



İZMİR BİYOTİP VE  
GENOM MERKEZİ

**NADİR VE TANISIZ HASTALIKLAR**  
ARAŞTIRMA ALANI PAYDAŞLARI İÇİN  
DURUM VE İHTİYAÇ BELİRLEME:  
ANKET ve ÇALIŞTAY RAPORU



**RareBoost**  
ERA-CHAIR PROJESİ



Bu proje Avrupa Birliği Ufuk 2020 Araştırma ve İnovasyon programından fonlanmıştır. (Hibe sözleşmesi no. 952346)





# RareBoost

ERA-CHAIR PROJESİ

## ISBN:

## EDİTÖR

**Prof. Dr. Uğur ÖZBEK**

*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## EDİTÖR YARDIMCILARI

**Doç. Dr. Emrah YÜCESAN**

*İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Nörolojik Bilimler Enstitüsü, Nörogenetik Anabilim Dalı*

**Dr. Sinem DURMUŞ**

*İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı*

**Uzm. Mol. Bio. Sinem AKTUĞ**

*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Prof. Dr. Ahmet Okay ÇAĞLAYAN

Dokuz Eylül Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü,  
Moleküler Tıp Anabilim Dalı

## Aliye Kübra Ünal

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi

## Doç. Dr. Aslı Ece Solmaz

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

## Doç. Dr. Aycan Ünalp

Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hastanesi,  
Çocuk Nöroloji

## Uzm. Dr. Ayşe Kılıç

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları  
Bilim Dalı

## Prof. Dr. Banu Dilek

Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Fizik Tedavi ve  
Rehabilitasyon Anabilim Dalı

## Doç. Dr. Berk Özyılmaz

Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Sağlık Uygulama  
ve Araştırma Merkezi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

## Dr. Dilek Sezgin

Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi, İç Hastalıkları  
Hemşireliği Anabilim Dalı

## Doç. Dr. Duygu Sağ

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim  
Dalı

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi

## Prof. Dr. Fatoş Pinar Topsever

Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Aile Hekimliği Anabilim Dalı

## Prof. Dr. Gökhan Ozan Çetin

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik  
Anabilim Dalı

## Prof. Dr. Haluk Akın

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

## Doç. Dr. İbrahim Gülhan

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik Eğitim ve  
Araştırma Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı

## Prof. Dr. Hatice Nur Olgun

Dokuz Eylül Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü, Çocuk Onkolojisi  
Bilim Dalı

## Prof. Dr. İlhan Satman

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Endokrinoloji ve  
Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

## Doç. Dr. Makbule Neslişah Tan

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Aile Hekimliği  
Anabilim Dalı

## Doç. Dr. Mehmet Yıldız

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

## Prof. Dr. Aliye Akcalı

Dokuz Eylül Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi,  
Periodontoloji Anabilim Dalı

## Asiye Köseoğlu

T.C. Cumhurbaşkanlığı Strateji Dairesi

## Doç. Dr. Atıl Bişgin

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik  
Anabilim Dalı

## Mol. Bio. Ayça Yiğit

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi

## Prof. Dr. Ayşe Semra Hız

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi  
Bilim Dalı

Dokuz Eylül Üniversitesi, İzmir Uluslararası Biyotıp ve  
Genom Enstitüsü

## Prof. Dr. Bayram YILMAZ

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi Müdürü

## Dr. Begüm Utz

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi

## Dr. Bilgi Güngör

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi

## Doç. Dr. Duygu Duman

Ankara Üniversitesi, Nadir Hastalıklar Uygulama ve  
Araştırma Merkezi

## Dr. Elif İnönü

Dokuz Eylül Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi,  
Periodontoloji Anabilim Dalı

## Dr. Öğr. Üyesi Fatma Akkoca

Dokuz Eylül Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız, Diş  
ve Çene Radyolojisi Anabilim Dalı

## Prof. Dr. Fatma Sılan

Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi  
Genetik Anabilim Dalı

## Dr. Gülçin Çakan Akdoğan

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji  
Anabilim Dalı

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi

## Doç. Dr. İbrahim Eker

Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi,  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Hematoloji ve Onkoloji  
Bilim Dalı

## Prof. Dr. İhsan Gürsel

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi

## Doç. Dr. Kaya Bilgüvar

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

## Prof. Dr. Mayda Gürsel

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi

## Prof. Dr. Müge Sayitođlu

*İstanbul Üniversitesi Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Anabilim Dalı*

## Nazlı Büyükkiz

*SANOFİ, Medikal Müdür*

## Dr. Ecz. Nihan Burul Bozkurt

*Araştırmacı İlaç Firmaları Derneđi (AIFD), Sağlık Politikaları Direktörü*

## Prof. Dr. Osman Uđur Sezerman

*Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıp Bilişimi Anabilim Dalı*

## Prof. Dr. Özden Hatırnaz Ng

*Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*

## Doç. Dr. Pelin Teke Kısa

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı*

## Prof. Dr. Pınar Gençpınar

*İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı*

## Uzm. Dr. Ravza Nur Yıldırım

*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Dr. Saliha Durmuş

*PhiTech Bioinformatics, Kurucu Ortak ve Yönetici*

## Doç. Dr. Semra Gürsoy

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı*

## Sera Ekin İnciler

*Nadir Hastalıklar Ađı*

## Doç. Dr. Serap Erkek Özhan

*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Dr. Seyit Kale

*İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyofizik Anabilim Dalı*

*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Prof. Dr. Sibel Aylin Uđur İşeri

