



**NADİR
HASTALIKLAR**

Prof. Dr. Kemal MEMİŐOĐLU
İstanbul İl Sađlık Mődőrő



NADİR HASTALIKLAR



İlk tanımlaması yaklaşık 35 yıl önce

Özel bir ilgiye sahip olması son 10-15 yıl içinde

Özellikle 2015 yılında "Kimseyi Geride Bırakmamak (Leave No One Behind)" hedefiyle kabul edilen Birleşmiş Milletler Sürdürülebilir Kalkınma Hedefleri doğrultusunda, nadir hastalıklara uluslararası kuruluşların, politika yapıcıların ve araştırmacıların verdiği önem artmaya başlamıştır.



- Avrupa'da 1/2000
- UK 2/100.000
- Türkiye 38/100.000
- Heterojen bir grup
- Ülkeden ülkeye değişik epidemiyolojik özellikleri mevcut



ÜLKEMİZDE YAYGIN NADİR HASTALIKLAR



Ülkemizde nadir görülen hastalıklar olarak çocukluk döneminde,

- ✓ Rett Sendromu,
- ✓ Fenilketonuri (PKU),
- ✓ Kistik Fibrozis,
- ✓ Konjenital Adrenal Hiperplazi,
- ✓ Spinal Muskuleratrofi (SMA)

Yetişkinlik döneminde ise,

- ✓ Huntington Hastalığı,
- ✓ Crohn hastalığı,
- ✓ Behçet Hastalığı,
- ✓ Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalığı (FMF),
- ✓ Cam Kemik Hastalığı,
- ✓ Erken Yaşlanma Hastalığı (Progeria),
- ✓ Albinizm söylenebilir.

Çocuklarda ve yetişkinlerde görülen bu hastalıkların büyük çoğunluğunun tedavisi bulunmamaktadır .



NADİR HASTALIKLAR



- Dünya genelinde 6000-8000 çeşit
- Tanı uzun süreçte konulabilmekte
- Yarisına yakını yanlış ön tanı
- Çoğunlukla genetik nedenli ve çocukluk çağı başlangıçlı



- ✓ Teşhis zorluğu
- ✓ Hekim deneyimleri ve klinik gözlemlerin yetersizliği
- ✓ Öncelikli amaç nöbetlerin engellenmesi ve prognozun iyileştirilmesi
- ✓ Sağlık hizmeti almada ve sağlık hizmetlerine ulaşımında çeşitli sorunlar
- ✓ Halk sağlığı sorunları ve Ekonomik problemler

Sonuçta; özel yaklaşım ve uygulamalara ihtiyaç duyulmakta



NADİR HASTALIKLAR



- ✓ Ülkelerin, saęlık politikalarına ve stratejilerine «**nadir hastalıklar**» için yeni plan ve politikalar dâhil etmesi gerekir



- **2009** yılında Sağlık Bakanlığının da düzenleme kurulunda yer aldığı **Technical Assistance Information Exchange Instrument of the European Commission (TAIEX)** çalıştayını düzenlenmiştir. Çalıştayda, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusu gündeme alınmış ve sorunlar/çözüm önerileri tartışılmıştır.
- **2014** yılında Sağlık Bakanlığı Hasta Hakları ve Tıbbi Sosyal Hizmetler Daire Başkanlığı tarafından **“Nadir Görülen Hastalıklar”** raporu hazırlanmıştır. Rapora özellikle “Çocuk Metabolizma, Çocuk Endokrin ve Çocuk Nöroloji” alanında görülen nadir hastalıklar konu edinmiştir.
- Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TUSEB) ve Sağlık Bakanlığı Dış İlişkiler ve Avrupa Birliği Genel Müdürlüğü işbirliği ile İstanbul’da 29-31 Ekim **2015** tarihleri arasında düzenlenen “II. Türk Tıp Dünyası Kurultayı” ında **“Nadir Hastalıklar Çalışma Grubu”** oluşturularak nadir hastalıklar tartışılmıştır.
- Sağlık Bakanlığı ve TSK Sağlık Komutanlığı Stratejik İş Birliği ile **29 Şubat 2016 Dünya Nadir Hastalıklar günü** programı ve çalıştay düzenlenmiştir.
- Sağlık bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü ve Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı iş birliği **2017** yılında Ankara Uluslararası **Nadir Hastalıklar Panel ve Çalıştay’ı** düzenlenmiştir. Çalıştayda nadir hastalıklarda yaşanan güçlükler, laboratuvar uygulamaları, AR-GE çalışmaları ve yetim ilaçlar konusu konuşulmuştur.



