

# Duchenne Musküler Distrofisi (DMD) Hasta ve Aile Gözüyle Deneyimler ve Öneriler

## ÇALIŞTAY RAPORU

 17 Eylül 2025

 Online

[tacese.tuseb.gov.tr](http://tacese.tuseb.gov.tr)



© Bu çalışmanın her hakkı saklıdır. TÜSEB'in izni ve onayı olmadan bu rapor kısmen veya tamamen çoğaltılamaz.

## TÜRKİYE SAĞLIK ENSTİTÜLERİ BAŞKANLIĞI

### TÜSEB İstanbul Merkez Yerleşkesi

Koşuyolu Mahallesi, Koşuyolu Caddesi No:71 Kadıköy/İSTANBUL

**Telefon:** 0 (216) 547 26 00

### Ankara Yerleşkeleri - Aziz Sancar Araştırma Merkezi

Yeni Bayındır Mah. Mavi Göl Cad.No:5 Mamak/ANKARA

**Telefon:** 0 (312) 920 15 15

### T.C. Sağlık Bakanlığı Bilkent Yerleşkesi

Üniversiteler Mah. Şehit Mehmet Bayraktar Cad. No:3 Çankaya/ANKARA

**Telefon:** 0 (312) 920 11 00

# Kurullar

## BAŞKAN

Prof. Dr. Şirin Güven

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

## DÜZENLEME VE YÜRÜTME KURULU

Doç. Dr. Özlem ÖZAYDIN

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

Özlem KÖKSAL

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

Uzm. Dr. Sabanur ÇAVDAR

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

## RAPORTÖR

Uzm. Dr. Sabanur ÇAVDAR

## KATILIMCILAR

Prof. Dr. Vefik Arıca

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

Doç. Dr. Aylin Yetim Şahin

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

Özlem KÖKSAL

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

Dr. Yakup Süleymanoğlu

Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Uzm. Dr. Ayhan Öztürk

İstanbul İl Sağlık Müdürlüğü, Halk Sağlığı Hizmetleri Başkanlığı

Meryem Mine Karaca

Türkiye Sağlık Politikaları Enstitüsü

Celal Tüntaş

DMD Türkiye, Duchenne Kas Hastalığı ile Mücadele Derneği

Taylan Çakır

DMD Aileleri Derneği

Selahattin Bey

DMD Dayanışma Platformu

Doç. Dr. Tayibe Bal

DMD Türkiye, Duchenne Kas Hastalığı ile Mücadele Derneği /

Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi

Gülgün Özyiğit

Dernek üyesi

Mehtap Yüksel

Dernek üyesi

Hasan Özkaya

Dernek üyesi

Prof. Dr. Hüseyin Dağ

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

Doç. Dr. Özlem ÖZAYDIN

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

Uzm. Dr. Sabanur ÇAVDAR

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

Uzm. Dr. Gülcan Akyüz Yücel

Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Gonca Akbaş

Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Merve Kovancı

Türkiye Sağlık Politikaları Enstitüsü

Nurullah Soysal

DMD Türkiye, Duchenne Kas Hastalığı ile Mücadele Derneği

Ayşenur Uludağ Şenel

KASDER: Türkiye Kas Hastalıkları Derneği

Doç. Dr. Ali Tagizade

Bilecik Şeyh Edebali Üniversitesi

Çağlar Özyiğit

Dernek üyesi

Kerim Bıçakçı

Dernek üyesi

Ercan Şane

Dernek üyesi

Gülcan Yücel

Dernek üyesi

Murat Yılmaz

Dernek üyesi

Hilal Elmacı

Dernek üyesi

Mahmut Nedim Mermer

Dernek üyesi

Kerim Bıçakçı

Dernek üyesi

Hilal Elmacı

Dernek üyesi

İlayda Güçlücan

Dernek üyesi

Gülcan Yücel

Dernek üyesi

Ceyda Sivrikaya

Dernek üyesi

Rabia Ecevit

Dernek üyesi

Diğer 25 katılımcı\*

Dernek üyesi

\* **Diğer katılımcılar:** Toplantıya çevrimiçi olarak katılan, anonim kalan yahut sadece isim belirtip soy isim belirtmemiş olan katılımcılardır.

Manolya Alay

Dernek üyesi

Sibel Gölgeci

Dernek üyesi

Songül Aydın

Dernek üyesi

Mustafa Bıçakçı

Dernek üyesi

Hüseyin Arslan

Dernek üyesi

Osman Karadavut

Dernek üyesi

Serpil Süzmeçelik

Dernek üyesi

Mehtap Aslan

Dernek üyesi

Emre Gölgeci

Dernek üyesi

# Sunuş

---

Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) sağlık bilimleri ve teknolojileri alanında sistematik bir temelde yapılan inovatif çalışmalara öncülük etmekte, uygulayıcılara ve araştırmacılara bilimsel, teknik ve mali destek sağlamaktadır. Bu kapsamda, sağlık sektöründe yerli ve millî bir Türkiye misyonu ve Ar-Ge odaklı uluslararası lider bir kuruluş olma vizyonu ile hareket etmektedir. “İnsan Sağlığı İçin Bilim ve Teknoloji” şiarıyla, sağlık sektörüne yeni ivme ve enerji kazandırma amacı gütmektedir. Türkiye'nin rekabet gücünü artırmak ve sürekli kılmak için ülkemiz ve insanlığa değer katma potansiyeli barındıran her türlü bilimsel ve teknolojik çalışmayı desteklemektedir.

Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) TÜSEB bünyesinde kuruluna dokuz enstitüden biridir. “Sağlıklı Anne, Sağlıklı Çocuk, Sağlıklı Nesiller” şiarıyla, “Anne, çocuk ve ergen sağlığı ile ilgili hastalıkların nedenlerinin belirlenmesi, önlenmesi, teşhis ve tedavilerine yönelik teknik ve yöntemlerin üremi, kullanılması ve bunlardan yararlanılmasını sağlamak; bu maksatla özel, vakıf veya kamu sektöründe ilgili kurum ve kuruluşlarla işbirliği ve ortaklıklar yapmak; bu alanlardaki girişimciliği desteklemek” Enstitümüzün amaçları arasında yer almaktadır.

Faaliyet alanımıza giren çocukluk ve ergenlik dönemleri, bireylerin fiziksel, zihinsel ve sosyal gelişimlerinin en hızlı olduğu dönemler olarak bilinmektedir. Erken yaşlarda sağlanan yeterli sağlık hizmetleri ve destekleyici çevreler, çocukların ve gençlerin gelişim potansiyellerini en üst düzeye çıkarmalarına yardımcı olmaktadır. Bu bağlamda sağlıklı bir toplum elde etmek için bu özellikli yaşam dönemlerine yönelik uygun sağlık politikaları geliştirilmesi ve uygulanması elzemdir.

Çocukluk çağı nadir hastalıklarından olan Duchenne Musküler Distrofisi (DMD) hastalığının, hasta ve aile bakış açısıyla değerlendirilmesi, ihtiyaçların ortaya konulması ve geliştirilecek proje ile politikalara yönelik önerilerin şekillendirilmesi amaçlarıyla “Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri” başlıklı DMD farkındalık toplantısını düzenlemiş bulunmaktayız. Toplantıda, Enstitümüz, akademisyenler, uzmanlar, DMD hasta ve ailelerini temsil eden ilgili sivil toplum kuruluşları temsilcileri ile hastalıkla mücadele eden ailelerin katılımıyla gerçekleştirilmiştir. Hastaların ve ailelerin sağlıklarının korunması ve geliştirilmesine yönelik bilim ve teknoloji çalışmalarına ve gelecekteki çalıştaylara yol göstereceği öngörülen bu toplantıda, katılımcılara kurum hakkında bilgilendirme yapılmış, DMD ile ilgili güncel tartışmalar ele alınmış, DMD hasta ve ailelerinin hastalık ve bakım süreçleriyle ilgili deneyimleri, sağlık ihtiyaçları ve ihtiyaçlara yönelik çözüm önerileri değerlendirilmiştir. Toplantı kapsamında ortaya konan görüş ve öneriler sistematik biçimde raporlanarak, ilgili tarafların değerlendirmelerine sunulmuştur.

Sonucun ülkemize hayırlı olması temennisiyle...

**Prof. Dr. Şirin Güven**

Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

# Yönetici Özeti

Duchenne Musküler Distrofisi (DMD), ilerleyici seyri, genetik doğası ve yüksek bakım yükü nedeniyle yalnızca tıbbi bir durum değil; aynı zamanda çok boyutlu bir sağlık, sosyal güvenlik ve eğitim politikası meselesidir. Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) koordinasyonunda 17 Eylül 2025 tarihinde gerçekleştirilen "DMD Farkındalık Toplantısı: Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri", bu zorlu hastalıkla mücadele eden bireylerin ve ailelerin karşılanmamış ihtiyaçlarını, sahanın gerçekliklerine dayanan kanıtlarla ortaya koymayı amaçlamıştır.

Kamu otoriteleri, akademisyenler, uzman hekimler, sivil toplum kuruluşları ve hasta yakınlarından oluşan 70 katılımcılı bu geniş ölçekli toplantıdan elde edilen veriler, DMD yönetiminde klinik araştırmalar kadar, sağlık hizmetlerine erişimde adalet, bakım veren yükünün hafifletilmesi ve bürokratik engellerin kaldırılmasının da kritik önem taşıdığını göstermiştir.

