

# Duchenne Musküler Distrofisi Olan Çocuk ve Ergenlerin İhtiyaçlarının Hasta ve Aile Deneyimleri Üzerinden Değerlendirilmesi

Sabanur Çavdar, Özlem Özaydın, Özlem Köksal, Gonca Akbaş, Aylin Yetim Şahin,

Vefik Arıca, Hüseyin Dağ, Şirin Güven

ADSAD 3. Ulusal Ergen Sağlığı Kongresi, 6-7 Şubat 2026, İstanbul, Türkiye (Sözlü Bildiri)

## Giriş

Duchenne Musküler Distrofisi (DMD), çocukluk çağında başlayan ve ergenlik döneminde fiziksel, psikososyal ve sosyal etkileri belirginleşen ilerleyici bir kas hastalığıdır. Ergenlik dönemi, hastalığın klinik seyrine ek olarak ruhsal iyi oluş, eğitim, sosyal katılım ve bağımsızlık açısından özel gereksinimlerin ortaya çıktığı kritik bir yaşam evresidir. Bu çalışmanın amacı, hasta ve ailelerin deneyimlerinden yola çıkarak Duchenne Musküler Distrofisi olan çocuk ve ergenlerin ihtiyaçlarını tematik olarak ortaya koymak ve politika önerileri geliştirmektir.

## Amaç ve Yöntem

Bu çalışmada, Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB), Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) tarafından 17 Eylül 2025 tarihinde hibrit formatta gerçekleştirilen “Duchenne Musküler Distrofisi Farkındalık Toplantısı”nın çıktıları değerlendirilmiştir. Toplantıya hasta ve aileler, hasta dernekleri temsilcileri, akademisyenler, klinisyenler ve kamu kurumlarından toplam 70 katılımcı katılmıştır. Toplantı kayıtları, yazılı katılımcı görüşleri ve toplantı sonrası iletilen dernek notları nitel içerik analizi yöntemiyle analiz edilmiştir.

## Bulgular

DMD hastaları ve ailelerinin ihtiyaçları yedi ana tema altında toplanmıştır: (1) Multidisipliner kas hastalıkları merkezlerinin kurulması, var olanların işlevselliğinin artırılması, (2) Evde bakım ve rehabilitasyon hizmetlerinin güçlendirilmesi, (3) Sağlık raporu ve engellilik raporu süreçlerinin sadeleştirilmesi, (4) Psikososyal destek mekanizmalarının yaygınlaştırılması, (5) Eğitim hakkı ve sosyal katılımın desteklenmesi, (6) Yerli ilaç ve medikal cihaz geliştirme çalışmalarının hızlandırılması ve (7) Bilimsel temeli olmayan uygulamalara karşı koruyucu düzenlemelerin güçlendirilmesi. Bu temalar içinde özellikle ergenlik döneminde artan psikolojik destek ihtiyacı, eğitim ortamlarında erişilebilirlik sorunları ve sosyal izolasyon riskinin öne çıkmıştır.

## Sonuç

Bulgular, DMD hastalığı olan ergenlerin gereksinimlerinin tıbbi bakım ve izlemin ötesinde, psikososyal ve eğitsel boyutları kapsayan bütüncül bir çerçevede ele alınması gerektiğini göstermektedir. Çalıştay bulguları, DMD hastalarında ergen odaklı yaklaşımların geliştirilmesi ihtiyacını ortaya koymaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Duchenne Musküler Distrofisi, Nadir Hastalıklar, İhtiyaç Analizi

## DMD ile Yaşam: İhtiyaçlar ve Çözüm Yolları

DMD, çocuklukta başlayan ve ergenlikte etkileri derinleşen ilerleyici bir kas hastalığıdır. Bu içerik, hasta deneyimlerine dayalı olarak hazırlanan ve tıbbi bakımın ötesinde bütüncül bir yaklaşım öneren ihtiyaç analizini özetler.

### Sağlık ve Kurumsal İhtiyaçlar



#### Multidisipliner Kas Hastalıkları Merkezleri

Uzmanlaşmış merkezlerin kurulması ve mevcutların işlevselliğinin artırılması öncelikli ihtiyaçtır.



#### Rapor Süreçlerinin Sadeleştirilmesi

Sağlık ve engellilik raporu alma süreçlerindeki bürokratik yük azaltılmalıdır.



#### Evde Bakım ve Yerli İlaç Geliştirme

Evde rehabilitasyon güçlendirilmeli ve yerli medikal cihaz/ilaç çalışmaları hızlandırılmalıdır.

### Psikososyal ve Eğitsel Destek



#### Ergen Odaklı Psikolojik Destek

Ergenlik döneminde artan psikolojik destek ihtiyacı ve sosyal izolasyon riski ele alınmalıdır.

#### Eğitimde Erişilebilirlik ve Katılım

Eğitim ortamları fiziksel olarak erişilebilir hale getirilmeli ve sosyal katılım desteklenmelidir.



#### Bilimsel Temelli Uygulamaların Korunması

Hastalar, bilimsel temelli olmayan uygulamalara karşı yasal düzenlemelerle korunmalıdır.