

NADİR HASTALIKLAR FARKINDALIK GÜNÜ SEMPOZYUMU RAPORU



Bu yıl '28 Şubat Nadir Hastalıklar Günü', Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı - Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü (TÜSEB-TÜHKE) ve Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü - Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar (SHGM-OZÖGNH) Daire Başkanlığı tarafından 26 Şubat 2021 tarihinde ortaklaşa düzenlenen çevrim içi 'Nadir Hastalıklar Farkındalık Sempozyumu' etkinliği ile kutlanmıştır.

Etkinlik, Sağlık Bakanımız Sayın Dr. Fahrettin Koca tarafından yapılan ve konunun önemini dile getiren kapsamlı bir konuşma ile başlamış ve devamında İrlanda Nadir Hastalıklar Ulusal Direktörü Prof. Dr. Eileen Treacy tarafından Ulusal Eylem Planı ile ilgili başarılı bir ülke örneği olarak İrlanda deneyimleri aktarılmıştır.

Hazırlayan: Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü (TÜSEB-TÜHKE)
Tarih: 18.03.2021

Toplantı kapsamında iki panel yapılmıştır. Türkiye'de nadir hastalıklara yönelik başarılı çalışmaların ele alındığı ilk panelde nadir hastalıklar ile ilgili kurumların yöneticileri/temsilcileri tarafından Türkiye'de nadir hastalıklar ile ilgili yürütülen plan ve politika çalışmaları, tarama çalışmaları, nadir hastalıklarla ilgili uluslararası platformlar ile entegrasyon çalışmaları bağlamında ORPHANET deneyimi ve ulusal hasta kayıt sistemlerine örnekler sunulmuştur.

Sempozyumun öğleden sonraki bölümünde yer alan ikinci panelde Türkiye'de nadir hastalıkların yönetiminde karşılaşılan sorunlar, fırsatlar ve engeller sivil toplum kuruluşları (STK'lar) tarafından ele alınmıştır. Bu panelde uzmanlık dernekleri adına konuşan akademisyenler tarafından Çocuk Metabolizma Derneği, Tıbbi Genetik Derneği, Türk Oftalmoloji Derneği, Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği ve Türk Dermatoloji Derneği Epidermolizis Bülloza Çalışma Grubu'nun nadir hastalıklarla ilgili faaliyetleri sunulmuştur.

Panelin ikinci bölümünde Nadir Hastalıklar Ağı, SMA Benimle Yürü Derneği, Ataksi Telenjektazi Derneği, Tay-Sachs-Sandhoff Derneği, Retinitis Pigmentosa Derneği ile Pulmoner Hipertansiyon ve Skleroderma Derneği gibi hasta STK'larının temsilcileri tarafından konuşmalar yapılmış ve nadir hastalıkları olan bireyler ve yakınlarının sorunları ve beklentileri dile getirilmiştir.

Toplantının son oturumunda Nadir Hastalıklar Farkındalık Sempozyumu'nda tartışılan konular, çözüm önerileri ve beklentileri içeren aşağıdaki rapor sunulmuştur.

Dünya Sağlık Örgütü ve Avrupa Birliği tarafından kabul edilen ve ülkemizde de geçerli olan tanımlamaya göre toplumda her 2000 kişide 1 (5/10.000) kişiden daha az sıklıkta görülen hastalıklar "Nadir Hastalık" olarak kabul edilmekte ve dünya genelinde 6000 ila 8000 arasında nadir hastalık olduğu tahmin edilmektedir. Bu rakamlardan yola çıkılarak, Avrupa'da ülkelerinde bu hastalıkların toplam sıklığının %6-8 civarına ulaştığı sanılmaktadır. Bu hastalıkların %70-80 kadarı genetik kökenli ve %70'i çocukluk çağı (15 yaş altı, genelde 5 yaş altı) başlangıçlı hastalıklardır.

Dünya genelinde 300-400 milyon arasında, Avrupa’da yaklaşık 30 milyon ve Türkiye’de ise 2,9 ila 4,8 milyon arasında kişinin en az bir nadir hastalığının olduğu tahmin edilmektedir. Nadir hastalıkların %85’i, sıklığı 1/100.000 ila 1/1.000.000 arasında değişen ultra nadir hastalıklardır.

Nadir hastalıklara tanı koymak güçtür. Nadir sendromu/hastalığı olan bir vaka, genelde ortalama 4,5 yılda doğru tanı alabilmektedir. Nadir hastalıklara tanı konmasının güç olması nedeniyle, alanlarında uzmanlaşmış hekimlere, klinik merkezlere ve tanı laboratuvarlarına ihtiyaç duyulmaktadır.

