



Türkiye’de Nadir ve Özellikli Hastalıklar: Yapılacaklar ve Fırsatlar

Prof. Dr. İlhan SATMAN

Nadir Hastalıklar ve Özellikli Tedaviler Sağlık Politikaları Sempozyumu 2021

Acıbadem Üniversitesi, 18 Aralık 2021



Misyon:

- Sağlık bilimleri,
- Sağlık teknolojileri,
- Sağlık hizmetleri ve politikaları

ile ilgili alanlarda sistematik bir temelde yürütülen **inovasyona yönelik çalışmalara öncülük etmek ve bu alanlarda uygulayıcılara ve araştırmacılara bilimsel, teknik ve mali destek sağlamak.**

‘Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı’nın Teşkilat ve Görevleri Hakkındaki Yönetmelik, 18.12.2015 tarih ve 29566 sayılı Resmi Gazete’de yayınlanmıştır.

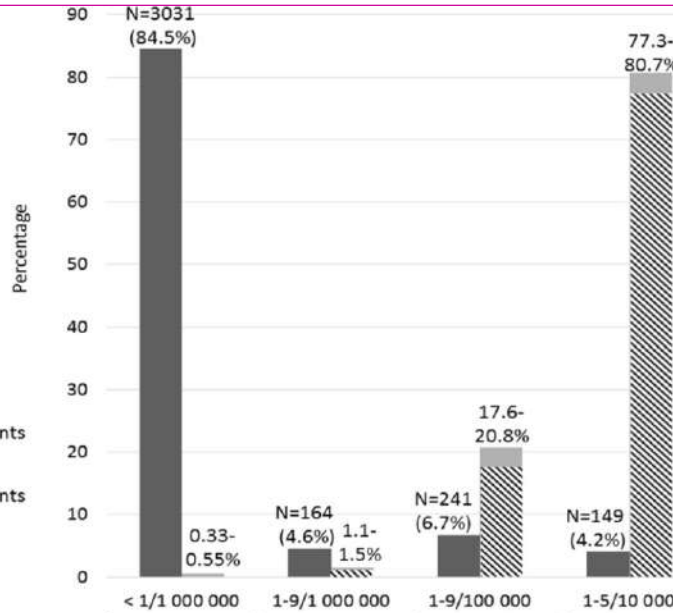
NADİR HASTALIK TANIMI

- Dünyada 6000-8000 nadir hastalık tanımlanmıştır.
- Nadir hastalık tanımı ülkeden ülkeye değişmektedir.
 - ABD **<200.000** (80/100.000), Japonya **<50.000**, UK **2/100.000**,
 - Avrupa Birliği (AB) **<5/10.000** (**<50/100.000**) bireyi
 - Türkiye **38/100.000** bireyi
 - Diğer ülkeler 5-60/100.000 (Ort. **40/100.000**) bireyi
- Nadir hastalık geç tanı alır (ort. 4,5 yıl)
- %40'ı başlangıçta yanlış tanı alır, sadece %5'inin tedavisi var.
- **<2/100.000** (<20/1.000.000) etkileyen hast. **'ultra nadir'**

ORPHANET Kümülatif nokta prevalans analizi

- Nadir hastalığı olan **6172** hastalıktan infeksiyöz, toksik ve kanser nedenliler çıkarılıp geri kalan **5304** hastalığın analizi;

- **%72'si genetik** kaynaklı
- **%70'i çocukluk çağı** başlangıçlı
- **%84,5'i, <1/1.000.000** sıklıkta



Country / Continent	RD Prevalence definition per 100 000	<1 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	1-9 / 100 000	1-5 / 10 000
Korea [10]	5	✓	✓	+/-	-
Australia [11]	10	✓	✓	✓	+/-
Taiwan [12]	10	✓	✓	✓	+/-
Japan [13]	40	✓	✓	✓	✓
EU [4]	50	✓	✓	✓	✓
China [14]	76	✓	✓	✓	✓
USA [9]	80	✓	✓	✓	✓

RD: Rare Diseases.

Nguengang Wakap S, et al. Eur J Hum Genet, 2019 Sep 16. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0.