Katılımcı DMD hasta yakınları ve DMD dernek temsilcileri sağlık hizmetlerine erişim, tıbbi cihazlar ve tedavilerle ilgili tecrübelerini, görüş ve önerileriyle birlikte ifade etmişlerdir. Buna göre DMD hastalığı ile ilgili öne çıkan beklentiler ve politika önerileri şunlardır:

- **Multidisipliner Merkezler:** Üniversite ve şehir hastanelerinde ilgili disiplinleri bir araya getiren, DMD'ye özgü tanı, tedavi ve rehabilitasyon hizmetleri sunan merkezlerin kurulması, mevcut merkezlerin güçlendirilmesi.
- **Evde Bakım ve Uzaktan Sağlık Hizmetleri:** Evde bakım hizmetlerinin güçlendirilmesi, psikolojik danışmanlık desteği sağlanması, solunum cihazı ve ortez ölçümlerinin evde yapılabilmesi, teknik ekip desteğinin ailelere ulaştırılması.
- **Sağlık Raporu Süreçleri:** Yıllık rapor yenileme zorunluluğu ailelere ciddi bir yük oluşturduğu için hastalığın kronik ve ilerleyici seyri dikkate alınarak uzun süreli rapor düzenlemelerinin yapılması.
- **Psikososyal Destek Programları:** Hastaların (özellikle ergenlik dönemindeki DMD'li çocuklar) ve ağır bakım yükü altındaki ailelerin ruh sağlığını korumak amacıyla düzenli psikolojik ve sosyal destek mekanizmalarının tesisi.
- **Eğitim ve Sosyal Katılım:** Mevcut mevzuat düzenlemelerine rağmen uygulamada DMD'li çocukların okula kayıt ve eğitime devam süreçlerinde yaşanan engellerin kaldırılması için çalışmalar yapılması, eğitimde fırsat eşitliğinin sağlanması.
- **Medikal Cihazlara Erişim:** Yaşamsal öksürtme cihazı, nitelikli tekerlekli sandalye ve ortezlerin SGK tam kapsamına alınarak; "cihaz reçete modeli" ile doğrudan eve teslim edilmesi.
- **Yerli Ar-Ge ve İlaç Geliştirme Stratejileri:** Türkiye'de yürütülen yerli ilaç ve tedavi araştırmalarının desteklenmesi, nadir hastalıklar için özel fonların ayrılması ve süreçlerin hızlandırılması.

- **Koruyucu Sağlık Politikaları ve Genetik Danışmanlık:** Evlilik öncesi genetik taramaların rutin bir halk sağlığı politikası haline getirilmesi ve aile öyküsü bulunan riskli gruplara öncelikli genetik danışmanlık sunulması.
- **Etik Dışı Uygulamalara Karşı Koruma:** Bilimsel geçerliliği olmayan, umut tacirliği niteliğindeki uygulamalara karşı ailelerin korunması ve sağlık otoritelerinin önleyici düzenlemeler geliştirmesi.

Sonuç olarak; bu rapor sadece bir durum tespiti değil, hasta ve ailelerin tecrübelerine dayanan temel bir ihtiyaç analizidir. Hazırlanan raporun, ilgili kurum ve karar vericilere yol gösterici bir belge olarak katkı sunması ve politika geliştirme süreçlerine güçlü bir zemin oluşturması öngörülmektedir.

# İçindekiler

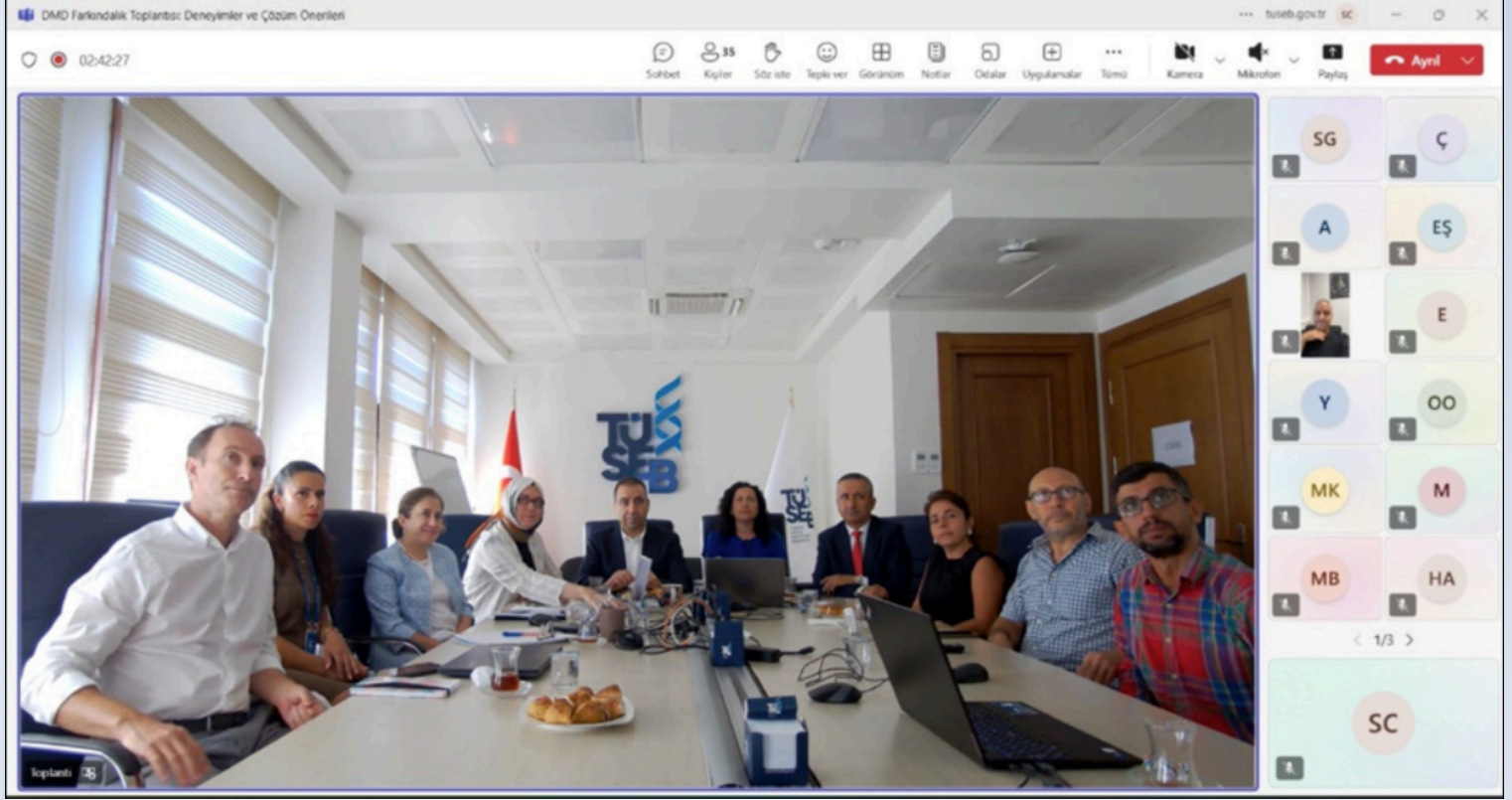
Kurullar	2
Sunuş	4
Yönetici Özeti	5
Çalıştay Fotoğrafı	8
1. TAÇESE DMD Farkındalık Toplantısı: Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri	9
2. Duchenne Musküler Distrofi (DMD): Güncel Tıbbi Çerçeve	12
3. Katılımcı Perspektifinden DMD'de Mevcut Durum ve İhtiyaç Analizi	15
4. DMD Hasta ve Ailelerinin Deneyimlerine Dayalı Beklentiler ve Politika Önerileri	25
5. Değerlendirme ve Sonuç	27
Ek	28

## TABLolar

Tablo 1. Toplantı Programı	11
----------------------------	----

## ŞEKİLLER

Şekil 1. Dünya Duchenne Farkındalık Günü Görselleri	14
---	----



# Duchenne Musküleri Distrofisi (DMD) Hasta ve Aile Gözüyle Deneyimler ve Öneriler

Online

17 EYLÜL 2025 • ONLINE

# 1. TAÇESE DMD Farkındalık Toplantısı: Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri

Duchenne Musküler Distrofisi (DMD), nadir hastalıklar spektrumu içinde hem görülme sıklığı hem de yol açtığı çok boyutlu etkiler nedeniyle özgün ve kritik bir konuma sahiptir. Dünya genelinde yaklaşık her 3.500–5.000 canlı erkek doğumunda bir görülen DMD, “nadir” olarak sınıflandırılmasına karşın, pediatrik nöromusküler hastalıklar arasında en yaygın ve en yüksek bakım yükü oluşturan hastalıklardan biridir. Hastalığın ilerleyici seyri ve yaşam boyu devam eden etkileri, DMD'yi yalnızca klinik bir durum olmaktan çıkararak sağlık sistemleri açısından kapsamlı ve bütüncül yaklaşımlar gerektiren bir sağlık önceliği haline getirmektedir.

DMD'nin nadir hastalıklar ekosistemi içerisindeki ayırt edici özelliklerinden biri, multidisipliner bakım gereksiniminin belirginliğidir. Hastalık süreci; nöroloji başta olmak üzere kardiyoloji, göğüs hastalıkları, endokrinoloji, fizik tedavi ve rehabilitasyon ile psikososyal destek hizmetlerinin eşgüdümünü zorunlu kılmaktadır. Bu yönüyle DMD, nadir hastalık yönetiminde “bütüncül bakım” yaklaşımının karmaşık ve zorlu uygulama alanlarından birini temsil etmektedir. Öte yandan, DMD hastalığına yönelik genetik tedaviler ve yetim ilaç geliştirme süreçleri nedeniyle, biyoteknolojik inovasyon, düzenleyici çerçeveler ve etik değerlendirmelerle eş zamanlı olarak gündeme gelmektedir.

Klinik yönetimin ötesinde DMD, genetik geçişli bir hastalık olması nedeniyle koruyucu sağlık hizmetleri ve halk sağlığı stratejileri açısından da önemlidir. Hastalığın kalıtsal doğası; evlilik öncesi tarama programlarının geliştirilmesi, riskli ailelere yönelik kapsamlı genetik danışmanlık hizmetlerinin sunulması ve prenatal tanı olanaklarının erişilebilir kılınması gibi müdahaleleri önleme prensipleri kapsamında öne çıkarmaktadır.

