

# Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı

## ÇALIŞTAY RAPORU

 20 Ekim 2025

 Çevrimiçi

[tacesse.tuseb.gov.tr](http://tacesse.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 Özaydın

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

Gonca Akbaş

Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü

## RAPORTÖR

Uzm. Dr. Sabanur Çavdar

## KATILIMCILAR

Prof. Dr. Vefik Arıca

Sağlık Bakanlığı Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi -  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları / TAÇESE - Akademisyen

Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi - Çocuk  
Nöroloji

Prof. Dr. Deniz Yüksel

Sağlık Bakanlığı Ankara Etlik Şehir Hastanesi - Çocuk Nöroloji

Prof. Dr. Ercan Mihçı

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi - Çocuk Genetik

Prof. Dr. Emre Adıgüzel

Sağlık Bakanlığı Ankara Bilkent Şehir Hastanesi - Fizik Tedavi  
ve Rehabilitasyon

Prof. Dr. Oğuzhan Kurşun

Sağlık Bakanlığı Ankara Bilkent Şehir Hastanesi - Nöroloji

Doç. Dr. Özlem Özaydın

TAÇESE - Ar-Ge Uzmanı

Özlem Köksal

TAÇESE - İstatistikçi

Doç. Dr. Aysu Türkmen Karaağaç

Sağlık Bakanlığı Sancaktepe Şehit Prof. Dr. İlhan Varank  
Eğitim ve Araştırma Hastanesi - Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları /  
TAÇESE - Akademisyen

Prof. Dr. Ebru Arhan

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi - Çocuk Nöroloji

Prof. Dr. Mustafa Kömürcü

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi - Çocuk Nöroloji

Prof. Dr. Gülen Eda Ütine

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi - Çocuk Genetik

Doç. Dr. Ömer Bektaş

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi - Çocuk Nöroloji

Uzm. Dr. Murat Gülşen

Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü - Otizm,  
Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire  
Başkanlığı - Daire Başkanı

Uzm. Dr. Sabanur Çavdar

TAÇESE - Araştırmacı

Gonca Akbaş

TAÇESE - Hemşire

# Başkanın Mesajı

**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 vizyonuyla 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 üretilmesi, 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 **Duchenne Musküler Distrofisi (DMD)** ve **Spinal Musküler Atrofi (SMA)** ile ilgili mevcut sorunların tartışılması ve çözüm önerilerinin geliştirilmesi amacıyla **“Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı”** gerçekleştirilmiştir. Çalıştay, 17 Eylül 2025'te DMD hasta ve ailelerinin katılımıyla düzenlenen **“DMD Farkındalık Toplantısı”**nın devamı niteliğindedir. Etkinlikte DMD ailelerinden elde edilen çıktılar projelere dönüştürülme açısından değerlendirilmiş, SMA konusundaki güncel gelişmeler ve planlanan araştırmalar ele alınmıştır. **Sağlık Bakanlığı**'nın ilgili daire başkanlığı ve uzman akademisyenlerin katılımıyla gerçekleştirilen toplantının sonuçları, görüş ve önerilerle birlikte sistematik biçimde raporlanmıştır.

Sonucun ülkemize hayırlı olması temennisiyle...

**Prof. Dr. Şirin Güven**

Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Başkanı

# Yönetici Özeti

20 Ekim 2025 tarihinde TÜSEB bünyesindeki Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) tarafından çevrim içi olarak düzenlenen Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı, Duchenne Musküler Distrofisi (DMD) ve Spinal Musküler Atrofi (SMA) alanındaki mevcut durumu değerlendirmek ve çözüm odaklı politikalar geliştirmek amacıyla gerçekleştirilmiştir. 17 Eylül 2025'teki DMD Farkındalık Toplantısı'nın devamı niteliğindeki bu çalıştay, Sağlık Bakanlığı temsilcileri, uzman akademisyenler ve araştırmacıların katılımıyla gerçekleştirilmiştir.

Çalıştay sonucunda öne çıkan temel başlıklar şunlardır:

- **Tarama ve Önleyici Hizmetler:** SMA alanında yürütülen evlilik öncesi (2,1 milyondan fazla kişi) ve yenidoğan (3 milyon bebek) tarama programlarının başarısı ve bu sayede hastalık insidansında düşüş görülmektedir. DMD için ise, kesin bir tedavinin henüz olmaması nedeniyle yenidoğan taraması yerine taşıyıcılık taraması, zorunlu genetik danışmanlık ve ücretsiz PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) uygulamalarına öncelik verilmesi gerekmektedir.
- **Hizmet Sunumu ve Takip:** Ülke genelindeki 24 nöromusküler hastalık biriminin işlevselliğinin artırılması, DMD için ulusal bir izlem algoritmasının oluşturulması ve hastaların 18 yaşından sonra çocukluktan erişkin birimlerine geçişini sağlayacak kesintisiz bakım zinciri kurulması ihtiyacı bulunmaktadır.
- **Veri Yönetimi:** Sağlık Bakanlığı tarafından 2022'de kurulan Nadir Hastalıklar Veri Sistemi'ndeki (NHVS) veri girişlerinin ve veri kalitesini artırılması kanıta dayalı kararları destekleyecektir.
- **Yerli Ar-Ge ve İnovasyon:** Yerli genetik tanı kitleri, mRNA temelli ilaç çalışmaları ve özellikle geri ödeme kapsamında zorluk yaşanan öksürtme destek cihazları gibi tıbbi cihazların yerli üretimine yönelik projelerin teşvik edilmesi kritiktir.
- **Etik ve Sosyal Yaklaşımlar:** Bilimsel kanıtı yetersiz olan veya endikasyon dışı kullanılan gen tedavilerine yönelik "umut tacirliği" ve denetimsiz yardım kampanyalarına karşı toplumun sağlık okuryazarlığı artırılmalı ve hukuki süreçlerle ilgili diğer kurumlarla işbirliği içerisinde çalışılmalıdır.
- **Proje İş Birlikleri:** TÜSEB ve Sağlık Bakanlığı koordinasyonunda, SMA'nın gen tedavisi sonrası izlenmesi ve yenidoğan taraması sonuçlarının analizi gibi çok merkezli klinik araştırmaların başlatılması değerlendirilmiştir.

Sonuç olarak bu çalıştay, çocukluk çağı nadir kas hastalıkları yönetiminde koruyucu sağlık hizmetlerini, standartlaştırılmış bakım süreçlerini ve yerli üretimi merkeze alan bir yol haritası sunmaktadır. Ele alınan konular bağlamında, Türkiye'nin üreten sağlık modeli vizyonuna katkı sağlayacak bilimsel ve hizmet temelli bir zemin oluşturmuştur.