*İstanbul Üniversitesi Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Anabilim Dalı*

## Prof. Dr. Sultan Cingöz

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*

## Prof. Dr. Şermin Genç

*Dokuz Eylül Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü*

*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Dr. Yavuz Oktay

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*

*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Prof. Dr. Zahide Çavdar

*Dokuz Eylül Üniversitesi, Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu, Tıbbi Hizmetler ve Teknikler Bölümü, Tıbbi Laboratuvar Teknikleri Programı*

## Prof. Dr. Mehmet İnan

*Akdeniz Üniversitesi Mühendislik Fakültesi Gıda Teknolojisi Bilim Dalı*  
*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Dr. Mustafa Işık

*SANOFİ, Medikal Müdür*

## Doç. Dr. Muhammed Kasım Diril

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*  
*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Prof. Dr. Neşe Atabey

*İzmir Tınaztepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*  
*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Prof. Dr. Nur Arslan

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı*

## Dr. Özkan Özdemir

*Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*

## Prof. Dr. Özlem Giray Bozkaya

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı*

## Pelin Ulca

*Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Uygulama ve Araştırma Merkezi (ACURARE)*  
*İstanbul Tanısız ve Nadir Hastalıklara Çözüm Platformu (İSTisNA)*

## Prof. Dr. Salih Haluk Özsarı

*İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sağlık Ekonomisi Anabilim Dalı*

## Selen Akmenek

*SANOFİ, Marka Müdürü*

## Dr. Serkan Yaman

*Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı*

## Dr. Sibel Kalyoncu

*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Prof. Dr. Şerife Esra Erdal Bağrıyanık

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı*  
*İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi*

## Doç. Dr. Taha Bahsi

*Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Abdurrahman Yurtaslan Ankara Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Bölümü*

## Prof. Dr. Yusuf Çelik

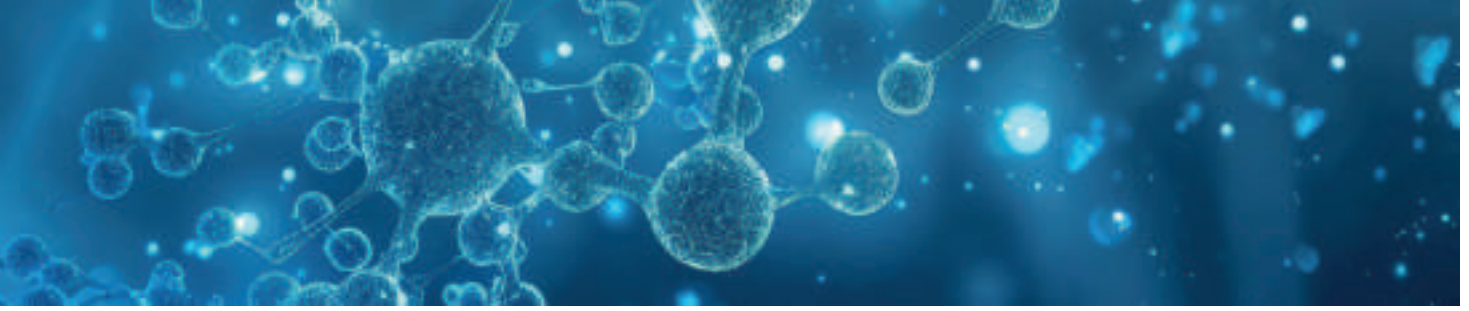
*Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sağlık Yönetimi Bölümü*

## Doç. Dr. Yücel Erbilgin

*İstanbul Üniversitesi Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Anabilim Dalı*