Türkiye Halk Sağlığı ve
Kronik Hastalıklar Enstitüsü



NADİR HASTALIKLAR RAPORU

HAZIRLAYANLAR

Prof. Dr. İlhan SATMAN

Özden GÜDÜK PhD - Merve YEMENİCİ - Nazlı ERTÜRK

13 Eylül 2019, İstanbul



orphanet



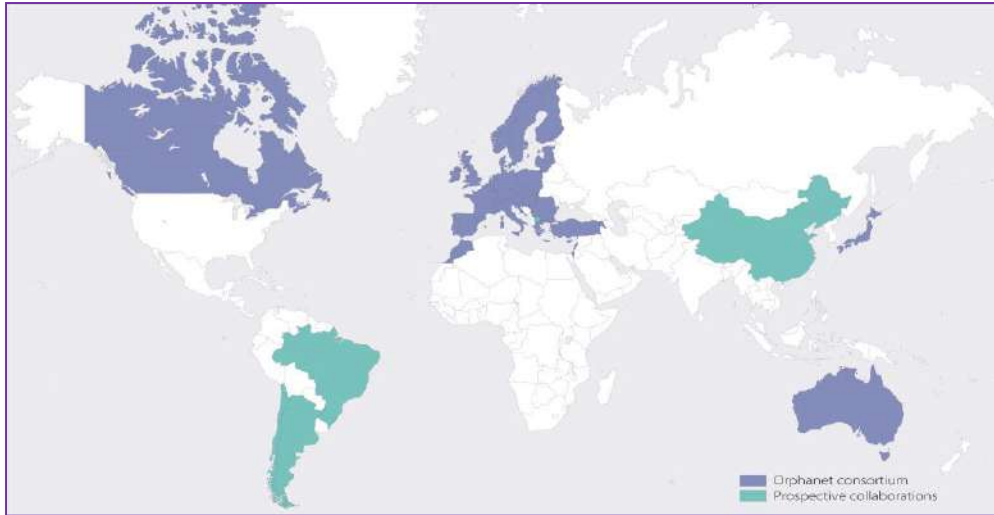
İÇİNDEKİLER

1. Nadir Hastalıklar Genel Bilgi
2. Nadir Hastalıkların Sınıflaması
3. Nadir Hastalıkların ICD-10 ve ICD-11 Kodları
4. Nadir Hastalıkların Bireysel Özellikleri
5. Nadir Hastalıklar için Tarama Programları
6. Kaynaklar

orphanet

WWW.ORDHA.NET

An International consortium:
started in France in 1997



Avrupa Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Veri ve Bilgi Portalı

- 40 ülkenin katılımı ile nadir hastalık verileri toplanmakta;
 - 32.4 milyon ORPHANET sayfası
 - 11.8 milyon pdf belgesi
- >200 ülkeden, 41.000 siteden günlük erişim
 - 2/3 uzmanlar
 - 1/3 hastalar ve yakınları

Languages : Français | **English** | Español | Deutsch | Italiano

orphanet The portal for rare diseases and orphan drugs

Homepage
Site map (XML)
Help
Contact us

Rare diseases | Orphan drugs | Clinics | Diagnostic tests | Research and trials | Patient organisations | Directory of resources | Education and media

SIMPLE SEARCH
Search a disease → OK
> Alphabetical list of rare diseases

OTHER SEARCH OPTION(S)
> Orphan drugs > Patient organisations
> Research and trials > Clinics
> Diagnostic tests > Directory of resources

ORPHANET DATA
Diseases : 7242
Clinics : 3017
Laboratories : 2838
Professionals : 10136
Daily visitors : 22558

RARE DISEASES
> Information about a disease
> Alphabetical list
> Search by clinical sign
> Emergency guidelines
> Patient encyclopaedia
> Professional encyclopaedia
> About Rare Diseases

RESOURCES DIRECTORY
> Clinics
> Reference centres
> Clinical laboratories
> Research projects
> Registries / databases
> Professionals
> Patient organisations
> EuroGentest
> Register your activity

ORPHAN DRUGS
> Information about orphan drugs

Improve the quality of medical care for Rare Diseases.
Provide adapted services for the rare diseases community
[About Orphanet](#) | [Quality charter](#)
[Register your activity](#)

Services for professionals
> Professional encyclopaedia
> Search by clinical sign
> Emergency guidelines
> Orphanet Journal Of Rare Diseases
> Newsletters
> Education tools
> Register your activity
> OrphanXchange

Services for patients
> Patient encyclopaedia
> Information about a disease
> Patient organisations
> Clinics
> Participate in clinical research
> Contact other patients / families
> Training sessions
> Newsletters

NEWS
Orphanet's 10th birthday
Conference presentation
highlights
EC Rare Disease webpages
French National Plan for Rare Diseases

ORPHANET*

- 6172 hastalık
- 5454 gen
- 8497 uzman merkez
- 45.089 tanı testi
- 26.903 profesyonel
- 92.740 günlük ziyaretçi

*26.02.2020 tarihi itibarı ile.