Nadir hastalıkların pek çoğu otozomal resesif olarak kalıtmakta ve bu sebeple akraba evliliklerinde bu kalıtım şekli daha etkili olmaktadır. Örneğin hem annenin hem de babanın taşıyıcı olması durumunda çocukların %25’i hasta ve %50’si taşıyıcı olmakta ancak %25’i sağlıklı olabilmektedir. Ülkemizde akraba evliliklerinin Avrupa toplumlarına göre nispeten daha sık olması (örneğin Güneydoğu Anadolu Bölgesi’nde %24 civarındadır) nedeniyle bazı nadir hastalıklar bölgesel olarak daha sık görülmektedir. Ayrıca dünyada olduğu gibi ülkemizde de yöresel kültürel ve etnik zenginlikler, bazı genetik kökenli hastalıkların daha sık rastlanmasına yol açmaktadır. Bu durum, örneğin klinik araştırmalar için hasta alımında kolaylık sağlamak gibi, ülkemize bazı avantajlar sağlasa da akraba evlilikleri (özellikle birinci dereceden kuzen evliliklerinin olası riskleri) konusunda eğitim yolu ile bilinçlendirme çalışmaları yapılmalıdır.

Toplum içinde nadir hastalığı nedeniyle, özellikle fiziksel ve zihinsel engelleri bulunan bireylerin topluma kazandırılması, toplum içinde ayrımcılığa uğramadan ufak çapta da olsa kişilerin üretkenliğini artırıcı yönde çalışmalar yapılması ve mevcut hastaların güncel ve geçerli tedavi ve takip olanaklarından yararlandırılması şarttır.

Nadir hastalıkların sadece %5’inin tedavisi vardır. Bu hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçların, araştırma-geliştirme (Ar-Ge) süreçleri oldukça güç, zaman alıcı ve maliyetlidir. Bu nedenle ABD’de ve AB ülkelerinde olduğu gibi ülkemizde de düzenleyici kurum (Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu-TİTCK) tarafından farklı hastalıklar için onay almış ilaçların yeniden konumlandırılması, yeni geliştirilen ilaçlar ya da cihazlarla ilgili klinik faz araştırmalarının kolaylaştırılması ve yeni ilaçlara ilişkin yan etki gözlem çalışmalarının onay sonrası döneme kaydırılması gibi düzenlemeler yapılması yararlı olacaktır.

Hasta ve yakınlarının karşılaştıkları sorunların çözülebilmesi için öncelikle genel sağlık sistemi içinde nadir hastalıkların doğru tanımlanması ve isimlendirilmesi, nadir hastalıklar hakkında güvenilir veri toplama ve değerlendirme mekanizmalarının oluşturulması, nadir hastalıklar konusunda ülkemizde ulusal sağlık politikalarının geliştirilmesi; kısacası ulusal eylem planlarının oluşturulması gerekmektedir.

Uygun politikalarla bu konudaki zorlukların üstesinden gelinebilmesi için destekleyici faaliyetlerin, çalışmaların yapılması ve nadir hastalıklar konusunda araştırmaların artırılması ve desteklenmesi önemlidir. Ülkemizdeki fonlama kuruluşları nadir hastalıklar konusunda çağrılar açarak bu alandaki çalışmaları desteklemektedir. Bu amaçla TÜSEB tarafından, Ar-Ge ve validasyon çalışmalarına özel iki yeni proje çağrısı açılmıştır. Çağrılar kapsamında; hastalığın erken tanısına yönelik yerli tanı kitleri geliştirilmesi ve üretilmesine yönelik yenilikçi çözüm ve teknolojik ürün geliştirmeyi amaçlayan projelere destek verilmesi, böylece hastalığın ülkemizdeki insidansının azaltılması ve hastalığın ekonomik ve sosyal yükünün hafifletilmesi hedeflenmektedir.

Ayrıca Sağlık Bakanlığı bünyesinde geçtiğimiz yıl kurulan Nadir Hastalıklar (OZÖGNH) Dairesi ve TÜSEB-TÜHKE bünyesinde oluşturulan “Nadir Hastalıklar Birimi”, bu alanda tanı ve tedavi olanaklarının iyileştirilmesini, bilimsel ve klinik araştırmaların artırılmasını, hastaların yaşam kalitesinin yükseltilmesi ve sosyal yaşama katılımlarının sağlanmasını, var olan kaynakların geliştirilmesi ve daha verimli kullanılmasını sağlamak için iş birliği çalışmalarını, eğitim ve Ar-Ge faaliyetlerini gerçekleştirmeyi amaçlamaktadır.