Bu çok katmanlı yapı içerisinde, DMD alanında etkili ve sürdürülebilir politika geliştirme süreçleri yalnızca klinik araştırmalarla sınırlandırılmaz. Yaşam boyu süren ve yüksek bakım yükü gerektiren hastalıklarda, hasta ve ailelerin doğrudan deneyimlerine dayanan geri bildirimler, kanıta dayalı politika oluşturmanın tamamlayıcı bir bileşeni olarak öne çıkmaktadır. Karşılanmamış ihtiyaçların belirlenmesi, bakım veren yükünün görünür kılınması, sağlık ve sosyal hizmetlerin erişilebilirliğinin değerlendirilmesi ile tedaviye erişimde adalet ve şeffaflığın sağlanması, ancak hasta ve aile perspektifinin sürece dahil edilmesiyle mümkün olabilmektedir.

Bu çerçevede, Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) koordinasyonunda 17 Eylül 2025 tarihinde gerçekleştirilen DMD Farkındalık Toplantısı; Duchenne Musküler Distrofisi alanında hasta ve ailelerin deneyimlerini, ortak sorun alanlarını ve çözüm önerilerini sistematik biçimde ele almayı amaçlamıştır. Toplantı kapsamında paylaşılan görüşler, bireysel anlatılardan arındırılarak tematik başlıklar altında değerlendirilmiş; sağlık hizmet sunumu, multidisipliner

bakım modelleri, rehabilitasyon, psikososyal destek, eğitim ve araştırma alanlarında geliştirilebilecek politika ve proje çalışmalarına girdi sağlaması hedeflenmiştir.

Bu rapor, toplantı sürecinde ortaya konan tespit ve önerilerin hasta ve aile perspektifi temelinde derlenmesiyle hazırlanmış olup, nadir hastalıklar alanında yapılacak uygulamalar, bilimsel araştırmalar ve politika geliştirme faaliyetleri için bir referans doküman niteliği taşıması öngörülmektedir.

## 1.1 Toplantının Amacı

DMD Farkındalık Toplantısı'nın amacı, Duchenne Musküler Distrofisi alanında hasta ve ailelerin deneyimlerine dayalı olarak mevcut sorun alanlarını ortaya koymak, ortak ihtiyaçları belirlemek ve bu ihtiyaçlara yönelik çözüm önerilerini çok boyutlu olarak değerlendirmektir.

## 1.2 Toplantı Programı

DMD Farkındalık Toplantısı, katılımcıların kısa tanıtımlarının ardından açılış konuşmaları ile başlamıştır. Açılış bölümünde, Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) Başkanı Prof. Dr. Şirin Güven tarafından Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) ve TAÇESE'nin kurumsal yapısı tanıtılmış; Enstitü'nün misyonu, vizyonu ve temel çalışma yaklaşımı paylaşılmıştır. Ayrıca TAÇESE tarafından yürütülen mevcut çalıştaylar ve projelere ilişkin genel bir bilgilendirme yapılmıştır.

Açılış konuşmalarının ardından, Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi Başhekim Yardımcısı Dr. Yakup Süleymanoğlu, hem sağlık yöneticisi hem de DMD hastası yakını olarak sürece ilişkin değerlendirmelerini paylaşmıştır. Devamında, aynı hastanenin Çocuk Nöroloji Kliniği'nden Uzm. Dr. Gülcan Akyüz Yücel tarafından DMD'nin tıbbi yönü ve Türkiye'deki güncel durumuna ilişkin bir sunum gerçekleştirilmiştir.

Toplantının ana bölümünde, TAÇESE moderatörlüğünde hasta ve aile deneyimlerine odaklanan bir oturum yürütülmüş; bu kapsamda DMD sürecinde yaşanan sorunlar, karşılanmamış ihtiyaçlar ve çözüm önerileri ele alınmıştır. Sağlık hizmetlerine erişim, bakım ve rehabilitasyon süreçleri ile günlük yaşamda karşılaşılan güçlükler, katılımcılar tarafından paylaşılan görüşler doğrultusunda ele alınmıştır.

Program, soru-cevap ve ek önerilerin alındığı etkileşimli bir tartışma bölümü ile devam etmiş, çevrim içi katılımcıların yazılı katkıları da değerlendirilmek üzere kayıt altına alınmıştır. Toplantı, genel değerlendirme ve kapanış oturumu ile tamamlanmış olup, ara verilmeden yaklaşık iki buçuk saat süreyle gerçekleştirilmiştir.

Toplantının detaylı programı aşağıda sunulmuştur.

SAAT	OTURUM	KONUŞMACI / SORUMLU
09.30 – 10.00	Açılış Konuşmaları	Dr. Yakup Süleymanoğlu, Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi Başhekim Yardımcısı  Prof. Dr. Şirin Güven, Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) Başkanı
10.00 – 10.10	Ulusal Perspektif: Türkiye’de DMD Hastalığında Güncel Tartışmalar	Uzm. Dr. Gülcan Akyüz Yücel, Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
10.10 – 11.00	Hasta ve Aile Deneyimleri Sorun-İhtiyaç Tespiti ve Önerilerin Alınması	TAÇESE Moderatörlüğünde
11.00 – 11.30	Görüşler ve Ek Öneriler	DMD Dernek Temsilcileri ve Katılımcılar
11.30 – 12.00	Değerlendirme ve Kapanış	TAÇESE

**Tablo 1. Toplantı Programı**

### 1.3 Toplantı Katılımcıları

TÜSEB Koşuyolu yerleşkesinde TAÇESE koordinasyonunda gerçekleştirilen DMD Farkındalık Toplantısı, toplam 70 katılımcı (10’u fiziki, 60’ı çevrim içi) ile düzenlenmiştir. Toplantıya, TAÇESE ekibinin yanı sıra İl Sağlık Müdürlüğü Halk Sağlığı Hizmetleri temsilcisi, Türkiye Sağlık Politikaları Enstitüsü (TÜSPE) temsilcileri, DMD alanında faaliyet gösteren hasta ve aile dernekleri ile bu dernekler aracılığıyla davet edilen hasta yakınları, araştırmacılar ve alan uzmanları katılım sağlamıştır.

## 2. Duchenne Musküler Distrofi (DMD): Güncel Tıbbi Çerçeve

KONUŞMACI

Uzm. Dr. Gülcan Akyüz Yücel - Şehit Prof. Dr. İlhan Varank EAH Çocuk Nöroloji

### Genel Bilgiler ve Epidemiyoloji

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), X'e bağlı resesif geçiş gösteren, genetik kökenli ve ilerleyici seyreden bir kas hastalığıdır. Kas dokusunda distrofin proteininin azlığı veya yokluğuna bağlı olarak gelişir. Erkek çocuklarda sık görülmekle birlikte, kadın taşıyıcıların yaklaşık %8'inde de klinik bulgular ortaya çıkabilmektedir. Dünya genelinde 3.500–5.000 canlı doğumda bir görülmekte, toplam hasta sayısının yaklaşık 300 bin olduğu, Türkiye'de ise yaklaşık 5 bin hastanın bulunduğu tahmin edilmektedir.

### Klinik Bulgular ve Tanı

Hastalık, genellikle 3,5–4 yaş civarında tanı almakta; ilk bulgular motor gelişim basamaklarında gecikme, yürüme bozukluğu, merdiven çıkmada zorluk, parmak ucu veya ataksik yürüme şeklinde görülmektedir. Oturur pozisyondan ayağa kalkmada yaşanan güçlük (Gowers belirtisi) ve baldır kaslarında psödo-hipertrofi dikkate değer bulgular arasındadır. Konuşma gecikmesi de görülebilmektedir. Tanıda kreatin kinaz (CK) düzeyinin yüksekliği önemli bir kriter olup bu çocuklarda CK değerleri genellikle normalin çok üzerindedir. Günümüzde kas biyopsisi yerini genetik testlere bırakmıştır. Ortalama 10–12 yaş civarında yürüme kaybı gelişmekte ve hastalar tekerlekli sandalye kullanmaya başlamaktadır.

### Komplikasyonlar

DMD sadece kasları değil; kalp (kardiyomiyopati), solunum sistemi (restriktif akciğer hastalığı), iskelet sistemi (skolyoz, osteoporoz) ve nörokognitif gelişimi de etkilemektedir. Ortalama yaşam süresi 30 yıl civarında kabul edilmektedir. Ancak yeni tedavi yaklaşımları ile bu sürenin uzatılması ve hastaların daha uzun süre bağımsız yaşam sürdürebilmesi mümkün hale gelmektedir. Bu nedenle hastaların nöroloji, kardiyoloji, göğüs hastalıkları, ortopedi, endokrinoloji, gastroenteroloji, fizik tedavi ve rehabilitasyon, psikiyatri ve psikoloji gibi birçok disiplin tarafından düzenli aralıklarla izlenmesi kritiktir.

## Güncel Tedavi Yaklaşımları

**Kortikosteroidler** : Son 20–30 yıldır kullanılan temel tedavidir. İnflamasyonu baskılayarak kas zayıflığını yavaşlatır, yürüme süresini uzatır, solunum ve kardiyak fonksiyonları destekler, skolyoz gelişimini geciktirir. Ancak uzun süreli kullanımda büyüme geriliği, kilo artışı, hipertansiyon, glukoz metabolizması bozuklukları ve osteoporoz gibi yan etkiler sık görülmektedir.

**Vamorolone (Vamoleron)** : Yeni nesil bir steroid olup daha az yan etki profiliyle dikkat çekmektedir. FDA ve EMA tarafından 4 yaş üzerindeki çocuklarda kullanım için onaylanmıştır.

**Givinostat** : 6 yaş ve üzerindeki hastalarda kullanılabilen, maliyeti yüksek bir ilaçtır. Kortikosteroid tedavisi ile uygulandığında kas kaybını ve inflamasyonu azalttığı, yürüme ve ayakta kalma süresini uzattığı gösterilmiştir. Henüz EMA onayı almamıştır.

**Ekson Atlama Tedavileri (Exon Skipping)** : Hasarlı gen bölgelerinin atlanarak daha küçük ancak işlevsel bir distrofin proteininin sentezlenmesi hedeflenmektedir. Bu yöntem SMA'da kullanılan Nusinersen (Spinraza) tedavisine benzer mekanizma ile çalışmaktadır. DMD'yi daha hafif seyirli Becker Musküler Distrofi (BMD) formuna dönüştürebilmektedir. Ancak yalnızca belirli mutasyonlara sahip hastalarda uygulanabilmektedir.

