

## NADİR HASTALIKLAR GÜNÜ 28 ŞUBAT 2022



Avrupa Nadir Hastalıklar Derneği (EURORDIS) 2008 yılında, tüm dünyada nadir hastalıklar konusunda toplumda ve sağlık sektöründe farkındalık oluşturmak, bu hastaların sorunlarına toplum ve karar verici otoriteler nezdinde dikkat çekmek için Şubat ayının son gününü “Nadir Hastalıklar Günü” olarak ilan etmiştir.



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

**Tarih:** 28.02.2022

Nadir hastalıklar, toplumun % 6-8’inde görülen kronik, ilerleyici bozukluklardır ve %80’i genetik kaynaklıdır. Küresel olarak tanımlanan 6.000-8.000 arasında hastalık bulunmaktadır ve her yıl bu hastalık grubuna 3-4 yeni hastalık eklenmektedir. (Satman ve ark, 2019). Nadir hastalıkların prevalansı, Avrupa Nadir Hastalıklar Derneği (EURORDIS) ve ORPHANET tarafından Avrupa Komisyonunun desteğiyle değerlendirilerek belirlenmektedir (Pak, 2017).

Türkiye’de 2.000 kişide 1 kişiyi etkileyen hastalıklar ‘nadir hastalık’ olarak kabul edilmektedir. Dünyada nadir hastalık prevalansı 100.000 nüfus başına 5 ila 60 arasında (ortalama 40/100.000) bireyi etkilemektedir. Dünya genelinde 300-400 milyon arasında, Avrupa’da yaklaşık 30 milyon civarında 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 ile 1/1.000.000 arasında değişen ultra nadir hastalıklardır.

Nadir hastalıkların pek çoğu otozomal resesif olarak geçişlidir. 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 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 konusunda eğitim yolu ile bilinçlendirme çalışmaları yapılmalıdır (TÜHKE NH Sempozyum Raporu, 2021). Nadir hastalıkların %75’i çocuklarda gözlemlenirken bunların %30’u 5 yaşından önce hayatını kaybetmektedir. Çocukluk döneminde Rett Sendromu, Fenilketonüri, Kistik Fibrozis, Konjenital Adrenal Hiperplazi ve Spinal Müsküleratrofi (SMA) en çok karşılaşılan nadir hastalıklar olarak bilinmektedir (Pak, 2017). Huntington hastalığı, Crohn hastalığı, Charcot-Marie-Tooth hastalığı, Amiyotrofik Lateral Skleroz gibi nadir hastalıklar ise erişkinlik döneminde ortaya çıkmaktadır (Köken ve ark, 2018).

Nadir hastalıkların teşhis ve tedavisinde yaşanan gecikmelerin temel nedeni hekim, hasta ve hasta yakınlarındaki bilgi ve deneyim eksikliğidir. Son yıllarda tüm dünyada nadir hastalıklarla ilgili oluşan “farkındalık” ile birlikte bu hastalıkların teşhis ve tedavisi için büyük kapsamlı araştırmalar yapılmakta

ve yeni ilaçlar üretilip tedavide kullanılmaktadır. Nadir hastalıklarla ilgili yaşanan bu zorlukların aşılmasında ulusal hatta uluslararası işbirliği gerekmektedir. (Gülhan, 2018). Bu doğrultuda nadir hastalıklara sahip bireylere doğru tanı ve teşhisin konulmasını sağlamak amacıyla son birkaç yıl içinde, dünyanın önde gelen uzmanlarının görüşlerine başvurulması için uluslararası ağlar (ORPHANET gibi) oluşturulmuştur. (Satman ve ark, 2019). Nadir hastalıkların yönetiminde tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de teşkil eden en önemli sorun “farkındalık”tır. Hastalığın mortalite veya morbiditesini belirleyen en önemli faktör hastanın başvurduğu merkez ve hekimin farkındalık düzeyidir.

**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 düzenlemeler yapılmalıdır.
- ✓ Nadir hastalıklar bakımından riski yüksek olan kişilerin erken dönemde belirlenmesi için hastalıklara özgü yerli ve milli tarama ve tanı kitleri geliştirilmelidir.
- ✓ Sağlık eğitiminde, özellikle tıp ve hemşirelik fakültelerinin eğitim mevzuatında nadir hastalıklara yönelik derslerin sayısı artırılmalı ve kapsamı genişletilmelidir.
- ✓ Hasta ve hasta yakınının hastalıkla ilgili bilgilendirilmesi ve farkındalığının artırılması için ulaşabilecekleri güvenilir bilgi kaynakları ve bilgi ağları oluşturulmalıdır.
- ✓ Tıpta uzmanlık eğitimlerinde nadir hastalıklara yönelik eğitim aktivitelerine katılım şart koşulmalıdır.
- ✓ Nadir hastalıklarla ilgili yüksek lisans ve doktora programları geliştirilmelidir.
- ✓ Ülke içinde spesifik nadir hastalıklara özgü mükemmeliyet merkezlerinin sayısı artırılmalı, var olan merkezler geliştirilmeli ve nadir hastaları izleyen hekimlerin bu merkezlerle temas kurarak hastalarını takip etmeleri sağlanmalıdır. Ayrıca hastaların bu merkezlere, gerektiğinde doğrudan başvurabilmeleri için düzenlemeler yapılmalıdır.
- ✓ Nadir hastalığı olan kişilerin ve hasta yakınlarının birbirleriyle ve kendilerine hizmet sunan sağlıkçılarla iletişim içinde olmaları özendirilmelidir.
- ✓ Nadir hastalıkların önlenmesine yönelik olarak hasta ve ailelerine tıbbi genetik danışmanlık verilmeli; evlilik öncesi, gebelik öncesi ve yenidoğan tarama programlarının kapsamı genişletilmelidir.
- ✓ Ülke gerçekleri ve hasta kazanımları dikkate alınarak nadir hastalıklara yönelik olarak yeni geliştirilen ilaçlara kolay erişim sağlanmalıdır.
- ✓ Nadir hastaların birçoğu ömür boyu fizyoterapi uygulamalarına ihtiyaç duymaktadır. Hastalara evde ve spesifik merkezlerde fizyoterapi desteği verilmelidir.
- ✓ Tüm hastalara koşulsuz eğitim verilmeli, hastalara eğitim konusunda ayrımcılık uygulanmamalıdır.
- ✓ Nadir hastalık nedeniyle sürekli bakım gerektiren çocuğu olan ve bu sebeple işinden ayrılmak zorunda kalan annelere destekleyici süreçler oluşturulmalıdır. Hasta ve ailelerine genetik, psikolojik ve sosyal destekler verilmelidir.

