da bulunan nadir hastalık sayısında on kat artış olmuş ve Orphanet veri tabanından 5400 nadir hastalık ICD-11 içine alınmıştır. O nedenle ICD-11 kod sistemine geçiş ile nadir hastalıklar konusunda büyük dönüşüm yakalanmış olacaktır.
7. **Evlilik öncesi ve yenidoğan tarama programı ve gebelik öncesi pregenetik tanı ve tüp bebek uygulamalarının genişletilmesi**, ülkemiz sağlık giderleri ve toplum sağlığımız açısından acil ele alınması gereken bir konu haline gelmiştir.

Ulusal eradikasyon hedefindeki hastalıklarda en kesin yöntem; o hastalığın özellikle index vakalardan başlanarak evlilik ve gebelik öncesi tarama programına alınarak taşıyıcı çiftlerin tesbit edilerek hasta çocuk doğumunu önleyen koruyucu önlemler alınmasıdır. Birçok ülkede Talasemi bu yöntemle eradike edilebilmiştir. SMA ve kistik fibroz artık tüm ülkelerde, Akdeniz ülkeleri için de ilave olarak Hemoglobinopatiler kılavuzlarda popülasyon taşıyıcı tarama programında olması gereken hastalıklar olarak önerilmektedir. Akraba evliliği yüksek ülkeler (İsrail ve Suudi Arabistan) toplum taramalarındaki hastalık sayısını her geçen gün artırmaktadır. Ülkemizde de akraba evliliği oranı çok yüksek olmasına karşın sadece hemoglobinopatiler evlilik öncesi tarama programındadır. Ülkemiz mevcut yenidoğan tarama programı, taranan hastalık sayısı, lab tekniği ve veri geri dönüşü ve kayıt sistemi açısından gelişmiş ülkelerin çok gerisinde kalmıştır. Ülkeler, genişletilmiş yenidoğan tarama programı ile; ülke çapında ciddi bir genetik analiz network ağı, etik sorunlarla mücadele tecrübesi, bioinformatik ve genetik danışmanlık alt yapısı oluşturma ve her alanda tecrübeli insan gücü yetiştirme potansiyelini oluşturmuş, bu potansiyel ile genom projelerini yürütme kapasitesine ulaşarak mutasyon sıklık sonuçlarına göre toplum tarama programlarını genişletmeye başlamıştır.

Her ikisi de hastalık geni taşıyıcı çiftlere üreme kararlarını doğru verebilmelerini sağlamak için tüm opsiyonların sunulduğu doğru bir genetik danışmanlık verilmelidir:

- Çocuksuz kalmak
- Evlat edinmek
- Gamet donasyonu (ülkemizde kesinlikle yasaktır)
- Doğal yolla gebe kalarak genetik durumla doğan çocuğa sahip olma riskini kabul etmek
- Doğal yolla gebe kalarak gebeliğin ilerleyen haftalarında prenatal tanı (amniyosentez ve koryonik villus örnekleme (CVS)) sonrası gebeliğin terminasyonu
- PGT –IVF (etkilenmiş bir gebeliği sonlandırmayı etik bulmayan çiftler tercih edebilir)

Timing of Genetic Testing



8. Tarama programlarının doğrulama testlerinin ve ileri mutasyon analizlerinin yapıldığı **ulusal merkez lab ve bioinformatik merkez kurulumu**
9. Hali hazırda genetik testler konusunda ülkemizde tam bir karmaşa yaşanmakta ve çok fazla gereksiz kan örneği yurt dışına gönderilmektedir. **Ulusal genetik merkezler ağı** kurularak, tüm ruhsatlı genetik tanı merkezlerinin bakanlığa aylık veri göndermesi ve raporlama sistemlerini universal nomenclatura uygun standardize etmeleri zorunlu olmalıdır.
10. Genetik danışman sayısını artırmak için sertifikalı eğitim programları başlatılmalıdır. **ONLINE TELEFON APPLİKASYON SİSTEMLERİ** özellikle tarama programları için pratik bir çözüm olabilir. (<https://demo.igentify.net/your-health.mp4>)
11. **Nadir Hastalıklar için Türkiye Referans Ağı Kurulumu** hasta yerine uzmanların seyahati, verilerin standardizasyonunu, erişilebilirliğini ve değişimini sağlayan, sanal sağlık bakımı altyapısının kurulumu: Türkiye Referans Ağ sistemi, ülkemizde olduğu gibi akraba evliliği ve doğurganlık oranı yüksek, yan dal uzman sayısı ve lab altyapısı sınırlı ülkelerde, hastanın teşhis ve tedavisinin ait olduğu sağlık sistemi içerisinde kısa sürede gerçekleştirilmesini sağlamak yanında bakım ve araştırmaya odaklandığından, ileri düzeyde deneyim ve uzmanlık gerektiren nadir hastalıklar için veri toplamada ve araştırmalar için kohortlar oluşturmada eşi görülmemiş fırsat sunmaktadır.