**Ataluren (Translarna)** : Non-sense mutasyona sahip çocuklarda kullanılmaktadır. Bu mutasyonlarda distrofin sentezi erken durduğu için işlevsel protein üretilemez. Ataluren, protein sentezinin tamamlanmasını sağlayarak distrofin üretimini artırmayı hedeflemektedir. Ancak bu ilacın FDA onayı bulunmamaktadır ve EMA onayı 2023'te yenilenmemiştir.

**Gen Tedavileri** : Adeno-associated virüsler aracılığıyla hücre içine gen aktarılması ve vücutta mikrodistrofin üretiminin sağlanması hedeflenmektedir. 2023 yılında FDA onayı alan ilk gen tedavisi uygulanmaya başlanmıştır. Ancak tedavi maliyetlidir ve distrofin molekülünün büyük yapısı nedeniyle paketleme ve uygulama sırasında teknik güçlükler ve yan etkiler doğabilmektedir. Bu tedavinin 4 yaş ve üzerindeki hastalarda uygulanması planlanmaktadır. Bazı ekson delesyonlarında ise kontrendikedir.

**Elevidys** : Son yıllarda gündeme gelen ve belirli hasta gruplarında uygulanmaya başlanan gen tedavisi seçeneklerinden biridir. Etkinliği ve güvenliği yakından izlenmektedir.

## Sonuç

DMD, genetik geçişli, ilerleyici seyreden bir kas hastalığıdır. Kesin tedavisi olmamakla birlikte, mevcut tedaviler hastalığın ilerlemesini yavaşlatmakta ve yaşam kalitesini artırmaktadır. Yeni nesil steroidler, hedefe yönelik tedaviler ve gen tedavisi alanındaki gelişmeler umut verici olmakla birlikte, multidisipliner yaklaşım hastaların yaşam süresi ve kalitesini iyileştirmede hâlen temel unsur olmaya devam etmektedir.



Şekil 1. Dünya Duchenne Farkındalık Günü Görselleri

### 3. Katılımcı Perspektifinden DMD'de Mevcut Durum ve İhtiyaç Analizi

Bu bölümde, DMD tanılı bireyler, bakım veren aileler, akademisyenler ve sağlık yöneticilerinin katılımıyla gerçekleştirilen toplantı katılımcılarının görüş ve tespitleri yer almaktadır.

Hekimler, klinik pratikleri sırasında DMD hastalarının sağlık hizmetlerine erişimde yaşadığı zorlukları gözlemleyebilmektedir. Ancak hastane dışı sosyal yaşamda ve ev içi bakım süreçlerinde ailelerin karşılaştığı çok boyutlu güçlükler, yalnızca hasta ve hasta yakını perspektifiyle tam anlamıyla kavranabilmektedir.

**Sağlık Bakanlığı** bünyesinde halihazırda hizmet veren kas hastalıkları merkezlerinin **multidisipliner** işleyiş, altyapı ve insan kaynağı açısından geliştirilerek güçlendirilmesi kritik bir ihtiyaçtır.

Bu toplantıdan elde edilen bulgu ve çıktıların, ilerleyen dönemde Sağlık Bakanlığının ilgili daire başkanlığı, alanında uzman hekimler ve akademisyenlerin katılımıyla düzenlenmesi planlanan kapsamlı ve multidisipliner bir çalıştay için temel veri seti oluşturması hedeflenmektedir.

Bu toplantıda DMD hasta ve yakınlarının bakış açılarıyla ihtiyaçları birinci ağızdan dinlenmesinin sağlanarak konuyla ilgili geliştirilecek proje, program ve politika önerilerinin niteliğinin artmasına katkı sağlayacaktır.

**TÜSEB** destekleriyle ülkemize faydalı yerli ve milli ürünlerin geliştirilmesi konusuna önem verilmektedir. Hastalığın yönetiminde dışa bağımlılığı azaltmak ve tedaviye erişimi kolaylaştırmak amacıyla, **TÜSEB** destekli yerli ve milli sağlık teknolojilerinin (ilaç, tıbbi cihaz vb.) geliştirilmesi stratejik bir öncelik olarak değerlendirilmektedir.

Hastalığın tanı aşamasında, mevcut genetik analizlerin kesin sonuç veremediği veya yetersiz kaldığı durumlarda, kas biyopsisi gibi invaziv (girişimsel) tetkiklere halen başvurulması gerekebilmektedir.

Ülkemizde DMD hastalığına yönelik klinik çalışmalarda alanında yetkin uzmanların öncü rol üstlendiği ifade edilmiştir. Tek gen mutasyonu olan hastalarda kullanılan spesifik yenilikçi ilaçların (örneğin Ataluren) Türkiye'ye getirilmesi ve **SGK geri ödeme** kapsamına alınması süreçlerinde, hasta yakınlarının yoğun savunuculuk faaliyetleri yürüttüğü görülmektedir.

Klinik gözlemler, bu tür ilaç tedavilerinin erken dönemde semptomların ilerlemesini birkaç yıl süreyle durdurabildiğini; ancak hastalığın progresif (ilerleyici) doğası gereği genellikle 9-10 yaş bandında tekerlekli sandalye kullanımına geçildiğini göstermektedir. Ayrıca, ilgili spesifik ilaçların yürüyemeyen (non-ambulator) hastalar için geri ödeme kapsamında bulunmaması nedeniyle, bu aşamada steroid tedavisi ile düzenli fizyoterapi hastalık yönetiminde en kritik unsurlar olmaya devam etmektedir. Fiziksel kısıtlılıklar ve sürekli oturma pozisyonu, hastalarda ajitasyon ve depresyon gibi ikincil ruhsal sorunlara yol açabildiği için tedavi protokollerine psikolojik desteğin mutlaka entegre edilmesi gerekmektedir.

Avrupa ve ABD'deki iyi uygulama örnekleri incelenerek ülkemizde çok disiplinli kas hastalıkları merkezleri kurma yönünde girişimler bulunsa da, bu yapıların sürdürülebilirliğinde çeşitli idari ve yapısal engeller gözlemlenmektedir. Bazı örneklerde, bu merkezlerin hastanelerin ek hizmet binalarında konumlandırılması, uzman hekim görevlendirmelerinde aksaklıklara ve koordinasyon sorunlarına yol açmaktadır. Ayrıca, nadir hastalıklara özgü görece düşük hasta hacmi, mevcut ek ödeme (performans) sistemleri çerçevesinde hekimler için dezavantaj yaratabilmektedir. Bu durum hizmet sürekliliğini ve profesyonellerin motivasyonunu olumsuz etkilemektedir. Çok disiplinli hizmetin etkin çalışabilmesi için, bu merkezlerin tetkik ve görüntüleme (EMG, MR vb.) altyapısının güçlü olduğu Şehir Hastaneleri gibi büyük sağlık komplekslerinin ana binalarında yapılandırılması gerekmektedir. Kardiyoloji, göğüs hastalıkları veya ortopedi gibi branş uzmanlarının rutin pratiklerinde DMD konusunda yeterli tecrübeye sahip olamayabileceği göz önüne alındığında; alanda deneyimli ve istekli uzmanların farklı kurumlara dağılmak yerine spesifik merkezlerde bir araya getirilerek kurumsal bir hafıza (geleneğe) oluşturması faydalı olacaktır. Bu doğrultuda, üniversite ve devlet hastanelerindeki mevcut organizasyonel yetersizlikleri aşmak üzere, öncelikle İstanbul'da multidisipliner yaklaşıma sahip uzmanlardan oluşan bir **“Pilot Kas Hastalıkları Referans Merkezi”** kurulması önerilmektedir.

Nitelikli sağlık hizmeti sunacak çok disiplinli merkezlerin oluşturulması ve var olanların güçlendirilmesine ek olarak, nadir hastalıkların yönetiminde yerli ilaç ve tıbbi cihaz üretimi stratejik bir zorunluluktur. Özellikle yerli solunum cihazı gibi hayati öneme sahip ekipmanların geliştirilmesine yönelik Ar-Ge faaliyetleri ulusal sağlık politikaları kapsamında desteklenmelidir. İlaç ve tıbbi cihaz geliştirme süreçlerinin uzun vadeli doğası göz önüne alındığında, bu alandaki bilimsel çalışmalara kararlılıkla -umut kaybetmeden- devam edilmesi önemlidir. Bu bağlamda, TÜSEB öncülüğünde yürütülecek yerli üretim ve sağlık politikası çalışmalarında, klinik tecrübeye sahip hekimlerin, araştırmacıların ve sahayı doğrudan deneyimleyen hasta yakınlarının gönüllü katılımıyla oluşturulacak çok paydaşlı iş birliği modelleri büyük önem taşımaktadır.

Tıbbi bakım süreçlerinin ötesinde, sosyal devlet anlayışı kapsamında sunulması gereken bütüncül destek mekanizmalarına ihtiyaç duyulmaktadır. Gelişmiş ülkelerdeki iyi uygulama örnekleri incelendiğinde, hastanın yaşadığı fiziksel mekanların, hem hastanın bağımsızlığını

hem de bakım verenin ergonomisini gözeterek şekilde devlet destekli olarak yeniden düzenlendiği görülmektedir. Örneğin, Avrupa'daki bazı ülke örneklerinde, hastanın evine gidilerek hastanın ve bakım verenin ihtiyacını gözeterek düzenlemelerin (örneğin, çocuğu taşımak için raylı sistem kurulması, banyo ve tuvalet ihtiyaçlarını kolaylaştıran sistemler ve uygun yatakların kurulması) devlet hizmeti kapsamında yapılabildiği görülmektedir.