# İçindekiler

Kurullar	2
Başkanın Mesajı	3
Yönetici Özeti	4
Çalıştay Fotoğrafı	6
1. Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı	7
1.1 Amacı ve Kapsamı	7
1.2 Çalıştay Programı	7
1.3 Çalıştay Katılımcıları	9
2. Çalıştay Notları	10
2.1 Açılış Konuşmaları	10
3. Tartışma Oturumu - Tespitler ve Öneriler	18
4. Değerlendirme ve Sonuç	22

## TABLULAR

Tablo 1. Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı Programı	8
--	---

## ŞEKİLLER

Şekil 1. DMD Ailelerinin Öncelikli Beklentileri	13
---	----

Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı - TAÇESE

tuseb.gov.tr

03:15:52

Sohbet Kişiler Söz iste Tepki ver Görünüm Denetimler Notlar Odalar Uygulamalar Tümü Kamera Mikrofon Paylaş Ayrıl

Sabanur Cavidar

ERCAN MIHÇI (Doğrulanmamış)

Prof. Dr. Vefik Arica (Doğrulanmamış)

Sirin Guven

Murat Gülşen (Doğrulanmamış)

Deniz Yüksel (Doğrulanmamış)

Gonca AKBAŞ (Doğrulanmamış)

Hikmet.Can.Cubukcu (Doğrulanmamış)

KE

Kübra ESİN (Doğrulanmamış)

Mustafa Kömür (Doğrulanmamış)

Aysu Karaağaç (Doğrulanmamış)

Ömer Bektaş (Doğrulanmamış)

SA

Serdar ARSLAN (Doğrulanmamış)

Eda Utine (Doğrulanmamış)

OĞUZHAN KURŞUN (Doğrulanmamış)

SK

Seval KAYA (Doğrulanmamış)

17°C Güneşli

Ara

16:28 20.10.2025

# Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı

Çevrimiçi

20 EKİM 2025 • ÇEVİRİMİÇİ

# 1. Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı

## 1.1 Amacı ve Kapsamı

Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı'na bağlı Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) tarafından düzenlenen "**Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı**", çocukluk döneminde görülen nadir nöromüsküler hastalıklardan **Duchenne Musküler Distrofi (DMD)** ve **Spinal Musküler Atrofi (SMA)** alanlarında mevcut durumun değerlendirilmesi, hizmet sunumunda karşılaşılan sorunların ele alınması ve çözüm önerilerinin geliştirilmesi amacıyla gerçekleştirilmiştir.

Çalıştay, 17 Eylül 2025 tarihinde düzenlenen "**DMD Farkındalık Toplantısı: Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri**" etkinliğinin devamı niteliğinde olup, hasta ve aile deneyimlerinden elde edilen çıktıları sağlık hizmetlerinin iyileştirilmesine, araştırma ve proje geliştirme süreçlerine yansıtmayı hedeflemiştir.

Etkinlik, Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı, üniversitelerin çocuk nöroloji, genetik, fizik tedavi ve rehabilitasyon alanlarından uzman akademisyenler ile TÜSEB-TAÇESE ekibinin katılımıyla, DMD ve SMA alanında güncel gelişmelerin, yürütülen çalışmaların ve iş birliği olanaklarının değerlendirilmesi amacıyla planlanmıştır.

## 1.2 Çalıştay Programı

Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE) tarafından 20 Ekim 2025 tarihinde çevrim içi olarak gerçekleştirilen **Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı**, sağlık hizmet sunumunun güçlendirilmesi ve nadir kas hastalıkları alanında multidisipliner iş birliğinin artırılmasına yönelik kapsamlı bir değerlendirme ortamı sağlamıştır.

Prof. Dr. Vefik Arıca'nın moderatörlük ettiği çalıştayın açılışında, Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman, Uzm. Dr. Murat Gülşen ve Prof. Dr. Şirin Güven tarafından yapılan konuşmaların ardından, TAÇESE tarafından yürütülen "DMD Farkındalık Toplantısı" sonuç raporu Uzm. Dr. Sabanur Çavdar tarafından sunulmuştur. Bu oturumda, DMD hasta ve aile görüşlerinden elde edilen çıktılar, hasta desteği, bakım koordinasyonu ve proje geliştirme açısından değerlendirilmiştir.

Devamında, Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanı Uzm. Dr. Murat Gülşen tarafından Sağlık Bakanlığı'nın nadir kas hastalıklarına yönelik mevcut çalışmaları ve gelecek planları aktarılmış;

multidisipliner merkezlerin güçlendirilmesi, **TÜSEB-TAÇESE** proje destekleri, ve tanı-tedavi süreçlerinde yürütülen projelerin geliştirilmesine yönelik öneriler tartışılmıştır.

Çalıştayda, nadir hastalıkların tedaviye erişim, tanı süreçleri, çok disiplinli merkezlerin etkinliği ve yerli ilaç/cihaz geliştirme projeleri gibi sorunları ele alınmış, ayrıca **SMA** ve **DMD** tedavilerindeki güncel gelişmeler ve etik sorunlar üzerinde durulmuştur. Bu alandaki klinik araştırmaların başlatılması ve **TAÇESE**'nin bu projelere nasıl destek olabileceği konusunda fikir birliği hususları görüşülmüştür.

Çalıştay çıktıları, nadir kas hastalıkları alanında hizmet kalitesinin artırılması, hasta ve aile desteklerinin güçlendirilmesi ve araştırma odaklı politikaların geliştirilmesine yönelik kurumsal bir yol haritası sunmaktadır.

### Program Akışı

SAAT	OTURUM	KONUŞMACI / SORUMLU
14.00-14.10	Açılış Konuşmaları	Prof. Dr. Kürşat Bora ÇARMAN - <i>Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı</i>  Uzm. Dr. Murat GÜLŞEN - <i>SB Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanı</i>  Prof. Dr. Şirin GÜVEN - <i>TAÇESE Başkanı</i>
14.10-14.30	TAÇESE "DMD Farkındalık Toplantısı: Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri" sonuç raporu sunumu	Uzm. Dr. Sabanur ÇAVDAR
14.30-15.00	Nadir kas hastalıkları alanında Sağlık Bakanlığınca yapılanlar ve planlamalar	Uzm. Dr. Murat GÜLŞEN
15.00-15.45	DMD hastalarına ve ailelerine destek önerileri, multidisipliner merkezlerin güçlendirilmesi, TÜSEB TAÇESE proje destekleri	-
15.45-16.30	SMA ve DMD'de tanı ve tedavi projelerinin değerlendirilmesi	-
16.30-17.00	Değerlendirme ve Kapanış	-

### Şekil 1. Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştay Programı

### 1.3 alıřtay Katılımcıları

"ocukluk ađı Nadir Kas Hastalıkları alıřtayı", TAESE ekibinin yanı sıra **Sađlık Bakanlıđı Sađlık Hizmetleri Genel Mdrlđ Otizm, Zihinsel zel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlıđı** temsilcileri ile niversitelerin ocuk nroloji ve genetik alanlarından uzman akademisyenlerin katılımıyla gerekleřtirilmiřtir.

## 2. alıřtay Notları

### 2.1 Aılıř Konuřmaları

alıřtay, **Prof. Dr. Vefik Arıca**'nın moderatörlüğünde aılıř konuřmalarıyla bařlamıřtır.

**Prof. Dr. Kürřat Bora arman**, nöromüsküler hastalıklar alanında uzun yıllardır süren bilimsel iř birliklerine deęinmiřtir. **TÜSEB** ile yapılan bu alıřtayın, nöromüsküler hastalıklar bilim kurulunun deneyimini farklı bir kurumsal düzeyde pekiřtirdiđini ifade eden Prof. Dr. arman, **TÜSEB-TAESE** koordinasyonunda gerekleřtirilen bu alıřtay gibi alıřmaların yeni projelerin ve inovatif yaklařımların geliřtirilmesine katkı sađlayacađını belirtmiřtir.

**Uzm. Dr. Murat Gülřen, Sađlık Bakanlıđı Sađlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Bařkanlıđı** adına katılımcılara hitap etmiřtir. Dr. Gülřen, Sađlık Bakanlıđının tüm paydařlarının nadir hastalıklar alanındaki alıřmalarından ve iř birliklerinden büyük memnuniyet duyulduđunu ifade etmiřtir. alıřtay katılımcılarına teřekkür ederek, alıřtayın verimli gemesi dileklerini paylařmıřtır.