Son yıllarda yapılan bilimsel toplantılarda, yapılan çalışmalarda ve planlamalarda bu farkındalık düzeyinin giderek arttığı görülmektedir. Ülkemizde kurulmuş ve kurulacak olan tanı-tedavi merkezleri hem hastalar için hem de ülkemizin uluslararası klinik çalışmalarda yer alması açısından büyük öneme sahiptir. Sağlık Bakanlığı ve Sosyal Güvenlik Kurumu'nun Nadir Hastalıkların tedavisinde kullanılan "yetim ilaçlar" konusundaki uğraşları sonucunda bu hastalıkların önemli bir kısmında hastalar tedavi seçeneklerine ulaşabilmektedirler (Yüceyar ve ark, 2021).

TÜSEB olarak nadir hastalıklar ile mücadelede de yeni tanı ve tedavilerin geliştirilmesi için bilimsel araştırmaların koordinasyonu ve teşviki sağlanmaktadır. Ülkemizin yerli ve milli üretim hedefinden hareketle, gelecek nesillerin sağlığını korumak, sağlık bilimi ve teknolojilerine katkı sağlamak amacı ile nadir hastalıklar ile mücadelede Ar-Ge ve validasyon çalışmalarına özel iki yeni proje çağrısı açılmıştır. Çağrılar kapsamında; hastalığın erken teşhisine yönelik yerli tanı kitlelerinin geliştirilmesi ve üretilmesine yönelik yenilikçi çözüm ve teknolojik ürün sunan projelere destek verilmesi, hastalığın ülkemizdeki insidansının azaltılması ve hastalığın ekonomik ve sosyal yükünü hafifletilmesi hedeflenmektedir. Ayrıca Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü bünyesinde kurulan "Nadir Hastalıklar Birimi", nadir hastalıklar alanında tanı ve tedavi olanaklarının iyileştirilmesini, bilimsel ve klinik araştırmaların artırılmasını, hastaların yaşam kalitesinin yükseltilmesini ve katılımlarının sağlanmasını, var olan kaynakların geliştirilmesini ve daha verimli kullanılmasını sağlamak için işbirliği çalışmalarını, eğitim ve Ar-Ge faaliyetlerini gerçekleştirmeyi amaçlamaktadır.

Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü tarafından hazırlanan "Nadir Hastalıklar Raporu" ülkemizde rastlanan belirli nadir hastalıkların genetik, epidemiyolojik ve klinik özellikleri hakkında güncel bilgiler içermektedir ayrıca bu hastalıkların varsa, halen uygulanmakta olan tedavileri ve geliştirilmekte olan tedavileri konusunda sağlık mesleği mensuplarına, hasta ve hasta yakınlarına bilgi vermektedir (Satman ve ark, 2019). Unutmayalım ki "Nadir Hastalıklar"la ilgili bilgi ve farkındalık düzeylerini artırmak amacıyla ülkemizde ve dünyada yapılan her türlü faaliyet hastaların hayatları için önemli bir dokunuştur (Yüceyar ve ark, 2021).



## Kaynaklar

1. Gülhan İ. Nadir Hastalıklar ve Avrupa Birliği Sağlık Politikasında Derinleşme: Avrupa Referans Ağları. *Çalışma ve Toplum*. 2018;3.
2. Satman İ, GÜdük Ö, Yemenici M, Ertürk N. Nadir Hastalıklar Raporu. *Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü*. 2019.
3. Pak MD. Nadir Hastalıklarda Sosyal Hizmetin Rolü. *Sağlık ve Toplum*. 2017; 27,3.
4. Köken AH, Hayırlıdağ M ve Büken NÖ. Sağlık Hakkı Bağlamında Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar. *Türkiye Klinikleri J Med Ethics Law Hist-Special Topics* 2018;4(1):91-8.
5. Yüceyar A, Topaloğlu H, Satman İ, Tokgözoğlu L, Ahin F, Kavaklı K, ve ark. *Nadir Hastalıklar ve Türkiye*. 2021.
6. TÜHKE NH Sempozyum Raporu, 2021. <https://www.tuseb.gov.tr/tuhke/haberler/nadir-hastaliklar-farkindalik-gunu-sempozyum-raporu-19032021>