İleri evre DMD hastalarının tam bağımlı fiziksel durumları, hastaneye erişim ve bekleme süreçlerini hem hasta hem de bakım verenler için sürdürülemez bir lojistik ve fiziksel yüke dönüştürmektedir. Hastaların sosyal izolasyonunu ve bakım verenlerin tükenmişliğini (örneğin 24 saat kesintisiz fiziksel destek zorunluluğu) azaltmak amacıyla, sağlık hizmetlerinin ev ortamına taşınması kritik bir ihtiyaçtır. Bu bağlamda, kas hastalıkları merkezlerinin **evde sağlık** birimleri ile tam entegre çalışması gerekmektedir. Geçmişte bazı kurumlarda başarıyla uygulanan evde fizyoterapi hizmetlerinin, denetim mekanizmalarındaki eksiklikler ve suistimaller nedeniyle durdurulmuştur; bu hizmetlerin sıkı bir takip ve denetim sistemiyle yeniden hayata geçirilmesi faydalı olacaktır. Kapsamlı ve etkin bir evde sağlık yönetim modelinin, kesintisiz fizyoterapi, solunum cihazı kurulumu ve yönetimi, diyetisyen desteği, psikolojik danışmanlık, tıbbi kurul (heyet) raporlarının evde düzenlenmesi, ilaç temini ve gerekli durumlarda uzman hekim muayenelerini içerecek şekilde çok disiplinli olarak tasarlanması önerilmektedir.

Mevcut yasal düzenlemeler kapsamındaki engelli araç muafiyetlerinin, tekerlekli sandalye kullanımına uygun geniş hacimli (minibüs tipi) araçları kapsamaması ve rampa gibi zorunlu araç içi tadilatların getirdiği ek maliyetler, bakım verenler üzerinde ciddi bir finansal yük oluşturmaktadır.

Hastalık yönetiminde sürekli ihtiyaç duyulan ortez ve ayak bandajı gibi medikal malzemeler de ekonomik yükü artıran temel kalemlerdendir. İleri derece hareket kısıtlılığı bulunan hastaların hastaneye transfer zorlukları göz önüne alındığında; kişiye özel bu medikal ürünlerin ölçüm, uyumlandırma ve temin süreçlerinin kamu destekli evde sağlık hizmetlerine entegre edilmesi ve teknik personelin ev ziyaretleri yoluyla gerçekleştirilmesi yapısal bir gereklilik olarak öne çıkmaktadır.

Sivil toplum kuruluşları ve hasta temsilcileri nezdinde; hastalığın ilerleyici doğasının aileler üzerinde yarattığı zaman baskısı vurgulanarak, en öncelikli gündem maddesinin ulusal ve uluslararası ilaç geliştirme çalışmaları olduğu ifade edilmiştir. Yenilikçi ilaçların Türkiye'ye getirilmesi ve ulusal çapta laboratuvar aşamasında olan mevcut Ar-Ge projelerinin hızla klinik uygulamaya (faz çalışmalarına) geçirilmesi talep edilmektedir. Ayrıca, kamu desteğiyle (TÜSEB vb.) yürütülen yerli ilaç geliştirme projeleri hakkında ailelerin yoğun bir bilgi alma ihtiyacı bulunduğu saptanmıştır. Araştırmacıların dijital mecralardaki bireysel paylaşımları hasta yakınları için önemli bir takip unsuru olmakla birlikte; bu tür kritik bilimsel gelişmelerin resmi,

kurumsal ve şeffaf kanallar aracılığıyla düzenli olarak kamuoyuna aktarılması gerektiği ihtiyacı ortaya çıkmaktadır.

Nöromüsküler hastalıkların tedavisinde, SMA (Spinal Musküler Atrofi) gibi yenidoğan döneminde uygulandığında nöron hasarını durduran spesifik **gen tedavilerinin** aksine; DMD'de erken müdahalenin etkinliğine dair bilimsel tartışmaların küresel ölçekte sürdüğü tespit edilmiştir. Mevcut uluslararası literatür ve klinik pratikler, kesin bir tedaviden ziyade hastaların iyilik halini (fonksiyonel kapasitesini) korumaya yönelik yöntemler üzerinde yoğunlaşmaktadır.

Uluslararası alandaki arayışlara paralel olarak, ülkemizde kamu destekli olarak devam eden yerli **mRNA tabanlı gen tedavisi** (distrofin üretimi) projeleri mevcuttur. Bu çalışmalarda, hasta bağışlı hücrelerde (in vitro) ve transgenik hayvan modellerinde (in vivo) yapılan deneylerde; yeni bir teknolojiyle stabilize edilen mRNA molekülünün, mutasyon türünden (delesyon vb.) bağımsız olarak distrofin üretimi sağladığı belirtilmektedir. Bununla birlikte, laboratuvar ve hayvan deneylerindeki potansiyeline rağmen, hastalar (insanlar) üzerindeki klinik deneylere (Faz 1, Faz 2 vb.) henüz başlanmamıştır. Dolayısıyla ilacın insanlar üzerindeki kesin etkinliği ve güvenilirliği henüz kanıtlanma aşamasına geçmemiştir. Laboratuvar ve hayvan deneylerinden insanlı klinik araştırmalara geçiş, doğası gereği son derece titiz risk değerlendirmelerini zorunlu kılmaktadır. Sürecin insanlı deneyler aşamasına ilerleyebilmesi; araştırma protokollerinin hasta güvenliğini merkeze alan ulusal ve uluslararası klinik araştırma standartlarına tam uyum sağlamasına bağlıdır. Bu evrede yeni bir ilacın güvenliliğinin kanıtlanması için ilgili finansal ve düzenleyici prosedürlerin tamamlanması gerekmekte olup; araştırmacılar tarafından bu süreçlerin, bilimsel standartlardan ödün vermeden hızlandırılması ve kolaylaştırılması yönünde talepler dile getirilmektedir.

Hastalığın ileri evrelerinde gözlemlenen, sürekli oturma pozisyonuna bağlı gelişen skolyoz gibi ortopedik komplikasyonların yönetimi ile enteral beslenme (mama) ürünleri ve sağlık kurulu raporlarının temini süreçlerinde yaşanan aksaklıklar, hasta ve aileleri açısından acil sistemik çözüm bekleyen alanlar olarak tespit edilmiştir.

DMD alanında faaliyet gösteren çok sayıda sivil toplum kuruluşu ve bireysel inisiyatifin bulunduğu gözlemlenmektedir. Politika geliştirme süreçlerinde daha etkin sonuçlar alınabilmesi adına bu yapıların ortak bir vizyon ve iş birliği etrafında birleşmesi gerektiği vurgulanmıştır. Bu bağlamda, kamu otoriteleri, akademi, uzman hekim dernekleri ve hasta sivil toplum kuruluşlarının katılımıyla; tamamen bilimsel kanıtlara dayanan, uygulanabilir ve kapsayıcı sağlık politikalarının oluşturulması faydalı olacaktır. Elde edilen saha verilerinin ve toplantı çıktılarının, gelecekteki stratejik eylem planlarına temel oluşturacağı değerlendirilmektedir.

Sivil toplum kuruluşlarının (DMD hasta ve aile derneklerinin) deneyimleri ve hasta ailelerinden elde edilen veriler ışığında, DMD'nin yönetimine ilişkin mevcut aksaklıklar ve politika önerileri şu maddelerle tespit edilmektedir:

- DMD'nin yalnızca hastaları değil, hastalığın genetik taşıyıcısı olan anneleri de etkileyerek onlarda eklem ağrıları, yürüme zorlukları ve kardiyak semptomlar gibi klinik tablolar oluşturabildiği tespit edilmiştir. Hastalığın çocukluktan ergenliğe uzanan progresif yapısı ve bakım veren ailelerin (özellikle annelerin) yaşadığı ağır fiziksel yıpranma göz önüne alındığında; konunun Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı çalışma alanlarının doğrudan odak noktalarından biri olması gerektiği değerlendirilmektedir.
- Ulusal ölçekte yürütülen gen tedavisi çalışmalarına sağlanan başlangıç desteklerinin sürdürülebilir kılınması kritik önem taşımaktadır. Yerli ilaç geliştirme hamlelerinin milli kapasiteyi artırıcı stratejik faydaları bulunmaktadır. DMD gibi ilerleyici vakalarda geçerli olan "zaman kas demektir" ilkesinden hareketle; nadir/yetim hastalıklara yönelik yerli araştırma, geliştirme ve onay mekanizmalarında süreçlerin ivedilikle hızlandırılması bir zorunluluktur.
- İzmir ve Antalya gibi illerde tek günde multidisipliner değerlendirme yapabilen işlevsel merkezlerin varlığına karşın, en yoğun hasta popülasyonunu barındıran İstanbul'da bu nitelikte bir merkezin bulunmaması ciddi bir sistemik eksiklik. Kas hastalıkları merkezlerinin, uzman hekim eksikliği ve hizmet sürekliliğinin sağlanamaması gibi idari zorluklar nedeniyle sürdürülebilir şekilde işletilemediği saptanmıştır. Bu verimsizlik, ailelerin mevcut merkezlere olan güvenini ve başvuru oranlarını düşürmekte, hastaları şehirlerarası tedavi göçüne zorlamaktadır.
- Türkiye'de DMD dışında yüzlerce farklı kas hastalığı bulunmakta olup, kurulacak merkezlerin yalnızca spesifik bir hastalığa değil, tüm kas hastalıkları yelpazesine yanıt verebilecek geniş kapsamlı bir altyapıya sahip olması gerekmektedir. İstanbul'da kurulacak işlevsel ve tam teşekküllü bir merkezin, hem il içi hem de çevre illerdeki ihtiyacı karşılayarak aileler tarafından yoğun bir şekilde tercih edileceği öngörülmektedir.
- Hastaneye erişimde yaşanan fiziksel zorluklar dikkate alınarak, hastalar için bekleme sürelerini minimize edecek önlemlerin alınması ve poliklinik bekleme alanlarının hareket kısıtlılığı olan bireylere uygun hale getirilmesi hizmet alımını önemli ölçüde kolaylaştıracaktır.
- Fizyoterapi ve evde eğitim hizmetleri için şart koşulan "3 hekim imzalı durum bildirir rapor" süreçlerinde hastaneler arası uygulama birliği bulunmamaktadır. Rapor verme standartlarındaki bu uyumsuzluk, hareket kısıtlılığı olan hastaların hastane hastane dolaşmasına neden olmaktadır.
- Bakanlık yönergelerinde ilerleyici kas hastalıkları için yüksek oranda **Özel Gereksinim Raporu** verilmesi ve sürelerinin en az iki yıl olması gerektiği belirtilmesine rağmen; uygulamada süre ve oran bazlı ciddi mağduriyetler yaşanmaktadır. Özellikle 18 yaş geçişi

sonrasında engel oranlarının düşürülmesi, yetişkin hastaların sosyal hizmetlere ve yasal haklara erişimini doğrudan kesmektedir.