Son olarak **Prof. Dr. řirin Güven**, alıřtayın ev sahibi kurumu olan **Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sađlıđı Enstitüsü (TAESE)** adına aılıř konuřmasını gerekleřtirmiřtir. Prof. Dr. Güven, 2014 yılında kurulan **TÜSEB**'in kuruluş amacına deęinerek, üreten sađlık modeline dayalı alıřmalar yürütüldüđünü ve enstitülerin sađlık bilimlerinde "fikirden ürüne" giden sürecin önemli bir parası olduđunu vurgulamıřtır. TÜSEB'ün 9 enstitüsünden biri olan **TAESE**'nin misyon, vizyon ve mottosunu ("**Sađlıklı anne, Sađlıklı çocuk, Sađlıklı nesiller**") aktarmıř, ekibini tanıtmıř ve Enstitü tarafından yapılan diđer alıřtay ve projeler hakkında bilgi vermiřtir. Prof. Dr. Güven, **TAESE** olarak anne, çocuk ve ergen sađlıđı alanındaki sorunlara kanıta dayalı, çok paydařlı ve çözüm odaklı yaklařımlar geliřtirmeyi hedeflediklerini belirtmiřtir. Bu alıřtayın 17 Eylül 2025 tarihinde gerekleřtirilen **Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri: DMD Farkındalık Toplantısı**'nda elde edilen bulguların bu alıřtayın temelini oluřturduđunu, buradan ıkacak görüşlerin yeni proje ve politika önerilerine yön vereceđini ifade etmiřtir. Toplantının, **Duchenne Musküler Distrofisi (DMD)** ve **Spinal Musküler Atrofi (SMA)** hastalıklarıyla ilgili güncel durumun deđerlendirilmesi, hasta ve ailelerin yařadıđı sorunların ele alınması ve çözüm önerilerinin geliřtirilmesi amacıyla planlandıđını belirtmiřtir. Ayrıca, **Sađlık Bakanlıđı**, üniversiteler ve **TÜSEB-TAESE** iř birliğinde gerekleřtirilen bu tür toplantıların, nadir hastalıklar alanında bilimsel ve hizmet temelli yaklařımın güçlenmesine katkı sađlayacađını vurgulamıřtır.

**KONUřMACI** **Uzm. Dr. Sabanur avdar - Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sađlıđı Enstitüsü (TAESE) - Arařtırmacı / Halk Sađlıđı Uzmanı**

- DMD Farkındalık Toplantısı Sonuç Raporu Sunumu, Duchenne Musküler Distrofisi (DMD) hasta ve ailelerinin deneyimlerinden elde edilen bulguları özetleyerek, alıřtayın tematik

çerçevesini oluşturmuştur.

- DMD farkındalık toplantısının yalnızca tıbbi değil, aynı zamanda sosyal ve psikososyal boyutlarıyla ele alındığı bu toplantının en önemli çıktılarından biri, hasta ve aile görüşlerinin doğrudan sürece dahil edilmesidir; bu yaklaşım, hasta deneyimini merkeze alan politika ve proje önerilerinin geliştirilmesine olanak sağlamıştır.
- Sunumda, 17 Eylül 2025 tarihinde gerçekleştirilen "DMD Farkındalık Toplantısı: Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri"nin bulguları paylaşılmıştır. Toplantı hibrit formatta düzenlenmiş, 70 katılımcı yer almış; DMD derneklerinin temsilcileri, hastalar, aileler, akademisyenler ve TÜSEB Enstitülerinden TÜSPE Ar-Ge uzmanları ile Sağlık Bakanlığı İstanbul İl Sağlık Müdürlüğü Halk Sağlığı Hizmetleri Başkanlığı Çocuk, Ergen ve Üreme Sağlığı Birimi temsilcileri sürece dâhil olmuştur. Katılımcı derneklerin, toplantı bağlantılarını kendi ağları üzerinden ailelerle paylaşması sayesinde daha geniş bir katılım sağlanmıştır.
- Toplantı verileri, ses kaydı ve çevrim içi yorumların transkripsiyonu üzerinden içerik analizi yapılarak değerlendirilmiştir. Ayrıca katılımcılardan sonradan iletilen yazılı görüşler de rapora dâhil edilmiştir. Bulgular, hasta ve ailelerin dile getirdiği ihtiyaçlar doğrultusunda şu temalar altında toplanmıştır:
  - **Multidisipliner Kas Hastalıkları Merkezleri**
    - Ülkemizde farklı şehirlerde hali hazırda mevcut olan kas hastalıkları merkezlerinin işlevsellik ve kapasitelerinin artırılması gündeme gelmiştir.
    - DMD hastalarına bütüncül hizmet sunabilecek, nöroloji, kardiyoloji, fizik tedavi, psikiyatri, diyetisyen ve sosyal hizmet uzmanlarını içeren merkezlerin üniversite ve şehir hastanelerinde kurulması önerilmiştir.
    - Tek merkezde tetkik, rapor ve tedavi süreçlerinin yürütülmesiyle hem hasta yükünün azaltılacağı hem de hizmet sürekliliğinin sağlanacağı vurgulanmıştır.
    - Genetik danışmanlığın etkin olarak verilme ihtiyacı belirtilmiştir.
  - **Evde Bakım ve Rehabilitasyon Hizmetleri**
    - Pilot olarak bazı merkezlerde örnekleri olan evde fizyoterapi uygulamalarının yaygınlaştırılması/yeniden başlatılması, psikolojik destek ve cihaz temini süreçlerinin evde yürütülmesi gerektiği ifade edilmiştir.
    - Ayrıca evde sağlık hizmetleriyle koordinasyonun güçlendirilmesi ve teknik ekip desteğinin ailelere ulaştırılması önerilmiştir.
  - **Sağlık Raporu Süreçlerinin Kolaylaştırılması**
    - Her yıl yenilenmesi gereken raporların aileler için ciddi bir yük oluşturduğu, hastalığın kronik ve ilerleyici yapısı dikkate alınarak uzun süreli veya sürekli rapor verilmesinin uygun olacağı belirtilmiştir.
    - Ayrıca 18 yaş sonrası engellilik oranı değerlendirmelerinde yaşanan düşüşlerin hizmete erişimi engellediği vurgulanmıştır.

- **Psikososyal Destek Programları**

- Hem hastalara hem bakım verenlere yönelik psikososyal destek ihtiyacı varlığı vurgulanmıştır.
- Özellikle ergenlik dönemindeki DMD'li bireyler için düzenli psikolojik destek sağlanması, aileler için grup terapileri ve dayanışma programları oluşturulması önerilmiştir.
- Bakım verenlerin ruhsal yükünü hafifletecek destek modellerinin geliştirilmesi gerekliliği dile getirilmiştir.

#### • **Eğitim Hakkı ve Sosyal Katılım**

- DMD'li çocukların okul kayıtlarında karşılaştıkları engellerin giderilmesi, Milli Eğitim Bakanlığı yönetmeliklerine uygun erişilebilir sınıfların oluşturulması gibi mevzuatta yer almasına rağmen uygulamada görülen engellerin kaldırılması gerektiği vurgulanmıştır.
- Hem örgün öğretimdekiler hem de yüksek öğrenime devam etmek isteyen genç erişkin DMD'li bireyler için eğitimde fırsat eşitliğini güvence altına alacak uygulamaların hayata geçirilmesi ihtiyacı belirtilmiştir.