Türkiye

- > Orphanet Türkiye
- > İletişim
- > Yönetim
- > Sponsors/Partners
- > Aktivitenizi kayıtlı edin

Dili Seçin ▼

Google Çeviri tarafından desteklenmektedir

HABERLER

Acıbadem Üniversitesi Dünya
Nadir Hastalıklar Günü
Etkinliği-02.03.2020 [↗]

Yakın Doğu Üniversitesi Nadir
Hastalıklar Günü
Sempozyumu-28.02.2020 [↗]

Biruni Üniversitesi Dünya
Nadir Hastalıklar Günü

Uluslararası Orphanet hizmetleri:

- Nadir hastalıklar envanteri ve sınıflandırmasını içerir
- Bir ansiklopedi içerir
- Klinikler, laboratuvarlar, araştırma projeleri, kayıtlar, klinik denemeler ve hasta organizasyonlarını içeren hizmetler rehberini içerir
- Yetim ilaçlar envanteri içerir
- Klavuzlar ve raporlar içerir
- Bir haber bülteni içerir

Bu hizmetlere şu dilde ulaşın: EN ▼ → OK

Bu sayfa, ulusal öneme sahip haber, olay ve dokümanları içermektedir.

Nadir hastalıklar, yetim ilaçlar ve uzman servisler hakkındaki tüm bilgilere ulaşmak için, Türkiye'nin de yer aldığı, Orphanet websitesine (www.orpha.net) danışın.

ORPHANET (www.orpha.net), Avrupa Komisyonu tarafından desteklenen, 6 ayrı dilde hizmet veren ve herkesin kullanımına açık olan bir Avrupa internet portalıdır. Kar amacı gütmeyen kurumsal ve uluslararası bir bilgi ve veri tabanı olan **ORPHANET** (www.orpha.net), nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar üzerine büyük bir "bilgi tabanı" olması yanında, konu ile ilgili uzmanlaşmış hekimler, klinikler, laboratuvarlar, araştırmacılar, hasta dernekleri ve ilaç sektörü üzerine geniş bir "veri tabanı" da içermektedir. Türkiye

TBMM Sağlık Araştırma Komisyonu - TÜSEB Nadir Hastalıklar Toplantısı

- ❖ TBMM ALS SMA ve Benzeri Hastalıkları Araştırma Komisyonuna TÜSEB'in Nadir hastalıklar ile ilgili çalışmaları ve projeleri hakkında Ankara'da ve İstanbul'da yapılan çeşitli toplantılar kapsamında bilgilendirmeler yapılmıştır.

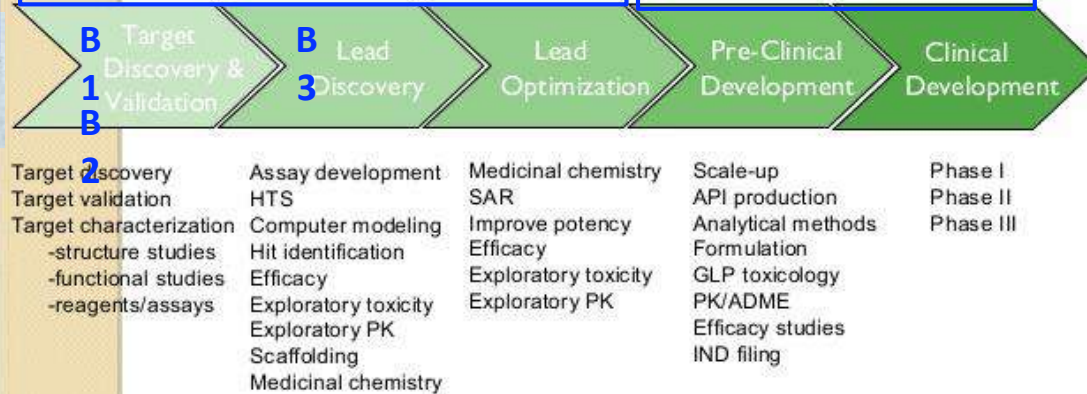


Stages of drug development: *Small molecules*

A. BİREYSEL VE DÖNÜŞÜMSEL TIP

B. TEMEL ARAŞTIRMA

C. KLİNİK ÖNCESİ & KLİNİK ÇALIŞMALAR



Nadir Hastalıklar (38 Çeşit)