- DMD gibi nadir hastalıklarda anestezi ve cerrahi işlemler (örn. sünnet) spesifik riskler barındırmaktadır. Hastalığı tanımayan ünitelerdeki hekim çekinceleri nedeniyle hastaların temel cerrahi hizmetlere erişiminde gecikmeler yaşanmaktadır. Konuya hakim işlevsel referans merkezleri, bu operasyonel riskleri ortadan kaldıracaktır.
- Gereksiz sevklerin ve hasta yorgunluğunun önüne geçmek amacıyla, referans merkezlerindeki uzmanlar tarafından uzaktan ön değerlendirme yapılmasına imkan tanıyan **tele-konsültasyon** sistemlerinin (dijital muayene) hayata geçirilmesi önemli bir verimlilik aracı olarak önerilmektedir.
- Yaşamsal medikal cihazların temin ve geri ödeme süreçlerindeki karmaşa, aileler üzerinde büyük bir bürokratik yük oluşturmaktadır. Güncel işleyişte ailelerin SGK depoları, medikal firmalar ve hastaneler arasında mekik dokuması; cihazın bulunması, hastaneye taşınması ve onaylatılması gibi uzun lojistik süreçlerle uğraşması gerekmektedir. Bu durum, özellikle çocuğu yoğun bakımda yatan veya durumu ağırlaşan aileler için sürdürülemez bir maddi ve manevi kayıptır.
- Gelişmiş ülke örneklerinde uygulandığı gibi, tanı konulduktan sonra sürecin ailenin inisiyatifine bırakılmadan; atanmış kamu görevlileri aracılığıyla ev ortamında periyodik olarak değerlendirilmesi (cihaz, sonda, fizyoterapi gereksinimi vb.) modern sağlık yönetiminin bir gereğidir.
- Yaşanan aksaklıkların basit idari düzenlemelerle çözülmesi mümkündür. İlaç teminindeki eczane reçete sistemine benzer bir modelle, cihaz ihtiyacı uzmanlarca belirlendiğinde ekipmanın doğrudan hastanın evine/yoğun bakım ünitesine teslim edilmesi gerekmektedir. Ayrıca cihazların periyodik bakım, kalibrasyon ve evde sağlık takiplerinin doğrudan profesyonellerce yönetilmesi, hastaların yaşam kalitesini artıracaktır.
- DMD'li ergen ve yetişkin hastalarda solunum kapasitesinin korunması için kullanılan **öksürtme (cough-assist) cihazlarının** erken dönemde sisteme dahil edilmesi, trakeostomi gibi ağır ve kalıcı müdahalelerin ileri yaşlara ötelenmesini sağlamaktadır. Günümüzde maliyeti 170.000 TL seviyelerine ulaşan bu yaşamsal cihazların SGK geri ödeme kapsamında bulunmaması, hastaların büyük bir kısmının tedaviye erişimini engellemektedir. İthalata dayalı sistemin yarattığı gümrük vergileri ve medikal firma aracı maliyetleri bu mağduriyeti derinleştirmektedir.
- Kovid-19 pandemisi sürecinde ulusal sanayi (örn. Vestel) iş birliğiyle yerli solunum cihazlarının başarıyla üretilip sahaya sürüldüğü tecrübesi mevcuttur. Bu emsalden hareketle, DMD alanında kullanılan yüksek maliyetli ithal cihazların yerli Ar-Ge ve üretiminin devlet teşvikiyle başlatılması, eş zamanlı olarak mevcut cihazların acilen SGK geri ödeme kapsamına alınması elzemdir. Bu yatırım, çocukların yaşam kalitesini artırmanın yanı sıra erken yoğun bakım yatışlarından doğacak devasa sağlık maliyetlerini de önleyecektir.
- İstanbul'da işlevsel bir DMD referans merkezi kurulması, yerli ilaç/cihaz üretiminin desteklenmesi ve bürokratik süreçlerin sadeleştirilmesi öncelikli alanlar olarak

vurgulanmaktadır.

Yurt dışından yüksek maliyetlerle temin edilen tıbbi cihazların yerli imkanlarla üretilmesi, sağlık politikaları açısından stratejik bir öncelik olarak değerlendirilmektedir. Bu kapsamda, kamu fonları (TÜSEB vb.) aracılığıyla desteklenebilecek yerli Ar-Ge projelerine yön vermek üzere, sahadaki hasta ve hekim tecrübelerinden elde edilen somut cihaz ihtiyaçlarının projelendirilmesi büyük önem taşımaktadır.

İdari süreçlerde karşılaşılan en büyük engellerden biri engelli sağlık kurulu raporlarındaki tutarsızlıklardır. Hastalığın ilerleyici (progresif) ve geri dönüşümsüz klinik seyrine rağmen, rapor yenileme dönemlerinde engel oranlarının dramatik şekilde düşürülmesi (örneğin %90'dan %60'a indirilmesi) ve hakem hastane itirazlarıyla tekrar düzeltilmesi, mevcut değerlendirme kriterlerinde standardizasyon eksikliği olduğunu göstermektedir. Bu tür mağduriyetlerin, mükerrer başvuruların ve kurumlar arası uyuşmazlıkların önlenmesi; nöroloji, kardiyoloji, göğüs hastalıkları, ortopedi, FTR ve endokrinoloji gibi tüm ilgili branşları aynı çatı altında toplayan büyük ölçekli multidisipliner merkezlerin kurulmasıyla mümkündür. Kurulacak bu referans merkezler, yetkin kurullar aracılığıyla tek hekim, üç hekim ve heyet raporlarının hastalığın doğasına uygun, standart ve tutarlı bir şekilde düzenlenmesini sağlayarak hizmet kalitesini artıracaktır.

DMD hastalarının aileleri tarafından eğitimden sağlığa birçok alanda DMD hastalarının karşılaştığı yapısal sorunlar tespit edilmiştir:

- Eğitim boyutunda; **Milli Eğitim Bakanlığı** mevzuatında yer alan pozitif ayrımcılık ve erişilebilirlik hükümlerine rağmen, okullarda hareket kısıtlılığı olan öğrencilerin sınıflarının üst katlarda planlanması ve yükseköğretim düzeyinde gerekli devam esnekliğinin sağlanamaması, hastaların eğitimden kopma riskini artırmaktadır.
- Koruyucu sağlık politikaları bağlamında; Türkiye'deki DMD vakalarının %60-70'inin aile öyküsü bulunmasına rağmen tekrarlıyor olması (bazı spesifik bölgelerde aynı ailede çoklu vakaların görülmesi), evlilik öncesi genetik tarama programlarının ve toplumsal bilinçlendirme çalışmalarının (kamu spotları vb.) yetersizliğini açıkça ortaya koymaktadır.
- Diğer taraftan, hastaların postürünü koruyan nitelikli tekerlekli sandalyeler yerine sadece standart sandalyelerin SGK kapsamında karşılanması, DMD hastalarında skolyoz gibi ikincil ortopedik komplikasyonları hızlandırmaktadır; benzer şekilde yaşamsal öneme sahip öksürtme cihazlarına erişim zorluğu da devam etmektedir.
- Sürecin etik ve sosyoekonomik boyutunda ise denetimsiz yardım kampanyalarının yarattığı riskler dikkat çekicidir. Ailelerin, çeşitli ülkelerde (örneğin Dubai) sunulan bilimsel geçerliliği kanıtlanmamış tedavilere yönlendirilmesi ve çocukların medya üzerinden yardım toplama nesnesi haline getirilmesi ciddi bir etik ihlal ve istismar alanı olarak değerlendirilmektedir.

- Ayrıca, uluslararası otoritelerin (**FDA** vb.) etkinliği tartışmalı ilaçlara ilişkin kararlarının, ülkemizi spesifik ilaç firmalarının pazar hedefine dönüştürme riski barındırdığı saptanmıştır.
- Tüm bu riskleri bertaraf etmek adına; eğitim hakkının güvence altına alınması, medikal cihaz ödemelerinin kapsayıcı hale getirilmesi, bilim dışı umut tacirliğinin önlenmesi ve yerli gen tedavisi projelerinin sahadaki hazır klinik ekiplerle hızla entegre edilerek hayata geçirilmesi temel çözüm stratejileri olarak belirlenmiştir. Kamu, akademi ve sivil toplumun ortak sorumluluk alarak sürekli işleyen bir koordinasyon platformu kurması önerilmektedir.

Toplantı çıktıları ve saha değerlendirmeleri sonucunda; hasta, hekim ve karar vericilerin aynı platformda buluşmasının, sorunların tespiti ve çözümü açısından kritik bir değer taşıdığı saptanmıştır. Sadece durum tespiti yapmakla kalınmayıp, elde edilen verilerin acilen somut ve hayata geçirilebilir eylem planlarına dönüştürülmesi gerektiği vurgulanmıştır. Bu kapsamda TÜSEB gibi hem akademik hem de bakanlık desteğine sahip kurumların öncülüğünde; multidisipliner referans merkezlerinin kurulması, tıbbi cihazların (öksürtme cihazı vb.) ve yenilikçi gen tedavilerinin yerli imkanlarla üretilmesi öncelikli proje alanları olarak belirlenmiştir. Ayrıca yurt dışında gen tedavileri üzerine çalışan Türk bilim insanlarının da ulusal projelere entegre edilmesi stratejik bir fırsat olarak görülmektedir. Bilimsel süreçlerin ve klinik araştırma onaylarının hızlandırılmasının yanı sıra; evlilik öncesi genetik tarama programlarının yaygınlaştırılması, kamu spotlarıyla toplumsal farkındalığın artırılması ve yalnızca hastaların değil, bakım veren annelerin ve ailelerin de psikososyal olarak desteklenmesi, oluşturulacak yeni sağlık politikalarının temel sacayakları olarak değerlendirilmiştir.