#### • **Yerli İlaç ve Cihaz Geliştirme**

- Katılımcılar, DMD hastalığında kullanılan ilaç ve tıbbi cihazlara erişimde yaşanan güçlüklerin, aileler üzerinde ciddi bir yük oluşturduğunu belirtmiştir.
- Özellikle öksürtme cihazları, solunum destek sistemleri, destekli tekerlekli sandalyeler, basınç azaltıcı minder ve yataklar, transfer liftleri, medikal banyo/tuvalet aparatları ve iletişim destek cihazları gibi ürünlerin temininde yaşanan gecikmeler ve geri ödeme kapsamı dışında kalmaları en sık dile getirilen sorunlar arasındadır.
- Aileler, bu cihazların hastaların yaşam kalitesi ve solunum fonksiyonları açısından hayati öneme sahip olduğunu, ancak bir kısmının yalnızca ithal edilmesi nedeniyle erişimin hem maliyet hem de süre açısından zorlaştığını ifade etmiştir.

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

- Bilimsel temeli olmayan "umut tacirliği" uygulamalarına, yurt dışı kök hücre tedavisi vb. uygulamaların risklerine karşı bilgilendirme ve denetim mekanizmalarının güçlendirilmesi önerilmiştir.

#### • **Sonuç olarak, DMD ailelerinin öncelikli beklentileri gözetilerek DMD'de ihtiyaçlara göre öncelikli çalışma alanları şu şekilde özetlenmiştir:**

- Multidisipliner merkezlerin güçlendirilmesi (özellikle İstanbul için)
- Yerli ilaç/cihaz geliştirme süreçlerinin desteklenmesi
- Genetik tarama programı ve aile danışmanlığının sağlanması
- Psikososyal destek sistemlerinin geliştirilmesi
- Evde sağlık hizmetlerinin kapsamında genişletme
- Eğitim, cihaz/ilaç erişiminde eşitlik sağlanması

#### • **DMD hastaları ve aileleriyle gerçekleştirilen toplantıdan elde edilen bu başlıkların TAÇESE'nin geliştireceği yeni projelere girdi sağlayacağı ve Sağlık Bakanlığı'nın nadir hastalıklar**

politikalarına katkı sunacağı ifade edilmiştir.



**Şekil 2. DMD Ailelerinin Öncelikli Beklentileri (Kaynak: TAÇESE "DMD Farkındalık Toplantısı: Hasta Gözüyle Deneyimler ve Çözüm Önerileri" Sonuç Raporu Sunumu)**

**KONUŞMACI** **Uzm. Dr. Murat Gülşen - Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü; Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı - Daire Başkanı**

- Uzm. Dr. Murat Gülşen, katılımcıları selamlayarak sunumuna başlamış ve daire başkanlığının yapısı ile görev alanını özetlemiştir. Dairenin 2020 yılında kurulduğunu, kuruluş sürecinin TBMM Araştırma Komisyonu raporlarına dayandığını ve nadir hastalıklar ile otizm ve zihinsel özel gereksinimler birimlerini kapsadığını belirtmiştir.
- Dairenin stratejik plan ve kalkınma planı görevlerinin özel gereksinimi ve nadir hastalığı olan bireylere sunulan sağlık hizmetlerinin kapasitesinin güçlendirilmesi; Nadir hastalıkların erken dönemde teşhisi için tarama programlarının geliştirilerek yaygınlaştırılması; Nadir hastalıklara ilişkin tedavi ve araştırma merkezi sayısının artırılması; Zihinsel özel gereksinimli bireyler ve ailelerinin etkin sağlık hizmet sunumuna ulaşmasının kolaylaştırılması olduğunu belirtmiştir.
- Dairenin Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Yönergesi kapsamındaki görev ve sorumluluklarının farkındalık çalışmaları, tarama çalışmaları, sağlık sisteminde yaşanan sorunların tespiti, hizmet standartlarının belirlenmesi, uygulama rehberlerinin oluşturulması ve güncellenmesi, teknik düzenlemelerin yapılması ve izlenmesi, ulusal ve uluslararası kuruluşlarla iş birliği yapılması, sağlık hizmetine erişimin kolaylaştırılmasına yönelik çalışmalar yapılması, ulusal kayıt sistemi kurulması, verilerin toplanması ve analizi, bilimsel çalışmalara zemin oluşturulması ve yapılan çalışmalara destek olunması, ayrıca kurulacak ileri merkezler konusunda çalışmalar yapılması olduğunu belirtmiştir.

- Bugünkü çalıştayın konusu olan nadir kas hastalıkları özelinde yapılan çalışmaları paylaşmıştır.
- Daire başkanlığının Nöromusküler hastalıklar bilim kurulu bulunduğu, bilim kurulu ile yapılan çalışmaların çoğunlukla SMA ile ilgili olduğunu belirtmiştir.
- Bir nadir hastalık için sağlık sistemi tarafından yapılabileceklerin aşamalarını şu şekilde özetlemiştir: Yenidoğan taraması → Erken teşhis → Tedaviye erken ve ücretsiz erişim → Taşıyıcı taraması → Ücretsiz PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) ve IVF ile sağlıklı bebekler doğmasını sağlamak → Rehberler → Özelleşmiş birimler → Mümkün olan tedavi alternatiflerine erişim.
- Nadir ilaçların (orphan drug) ilaç şirketlerinin mali açıklarını karşılamak için odaklandıkları bir konu olabildiğine dair çalışmalar bulunduğunu ve küresel olarak nadir ilaç satışlarının yıllar içerisinde giderek arttığını belirtmiştir. Gen terapi çalışmalarının tüm dünyada devam ettiğini ifade etmiştir.
- Daire Başkanlığı olarak nadir hastalıklarla ilgili çeşitli çalışmalar yürüttüklerini belirtmiştir:
  - **Geri Ödeme Modeli Çalışması:** Sağlık teknoloji değerlendirmesi ve modellemeler ile faktör analizleri ve maliyet tahminleri çalışmasının yapıldığı, bu çalışmanın "Nadir Hastalıklarda Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Yöntemi Kullanılarak Geri Ödeme Kararı Verilmesi: Çok Kriterli Karar Analizi ve Değer Bazlı Ödeme Örnekleri" başlıklı 2023 raporu ile sunulduğunu belirtmiştir.
  - **Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı (2023-2027):** Nadir hastalıklarda planlama için rehber kaynak olacak eylem planının ülke örnekleri değerlendirilerek ve ilgili tüm kurum ve kuruluşlardan görüşler alınarak ülkemiz için ilk defa oluşturulduğunu belirtmiştir. Beş ana başlık, 42 hedef ve 44 faaliyet için ilgili kurumlarla birlikte çalışıldığını söylemiştir.
  - **Nadir Hastalıklar Veri Sistemi:** Nisan 2022'de, sistemde ICD-10 tanı kodlamasında nadir kas hastalıklarının tanı kodlarının olmaması nedeniyle ihtiyaca cevap vermek için nadir hastalıklar veri sisteminin kurulduğunu belirtmiştir. TÜSEB iş birliği yapıldığını, Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü ile birlikte kurulduğunu söylemiştir. Tüm hastaların verilerinin sağlık kuruluşları tarafından veri girişlerinin yapılabildiğini, şu ana kadar 2022'den beri 155 kurumdan toplam 19.550 hastaya ait veri işlendiğini belirtmiştir. Bilinen 8000'den fazla nadir hastalık olduğunu, bunlardan 1802 farklı nadir hastalığa ait veri girişinin sistemde bulunduğunu ifade etmiştir. Bununla birlikte, veri girişlerinin yeterli olmadığını söylemiştir. Örneğin, SMA hasta sayısının daha fazla olduğunu bilmemize rağmen sistemde 2022'den bu yana 175 tekil hasta için 333 veri girişi bulunduğunu belirtmiştir. Nadir hastalıkları gören klinisyenlerin HBYS (Hastane Bilgi Yönetim Sistemi) temsilcisi ile görüşülerek Nadir Hastalık veri girişi yapılmak istendiği belirtildiğinde veri takibinin sağlanabildiğini ifade etmiştir. Nadir hastalıklar veri sistemine yapılacak olan verilerin Bakanlıkta KVKK kapsamında saklandığını hatırlatmıştır. DMD hastalarından da 597 tekil hastanın veri girişinin sistemde bulunduğunu söylemiştir.