12. Nadir hastalıklarla ilgili yüksek lisans doktora programları açılarak insan kaynağı ve araştırma alanlarının artırılması
13. IRDRIC, EUROCAT, EUROPEAN REFERANS NETWORK gibi uluslararası networklere üyelik

14. Hasta ve yakınlarının; doğru bilgiye erişimi, koruyucu tedbirler konusunda eğitimi ve klinik araştırmalara katılım alanlarında uzmanlık derneklerinin hasta dernekleri ile ortak çalışması
15. Nadir hastalıkların ilaçları diğer hastalık ilaçlarından çok farklıdır. Uzun dönem yan etkisi, güvenlik ve etkinliği bilinmeden onay verilen birçok deneysel ilaç, ancak klinik araştırma fonları ve faz çalışmaları ile hastalara ulaştırılmalı ve mutlaka bir takip ve sigorta sistemi olmalıdır. İlaç firmalarının klinik çalışmalar ve erken erişim programı açması için teşvik edilmesi ve ülkemizin faz çalışmalarına katılımlarının sağlanması önemlidir. İndex vakalarının ailelerine 2. bir hasta çocuk sahibi olamamaları için kontrasepsiyon eğitimi ve pregenetik tanı IVF imkanları öğretilmelidir. Akraba evliliği ve doğurganlık oranı yüksek olan ülkemizde, ağır sekel bırakan genetik geçişli hastalıklar diğer ülkelere göre daha sık gözlenmektedir. Bu nedenle nadir hastalıklar, devlet politikalarında diğer hastalıklardan çok farklı ve çok özel ele alınması gereken bir hastalık grubudur. İlaç geri ödeme politikaları ile, koruyucu önleyici tedbirlerin SGK ve Sağlık Bakanlığı kaynaklarının en verimli kullanımını sağlayacak, en çok hasta menfaati gözetilecek, en çok yeni vaka görülmesini önleyecek şekilde planlanması önemlidir. Akraba evliliği ve doğurganlık oranı yüksek ülkelerde genişletilmiş toplum tarama programı başlatmadan, nadir hastalık ilaçlarının geri ödemeye alınması ekonomik olarak sürdürülebilir değildir.

13) EK NADİR HASTALIKLAR İLE İLGİLİ DAHA ÖNCE YAPILMIŞ ÇALIŞTAYLARIN RAPORLARI

1. [TACESE 2018 Evlilik Öncesi ve Yenidoğan Taramaları Mevcut Durum ve Genişletme Modelleri \(Eklenme Tarihi: 16.07.2018\)](#)
2. [TACESE, 2018, Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü Toplantısı Sunum Kitapçığı, Ankara](#)
3. [İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği, 2014, Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Sempozyumu, Antalya](#)
4. [TACESE, 2018, Nadir Hastalıklar ile İlgili 2009-2017 'de Ülkemizde Yapılmış Çalıştayların Sonuç Raporları](#)

TÜSEB

TAÇESE

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı



TÜSEB

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE)

Ülkemizde; anne, çocuk ve ergen sağlığı alanındaki sorunları tanımlama, çözme ve önlemeye yönelik; ulusal ve uluslararası çok paydaşlı, kanıta dayalı ileri araştırma, projeler geliştiren lider bir kurum vizyonunda, ülkemizdeki her anne, çocuk ve ergen için uygulanabilir en yüksek fiziksel ve ruhsal sağlık standartlarının oluşması için Ar-Ge, izleme ve değerlendirme, eğitim, yayın, toplantı ve danışmanlık faaliyetlerini yürütür.

www.tuseb.gov.tr/enstitu/tacese

  /tacesetuseb

ISBN: 978-605-68716-5-8



9

786056

871658