



orphanet *Türkiye*

Tanısız ve Nadir Hastalıklar, bir toplum sağlığı sorunu



Prof.Dr. Uğur Özbek

**Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezi-ACURARE
Orphanet-Türkiye**



ACIBADEM
MEHMET ALİ AYDINLAR
UNIVERSITY

DÜNYADA NADİR HASTALIKLARIN DURUMU

Tek bir ülke yada kıtanın nadir hastalıklar sorununu tek başına çözüme olanağı yok

300 MIO / 7'052 MIO

RARE Diseases



7,000 RARE DISEASES exist, with less than 500 FDA-approved treatments²

ONLY **5%** of RARE DISEASES have treatments.²

Patients with RARE DISEASES are frequently misdiagnosed or undiagnosed.

80% of RARE DISEASES ARE GENETICALLY BASED.²



8%

GLOBAL POPULATION AFFECTED BY A RARE DISEASE

3rd

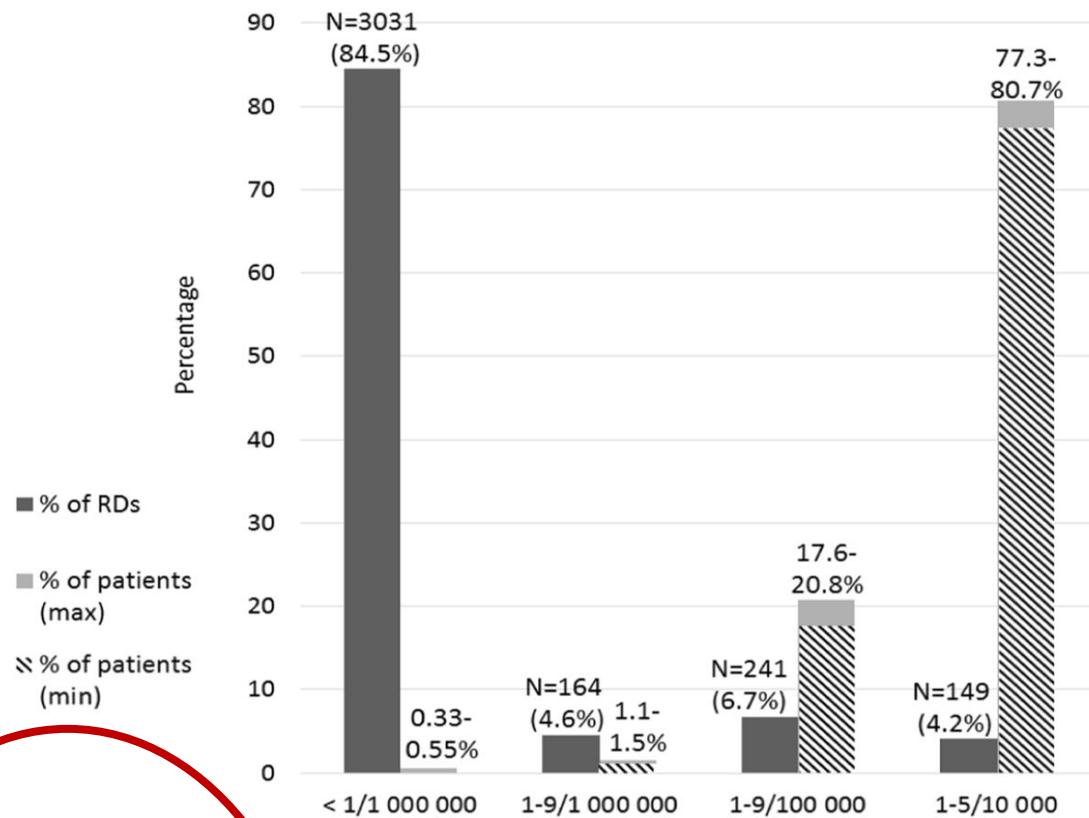
WORLD'S MOST POPULOUS COUNTRY CONSIDERING ALL THE PEOPLE WITH RARE DISEASES

<5%

OF RARE DISEASES HAVE A TREATMENT

75%

OF THE PEOPLE AFFECT BY RARE DISEASES ARE CHILDREN



Country / Continent	RD Prevalence definition per 100 000	RD Prevalence			
		<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	✓	✓	✓	✓



RARE

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezi



Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

Stéphanie Nguengang Wakap¹ · Deborah M. Lambert² · Annie Oly¹ · Charlotte Rodwell¹ · Charlotte Gueydan¹ ·
Valérie Lanneau¹ · Daniel Murphy² · Yann Le Cam³ · Ana Rath¹

• Orphanet veri tabanı analizinde.....