# İÇİNDEKİLER

|   |    |
|---|----|
| EDİTÖR  | 1  |
| EDİTÖR YARDIMCILARI   | 1  |
| KATKI SAĞLAYANLAR   | 3  |
| ŞEKİL LİSTESİ   | 6  |
| TABLO LİSTESİ   | 6  |
| KISALTMALAR   | 7  |
| GİRİŞ   | 8  |
| 1. NADİR HASTALIKLAR  | 9  |
| 1.1. NADİR HASTALIKLARA GENEL BAKIŞ   | 9  |
| 1.2. NADİR HASTALIKLAR KONUSUNDA ULUSLARARASI FARKINDALIK   | 9  |
| 1.3. NADİR HASTALIKLAR KONUSUNDA ÜLKEMİZDE YÜRÜTÜLEN ÇEŞİTLİ FAALİYETLER  | 10 |
| 2. NADİR VE TANISIZ HASTALIKLAR İHTİYAÇ BELİRLEME ANKETİ  | 12 |
| 2.1. SORULAN SORULAR VE VERİLEN YANITLAR  | 12 |
| 2.1.1. KİŞİSEL BİLGİLER HAKKINDAKİ SORULAR  | 14 |
| 2.1.1.1. Cinsiyet Bilgisi   | 14 |
| 2.1.1.2. Yaş Dağılımı   | 14 |
| 2.1.1.3. Meslek Bilgisi   | 14 |
| 2.1.1.4. Uzmanlık Alanı   | 15 |
| 2.1.1.5. Yan Dal Uzmanlığı  | 15 |
| 2.1.1.6. Uzman Olduktan Sonra Geçen Süre  | 15 |
| 2.1.1.7. Çalışılan Kurum (Afiliasyon) Bilgisi   | 16 |
| 2.1.1.8. NH Alanında Faaliyet Yürütülmesi Durumu ve Yanıt “Evet” ise Yürütülen Faaliyetler  | 16 |
| 2.1.1.9. NH Alanında Faaliyet Yürütülmesi Durumu ve Yanıt “Hayır” ise Verilen Yanıtlar  | 17 |
| 2.1.2. GENEL BİLGİLER VE DENEYİM HAKKINDAKİ SORULAR   | 18 |
| 2.1.2.1. NH ile Karşılaşma Sıklıkları   | 18 |
| 2.1.2.2. NH Tanılı Hastaların Takipleri Sırasındaki, Karşılaşma Sıklıkları  | 18 |
| 2.1.2.3. Hastaların Düzenli Olarak Takip Edilme Durumları ve Oranları   | 19 |
| 2.1.2.4. Hastaların Düzenli Olarak Takip Edilme Durumları (Yanıt “Hayır” ise Gerekçeleri)   | 19 |
| 2.1.3. KARŞILAŞILAN ZORLUKLAR VE TANI SÜREÇLERİ HAKKINDAKİ SORULAR  | 20 |
| 2.1.3.1. Nadir ve tanısız hastalıkların yönetiminde karşılaşılan en yaygın zorluklar  | 20 |
| 2.1.3.2. Hastaların Başka Merkeze Gönderilme Durumu/Yanıt “Evet” ise Gerekçeleri/Yanıt “Hayır” ise Çalışılan Kurum Bilgisi            | 21 |
| 2.1.3.3. Çalışılan Kurumda Disiplinler Arası Merkez veya Konsey Bulunma Durumu ve Verilen Yanıtların Dağılımı (Evet/Hayır/Bilmiyorum) | 22 |
| 2.1.3.4. NH Teşhisi Konusundaki Kaynaklara Erişim Durumu ve Yararlanılan Farklı Kaynakların Konularına Göre Dağılımı                  | 23 |
| 2.1.4. HASTA BAKIMI, HASTALARIN VE HASTA YAKINLARININ DESTEKLENMESİ HAKKINDAKİ SORULAR  | 24 |
| 2.1.4.1. Hastaların Tanı ve Tanı Sonrası Süreçlerinde İhtiyaçlarına Yönelik Destek Konusu ve Yanıt “Evet” ise Destek Alınan Yerler    | 24 |



|  |           |
|--|-----------|
| 2.1.4.2. Hastalara Yönelik Özel Bakım ve Tedavilere Hastaların Erişiminde Karşılaşılan Zorluklar ve Bu Zorlukların Oransal Dağılımı        | 24        |
| 2.1.4.3. Genel Farkındalık Seviyesi  | 25        |
| 2.1.4.4. Farkındalık Seviyesinin İyileşme Durumu   | 26        |
| <b>2.1.5. ARAŞTIRMA VE EĞİTİM HAKKINDAKİ SORULAR</b>   | <b>26</b> |
| 2.1.5.1. NH Kapsamındaki Bilimsel Bir Araştırmada, Yürütücü ya da Araştırmacı Olarak Bulunma Durumu ve Yanıt "Evet" ise Çalışmanın Kapsamı | 26        |
| 2.1.5.2. NH Konusunda Eğitim Alınma Durumu   | 27        |
| 2.1.5.3. NH Konusundaki Son Gelişmelerden Nasıl ve Hangi Kaynaktan Haberdar Olunduğu Bilgisi   | 28        |
| 2.1.5.4. Araştırmada Değerlendirilen Örneklemden Elde Edinilen Verinin Paylaşımı Konusundaki Tutum   | 28        |
| 2.1.5.5. Türkiye'de NH ve Yetim İlaçlar Alanındaki Bilimsel Çalışmalarda Karşılaşılan Zorlukların Mahiyeti                                 | 30        |
| <b>2.1.6. EKOSİSTEM PAYDAŞLARI VE İŞ BİRLİĞİ HAKKINDAKİ SORULAR</b>  | <b>30</b> |
| 2.1.6.1. NH Teşhisinde, Diğer Sağlık Çalışanları ile Yapılan İş Birliğinin Sıklığı   | 30        |
| 2.1.6.2. NH Konusunda Temasta Olunan Kurum ve Kuruluş Bilgisi  | 31        |
| 2.1.6.3. NH Araştırmalarının ve Tedavi Süreçlerinin Hükümet Politikası Olarak Desteklenmesi Konusundaki Farkındalık                        | 31        |
| 2.1.6.4. NH Alanındaki Politika Değişikliklerine veya İyileştirmelerine Dair Bilgi   | 31        |
| <b>3. ÖNERİLER</b>   | <b>33</b> |
| <b>3.1. TANI SÜREÇLERİNDE ARAŞTIRMA ÇALIŞMALARI</b>  | <b>34</b> |
| a) Dünyada ve Avrupa Ölçeğinde Tanı Süreçlerine Yönelik Yaşanan Gelişmeler   | 34        |
| b) Ülkemizde Tanı Süreçlerine Yönelik Yapılan Çalışmalar ve Geliştirme Alanları  | 35        |
| i) Tanı Süreçleri ile İlgili İyileştirme Adımları  | 36        |
| ii) Tanı Süreçlerinde İnsan Kaynakları, Altyapı ve Finansman İhtiyaçları   | 36        |
| <b>3.2. TEDAVİ SÜREÇLERİNDE ARAŞTIRMA ÇALIŞMALARI</b>  | <b>39</b> |
| a) Tedavi Süreçlerine İlişkin Yaşanan Gelişmeler   | 39        |
| b) Türkiye'de Tedavi Süreçlerinin İyileşmesi İçin Gerekli Gelişmeler   | 39        |
| <b>3.3. FARKINDALIK VE EĞİTİM ÇALIŞMALARI</b>  | <b>41</b> |
| a) Türkiye'de Uygulanması Gereken Eğitimler  | 41        |
| b) NH'lerin Tanı ve Tedavisine İlişkin Eğitim Materyallerinin ve Kılavuzların İçeriği  | 42        |
| i) Hekim ve Sağlık Çalışanlarına Yönelik   | 42        |
| ii) Hasta ve Hasta Yakınlarına Yönelik   | 44        |
| <b>3.4. EKOSİSTEMİN TANIMLANMASI VE İŞ BİRLİĞİ OLASILIKLARI</b>  | <b>45</b> |
| a) İlaç Firmalarının Endüstriyel Katkısı   | 46        |
| b) Melek Yatırımcı ve Yetim İlaç   | 47        |
| <b>4. SONUÇ</b>  | <b>47</b> |
| <b>5. KAYNAKLAR</b>  | <b>50</b> |