- SMA alanında yıllar içerisinde yapılan çalışmalarını şu şekilde özetlemiştir:
  - 2017'de Tip 1 SMA, 2019'da Tip 2 ve 3 SMA tedavilerini (Nusinersen Sodyum) ilk ödeyen ülkelerden biri olduklarını söylemiştir.
  - Şubat 2021'de TÜSEB ile ortaklaşa kit geliştirilmesi çağrısı yürüttüklerini ve ardından Aralık 2021'de Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcılık Taraması başlatıldığını belirtmiştir.
  - 2021'de Nöromusküler Hastalık Bilim Kurulu Yönetmeliği, 2022'de veri sistemi kurulmuş ve SMA Klinik Protokolü oluşturulmuştur (Klinik protokolüne revizyon çalışmaları başlatılacaktır).
  - SMA Bilim kurulu olarak kurulan ve ilk toplantısını 2020'de yapan kurulun yeni adının Nadir Nöromusküler Hastalıklar Bilim Kurulu olarak toplantılarına devam ettiğini belirtmiştir.
  - SMA tarama sayıları değerlendirildiğinde, Ağustos 2025 verilerine göre 2.157.000 kişinin evlilik öncesinde tarandığını, bunlardan SMA taşıyıcılığı şüpheli çift sayısının 1744 olduğunu, yapılan hesaplama ile her 10 bin taramada 8 çiftin SMA çifti doğurma potansiyeli olduğunu gösteren istatistikleri paylaşmıştır. Yenidoğan SMA taramasında ise 3 milyon bebek taranmış ve 504'ü sevk edilmiştir.
  - Bilim kurulu ile birlikte hazırlanan SMA bilgilendirme kamu spotu çalışmasının hazır olduğunu, SMA ve DMD gibi hastalıklarda PGT hizmetinin bazı kamu hastaneleri ve özel hastanelerde sunulabildiğini, SMA tedavi merkezlerinin tanımlandığını aktarmıştır. SMA tedavi merkezlerinin tanımlanmasının SGK'nın talebi üzerine, ilacın nerede yazılabileceğiyle ve uygulanabileceğiyle ilgili tanımlama ihtiyacı ile yapıldığını belirtmiştir.
  - Ülke genelinde kurulan nöromusküler hastalık birimleri hakkında bilgi vermiştir. Şu anda 15 ilde 24 Nöromusküler Hastalık Birimi bulunduğunu belirtmiştir. Merkezlerdeki amacın aynı günde muayene, tetkik, konsültasyon, sonuç süreçlerinin tamamlanması olduğunu ifade etmiştir.
  - TÜSEB - TÜSKA (Türkiye Sağlıkta Kalite ve Akreditasyon Enstitüsü) ile Mükemmeliyet Merkezi Nadir Hastalıklar Alanı Kriterleri Çalışmasının yürütüldüğünü; nadir hastalıklar alt çalışma alanlarından birinin Nadir Nöromusküler Hastalıklar Mükemmeliyet Merkezi Alt Çalışma Grubu olduğunu söylemiştir.
  - Nöromusküler hastalık birimlerine 2024 yılında toplam 25 binden fazla başvuru olduğunu belirtmiştir.
  - SMA Klinik Kalite Göstergeleri Şubat 2025'te yayınlanmıştır. Bu rehber, evlilik öncesi ve yenidoğan tarama oranlarını, evlilik öncesi ve genetik danışma oranlarını, yenidoğan ve ilaca başlama süresi, SMA hastalarının sağkalımları ve multidisipliner değerlendirme durumlarını içermektedir. Bilim kurulu ile birlikte hazırlanan bu rehber hizmet kalitesini artırmaya yönelik güzel bir çalışma olarak değerlendirilmektedir.
  - Daire Başkanlığının istatistik çalışmaları yürüttüğünü belirtmiştir. Yaptıkları değerlendirmede Nusinersen tedavisinin etkinliğine dair bulgulara bakıldığında,

Nusinersen tedavisinde yükleme dozu almayanların alanlara kıyasla 2 yılda ölüm riskinin 3.8 katı olduğunu gösterdiklerini ifade etmiştir. Ayrıca taramaya bağlı erken tedavi etkisini değerlendirdiklerinde, tarama öncesi grupta 2 yıllık süreçte herhangi bir zamanda ölüm riskinin, tarama sonrası (tedaviyi geç alan) gruba göre 2 kat fazla olduğunu gözlemlediklerini ifade etmiştir. Ayrıca, SMA insidansında, farkındalık çalışmaları ve taramalar sonucunda 2020 yılından sonra bir azalma olduğunu gözlemlediklerini söylemiştir.

#### • **Zolgensma (Gen Tedavisi) ve Umut Tacirliği**

- Zolgensma ile ilgili İçişleri Bakanlığı ile veri iletişimi yürütülmesi gerekmektedir. Zolgensma tedavisi alan hastaların kampanya kayıtları ile ilişkilendirilerek takip yapılmaya çalışılmaktadır. Bu tedaviyi alan çocukların bir kısmının Nusinersen ve Risdiplam tedavisi de aldıkları, oysa normalde Zolgensma alan hastanın Nusinersen almaması gerektiği bilinmektedir.
- SMA Klinik Protokolünün bilim kurulu ile birlikte çıkarıldığını, DMD Klinik Rehberinin de ilgili daire (Araştırma-Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Daire Başkanlığı) ile işbirliği içerisinde çıkarıldığını söylemiştir.
- SMA tedavilerinden tarama sonrası erken dönemde Nusinersen tedavisi verilmesi ile SMA Tip 1 hastaların kliniğinin iyileştiğine dair bulgular bulunduğunu (tedavi öncesi Tip 1 hastalarının %90'ının 2 yaşa kadar kaybedildiğini, tarama ve erken tedavi ile birlikte ise Tip 1 hastası olup yürüyen hastalar olduğunu) ifade etmiştir.
- Yapılan çalışmalardan birinin Türkiye'de 310 SMA Tip1 hastası ile yapılan 4 yıllık izlem sonuçlarının yayınlandığı, tedaviye erken dönemde (0-3 ay) başlanan hastalarda CHOP-INTEND skorlarında artış olduğunu sunulduğu bir makale olduğunu söylemiştir.
- "Umut tacirliği" noktasında, Dubai'deki bir hekimin SMA hastalarıyla görüşüğünü, bu hekimin (Zolgensma endikasyonu bulunmamayan) trakeostomili hastaları dahi kabul ettiğini; bunun turistik gezi gibi otellerde yapıldığını ifade etmiştir.
- Kampanya izni valiliklerden çıktığı için valilikler Sağlık Bakanlığına görüş sorabilmektedir. Sorulması durumunda olumsuz görüş beyan edilse dahi ancak mahkemelerin, "ya iyi gelirse, bunu bilemeyiz" gerekçesiyle yardım kampanyalarına izin verdiğini, toplumun da vicdanlı olması nedeniyle paraların toplanıp hastaların tedavi alıp geri dönebildiğini aktarmıştır.
- Trakeostomili (endikasyon dışı) hastalara kampanyalar başlatılabildiğini belirtmiştir.
- Bu kampanyaların takibi için yardım kampanyası taleplerine dair başvurular kendilerine yapıldığı için İçişleri Bakanlığından veri talep edilerek yurtdışına gidip tedavi alan hastaların akıbetleriyle ilgili çalışmalar yürütüldüğünü belirtmiştir.
- Ayrıca, Ekim 2025 tarihi itibarıyla raporlara Zolgensma alma durumunun belirtilmesi şartının eklendiğini söylemiştir. Gelecekte Zolgensma alan hastalara diğer ilaçların ödenmemesi gibi bir uygulama olabileceğini ifade etmiştir.