– 6172 Nadir Hastalık mevcut

- % 71.9 *Genetik*
- % 69.9 *Çocukluk çağı başlangıçlı*
- % 84.5'i (5304 hastalık) *<1/1.000.000 prevalansında*





Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

Stéphanie Nguengang Wakap¹ · Deborah M. Lambert² · Annie Oly¹ · Charlotte Rodwell¹ · Charlotte Gueydan¹ ·
Valérie Lanneau¹ · Daniel Murphy² · Yann Le Cam³ · Ana Rath¹

• Orphanet veri tabanı analizinde.....

– 6172 Nadir Hastalık mevcut

- % 71.9 *Genetik*
- % 69.9 *Çocukluk çağı başlangıçlı*
- % 84.5'i (5304 hastalık) *<1/1.000.000 prevalansında*
- %4.2 (149) *Nadir Hastalık 1-5/10.000 sıklığı arasında ve tüm NH popülasyonunun % 80'i.*





Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

Stéphanie Nguengang Wakap¹ · Deborah M. Lambert² · Annie Oly¹ · Charlotte Rodwell¹ · Charlotte Gueydan¹ ·
Valérie Lanneau¹ · Daniel Murphy² · Yann Le Cam³ · Ana Rath¹

• Orphanet veri tabanı analizinde.....

- 6172 Nadir Hastalığın toplum frekansı %3.5-5.9 arasında
 - Dünyada 263-446 Milyon hasta
 - Türkiye’de 2.9-4.8 Milyon hasta





Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

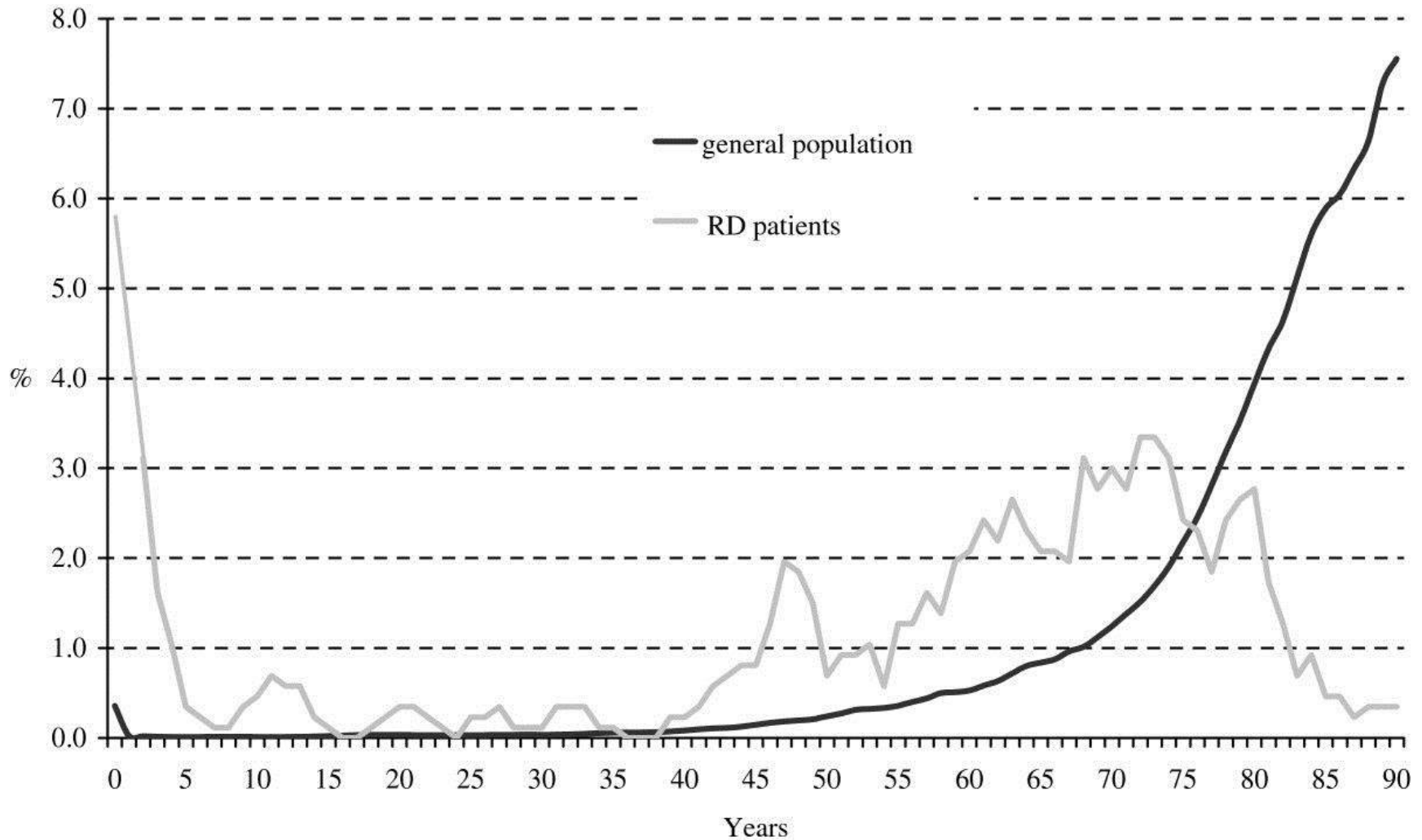
Stéphanie Nguengang Wakap¹ · Deborah M. Lambert² · Annie Oly¹ · Charlotte Rodwell¹ · Charlotte Gueydan¹ ·
Valérie Lanneau¹ · Daniel Murphy² · Yann Le Cam³ · Ana Rath¹

• Orphanet veri tabanı analizinde.....