## ŞEKİL LİSTESİ

|  |    |
|--|----|
| Şekil 1: Anket katılımcılarının meslek alanlarına göre dağılımları   | 14 |
| Şekil 2: Anket katılımcılarının uzmanlık alanlarına göre dağılımları   | 15 |
| Şekil 3: Anket katılımcılarının çalıştıkları kurumlara göre dağılım oranları   | 16 |
| Şekil 4: Anket katılımcılarının kurumlarında, NH alanında yürütülen faaliyetlerin dağılımı.  | 17 |
| Şekil 5: Genel farkındalık dağılımı.   | 26 |
| Şekil 6: Katılımcıların NH kapsamındaki bilimsel araştırmalarda, yürütücü ya da araştırmacı olarak buldukları çalışmaların kapsamı | 27 |
| Şekil 7: Anket katılımcılarının NH konusundaki gelişmelerden haberdar oldukları kaynakların dağılımı.                              | 28 |
| Şekil 8: Araştırmalarda kullanılan örneklem verilerinin paylaşımına ilişkin tutumlar   | 29 |
| Şekil 9: Çalıştaydaki grup başlıkları  | 34 |

## TABLO LİSTESİ

|   |    |
|---|----|
| Tablo 1: "Nadir ve tanısız hastalarla tahmini olarak ne sıklıkta karşılaşıyorsunuz" sorusuna yanıt veren katılımcıların meslekleri          | 18 |
| Tablo 2: Nadir ve tanısız hastalıkların yönetiminde karşılaşılan en yaygın zorluklar  | 20 |
| Tablo 3: Hastalarını başka merkezlere yönlendirmeleri gerekmeyen katılımcıların çalıştıkları kurumların dağılımı                            | 22 |
| Tablo 4: Disiplinler Arası Merkez veya Konsey Bulunma Durumuna Göre Çalışılan Kurumların Dağılımı*  | 22 |
| Tablo 5: Hastalara yönelik özel bakım ve tedavilere hastaların erişiminde karşılaşılan zorluklar  | 25 |
| Tablo 6: Türkiye'de NH ve yetim ilaçlar alanındaki bilimsel çalışmalarda karşılaşılan zorluklar   | 30 |
| Tablo 7: NH teşhisinde diğer sağlık çalışanları ile yapılan iş birliği sıklığına göre meslek dağılımı                                       | 31 |
| Tablo 8: Nadir ve tanısız hastalıklar alanında politika değişiklikleri veya iyileştirmelere ilişkin katılımcı yanıtları ve katılımcı sayısı | 32 |



## KISALTMALAR

|                 |   |
|-----------------|---|
| <b>AB</b>       | Avrupa Birliği  |
| <b>ABD</b>      | Amerika Birleşik Devletleri   |
| <b>AİFD</b>     | Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği  |
| <b>Ar-Ge</b>    | Araştırma ve Geliştirme   |
| <b>Asrid</b>    | Advocacy Service for Rare and Interactable Diseases (Nadir ve Tedavi Edilemeyen Hastalıklardan Savunma Servisi) |
| <b>CORD</b>     | Canadian Organization for Rare Disorders (Kanada Nadir Hastalıklar Organizasyonu)                               |
| <b>ERA</b>      | European Research Area (Avrupa Araştırma Bölgesi)   |
| <b>EURORDIS</b> | European Organisation for Rare Diseases (Avrupa Nadir Hastalıklar Organizasyonu)                                |
| <b>GC</b>       | Good Clinical (İyi Klinik)  |
| <b>GMP</b>      | Good Manufacturing Practice (İyi Üretim Uygulamaları)   |
| <b>HTA</b>      | Health Technology Assessment (Sağlık Teknoloji Yönetimi)  |
| <b>IRDİRC</b>   | International Rare Diseases Research Consortium (Uluslararası Nadir Hastalıklar Araştırma Konsorsiyumu)         |
| <b>İBG</b>      | İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi  |
| <b>İSTİSNA</b>  | İstanbul Tanısız ve Nadir Hastalıklara Çözüm Platformu  |
| <b>NH</b>       | Nadir Hastalık  |
| <b>NICE</b>     | National Institute for Health and Care Excellence   |
| <b>NORD</b>     | National Organization for Rare Diseases (Nadir Hastalıklar İçin Ulusal Organizasyon)                            |
| <b>OMIM</b>     | Online Mendelian Inheritance in Man   |
| <b>ORPHANET</b> | The Portal For Rare Diseases And Orphan Drugs   |
| <b>RUDİP</b>    | Nadir ve Tanısız Hastalıklar Platformu  |
| <b>SMA</b>      | Spinal Musküler Atrofi  |
| <b>STK</b>      | Sivil Toplum Kuruluşu   |
| <b>TÜBİTAK</b>  | Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu   |
| <b>TÜSEB</b>    | Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı   |
| <b>YÖK</b>      | Yüksek Öğretim Kurulu   |