#### • **DMD (Duchenne Musküler Distrofi) Tedavisi:**

- DMD grubu hastaların da son bir senedir aktif olarak gen tedavisi almak için çalıştığını, ancak bu ilacın etkinliğini gösteren halen bir klinik çalışma olmadığını vurgulamıştır.
- Elevidys gen tedavisi (Sarepta), EMA-NICE onayı olmadığı, Faz 3 çalışmalarının mevcut olduğu, FDA onayının olduğunu belirtmiştir. Bununla birlikte gelişen 3 ölüm nedeniyle ABD sevkiyatının durduğu, sonradan kısıtlı bir gruba açıldığı bilgisini paylaşmıştır.
- İlacın etkinliğiyle ilgili büyük şüphelerin olduğunu ve etkinliğini gösteren çalışma olmadığını, bir Nature çalışmasında, 52 haftada NSAA skorunda anlamlı bir iyileşme çıkmadığı, ikincil sonuçların bir kısmı sayısal olarak tedavi lehineymiş gibi görünse de istatistiksel bir anlamlılık bulunmadığı belirtilmiştir.
- Sağlık Bakanımızın TÜSEB ile iletişimin artırılması yönündeki talimatı üzerine, Bilim Kurulu rehberliğinde TÜSEB ile işbirliği yapılması plananan iki çalışma başlattıklarını belirtmiştir: (1) SMA hastalığının gen replasmanı tedavi sonrası izlenmesi; (2) Yenidoğan SMA taraması sonrası Nusinersen tedavisi sonuçları.

### 3. Tartışma Oturumu - Tespitler ve Öneriler

Tartışma oturumunun başında, çalıştayın önceki bölümlerinde yapılan sunumların birbirini tamamladığı ve bu bölümün amacının, sunulan bilgileri temel alarak sahadan ve akademiden gelen görüşlerle somut çözüm önerilerinin geliştirilmesi olduğu belirtilmiştir. Oturumun yalnızca sorunların yeniden sıralanacağı bir değerlendirme değil, uygulanabilir politika ve proje önerilerinin şekillendirileceği bir aşama olduğu vurgulanmıştır.

Katılımcılardan, **Duchenne Musküler Distrofisi (DMD)** farkındalık toplantısında öne çıkan başlıklar çerçevesinde görüş ve önerilerini paylaşımları istenmiştir. Bu başlıkların, multidisipliner merkezler, evde bakım hizmetleri, sağlık raporu süreçleri, psikososyal destek, eğitim hakkı, yerli ürün geliştirme ve etik uygulamalara yönelik koruma alanlarını kapsadığı hatırlatılmıştır.

Oturumun amacı, bu başlıklarda mevcut durumu ve ihtiyaçları tartışarak **TAÇESE** koordinasyonunda yürütülebilecek iş birliği ve proje konularının netleştirilmesi olarak ifade edilmiştir. Katılımcıların katkılarıyla yürütülen tartışmanın, sahadan gelen geri bildirimleri politika önerilerine dönüştürmeyi hedefleyen uygulamaya dönük bir oturum niteliğinde olacağı vurgulanmıştır.

Raporun bu bölümü, çalıştay katılımcılarının tespitler ve önerilerine yönelik özet içerikleri sunmaktadır.

- **Nadir Hastalıklar Veri Sistemi ve Veri Girişi Eksiklikleri:** Merkezlerdeki yoğunluk nedeniyle hekimlerin nadir hastalık veri girişlerini yapmaması veri kalitesini düşürmektedir. Veri kalitesini artırmak amacıyla merkezlerde bu işten sorumlu sabit bir tıbbi sekreterin görevlendirilmesi önerilmektedir.
- **Ar-Ge İnsangücü:** Türkiye'deki hekimlerin büyük oranda "hizmet" odaklı çalıştığı, küresel ilaç firmalarındaki gibi bir araştırma ve yerli ürün geliştirme ekosisteminin ve araştırmacı hekim sayısının yetersiz olduğu belirtilmiştir. Öte yandan, ülkemizde nadir hastalıklar alanında çalışan pek çok akademisyen ve ekibi bulunduğu, uluslararası ve ulusal gelişmeleri takip eden ve pek çok ülkeye göre önde ekiplerin varlığı da vurgulanmıştır.
- **Yürütülmesi Planlanan Klinik Çalışmalar:** TÜSEB ve Sağlık Bakanlığı işbirliği ile çok merkezli olarak klinik çalışmalar planlanabileceği görüşülmüştür. Çok merkezli çalışmalarda bazı proje yönetimi önerileri paylaşılmıştır. Çalışmanın hızlanması ve kolaylaşması için, her merkezden birer başkan (proje yürütücüsü) belirlenmesi ve tüm

verilerin o sorumlu kişi üzerinden toplanması önerilmiştir. Bu, hem etik sorunları azaltacak hem de veri toplama sürecini hızlandıracaktır.