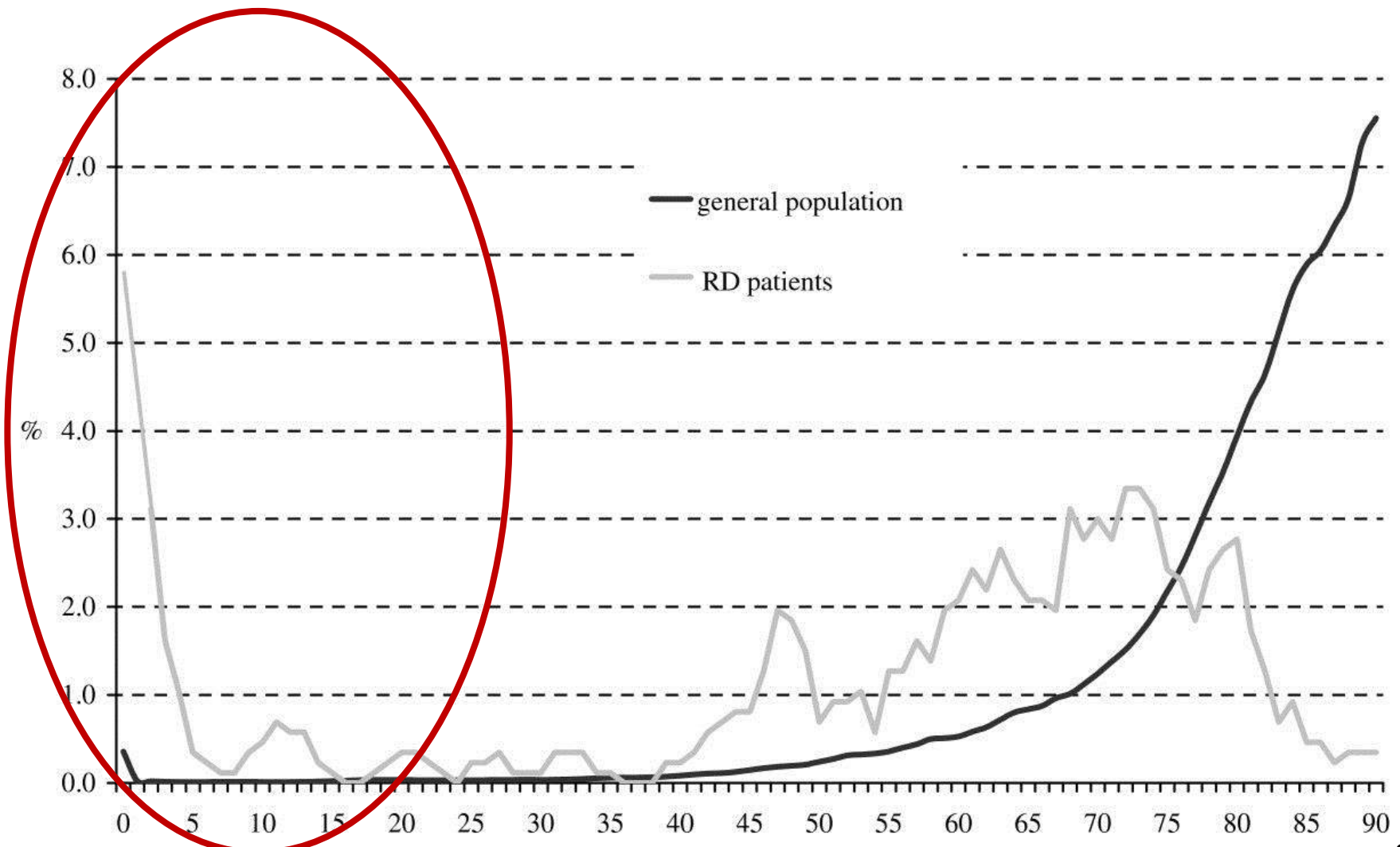
- 6172 Nadir Hastalığın toplum frekansı %3.5-5.9 arasında
 - Dünyada 263-446 Milyon hasta
 - **Türkiye’de 2.9-4.8 Milyon hasta**