## GİRİŞ

Sunulan rapor, İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi bünyesinde sürdürülmekte olan Avrupa Birliği H2020 programı destekli RareBoost ERA Chair projesi kapsamında gerçekleştirilen “Nadir ve Tanımsız Hastalıklar Araştırma Alanı Paydaşları için Durum ve İhtiyaç Belirleme Anketi” ve “Nadir ve Tanımsız Hastalıklar Araştırma Alanı Paydaşları için Durum ve İhtiyaç Belirleme Çalıştayını” başlıklı anket ve çalıştayın, Nadir Hastalıklar bağlamında kapsamını, sonuçlarını ve katılımcılar tarafından sunulan önerileri içermektedir.

22 Aralık 2023 tarihinde gerçekleştirilen Çalıştay’a konunun uzmanları, kamu yetkilileri ve sivil toplum kuruluşu temsilcilerinin aralarında bulunduğu toplam 68 kişi katılmıştır.

Çalıştayın ve bu kapsamda gerçekleştirilen anketin sorularına ve diğer gerekli bilgilere: <https://rareboost.ibg.edu.tr> adresinde yer alan Haber ve Etkinlikler sekmesindeki **“Çalıştay”** ve **“Anket”** başlıklarından erişilebilir.

# 1. NADİR HASTALIKLAR

## 1.1. NADİR HASTALIKLARA GENEL BAKIŞ

Farklı ülkelerin belirlediği kriterlere bağlı olarak bazı hastalıklar “nadir” olarak değerlendirilmekte ve bu “nadir” durumların tümü bir arada Nadir Hastalık (NH) olarak adlandırılmaktadır<sup>1</sup>. NH olarak adlandırılan bu hastalıklar görülme sıklıklarına göre “nadir” olarak adlandırılırsalar da genel popülasyona bakıldığında durumun başka bir özellik taşıdığı anlaşılmaktadır. Örneğin Amerika Birleşik Devletleri’nde (ABD) yaklaşık 25-30 milyon, Avrupa Birliği’nde (AB) ise yaklaşık 30 milyon birey NH’den mustarıptır<sup>2,3</sup>. Bahsedilen hasta sayısı, aileleri ile birlikte değerlendirildiğinde bu sayının birkaç katına çıkacağı açıktır. İnsan hastalıklarının kataloglandığı ve en güvenilir veri tabanlarından olan OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) güncel verilerine bakıldığında 7000 civarında tanımlanmış NH olduğu bildirilmiştir. 2019 yılında yayımlanan bir çalışmada, bir diğer veri tabanı olan ORPHANET bilgileri değerlendirilerek 6172 NH olduğu bildirilmiştir<sup>4,5</sup>. Bahsedilen çalışmaya göre bu hastalıkların %71,9’u genetik kökenlidir ve %69,9’u çocukluk çağı başlangıçlıdır<sup>4</sup>. Canlı doğumlar arasında ilk yılda görülen ölümlerin yaklaşık %35’i NH sebepli durumlardan kaynaklanmaktadır<sup>6</sup>. Diğer bir önemli veri ise NH tanılı doğan çocukların 1/3’ü, beş yaşından önce vefat etmektedir<sup>7</sup>. NH’ler arasındaki tanımlı 149 hastalık, tüm grupların %4,2’sine karşılık gelmektedir ve bu haliyle toplumda 1-5/10.000 sıklığında görülme oranına sahiptir. NH’lerin %84,5’i ise 5304 hastalığı içermektedir ve bunların sıklığı ise 1/1.000.000’den azdır<sup>4</sup>.

## 1.2. NADİR HASTALIKLAR KONUSUNDA ULUSLARARASI FARKINDALIK

NH’ler genel olarak heterojen bir hastalık grubudur ve coğrafik olarak Dünya’nın çeşitli bölgelerinde farklı oranlarda görülmektedir<sup>4</sup>. Ayrıca düşük prevalansa sahiptirler. Bu da beraberinde hastalık hakkındaki bilgi eksikliğine ve konu hakkındaki uzman sayısının yetersizliği ile bu uzmanlara erişimin kısıtlı ve zor olmasına neden olmaktadır<sup>8</sup>. Yukarıda açıklanan bilgiler dikkate alındığında, bu hastalıklar ile mücadelenin hem hastalar ve aileleri için ciddi bir sorun hem de devletlerin sosyal/sağlık politikaları açısından bir yük getirdiği anlaşılmaktadır.