- Ada2 Eksikliği
- Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (Scid)
- Ailevi Akdeniz Ateşi
- Ailevi Akdeniz Ateşi (Aaa) Ve İlişkili Komorbiditeler
- Ailevi Hiperkolesterolemi
- Ailevi Tümör Yatkınlık Sendromu
- Albinizm
- Antrakozis
- Behçet Hastalığı
- Biyotinidaz Eksikliği
- Cushing Hastalığı
- Dilate Kardiyomiopatiler
- Doğumsal, Ender Görülen Kalp Hastalıkları
- Down Sendromu
- Duchenne Müsküler Distrofi
- Fenilketonüri
- Galaktoz Metabolizması Bouzuklukları
- Gonadal Disgenezi Sendromları (Turner Ve Klinefelter)
- Hereditör Aritmiler/Kardiyomiopatiler
- Huntington Hastalığı
- İdiyopatik Pulmoner Fibrozis
- Konjenital Sağırılıklar
- Kronik Rekürren Multifokal Osteomyelit (Crmo)
- Maküler Kornea Distrofisi
- Maple Syrup Urine (Msud)
- Monogenik Diyabetler
- Nörolojik Ve/Veya Nöroşirürjikal Komponenti Olan Ailesel Nadir Rastlanan Sendromik Hastalıklar
- Nöronal Ceroid Lipofuscinosis Hastalığı
- Organik Asidemiler
- Prader Willi Sendromu
- Primer Spontan Pnömotoraks
- Prograsif Familya İntrahepatik Kolestaz Ve Alagille Sendromu
- Progresif Subranukleer Palsi
- Retinitis Pigmentosa
- Spinal Müsküler Atrofi
- Talasemiler (Beta Talasemi)
- Tirozinemi Tip I Hastalığı

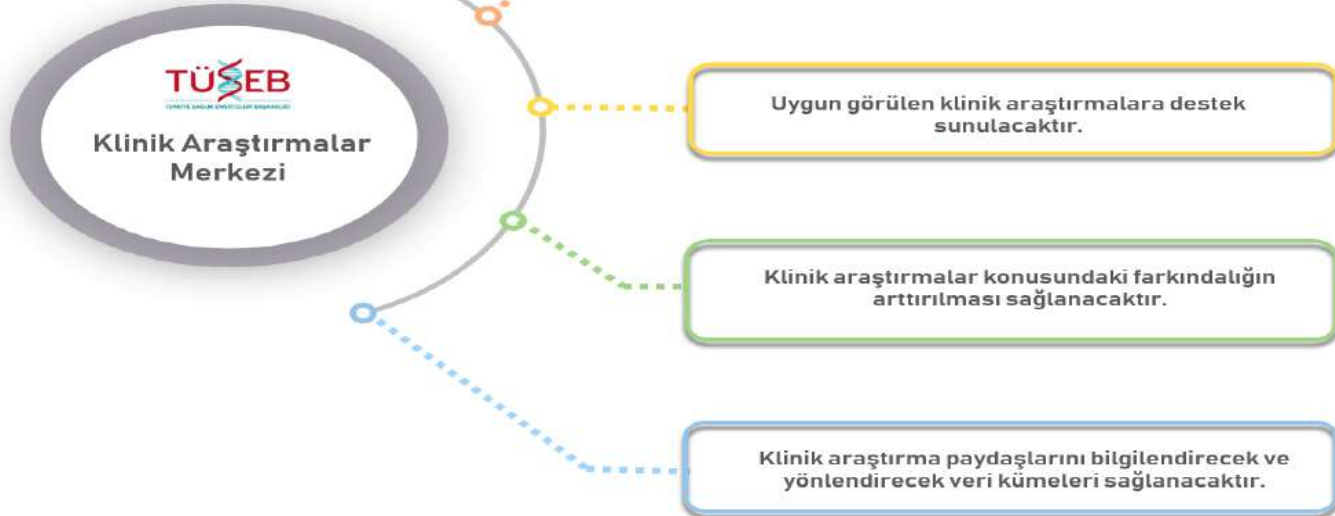
Kanserler (27 Çeşit)