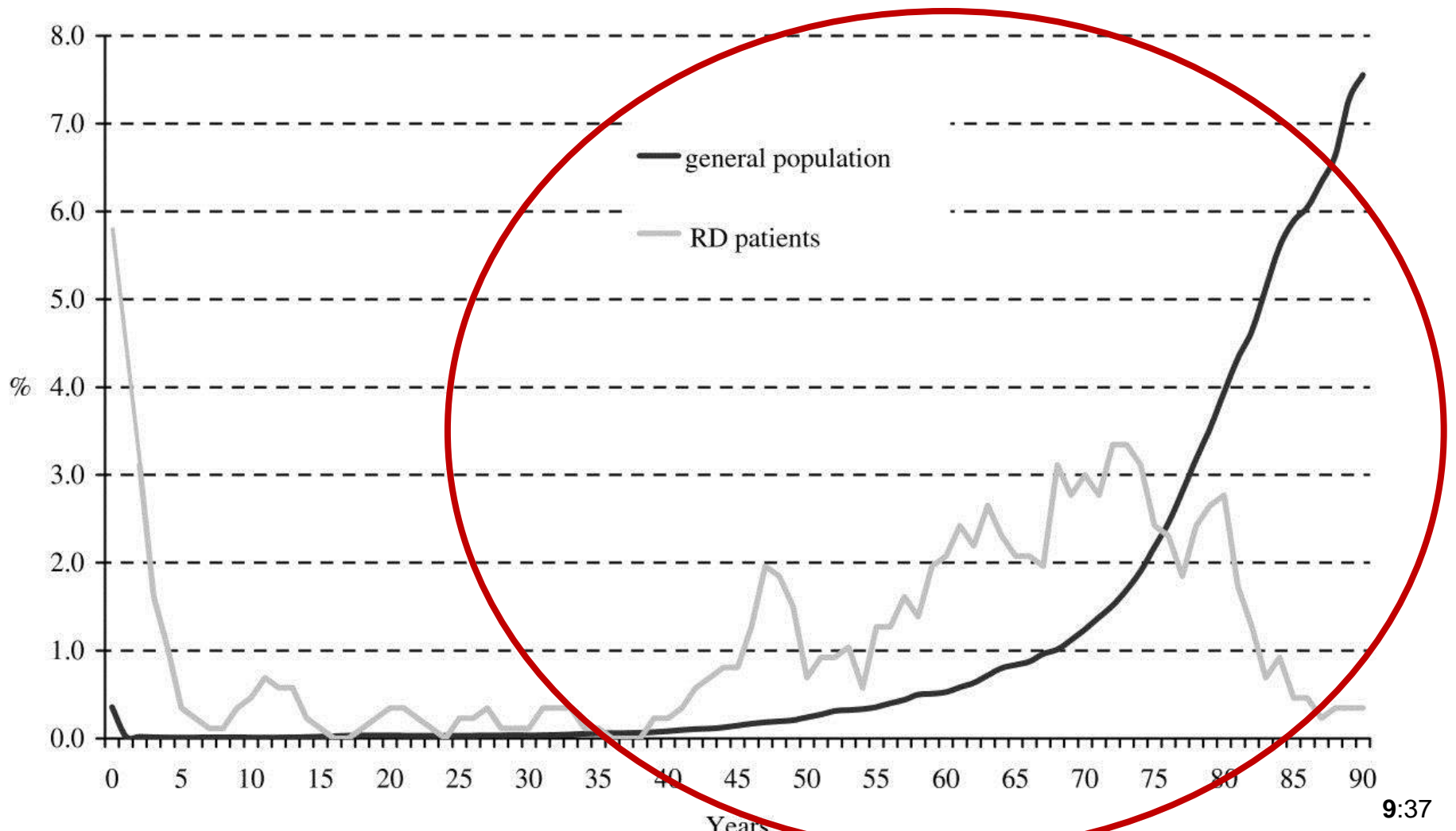
Age at death in patients with rare diseases and in the general population

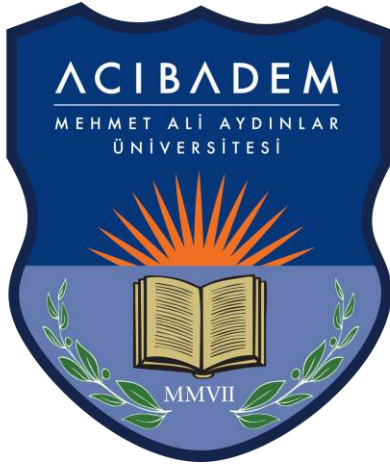


Age at death in patients with rare diseases and in the general population



Age at death in patients with rare diseases and in the general population





Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezi



YÖNETMELİK

Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesinden:

**ACIBADEM MEHMET ALİ AYDINLAR ÜNİVERSİTESİ
NADİR HASTALIKLAR VE YETİM İLAÇLAR
UYGULAMA VE ARAŞTIRMA
MERKEZİ YÖNETMELİĞİ**

BİRİNCİ BÖLÜM

Amaç, Kapsam, Dayanak ve Tanımlar

Amaç

MADDE 1 – (1) Bu Yönetmeliğin amacı; Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezinin amaçlarına, faaliyet alanlarına ve yönetimine ilişkin usul ve esasları düzenlemektir.

Kapsam

MADDE 2 – (1) Bu Yönetmelik; Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezinin amaçlarına, faaliyet alanlarına, yönetim organlarına, yönetim organlarının görevlerine ve çalışma şekline ilişkin hükümleri kapsar.

Dayanak

MADDE 3 – (1) Bu Yönetmelik; 4/11/1981 tarihli ve 2547 sayılı Yükseköğretim Kanununun 7 nci maddesinin birinci fıkrasının (d) bendinin (2) numaralı alt bendi ile 14 üncü maddesine dayanılarak hazırlanmıştır.