***Sorunların aşılması ve toplumsal farkındalığın artırılması amacıyla çeşitli ülkelerde farklı yapılarla faaliyet yürüten NH dernekleri ya da organizasyonları kurulmuştur. Bunların bir kısmı şemsiye örgütler oluşturarak güçlerini ve etkinliklerini büyüme yolunda çabalamaktadırlar.***

Aşağıda değinilen çalışmalara dair kısa bilgi, tarihçe gözetilerek verilmiştir.

Bu bağlamda, yürütülen ilk çalışmalar ABD’de başlamıştır. 20. yüzyılın son çeyreğinde hastaların ve hasta yakınlarının kurdukları ve o dönem için lokal olan çeşitli derneklerle, NH farkındalığı çalışmaları başlamıştır. Sonrasında kurulan NORD’un (National Organization for Rare Diseases, Nadir Hastalıklar İçin Ulusal Organizasyon) etkili uğraşlarıyla kamuoyu yaratılmış ve bugün Yetim İlaç Yasası (Orphan Drug Act) olarak da bilinen kanun 1983 yılında kabul edilmiştir<sup>9,10</sup>. NORD, halen 300’den fazla topluluğu içinde barındıran ve NH konusunda hukukî, eğitsel, bilimsel vb. pekçok konuda çalışmalar yürüten, alanındaki en güçlü ve büyük bir çatı organizasyonu olarak faaliyetlerini yürütmektedir<sup>11</sup>.

AB'de ise, NH konusundaki ilk adımlar ABD'den yaklaşık bir çeyrek yüzyıl sonra atılmıştır. Bu kapsamdaki ilk örnek olarak 1997 senesinde kurulan EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases, Avrupa Nadir Hastalıklar Organizasyonu) verilebilir. EURORDIS, hedef olarak NH ilişkili çalışmaların yürütülmesini ve bu hastalıkların tedavisinde kullanılacak yetim ilaçların geliştirilmesini belirlemiştir. EURORDIS kâr amacı gütmeyen bir sivil toplum örgütü olarak tüm bu süreçlere ya destek vermekte ya da süreçlerin bizzat içinde bulunarak destek sunmaktadır. 72 farklı ülkeden 894 NH hasta organizasyonunu temsil eden yapısıyla EURODIS de NORD gibi bir çatı organizasyondur ( <https://www.eurordis.org/about-eurordis> ). Bunların dışında Kanada'da CORD (Canadian Organization for Rare Disorders, Kanada Nadir Hastalıklar Organizasyonu) ( <http://www.raredisorders.ca/about-cord/> ), Japonya'da ASRID (Advocacy Service for Rare and Interactable Diseases, Nadir ve Tedavi Edilemeyen Hastalıklardan Savunma Servisi) ( <https://asrid.org/en> ) ile Hindistan'da ORDİ (Organization for Rare Diseases India, Hindistan Nadir Hastalıklar Organizasyonu) ( <https://ordindia.in> ) organizasyonları da benzer konuda, ulusal önceliklerini dikkate alarak çeşitli çalışmalar düzenlemektedirler.

Yukarıda özetle bahsedilen ABD ve AB'nin öncülüğündeki NH organizasyonlarının bir araya gelmeleri neticesinde, 2011 yılında IRDIRC (International Rare Diseases Research Consortium, Uluslararası Nadir Hastalıklar Araştırma Konsorsiyumu), ABD'den NIH'in (National Institute of Health, Ulusal Sağlık Enstitüsü) ve Avrupa Komisyonu'nun işbirliğiyle kuruldu ( <http://www.irdirc.org/about-us/history/> ). IRDIRC NH alanında özelleşmiş bilim insanları ve araştırmacıların katıldığı ve tümü uluslararası olan kongrelerin yapılmasını sağlamaktadır. Bunlar sırasıyla; Nisan 2013 (İrlanda), Kasım 2014 (Çin), Şubat 2017 (Fransa), Ekim 2023 (Kanada) ve Aralık 2023 (Çevrimiçi) tarihlerinde düzenlendi ( <https://irdirc.org/activities/irdirc-conferences/> ). Kongrelerin çıktılarının sunulduğu ve tartışıldığı çeşitli bilimsel makaleler de eş zamanlı olarak yayımlandı<sup>12-14</sup>.

### **1.3. NADİR HASTALIKLAR KONUSUNDA ÜLKEMİZDE YÜRÜTÜLEN ÇEŞİTLİ FAALİYETLER**

Uluslararası platformlarda yürütülen ve yukarıda değinilen NH konulu çalışmalara, ülkemiz de kendi imkânları dahilinde katkı sunmaya çalışmaktadır. Türkiye'de NH konulu çalışmalar, organize hâle gelmeden önce de yürütülmekteydi, ancak bunlar, konuya ilgi duyan bilim insanlarının iyi niyetli bireysel girişimleriyle mümkün olmaktadır. Bu girişimler sonrasında ülkemiz NH konulu çalışmalara resmî olarak katılmaya başlamıştır. Örneğin NH ve Yetim İlaçlara dair bilgilerin derlendiği, AB Komisyonu tarafından desteklenen ve kâr amacı gütmeyen bir internet portalı olarak da hizmet veren ORPHANET oluşumuna ülkemiz partner olarak katkı sunmaktadır. Ocak 2023 tarihinde yayımlanan, ORPHANET üyelerinin ve destek veren ülkelerin sunulduğu raporda belirtildiği haliyle, Türkiye'den Prof. Dr. Uğur ÖZBEK, Prof. Dr. İlhan SATMAN ve Sağlık Bakanlığı Otizm ve Özel Gereksinimler Daire Başkanı Prof. Dr. Onur Burak DURSUN, ORPHANET Türkiye Ulusal Ekibi olarak yetkilendirilmişlerdir.