### 3.1 Çevrimiçi Katılımcıların Yazılı Görüşleri

Bu bölümde, toplantıya çevrimiçi katılan katılımcıların yorum olarak yazdığı görüş ve önerileri derlenerek özetlenmiştir.

#### **Teşekkür ve Katkı Vurgusu:**

Katılımcılar toplantının düzenlenmesi için teşekkür etmiş, özellikle ailelerin sesinin duyulmasının önemli olduğunu vurgulamışlardır. Bu toplantının “kelebek etkisi” yaratarak daha geniş bir farkındalık ve çözüm sürecine katkı sağlayacağı ifade edilmiştir.

#### **Eğitimle İlgili Sorunlar:**

Bazı aileler DMD’li çocukların okullara kabulünde sorun yaşandığını, örneğin ana sınıfı kaydının yapılmadığını ve okul idarelerinin risk almak istemediğini belirtmiştir. Çocukların

sınıflarının üst katlara verilmesi nedeniyle erişimde güçlükler yaşandığı, bu durumun Milli Eğitim Bakanlığı'na iletilmesine rağmen çözülemeyen vakalar olduğu aktarılmıştır.

*"Hocam, çocuğum DMD hastası olduğu için okula alınmıyor. Bununla ilgili Milli Eğitim Bakanlığı'na da bir bilgi verilmesini istiyorum."*

### **Sağlık Hizmetlerine Erişim ve Rapor Sorunları:**

Aileler, raporların her yıl yenilenmesi zorunluluğunun hastalığın doğasıyla uyumsuz olduğunu ve aileleri zor durumda bıraktığını belirtmiştir.

*"Şu anda 3 hekim imzalı durum bildirir raporu sorunu acil çözülmeli."*

Ayrıca güncel ve donanımlı kas hastalıkları merkezlerinin yetersiz olduğu, ailelerin tetkik için şehirlerarası yolculuk yapmak zorunda kaldıkları ifade edilmiştir.

*"Bu çocuklarımızın günübirlik tahlil tetkiklerini yapabilecekleri hastanemiz yok, günübirlik İstanbul'dan İzmir'e gidiyoruz. Biz aileler bu konuda da çok zorluklar yaşıyoruz. Bunun için de bir şeyler yapılsa. Her nöroloji doktoru bu hastalığı bilmiyor maalesef. Her tahlil tetkiklerini yaptırmak randevu almak çocuklarımız için çok yorucu oluyor."*

Bazı aileler psikolojik destek hizmetlerinin de evde sağlanması gerektiğini dile getirmiştir.

*"Benim erkek kardeşim 19 yaşında şu an; yürüyemiyor ve psikoloji çok bozuk ve aşırı agresif."*

*"Ben hiçbir şeyin düzeleceğini düşünmüyorum; bu halde her yıl çocuklarımızı ve ailelerini hastanelere rapor almak için kapı kapı dolaştırıyorlar. Bu hastalık ilerleyen, gerilemeyen bir hastalık; önce buna çözüm bulunmalı. Ve çocuklarımıza evlere gelip psikolojik destek verilmesi gerekmekte."*

### **Medikal Cihazlar ve İlaçlar:**

Öksürtme cihazı, uygun tekerlekli sandalye ve diğer medikal cihazların devlet desteğiyle sağlanması gerektiği vurgulanmıştır. Bu cihazlara erişimin güç olduğu, maliyetlerin yüksekliği nedeniyle ailelerin mağduriyet yaşadığı dile getirilmiştir. Ayrıca, yerli ilaç çalışmalarının desteklenmesi yönünde beklentiler aktarılmıştır.

Bazı katılımcılar, kısa vadede "kesin tedavi" beklentisinin gerçekçi olmadığını, ilaç firmalarından edinilen bilgilere göre yeni tedaviler için birkaç yıllık zamana ihtiyaç duyulduğunu belirtmektedir. Mevcut durumda "kesin tedavi"nin bulunmadığı yönünde görüş belirtenler olmuştur.

## Genetik Tarama, Önleme ve Danışmanlık:

Birçok katılımcı evlilik öncesi genetik taramanın zorunlu hale getirilmesi gerektiğini vurgulamıştır. Bu sayede aynı ailede birden fazla DMD'li çocuğun doğmasının önüne geçilebileceği ifade edilmiştir.

*"Rapor, psikolojik destek ve genetik tarama evlilik öncesi!"*

Bir katılımcı, hekimler arasında genetik tarama ve doğurganlık danışmanlığı uygulamalarında belirgin farklılıklar bulunduğunu; bazı hekimlerin aile bireylerini taramaya yönlendirdiğini ve yeniden gebelik konusunda bilgilendirme yaptığını, bazılarının ise bu bilgileri hiç paylaşmadığını belirtmiştir.

*"Bizim doktorumuz; ben ablası olduğum için beni genetik taramaya yönlendirdi ve annemi de tekrar çocuk doğurmaması konusunda bilgilendirdi. Farklı bir tanıdığıma ise doktoru hiçbir şekilde bu bilgileri vermedi."*

## Umut Tacirliği ve Bilimsel Olmayan Yöntemler:

Katılımcılar, bazı dernekler veya yapılar tarafından ailelerin Hindistan'daki kök hücre uygulamaları gibi bilimsel geçerliliği olmayan yöntemlerle umut tacirliğine maruz bırakıldığını belirtmiştir. Bu tür uygulamaların önlenmesi ve ailelerin bilinçlendirilmesi gerektiği dile getirilmiştir.

## Araştırma ve Yerli Çalışmaların Önemi:

Yerli ilaç çalışmalarının TÜSEB tarafından desteklenmesi gerektiği, yerli gen tedavisi çalışmalarının hızla hayata geçirilmesinin çok sayıda çocuğun yaşam kalitesini artıracığı vurgulanmıştır. Türkiye'den çıkacak bir tedavinin küresel düzeyde çığır açabileceği yönünde umut ifadeleri paylaşılmıştır.

*"2023 yılında Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan Nadir Hastalıklar Sağlık Stratejisi Belgesi ve Eylem Planı çerçevesinde, 'istisnai durum değerlendirme' uygulanarak klinik çalışmaların en hızlı şekilde desteklenmesi, birçok çocuğun hayata tutunmasını sağlayacaktır."*

## 4. DMD Hasta ve Ailelerinin Deneyimlerine Dayalı Beklentiler ve Politika Önerileri

---

Toplantıda paylaşılan deneyimler ve uzman değerlendirmeleri ışığında, DMD tanılı bireylerin ve ailelerinin karşılaştığı güncel sorunlar ile bu sorunların çözümüne yönelik eyleme dönüştürülebilir politika önerileri şu başlıklar altında yapılandırılmıştır:

### **Multidisipliner Kas Hastalıkları Merkezleri**

- Çocuk nörolojisi, kardiyoloji, fizik tedavi, psikiyatri, diyetisyen ve sosyal hizmet uzmanlarını bir araya getiren merkezlerin üniversite ve şehir hastanelerinde kurulması.
- Özellikle İstanbul'da işlevsel, multidisipliner kas hastalıkları referans merkezi ihtiyacının giderilmesi.
- Bu merkezlerde hem DMD'ye özgü tanı, tedavi, takip ve rehabilitasyon hizmetlerinin bütüncül biçimde verilmesi hem de rapor süreçlerinin kolaylaştırılması.

### **Evde Bakım ve Uzaktan Sağlık Hizmetleri**

- Evde sağlık hizmetleriyle koordinasyonun güçlendirilmesi.
- Daha önce uygulama örneği olan, evde fizyoterapi hizmetlerinin hayata geçirilmesi.
- Psikolojik destek, solunum cihazı temini, ortez ölçümlerinin evde yapılması ve teknik ekip desteğinin ailelere ulaştırılması.
- Uzaktan sağlık hizmetleri ile gereksiz sevk ve yolculukların azaltılması.

### **Sağlık Raporu Süreçlerinin Kolaylaştırılması**

- Aileler için ciddi yük oluşturan yıllık rapor yenileme zorunluluğunun düzenlenmesi.
- Kronik ve ilerleyici seyir nedeniyle uzun süreli raporların kabul edilmesi.
- Üç hekim imzalı rapor ve engellilik raporu yenilemelerinde kurumlar arası uyumsuzlukların giderilmesi.
- Rapor çıkarılması sürecinde kolaylaştırıcı, ailelerin yükünü artırmayan uygulamalar geliştirilmesi.
- 18 yaş sonrası sağlık raporlarında engellilik oranlarındaki farklılıklara yönelik düzenlemeler yapılması.

### **Psikososyal Destek Programları**

- Özellikle ergenlik dönemindeki DMD'li çocuklar için düzenli psikolojik destek sağlanması.

- Aileler için psikolojik ve sosyal destek mekanizmalarının oluşturulması.
- Bakım verenlerin ruhsal yükünü azaltacak destek programlarının oluşturulması.

### **Eđitim Hakkı ve Sosyal Katılım**

- DMD'li çocukların okullara kaydının reddedilmemesi ve eğitimde fırsat eşitliđi sağlanması.
- Mevzuata uygun olarak erişilebilir sınıfların sağlanması.
- Çocukların yaşam kalitesini artıracak faaliyetlere erişimin sağlanması.

### **Medikal Cihazlara Erişim**

- Medikal cihazlar/ürünler için SGK geri ödemesinin sağlanması (Öksürtme cihazı, destekli tekerlekli sandalye, basınç düşürücü minder/yatak, medikal banyo/wc yardımcıları, transfer lifti, iletişim destek cihazları vb.)
- Solunum cihazı/filtresi tedarik sorunlarının giderilmesi.
- Evde kullanılacak cihazların (solunum destek cihazı, ortez vb.) ihtiyaç tespiti ve eve doğrudan teslim edilmesini sağlayacak "medikal cihaz reçete modeli"nin hayata geçirilmesi.
- Teknik servis ve kalibrasyonun evde yapılabilmesi.