Tanımlar

MADDE 4 – (1) Bu Yönetmelikte geçen;



RARE

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar
Uygulama ve Araştırma Merkezi



RARE

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar
Uygulama ve Araştırma Merkezi

HEDEFLERİMİZ

- akademik bilgi birikiminin sağlanması,
- konuyla ilgili araştırmaların yapılması,
- hasta ve yakınları, klinik merkezler ve sağlık otoriteleri için veri birikiminin sağlanması,
- hasta ve yakınları için disiplinlerarası hizmet ortamının koordinasyonu
- araştırmacılar için çok disiplinli çalışmaların yapılabilmesi



İSTisNA- İstanbul Tanısız ve NAdir Hastalıklara Çözüm Platformu Fizibilite Projesi

Başvuru Sahibi: Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi

Referans Numarası: TR10/19/FZD



RARE

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezi

PROGRAM KÜNYESİ

PROGRAMIN ADI	2019 YILI FİZİBİLİTE DESTEĞİ PROGRAMI
PROGRAM REFERANS NO	İSTKA/2019/FZD
PROGRAMIN GENEL HEDEFİ	Öncelikli alanlarda geliştirilecek güdümlü projelerin fizibilite çalışmalarına finansman sağlamak.

Tema 1: Girişimcilik

Öncelik 1: Teknoloji, yenilik ve yaratıcılık odaklı girişimciliğin geliştirilmesini esas alan özgün ve model güdümlü projelerin fizibilite çalışmalarının hazırlanması.

Tema 2: Yenilik

Öncelik 2: İstanbul'da yenilik ve dijital dönüşüm kapasitesinin artırılmasını esas alan özgün ve model güdümlü projelerin fizibilite çalışmalarının hazırlanması.

Tema 3: Yaratıcı Endüstriler

Öncelik 3: İstanbul'da üretilen ürün ve hizmetlerde tasarım ile katma değer artırılmasına ve İstanbul'un tasarım kenti imajının güçlendirilmesine yönelik özgün ve model güdümlü projelerin fizibilite çalışmalarının hazırlanması.

Tema 4: Çocuklar ve Gençler

Öncelik 4: İstanbul'da gelecekte ihtiyaç duyulacak alanlarda çocukların ve gençlerin yaratıcılık, yenilikçilik ve girişimcilik alanlarındaki kabiliyetlerinin artırılmasına yönelik özgün ve model güdümlü projelerin fizibilite çalışmalarının hazırlanması.

Tema 5: Dezavantajlı Gruplar

Öncelik 5: Dezavantajlı grupların sosyal, kültürel ve fiziksel hizmetlere erişebilirliklerinin kolaylaştırılmasına yönelik sürdürülebilir, özgün ve model projelerin fizibilite çalışmalarının hazırlanması.

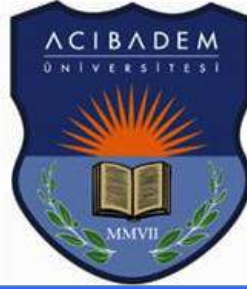
PROGRAM ÖNCELİKLERİ

Bütçe:
Süre: 8 ay

Proje Ortakları



İ.Ü. Aziz Sancar
Deneysel Tıp
Araştırma Enstitüsü



Acibadem Mehmet
Ali Aydınlar
Üniversitesi



Türkiye Sağlık
Enstitüleri
Başkanlığı



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
İSTANBUL
İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ

İstanbul İl Sağlık
Müdürlüğü



Türkiye Spastik
Çocuklar Vakfı



Sağlık Bilimleri
Üniversitesi

Proje İştirakçileri

Özel Amaçlar

- Nadir ve tanısız hastalıklar alanında paydaş ağının oluşturulması
- Nadir ve tanısız hastalıklar alanında sorun, ihtiyaç ve önceliklerin belirlenmesi
- ISTisNA - IStanbul Tanısız ve NAdir Hastalıklara Çözüm Platformu fizibilite raporunun tamamlanması
- Nadir ve tanısız hastalıklara yönelik farkındalığın artırılması

Teşekkürler

Prof.Dr. Uğur Özbek

Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezi-ACURARE

Orphanet-Türkiye



RARE

Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar
Uygulama ve Araştırma Merkezi