Nadir hastalıkların toplum üzerindeki yükünün hafifletilmesi ve hasta bireylerin yaşam kalitesi ve yaşam beklentisinin yükseltilmesi için aşağıdaki hususlar dikkate alınmalıdır:

- Nadir hastalıklar hakkında toplumdaki farkındalığın artırılması amacı ile yazılı ve görsel basın ile sosyal medya platformları aracılığı ile doğru bilgilendirme yapılması ve güvenilir bilgi kaynakları sunulması için gerekli düzenleme ve denetimlere ihtiyaç duyulmaktadır.
- Nadir hastalıklar bakımından riski yüksek olan kişilerin erken dönemde belirlenmesi için hastalıklara özgü yerli ve milli tarama ve tanı kitleri geliştirilmesi için çalışmalara hız verilmelidir.
- Hasta ve hasta yakınının hastalıkla ilgili bilgilendirilmesi ve farkındalığının artırılması için ulaşabilecekleri güvenilir bilgi kaynakları ve bilgi ağları oluşturulmalıdır.
- Sağlık eğitiminde, özellikle tıp ve hemşirelik fakültelerinin eğitim mevzuatında nadir hastalıklara yönelik derslerin sayısı artırılmalı ve kapsamı genişletilmelidir.
- Tıpta uzmanlık eğitimlerinde nadir hastalıklara yönelik eğitim aktivitelerine katılım şart koşulmalıdır.
- Nadir hastalıklarla ilgili yüksek lisans ve doktora programları belirli stratejiler ile açılmalıdır.
- Ülke içinde spesifik nadir hastalıklara özgü “Mükemmeliyet Merkezleri”nin sayısı artırılması çalışmalara hız verilmelidir, var olan merkezler geliştirilmeli ve nadir hastaları izleyen hekimlerin bu merkezlerle temas kurarak (konsülte ederek) hastalarını takip etmeleri sağlanmalıdır. Ayrıca hastaların bu merkezlere, gerektiğinde doğrudan başvurabilmeleri için yeni düzenlemelere ihtiyaç vardır.
- Nadir hastalığı olan bireyler ve hasta yakınları birbirleriyle ve kendilerine hizmet sunan sağlıkçılarla iletişim içinde olmaları için özendirilmelidir.
- Nadir hastalıkların önlenmesine yönelik olarak hasta ve ailelerine tıbbi genetik danışmanlık verilmeli; “Evlilik öncesi, Gebelik öncesi ve Yenidoğan Tarama Programları”nın kapsamlarının genişletme çalışmalarına hız verilmelidir.
- Ülke gerçekleri ve hasta kazanımları dikkate alınarak nadir hastalıklara yönelik yeni geliştirilen ilaçlara erişimin kolaylaşması için yapılan çalışmalara etkin şekilde devam edilmelidir.
- Nadir hastaların birçoğu ömür boyu fizyoterapi uygulamalarına ihtiyaç duymaktadır. Hastalara evde ve spesifik merkezlerde fizyoterapi desteği verilmelidir.
- Nadir hastalıkların pek çoğu çocukluk çağında başladığı için ulaşım ve özel gereksinimler nedeniyle hastaların formal eğitimleri aksamaktadır. Tüm hastaların eğitimlerine yönelik çalışmalar yapılmalıdır.
- Nadir hastaların sigorta ve prim sorunlarının çözümüne yönelik çalışmalar yapılmalı, örneğin bu bireylere iş bulmada pozitif ayrımcılık uygulanmalıdır.
- Nadir hastalık nedeniyle sürekli bakım gerektiren çocuğu/yakını bulunan ve bu sebeple işinden ayrılmak zorunda kalan annelere emeklilikleri noktasında kolaylıklar sağlanmalıdır.
- Nadir hastaların özellikli tıbbi cihaz, sarf malzemesi ve ilaç raporlarının daha zahmetsiz ve pratik şekilde yenilenmesine destek olunmalıdır.
- Hasta ve ailelerine genetik, psikolojik ve sosyal destekler verilmelidir.

- Nadir hastalıklı çocuęu olan veya risk taşıyan tüm ailelere tüp bebek uygulamalarından yararlanma hakkı sağlanması için çalışmalar yapılmalıdır.
- Nadir hastalığı olan bireylerin, organ yetersizlikleri geliştiğinde organ nakli olanaklarından yararlanabilmesi için organ bağışı konusunda toplumsal farkındalık oluşturulma çabalarına hız verilmelidir.