( [https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet\\_Network\\_MB\\_members.pdf](https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_Network_MB_members.pdf) ) NH konusunda asıl sıkıntıyı çeken ve bu konunun maddî, manevî muhatabı olan çok sayıda dernek de, farkındalığın artırılması amacıyla çeşitli etkinlikler düzenlemektedirler. İlk birbirlerinden bağımsız olarak çalışmalarını yürüten bu dernekler, biraraya gelerek Nadir Hastalıklar Ağ'ını kurmuşlardır. Bugün sayıları 16'yı bulan farklı dernekleri bu ağda biraraya getirmişler ve çalışmalarını bu birliktelikten elde edilen güçle sürdürmektedirler ( <https://www.nadirhastaliklaragi.org.tr/uyeler> ). Ülkemizdeki bir diğer olumlu gelişme ise, tıpkı diğer pek çok ülkede olduğu gibi düzenli olarak NH Günü etkinliklerinin düzenlenmesidir. Bu etkinlikler sayesinde toplumun geniş bir kesiminde NH hakkında farkındalık oluşturulması sağlanmaktadır.

Her sene Şubat ayının son gününde yapılan bu etkinlikler, yurt genelinde birçok şehirde ve üniversiteler ile farklı seviyeden hastanelerde düzenli olarak yapılmaktadır. Toplum genelinde yapılan bu farkındalık çalışmalarının ses getirmesi birçok alanda kendisini göstermiştir. Örneğin, artık günümüzde TÜSEB tarafından açılan bazı bilimsel proje başvuruları çağrılarında doğrudan NH konusu öncelikli olarak bildirilmektedir. 2019 ve 2020 senelerinde açılan ve “Bireysel ve Dönüşümsel Tıp Alanı Uygulamalı Proje İşbirliği Çağrısı” (2019-BT-01 ve 2020-BT-02 numaralı çağrılar) başlığını içeren bilimsel çağrılar bunlara örnektir.

Bir diğer örnek olarak; Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı ve İstanbul Kalkınma Ajansı tarafından desteklenen “İSTisNA – İstanbul Tanısız ve Nadir Hastalıklara Çözüm Platformu” verilebilir. Bu platform, Nadir ve tanısız hastalıklardan kaynaklanan sosyal ve fiziksel dezavantajlı durumların etkilerinin azaltılması amacıyla Prof. Dr. Uğur ÖZBEK yürütücülüğünde, Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, İstanbul Üniversitesi Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü ve Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı'nın (TÜSEB) ortaklaşa yürüttüğü bir proje olarak hayata geçirildi. NH konusunda farkındalığın geniş kesimlere duyurulması amacıyla uygun olarak proje hem kamudan hem de farklı paydaşlardan katılımcıları bir araya getirmiştir. Bunlar: İstanbul İl Sağlık Müdürlüğü, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Nörolojik Bilimler Enstitüsü, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Türkiye Spastik Çocuklar Vakfı, İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi, İstanbul Üniversitesi Klinik Araştırmalar Mükemmeliyet Uygulama ve Araştırma Merkezi'dir. Bahsedilen projenin destekçileri ise, sırasıyla; Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği (AİFD), Boğaziçi Üniversitesi Yaşam Bilimleri ve Teknolojileri Uygulama ve Araştırma Merkezi, Hacettepe Üniversitesi Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, İstanbul Üniversitesi, Biyoinformatik Bölümü, Nadir Hastalıklar Ağı'dır. Projenin toplam bütçesi 12.984.174,74 TL olarak belirlenmiştir. Bu denli geniş bir kitlenin, özelleşmiş bir konu bağlamında birlikteliği, kuşkusuz yukarıda belirtildiği haliyle farkındalığın hangi boyutlara ulaştığına güzel ve başarılı bir örnektir.

***İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi (İBG) tarafından 2020 yılında uygulamaya konulan AB Ufuk 2020 'ERA Chair' programı kapsamında onaylanarak desteklenen ve Prof. Dr. Uğur ÖZBEK liderliğinde yürütülen 'RareBoost' projesi, İBG'yi NH araştırma ve inovasyon alanında uluslararası bir mükemmellik merkezi haline getirme hedefiyle yürütülmektedir.***