- T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Daire Başkanlığının yürüttüğü tarama çalışmalarında **Fenilketonüri Tarama Programı, Konjenital Hipotioidi-KHT, Biotinidaz Eksikliği-BE, Kistik Fibrozis-KF, Konjenital Adrenal Hiperplazi, Gelişimsel Kalça Displazisi (GKD) Tarama Programı** nadir hastalıkların teşhisi için yapılan çalışmalar olarak göze çarpmaktadır.
- Sağlık Bakanlığı dışında nadir hastalıklar konusunda faaliyet yürüten bir diğer kamu kurumu da TUSEB olarak göze çarpmaktadır. TUSEB'in yapmış olduğu çalışmalar (TÜSEB, Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü);
 - ✓ Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü Toplantısı, 28 Şubat 2018, Ankara,
 - ✓ Ankara Kurumlarının Nadir Hastalık Konusunda Kapasiteleri Sorunları Çalıştayı
 - ✓ Nadir Hastalıklar Registry Sistemleri Çalıştayı,
 - ✓ İnsan Genom Projesi,
 - ✓ Ulusal Biyobanka olarak gösterilebilir



Hedef 1. Bilginin Geliştirilmesi ve Farkındalık Çalışmaları (Sorumlu: SAGEM ve Paydaşlar)

Hedef 2. Tanı ve Tedaviye Erişimin Sağlanması ve Mevcut Tanı ve Tedavinin geliştirilmesi (Sorumlu: Sağlık Tesisleri–SHGM - KHGM)

Hedef 3. Araştırma ve geliştirme (Ar-Ge) Çalışmaları (Sorumlu: TÜSEB ve Üniversiteler)

Hedef 4. Tarama Programlarının Geliştirilmesi (Sorumlu: HSGM)

Hedef 5. Nadir Hastalıkların Epidemiyolojik Çalışmaları (Sorumlu: TÜSEB, Üniversiteler ve HSGM)

Hedef 6. Yetim İlaçlara Erişim ve Araştırma Desteği (Sorumlu: TİTCK - SGK)

Hedef 7. Bakım Hizmetleri ve Sosyal Desteğin Sağlanması (Sorumlu: Sağlık Kuruluşları Yerel Yönetimler - SHGM - KHGM - ASPB)



1. Kas hastalıkları için 2 nöromusküler Hastalıkları merkezimize(Sadi Konuk ve Mazhar Osman Ruh ve Sinir Hastalıkları Hastanesi) ek olarak Sancaktepe ve Gaziosmanpaşa Fizik Tedavi Rehabilitasyon hastanelerinde de kas hastalıkları merkezi kurulum çalışması devam etmektedir.
2. TBMM Nadir Hastalıkları Araştırma Komisyonunun yapmış olduğu ziyaret ile de bu hasta gurubuna ait hastalar evde ziyaret edilmiş ve komisyona konu hakkında bilgi sunulmuştur.
3. İl Sağlık Müdürlüğü olarak ISTisNA -İstanbul Tanısız ve NAdir Hastalıklara Çözüm Platformu Fizibilite Projesine paydaş olunmuş ve çalışmalara katkıda bulunmaktadır.



- ✓ Albinizm Derneği
- ✓ Behçet ve Ailevi Akdeniz Ateşi Hastaları Derneği
- ✓ Çocuk Endokrinolojisi Derneği
- ✓ Çocuk Ortopedisi Derneği
- ✓ Çocuk Romatizma ve Böbrek Hastalıkları Derneği
- ✓ Çocuk Romatolojisi Derneği
- ✓ Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği
- ✓ Fenilketonüri (PKU) Aile Dernekleri
- ✓ FMF ve Romatizmal Hastalıklar Dayanışma Derneği
- ✓ Gelişimsel Çocuk Nörolojisi Derneği
- ✓ Genetik Hastalıkları Dayanışma Derneği
- ✓ Hasta ve Çalışan Güvenliği Derneği
- ✓ İmmun Yetmezlik Derneği 17 Çocuk Metabolizma ve Beslenme Derneği
- ✓ Kas Hastalarını Koruyucu Aileler Derneği
- ✓ Kas Hastalıkları Derneği
- ✓ Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği
- ✓ Klinik İmmünoloji Derneği
- ✓ Kritik Bakım Derneği
- ✓ Mukopolisakkaridoz (MPS) ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları Derneği
- ✓ Nadir Hastalıklar Derneği
- ✓ Nadir İlaç Firmaları Derneği
- ✓ Nöroloji Hemşireliği Derneği
- ✓ Palyatif Bakım Derneği
- ✓ Palyatif Sağlık Hizmetleri Derneği
- ✓ Sağlık ve Sosyal Hizmetler Dernekleri Federasyonu
- ✓ Sistinozis Hastaları Derneği
- ✓ SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği
- ✓ Tıbbi Genetik Derneği
- ✓ Türk Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Derneği
- ✓ Türk Neonatoloji Derneği
- ✓ Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği



- ✓ National Organization for Rare Disorders (NORD)
- ✓ The European Organization for Rare Diseases (EURORDIS)
- ✓ The Portal for Rare Diseases and Orphan Drugs
- ✓ International Conference for Rare Disease and Orphan Drugs (ICORD)



NADİR HASTALIKLAR



Nadir hastalıkların tedavisinde kişiye özel ve bu sebeple maliyeti yüksek "yetim ilaçlar" kullanılmaktadır.

Maliyeti 1.5-2 Milyar civarındadır



NADİR HASTALIKLAR



Ticarileştirme, politikalar, geri ödeme, fiyatlandırma ve daha fazlası dahil olmak üzere dünya çapında yetim ilaçların gelişimini yönlendirecek itici makroekonomik faktörler, politikalar ve sorunlar tespit edilerek çözüm önerileri sunulmalıdır



yüksek düzeyde bir sağlık sistemi organizasyonunu gerektirmektedir.

TEŞEKKÜRLER

Prof. Dr. Kemal MEMİŐOĐLU
İstanbul İl Sađlık M¼d¼r¼