- **Koruyucu Hekimliğin Önemi:** Nadir hastalıkların (özellikle SMA ve DMD) önlenmesinin, erken tedaviden daha kritik olduğu vurgulanmıştır.
- **PGT ve Genetik Danışmanlık:** Tarama programının etkinliğini artırmak ve ailelerin tekrar SMA'lı çocuk doğurmamasını sağlamak adına, Sağlık Bakanlığı ve devletin bu aileleri ücretsiz PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) ve IVF imkanlarına yönlendirmesi gerekliliği savunulmuştur. Genetik danışmanlık alması gereken ailelerin Aile Hekimlikleri sisteminde "kırmızı ışık" gibi bir kodlama ile belirlenerek bu danışmanlığı zorunlu kılınması önerilmiştir.
- **DMD Genetik Taramaları:** Mevcut durumda DMD için yenidoğan taramasına öncelikli olmadığı belirtilmiştir, çünkü yenidoğan taramasının amacı tedavi edilebilir hastalıkları tespit etmektir ve DMD'nin şu anda kesin tedavisi bulunmamaktadır. Bunun yerine genetik danışmanlığa odaklanılması gerektiği vurgulanmıştır. Evlilik öncesi taramalar ise ailelere genetik danışmanlık verilmesini sağlamaktadır. Bu taramalarla yüksek tedavi maliyetleri de önlenecektir.
- **Erken Tanı ve Genetik Tarama Programlarının Önemi:** SMA'da olduğu gibi DMD için de taşıyıcılık taramalarıyla erken tanının sağlanabileceği, bunun hem klinik yükü azaltacağını hem de hastalığın erken dönemde yönetilmesini kolaylaştıracağı belirtilmiştir. DMD için yenidoğan taramasının (henüz kesin tedavisi olmadığı ve vakaların çoğunun anneden geçtiği gerekçesiyle) şu aşamada öncelikli olmadığı belirtilmiştir. Buna karşın, etkilenmiş çocukları olan ailelere "zorunlu genetik danışmanlık" verilmesi ve preimplantasyon genetik tanının (PGT) ücretsiz/kontrollü bir şekilde yaygınlaştırılması gerektiği önerilmiştir.
- **Yerli Genetik Tanı Kitleri:** Ayrıca yerli genetik test kitlerinin geliştirilmesinin, ülke içinde hem tanı sürecini hızlandıracağı hem de dışa bağımlılığı azaltacağı ifade edilmiştir. Bu yönde yapılacak yatırımların, hem bilimsel kapasiteyi hem de sağlık sisteminin mali sürdürülebilirliğini güçlendireceği vurgulanmıştır.
- **Tarama Dışı Vakalar (SMA):** Yeni evliliklerde zorunlu tarama yapılsa da, vakaların daha önce evlenmiş çiftlerin ikinci veya üçüncü çocuklarında görüldüğü (tarama programı öncesi evlenenler) ve bu durumun tarama sonrası insidans düşüşündeki aksaklığın nedeni olabileceği düşünülmüştür.
- **Multidisipliner Kas Hastalıkları Merkezlerinin Etkinliği:** Merkezlerin varlığı yararlı olmakla birlikte, bazı merkezlerin pasif çalıştığı veya gerekli uzmanlara tam zamanlı ev sahipliği yapamadığı ifade edilmiştir.
- **Merkezlerde Uygulama Farklılıkları:** Nöromusküler hastalıklar alanında merkezler arasında uygulama farklılıkları bulunabildiği ifade edilmiştir. Bazı merkezlerde genetik danışmanlık, psikososyal destek ve fizyoterapi hizmetlerinin güçlü biçimde verilirken, bazılarında ise bu hizmetler sınırlı olarak sunulmaktadır. Bu nedenle ulusal düzeyde ortak bir hizmet standardının belirlenmesinin zorunlu olduğu vurgulanmıştır. Merkezlerin kendi iç protokollerini ve iyi uygulama örneklerini paylaşabileceği bir ortak bilgi platformu

kurulmasının, hem yeni tanı alan hastaların doğru merkezlere yönlendirilmesini hem de klinik araştırmalara katılımın artmasını sağlayacağı dile getirilmiştir.

- **Merkez Kriterleri:** Multidisipliner merkezlerin kurulumunda, fizibilite çalışmaları yapıldığı ve gerekli ekip üyelerinin kontrol edildiği belirtilmiştir. Ancak, bu kriterlerin gözden geçirilmesi değerlendirilebilir.
- **İzlem Düzenlemeleri:** Hastaların her zaman değil, belki altı ayda bir büyük merkezlerde (üniversiteler gibi) transdisipliner ekip tarafından toplu halde takip edilmesinin daha verimli olabileceği önerilmiştir. Her merkeze belirli sıklıkta tanımlanan izlem zamanlarında izleme gelmeleri planlanarak o dönemde nöromusküler alanında uzman hekimlerin bir arada olmasını sağlayan bir uygulama yapılabileceği önerilmiştir. Bu şekilde telesağlık uygulamalarının da başlatılabileceği belirtilmiştir.
- **İzlem Süreçleri:** SMA ve DMD hastalarının izlem süreçleri arasındaki farklara dikkat çekilmiştir. SMA'da gen tedavisi uygulamalarının ardından merkezler arasında güçlü bir koordinasyon sağlandığı, buna karşın DMD hastalarında bu bütünlüğün mevcut olmadığı belirtilmiştir. DMD için hangi testlerin hangi aralıklarla yapılacağı, hangi branşların izlemde yer alacağı ve hasta bakımının nasıl organize edileceği konusunda ortak bir algoritmanın bulunmadığı gündeme gelmiştir. Bu nedenle DMD için ulusal düzeyde bir izlem algoritması oluşturulmasının öncelikli ihtiyaç olduğu vurgulanmıştır. Ayrıca, ailelerin rapor yenileme süreçlerinde her yıl farklı hastanelere başvurmak zorunda kaldıkları ve bunun hem maddi hem psikolojik açıdan yıpratıcı bir durum yarattığı dile getirilmiştir.
- **Sürekli Bakım:** DMD hastalarının 18 yaş sonrasında erişkin sağlık hizmetlerine geçiş sürecinde sistemde izlenemez hale geldiği, bu nedenle çocukluk ve erişkinlik dönemi arasında kesintisiz bir bakım zinciri oluşturulması gerektiği belirtilmiştir. Bu geçiş sürecinin resmi bir rehberle tanımlanması, hasta izleminde sürekliliği sağlayacaktır.
- **Evde Bakım ve Rehabilitasyon:** "Evde Bakım" ile "Rehabilitasyonun" (çok disiplinli, hastanede yapılması gereken bir iş) birbirinden kesinlikle ayrılması gerektiği vurgulanmıştır. Ailelerin daha önce belediyeler veya pilot hastaneler aracılığıyla aldığı fizyoterapistlerin eve gitme uygulamasının devam etmesi gerekliliği değerlendirilmelidir. Nitelikli hizmet sunumu için rehabilitasyon hizmetinin hastanede yapılması önceliklidir.
- **Sağlık Raporları (ÇÖZGER) Sorunları:** Özellikle 18 yaş sonrası engellilik oranlarının değerlendirilmesindeki yaklaşımlardaki farklılık nedeniyle, hastalığın ilerleyici olmasına rağmen engellilik oranlarında düşüş yaşandığı ve mağduriyet oluşabildiği belirtilmiştir.
- **Eğitim ve Ulaşım:** Milli Eğitim Bakanlığı (MEB) ile ilgili sorunlar (okul erişimi, öğretmen/idareci farkındalığı eksikliği) gündeme gelmiştir.
- **Okul Entegrasyonu:** ABD modelindeki gibi, okul sağlığı ekibinin hastayı okulda yönettiği ve hastaneden bir ekibin çocuk eğitiminden mahrum kalmaması için geri bildirim aldığı bir okul entegrasyonu projesi başlatılabilir.
- **Ulaşım (Transport) Sorunu:** Ulaşım sorunu, hastaların her türlü hizmetlere erişimleri için transfer edilme ihtiyacı, ailelerin yaşadığı en öne çıkan problemlerden biri olarak

vurgulanmıştır, bu sorunun çözülmesi için özel bir model (belki bir pilot proje ile) geliştirilmesi önerilmiştir.