- ❖ AKCİĞER KANSERLERİ
- ❖ BAŞ-BOYUN KANSERLERİ
- ❖ BEYİN TÜMÖRLERİ
- ❖ BÖBREK KANSERLERİ
- ❖ CİLT KANSERLERİ
- ❖ KARACİĞER KANSERLERİ
- ❖ KEMİK TÜMÖRÜ
- ❖ KOLON VE REKTUM KANSERLERİ
- ❖ LÖSEMİ VE LENFOMALAR
- ❖ MALİGN MELANOM
- ❖ MALİGN PLEVRAL MEZOTELYOMA
- ❖ MEME KANSERLERİ

- ❖ METASTAZLAR
- ❖ MEZOTELYOMA
- ❖ MİDE KANSERLERİ
- ❖ NADİR TÜMÖRLER
- ❖ OVER ADENOKARSİNOM
- ❖ PANKREAS KANSERLERİ
- ❖ PROSTAT KANSERLERİ
- ❖ SAFRA YOLU KANSERİ
- ❖ TESTİS TÜMÖRLERİ
- ❖ TİROİD KANSERLERİ
- ❖ UTERUS VE ENDOMETRİYUM KANSERLERİ
- ❖ YUMUŞAK DOKU SARKOMLARI



05 Eylül 2019 Tarihinde
Klinik Araştırmalar
Koordinasyon Merkezi
Kuruldu.



03 Ekim 2019 Tarihinde Tüm Klinik Araştırma Merkezleri ve CRO'larla toplantı yapıldı.



TÜSEB Aziz Sancar Bilim Ödülü ve TÜSEB Teşvik Ödülleri

- ❖ Cumhurbaşkanlığımız himayesinde “Sağlıkta Biyoteknoloji Uygulamaları” temalı 6.Türk Tıp Dünyası Kurultayı (29-31.10. 2019) gerçekleştirilmiştir.



ORPHANET Nadir Hastalık Sınıflaması

- Nadir kardiyak hastalıklar
- Embriyogenez sırasındaki gelişim anomalileri
- Doğuştan metabolizma hastalıkları
- Nadir gastroenterolojik hastalıklar
- Nadir nörolojik hastalıklar
- Nadir abdominal cerrahi hastalıklar
- Nadir hepatolojik hastalıklar
- Nadir respiratuvar hastalıklar
- Nadir ürogenital hastalıklar
- Nadir cerrahi torasik hastalıklar
- Nadir deri hastalıkları
- Nadir böbrek hastalıkları
- Nadir göz hastalıkları
- Nadir endokrin hastalıklar
- Nadir hematolojik hastalıklar

- Nadir immünolojik hastalıklar
- Nadir sistemik ve romatolojik hastalıklar
- Nadir odontolojik hastalıklar
- Nadir dolaşım sistemi hastalıkları
- Nadir kemik hastalıkları
- Nadir otolaringolojik hastalıklar
- Nadir infertilite sorunları
- Nadir tümörler
- Nadir infeksiyon hastalıkları
- Nadir intoksikasyonlar
- Nadir jinekolojik ve obstetrik hastalıklar
- Nadir cerrahi maksillofasyal hastalıklar
- Nadir alerjik hastalıklar
- Teratolojik bozukluklar
- Nadir kardiyak malformasyonlar
- Nadir genetik hastalıklar

(<http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.php>)