### **Yerli Ar-Ge ve İlaç Geliştirme Stratejileri**

- Yerli ilaç araştırmalarının desteklenmesi.
- Nadir hastalıklara yönelik ilaç ve ürünler için özel fonların ayrılması, değerlendirme-fon-ruhsat süreçlerinin hızlandırılması.
- Yerli üretim ve teknoloji transferinin teşviki.

### **Koruyucu Sağlık Politikaları ve Genetik Danışmanlık**

- Genetik tarama programı ve aile danışmanlığının sağlanması.
- Aile öyküsü olanlara öncelikli, standardize genetik danışmanlık verilmesi.
- Toplumda bilgi kirliliđini önlemek ve kanıta dayalı farkındalık yaratmak amacıyla ulusal bilgilendirme kampanyalarının (kamu spotları vb.) yürütülmesi.

### **Etik Dışı Uygulamalara Karşı Koruma**

- Bilimsel geçerliliđi olmayan, umut tacirliđi niteliđi taşıyan uygulamalara karşı (Yurt dışındaki bilimsel temeli olmayan kök hücre tedavileri ve yardım kampanyaları vb.) ailelerin korunması.
- Denetim ve bilgilendirme mekanizmalarının Sağlık Bakanlığı koordinasyonunda güçlendirilmesi.

## 5. Değerlendirme ve Sonuç

---

DMD Farkındalık Toplantısı, hasta ve ailelerin deneyimlerini doğrudan dile getirebildikleri, akademisyenler, hekimler ve kamu otoriteleri ile aynı masada buluşabildikleri önemli bir platform olmuştur. Toplantıda ortaya çıkan görüşler, DMD'nin yalnızca tıbbi bir sorun değil, aynı zamanda eğitim, sosyal yaşam, psikososyal destek, sağlık sistemine erişim ve etik boyutları olan çok yönlü bir alan olduğunu bir kez daha göstermiştir.

Katılımcıların aktardıkları, DMD hastalığının ilerleyici ve geri dönüşsüz doğası nedeniyle erken tanı, düzenli takip, multidisipliner yaklaşım ve erişilebilir destek mekanizmalarının hayati önem taşıdığını ortaya koymuştur. Sağlık rapor süreçlerinin kolaylaştırılması, evde bakım ve rehabilitasyonun güçlendirilmesi, medikal cihazların SGK kapsamına alınması ve genetik taramanın evlilik öncesi dönemde yaygınlaştırılması öne çıkan talepler arasındadır.

Toplantıda ayrıca, yerli tedavi çalışmalarının desteklenmesi, araştırma fonlarının hızlandırılması ve etik dışı, bilimsel temeli olmayan uygulamalara karşı ailelerin korunması yönünde ortak bir irade dile getirilmiştir. Eğitim hayatına erişim ve toplumsal katılımın önündeki engellerin kaldırılması, çocukların yalnızca sağlık hizmetleriyle değil, sosyal haklarla da desteklenmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Sonuç olarak, bu toplantıda dile getirilen görüş ve öneriler, DMD'li çocuklar ve ailelerinin öncelikli ihtiyaçlarının görünür kılınması açısından önemli bir referans niteliği taşımaktadır. Katılımcıların ortak beklentisi, bu önerilerin somut adımlara dönüştürülerek sağlık hizmetlerinin ve sosyal destek mekanizmalarının güçlendirilmesidir. Hazırlanan bu raporun, ilgili kurum ve karar vericilere yol gösterici bir belge olarak katkı sunması ve gelecekteki politika geliştirme süreçlerine güçlü bir zemin oluşturması öngörülmektedir.

## **DMD Türkiye - Duchenne Kas Hastalığı ile Mücadele Derneği tarafından paylaşılan notlar:**

### **DMD Hastalarına Kullanılan Medikal Cihazların SGK Kapsamı ve Tedarik Modeli**

Duchenne Musküler Distrofi (DMD) hastalarının yaşamları boyunca kullanmaları gereken medikal cihazlar, hastalığın seyrine ve hastanın ihtiyaçlarına göre değişiklik gösterebilir. DMD hastalarının genellikle kullandığı temel medikal cihazlar şunlardır:

#### **1. Solunum Destek Cihazları**

DMD hastalarında ilerleyen kas güçsüzlüğü solunum fonksiyonlarını etkileyebilir. Bu cihazlar, solunum desteği sağlar:

Öksürük Destek Cihazı (Cough Assist): Solunum yollarını temizlemek için hayati önem taşıyan bu cihaz SGK kapsamında değildir. Uzun yıllardır SGK kapsamına alınacağı yönünde görüşler olsa da henüz kapsama alınmadı. Pandemi döneminde önemi anlaşılan bu cihaz bir an önce SGK kapsamına alınmalıdır.

Ayrıca ileri evrede kullanılan cihazlarımız şunlardır:

- Non-invaziv Mekanik Ventilasyon (NIV) Cihazları: Gece uyku sırasında kullanılır.
- Trakeostomi Ventilatör Cihazı: İleri evrede sürekli solunum desteği için.
- Oksijen Konsantratörü ve Pulse Oksimetre: Oksijen saturasyonunu takip ve destek amaçlı.

*\*Bu cihazlar SGK kapsamında olup ancak geri ödeme oranları çok düşüktür ihtiyaç durumunda SGK'nın elinde olmadığı durumlarda( bu çok rastlanan bir durum) ailenin kendisi tedarik etmek durumunda kalıyor ve ücretini peşinen ödeyip daha sonra SGK dan ücretin küçük bir kısmını alabiliyor.*

Ayrıca bu cihazlarla birlikte kullanılan sonda ve filtre gibi ekipmanların tedariği sırasında zorlukta yaşanıyor. Hastanın günlük ihtiyacından daha az sayıda verildiği için aile kendi imkânlarına açığı kapatmaya çalışıyor ve bu da aileye ek maddi yük getiriyor.

#### **2. Ortez ve Hareket Yardımcıları**

Kas zayıflığı nedeniyle hareketi kolaylaştıran cihazlar:

Yürüme Ortezleri (KAFO, AFO): Erken evrede yürümeyi desteklemek için kullanılıyor. SGK ödeme oranı çok düşük günümüzde bir afo 15 bin TL olmuşken geri ödeme 1000 TL civarındadır.

#### **Tekerlekli Sandalyeler:**

Çocukların yürümesi 10 yaşlarda bittiğinde akülü tekerlekli sandalye kullanmaları zorunlu çünkü çocukların kol kasları zayıfladığından manüel sandalyelerle bağımsız olamıyorlar. Akülü

tekerlekli sandalye için rapor gerekiyor raporu veren kurul çocukların yaşını bahane ederek rapor vermiyor oysa bizim çocuklarımız ilk andan itibaren akülü tekerlekli sandalyeleri çok iyi kullanıyorlar. Rapor alınsa bile SGK kapsamında verilen ödenek çok azdır. Akülü sandalyeler 30 bin civarındayken ödeme 2500 TL civarında kalmıştır.

Transfer Lifti (Hastane Tipi Lift): Büyük veya kilolu Hastanın yataktan sandalyeye veya diğer alanlara transferini kolaylaştırmak için kullanılır.

Bu liftler hiç bir şekilde SGK kapsamında değildir.

### **3. SGK Kapsamında Olmayan Diğer Destekleyici Cihazlar:**

- Basınç Düşürücü Minder ve Yataklar: Bası yaralarını önlemek için.
- Medikal Banyo ve Tuvalet Yardımcıları: Günlük yaşam aktivitelerini kolaylaştırmak için.
- İletişim Destek Cihazları: Konuşma güçlüğü yaşayan hastalar için alternatif iletişim cihazları.

Ve bu cihazların etkin bir şekilde kullanılması ve düzenli bakımının sağlanması, DMD hastalarının yaşam kalitesini artırır. Ayrıca, cihazların düzenli olarak sağlık profesyonelleri tarafından değerlendirilmesi gerekir.

### **Diğer ülkelerde uygulanan benzer sağlık politikalarına genel bakış.**

Avrupa Birliği ülkelerinde DMD hastası ve benzer hastalarının ihtiyaç duyduğu ürünler yerinde tespit edilip aylık ihtiyacı kadar evine kadar teslim ediliyor. Ailenin bu konuda endişelenmesi ve maddi kaygı yaşamaması önleniyor.

Ayrıca solunum yolları sebebiyle Trakeostomi yolu açılan hastalar taburcu edilmeden aileye hasta bakımı ve cihazların kullanımını hakkında eğitim verilmeli.

### **4. Eczane Modeli Gibi Tedarik Yöntemi Önerimiz**

Tüm bu medikal ürünlerin en azından eczane sistemine benzer bir sistemle tedarik edilmesi, ailenin sadece kendi üzerine düşen miktarı ödeyerek cihazları temin etme yoluna gidilmelidir. SGK'nın elindeki kullanılmış cihazlar çok sık arıza yapmakta ve bu durumda hastalarımız mağdur olmaktadır. Ayrıca tamirat süresince hastanın kullanması için geçici cihaz bulunamamaktadır hasta bazen cihaz tamir edilene kadar yoğun bakım ünitesinde kalmak zorunda bırakılıyor.

Mevcut model: Medikal cihazların özel firmalardan temin edilmesi cihazların maliyet artışına da sebep vermektedir. Cihazların eczane gibi yaygın ve denetimli bir sistem üzerinden temin edilmesi bu maliyetleri de düşürecektir ve cihazlara daha kolay erişimin yolunu açacaktır.

Ayrıca yerli üreticilerin bu medikal cihazların üretilmesi konusunda teşvik edilmeli ve desteklenmektedir.

**TÜS  
SEB**  
TÜRKİYE  
SAĞLIK  
ENSTİTÜLERİ  
BAŞKANLIĞI

**TÜS  
SEB** **TACESE**  
TÜRKİYE ANNE, ÇOCUK VE ERGEN SAĞLIĞI  
ENSTİTÜSÜ