- **Tıbbi Cihaz Çağrısı:** TÜSEB'in nadir hastalıklarla ilgili tıbbi cihazlar (özellikle SGK geri ödemesi dışında olan öksürme destek cihazları gibi) için genel bir proje çağrısı açmasını önermiştir. Bu, yerli üretim fırsatlarını artırabilir.
- **mRNA Tedavisi Tartışması:** DMD tedavisinde mRNA temelli yerli ilaç çalışması gündeme gelmiştir. Bilim Kurulu üyeleri, mRNA'nın epigenetik bir mekanizma olması, ekspresyonunun dokuya ve zamana bağlı değişkenliği nedeniyle bir tedavi molekülü olarak büyük soru işaretleri taşıdığını ifade etmiştir. Ayrıca sadece distrofin miktarını artırmanın, bunun fonksiyonel bir distrofin olduğu anlamına gelmeyeceği vurgulanmıştır. Çalışma sonuçları ile uzman akademisyenlerin yazılı olarak görüşlerinin sorulabileceği belirtilmiştir.
- **Yapay Zeka Uygulamaları:** Gelecekteki toplantılara TÜSEB Yapay Zeka Enstitüsü uzmanlarının davet edilmesi, ilaç geliştirme ve molekül oluşturma gibi ileri inovatif konularda yapay zeka desteği almanın faydalı olacağı önerilmiştir.
- **Umut Tacirliği ve Tedavi Kararları:** Nöromusküler hastalıklarda (özellikle SMA), hastaların kendilerinin tedavi kararlarını alması ve doktorları/bilim insanlarını devre dışı bırakması en büyük sorun olarak tanımlanmıştır. Mahkemelerin "iyi gelirse" gerekçesiyle yardım kampanyalarına izin vermesi, hastaların yurt dışına (örneğin endikasyonu olmayan trakeostomili hastaların bile Zolgensma için) gidip gelmesine neden olmaktadır. Bu durumun önüne geçmekte engeller olduğu belirtilmiştir. SMA hastaları gibi DMD hastalarının da gen tedavisi için aktif kampanya başlatacağı öngörülmüştür, ancak bahsi geçen ilacın etkinliğini gösteren kanıtlanmış klinik çalışma eksikliği bulunmaktadır.
- **Yardım Kampanyaları:** Toplumda SMA'ya yönelik yardım kampanyalarının kanıta dayalı olmayabildiği, toplumsal hassasiyetin kanıt dışı uygulamaların desteklenmesine katkı sunabildiği, bu nedenle toplumun konuyla ilgili doğru bilgilendirilmesinin kritik olduğu ve sağlık okuryazarlığının artırılmasının önemi vurgulanmıştır.
- **Genetik Projesi Çalıştay:** Genetik ve Biyoteknoloji alanındaki projeleri değerlendirmek üzere, TAÇESE, Biyoteknoloji Enstitüsü ve Halk Sağlığı Enstitüsü ile birlikte, nöroloji ve genetik uzmanlarının katılacağı ayrı bir çalıştay düzenlenmesi niyetini belirtmiştir.
- **Klinik Çalışma Ekibi:** Uzman akademisyenler, ortak SMA klinik çalışmasına katkı vermeye ve proje yürütücüsü olarak görev almaya hazır olduklarını ifade etmişlerdir.
- **Gelecek Toplantı Çerçevesi:** Çalıştayda tartışılan sorunların çoğunun (tedavi ve bakıma erişim) Sağlık Hizmetleri ve Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü'nün sorumluluğunda olduğu belirtilerek, TÜSEB ve Bilim Kurulu'nun daha ileriye dönük, inovatif projeler üzerine yoğunlaşması gerektiği vurgulanmıştır. Çalıştaydaki tespitlerin ilgili taraflarla paylaşılacağı belirtilmiştir.
- **Nadir Hastalıkların Yükünün Artması:** Çalıştayda konuşulan konuların SMA ve DMD odaklı olduğu, öte yandan nadir hastalıkların giderek artmakta olduğu hatırlatılmıştır. Geleceğe yönelik çalışmaların kritik olduğu belirtilmiştir.

## 4. Değerlendirme ve Sonuç

20 Ekim 2025 tarihinde gerçekleştirilen **Çocukluk Çağı Nadir Kas Hastalıkları Çalıştayı**, özellikle **Duchenne Musküler Distrofi (DMD)** ve **Spinal Musküler Atrofi (SMA)** alanında mevcut durumu analiz ederek geleceğe yönelik somut bir yol haritası belirlemiştir.

- **Multidisipliner Yaklaşım ve Merkezlerin Güçlendirilmesi:** Çalıştayın en önemli çıktılarından biri, kas hastalıkları merkezlerinin sadece sayısının artırılması değil, işlevsellik ve kapasitelerinin de standardize edilmesi gerekliliğidir.
- **Tarama Programları ve Genetik Danışmanlık:** Nadir hastalıklarla mücadelede önleme kritiktir. SMA'da başarıyla uygulanan evlilik öncesi ve yenidoğan tarama programlarının olumlu sonuçları (insidans düşüşü ve erken tedavi başarısı) verilerle ortaya konmuştur. DMD için ise mevcut durumda kesin tedavi olmaması nedeniyle yenidoğan taraması yerine taşıyıcılık taraması, genetik danışmanlık ve ücretsiz PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) imkanlarına odaklanılması önceliklidir.
- **Yerli İlaç ve Cihaz Geliştirme:** Dışa bağımlılığı azaltmak adına yerli genetik tanı kitleri, tıbbi cihazlar (öksürtme cihazları vb.) ve mRNA temelli ilaç çalışmaları için TÜSEB desteğiyle Ar-Ge ekosisteminin güçlendirilmesi hedeflenmektedir.
- **Veri Yönetimi ve Kalitesi:** "Nadir Hastalıklar Veri Sistemi"nin etkinliğini artırmak için klinisyenlerin veri girişi yapması teşvik edilmeli ve merkezlerde bu süreçten sorumlu tıbbi sekreterlerin görevlendirilmesi değerlendirilmelidir.
- **Hizmet Sürekliliği:** DMD hastalarının 18 yaşından sonra erişkin sağlık hizmetlerine geçişini düzenleyen resmi bir rehber oluşturulmalıdır.
- **Etik ve Sosyal Koruma:** Kamuoyunda "umut tacirliği" olarak adlandırılan, bilimsel temeli olmayan veya endikasyon dışı gen tedavisi kampanyalarına karşı sağlık okuryazarlığı artırılmalı ve denetim mekanizmaları sıkılaştırılmalıdır.
- **Proje İş Birlikleri:** TÜSEB ve Sağlık Bakanlığı koordinasyonunda, SMA'nın gen tedavisi sonrası izlenmesi ve yenidoğan taraması sonuçlarının analizi gibi çok merkezli klinik araştırmaların başlatılması değerlendirilmiştir.
- **Psikososyal ve Eğitsel Destek:** Hasta ve ailelerin sadece tıbbi değil; rapor süreçlerinin kolaylaştırılması, okullarda uygun fiziksel koşulların sağlanması ve evde bakım hizmetlerinin genişletilmesi gibi sosyal ihtiyaçları da politika ve uygulamalarda gündeme alınmalıdır.

Sonuç olarak bu çalıştay, çocukluk çağı nadir kas hastalıkları yönetiminde koruyucu sağlık hizmetlerini, standartlaştırılmış bakım süreçlerini ve yerli üretimi merkeze alan bir yol haritası sunmaktadır. Ele alınan konular bağlamında, **Türkiye'nin üreten sağlık modeli** vizyonuna katkı sağlayacak bilimsel ve hizmet temelli bir zemin oluşturmuştur.

**TÜS  
SEB**  
TÜRKİYE  
SAĞLIK  
ENSTİTÜLERİ  
BAŞKANLIĞI

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