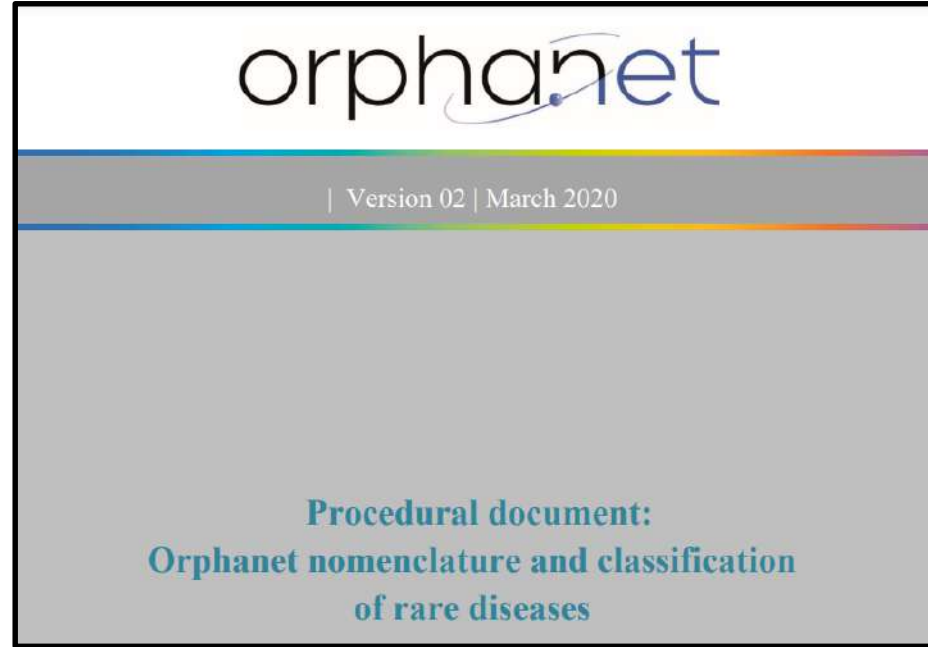


Orphanet Terminolojisi ve
Nadir Hastalıkların
Sınıflandırılmasına dair
bilgileri içeren belge
(16 sayfa)



Nadir hastalıkların sınıflandırılması (aylık olarak güncellenir)

Her biri Orphanet sınıflandırmasının düzenlendiği tıbbi uzmanlıklardan birinde sınıflandırılan tüm nadir hastalıkları listeleyen bir veri kümeleri listesi.
İngilizce ile birlikte 7 dil olarak mevcuttur.



TÜSEB Tarafından Yaklaşık 11000 Nadir Hastalığın Çevirisi Tamamlandı



Kurumsal ▼

Enstitüler ▼

Proje & Destekler ▼

Ar-Ge Faaliyetleri ▼

Basın ▼

TÜSEB / Enstitüler / Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü / Haberler / ORPHANET Terminolojisinin Türkçe Çevirisi Tamamlandı



ORPHANET Terminolojisinin Türkçe Çevirisi Tamamlandı

"Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü Nadir Hastalıklar Birimi, ORPHANET-TR faaliyetleri kapsamında ve ORPHANET Ulusal Danışma Kurulu'nun da desteği ile ORPHANET web tabanında kayıtlı yaklaşık 11.000 Nadir Hastalığın Türkçe çevirisini tamamlamıştır. Bu terminolojinin çevirisi, ilgili Orpha kodlarıyla birlikte 14.000 eş anlamlılık listesini de içermektedir. Her iki listeye de aşağıdaki linkten ulaşabilirsiniz."

[İsimlendirme listesi](#) ve [eş anlamlılık listesi](#) için tıklayınız.

Orphanet İsimlendirme Listesi Türkçe Çevirisi

1 / 251 — 125% + [] []			
Patid	ORPHAcode	LbiEN	TÜRKÇE İSİMLENDİRMESİ:
2	58	Alexander disease	Alexander hastalığı
3	61	Alpha-mannosidosis	Alfa-mannosidoz
5	93	Aspartylglucosaminuria	Aspartilglukozaminüri
6	585	Multiple sulfatase deficiency	Çoklu sülfataz eksikliği
7	118	Beta-mannosidosis	Beta-mannosidoz
8	141	Canavan disease	Canavan hastalığı
10	206	NON RARE IN EUROPE: Crohn disease	AVRUPA'DA NADİR OLMAYAN: Crohn hastalığı
11	213	Cystinosis	Sistinoz
12	333	Farber disease	Farber hastalığı
13	349	Fucosidosis	Fukosidoz
14	365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Asit maltaz eksikliğine bağlı glikojen depo hastalığı
15	366	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	Glikojen budayıcı enzimi eksikliğine bağlı glikojen depo hastalığı
16	367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Glikojeni dallandıran enzim eksikliğine bağlı glikojen depo hastalığı
17	368	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency	Kas glikojen fosforilaz eksikliğine bağlı glikojen depo hastalığı
18	369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Karaciğer glikojen fosforilaz eksikliğine bağlı glikojen depo hastalığı
19	371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency	Kas fosfosfruktokinaz eksikliğine bağlı glikojen depo hastalığı
21	447	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	Paroksizmal nokturnal hemoglobinüri
22	487	Krabbe disease	Krabbe hastalığı
23	535	Rare cutaneous lupus erythematosus	Nadir kutanöz lupus eritematozus
24	583	Mucopolysaccharidosis type 6	Mukopolisakkaridoz tip 6
26	812	Sialidosis type 1	Sialidoz tip 1
27	576	Mucopolipidosis type II	Mukolipidoz tip II
28	577	Mucopolipidosis type III	Mukolipidoz tip III
29	578	Mucopolipidosis type IV	Mukolipidoz tip IV
32	2912	Poliomyelitis	Çocuk felci
34	771	NON RARE IN EUROPE: Ulcerative colitis	AVRUPA'DA NADİR OLMAYAN: Ülseratif kolit
38	796	Sandhoff disease	Sandhoff hastalığı
39	801	Scleroderma	Skleroderma

Orphanet Eşanlamlılık (Sinonim) Listesi Türkçe Çevirisi

1 / 216

—

125%

+

📄

🔄

Patid	ORPHAcode	Synonym(s)	TÜRKÇE İSİMLENDİRME
2	58	AxD	AxD
3	61	Lysosomal alpha-D-mannosidase deficiency	Lizozomal alfa-D-mannosidaz eksikliği
5	93	Aspartylglucosaminidase deficiency	Aspartilglukozaminidaz eksikliği
6	585	MSD	MSD
6	585	Mucosulfatidosis	Mukosülfatidoz
6	585	Juvenile sulfatidosis, Austin type	Jüvenil sülfatidoz, Austin tipi
7	118	Beta-mannosidase deficiency	Beta-mannosidaz eksikliği
8	141	ACY2 deficiency	ACY2 eksikliği
8	141	Aminoacylase 2 deficiency	Aminoasılaz 2 eksikliği
8	141	Aspartoacylase deficiency	Aspartoasılaz eksikliği
8	141	Spongy degeneration of the brain	Beynin süngerimsi dejenerasyonu
11	213	Protein defect of cystin transport	Sistin taşınmasının protein defekti
12	333	Farber lipogranulomatosis	Farber lipogranülomatozu
12	333	Acid ceramidase deficiency	Asit seramidaz eksikliği
13	349	Alpha-L-fucosidase deficiency	Alfa-L-fukozidaz eksikliği
14	365	GSD type 2	GSD tip 2
14	365	GSD type II	GSD tip II
14	365	Pompe disease	Pompe hastalığı
14	365	Glycogenosis type 2	Glikojenez tip 2
14	365	Glycogenosis type II	Glikojenez tip II
14	365	Glycogen storage disease type 2	Glikojen depo hastalığı tip 2
14	365	Glycogen storage disease type II	Glikojen depo hastalığı tip II
14	365	GSD due to acid maltase deficiency	Asit maltaz eksikliğine bağlı GSD
14	365	Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency	Alfa-1,4-glukozidaz asit eksikliği
14	365	Glycogenosis due to acid maltase deficiency	Asit maltaz eksikliğine bağlı glikojenez
15	366	GSDIII	GSDIII
15	366	GSD type 3	GSD tip 3
15	366	Cori disease	Cori hastalığı
15	366	Forbes disease	Forbes hastalığı
15	366	GDE deficiency	GDE eksikliği
15	366	Limit dextrinosis	Limit dekstrinoz
15	366	Cori-Forbes disease	Cori-Forbes hastalığı
15	366	Glycogenosis type 3	Glikojenez tip 3
15	366	Glycogenosis type III	Glikojenez tip III
15	366	Glycogen storage disease type 3	Glikojen depo hastalığı tip 3
15	366	Amylo-1,6-glucosidase deficiency	Amilo-1,6-glukozidaz eksikliği
15	366	Glycogen storage disease type III	Glikojen depo hastalığı tip III
15	366	GSD due to glycogen debranching enzyme deficiency	Glikojen budayıcı enzim eksikliğine bağlı GSD
15	366	Glycogenosis due to glycogen debranching enzyme deficiency	Glikojen budayıcı enzim eksikliğine bağlı glikojenez
16	367	GSD type 4	GSD tip 4
16	367	GSD type IV	GSD tip IV