Yaklaşık 2,5 milyon Avro bütçesi olan proje kapsamında İBG'de bir 'Nadir ve Tanısız Hastalıklar Platformu' (İBG-RUDiP) kurulmuştur (<https://www.ibg.edu.tr/research-programs/groups/ibg-rare-diseases/>). Bu platforma katkı sunan 17 öğretim üyesi, multidisipliner bir yaklaşımla NH tanısı koymak, bu hastalıkların modellenmesi ve olası tedavi seçeneklerinin geliştirilmesi gibi konularda araştırmalar yapmaktadır. Bu bağlamda araştırmacılar çok sayıda ulusal ve uluslararası iş birliklerine dahil olacak ya da yürütecektir. RareBoost projesi değinilen amaçlar doğrultusunda NH konusuna odaklanmış hasta danışma konseyi, seminer serisi, yetim ilaçlar hakkında ihtiyaç belirleme çalıştayını düzenlemeyi ve çeşitli öğrenci kulüpleriyle ortaklaşa etkinlikler düzenleyerek, konunun geniş kitlelerce öğrenilmesine ön ayak olmayı hedeflemektedir. Bahsedilen projenin faaliyetlerinden biri olarak, 68 katılımcının dahil olduğu geniş kapsamlı bir çalıştay ve buna koşut olarak bir anket çalışması yapılmıştır. Çalıştaya, konunun uzmanları, kamu yetkilileri ve farklı sivil toplum örgütü temsilcilerinden toplam 68 kişi katılmıştır.

## 2. NADİR VE TANISIZ HASTALIKLAR İHTİYAÇ BELİRLEME ANKETİ

Yukarıda değinilen hususlar göz önüne alınarak, dört ana grubu (Araştırmacı, Klinisyen, Klinisyen-Araştırmacı, Sağlık çalışanları) içerecek şekilde “Nadir ve Tanısız Hastalıklar Araştırma Alanı Paydaşları için Durum ve İhtiyaç Belirleme Anketi” hazırlanmış ve paydaşlara iletilmiştir.

**Anketin yapılmasının ana amacı, ülkemiz gerçekliğinden hareketle NH konusundaki farkındalığın belirlenmesi, sorunların belirtilen gruplardaki paydaşlarca kendi perspektiflerinden bildirilmesi ile son olarak geleceğe yönelik çözüm önerilerini tanımladıktan sonra, karar vericiler başta olmak üzere tüm ilgililere durumu yazılı olarak sunmaktır.**

İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi'nin yürütücülüğünde RareBoost ERA Chair projesi kapsamında gerçekleştirilen “Nadir ve Tanısız Hastalıklar Araştırma Alanı Paydaşları için Durum ve İhtiyaç Belirleme Çalıştayı” başlıklı etkinlikte, anket sonrası durum ilgililerin katkısıyla tartışılmış ve söz konusu rapor ortaya çıkmıştır. Aşağıda anket soruları, yanıtları ve katılımcılardan alınan geribildirimlerin olduğu öneriler ayrıntılandırılacaktır. Ancak burada da kısaca belirtmek gerekirse, ana kitle, konu hakkındaki farkındalığın diğer ilgililere göre nispeten daha fazla olması beklenen kişilerden oluşmaktadır. Bunun en önemli katkısı, NH tanılı bireylerle ve aileleriyle doğrudan temas imkânı bulan spesifik bir topluluğun tespitlerinin nesnel koşullara dair daha net bilgiler içeriyor olmasıdır.

### 2.1. SORULAN SORULAR VE VERİLEN YANITLAR

Ankete katılanlara yöneltilen sorular, başlıklar halinde aşağıda bildirilmiştir. Bu sorular hazırlanırken, katılımcılara dair demografik bilgilerin, uzmanlık durumlarının, konu hakkındaki farkındalık seviyelerinin belirlenmesi öncelikli amaçlar olarak tespit edilmiştir.

#### Ankette “Kişisel Bilgiler” başlığı altında sorulan sorular:

1. Cinsiyet bilgisi,
2. Yaş dağılımı,
3. Meslek bilgisi,
4. Uzmanlık alanı,
5. Yan dal uzmanlığı,
6. Uzman olduktan sonra geçen süre,
7. Çalışılan kurum (afiliasyon bilgisi),
8. NH alanında faaliyet yürütülmesi durumu,
9. Yanıt “Evet” ise yürütülen faaliyetler,
10. Yanıt “Hayır” ise gerekçeleri,

### **Ankette “Karşılaşılan Zorluklar ve Tanı Süreçleri” başlığı altında sorulan sorular:**

1. NH yönetiminde karşılaşılan en yaygın zorluklar,
2. Hastaların başka merkeze gönderilme durumu,
3. Yanıt “Evet” ise gerekçesi ve bu gerekçelerin dağılımı,
4. Yanıt “Hayır” ise bu yanıtı veren katılımcıların çalıştıkları kurumlar,
5. Çalışılan kurumda disiplinler arası merkez veya konsey bulunma durumu,
6. Verilen yanıtların dağılımı (Evet/Hayır/Bilmiyorum),
7. NH teşhisi konusundaki kaynaklara erişim durumu ve yararlanılan farklı kaynakların konularına göre dağılımı,

### **Ankette “Hasta Bakımı, Hastaların ve Hasta Yakınlarının Desteklenmesi” başlığı altında sorulan sorular:**

1. Hastaların tanı ve tanı sonrası süreçlerinde ihtiyaçlarına yönelik destek konusu,
2. Yanıt “Evet” ise destek alınan yerler,
3. Hastalara yönelik özel bakım ve tedavilere hastaların erişiminde karşılaşılan zorluklar ve bu zorlukların oransal dağılımı,
4. Genel farkındalık seviyesi,
5. Farkındalık seviyesinin iyileşme durumu,

### **Ankette “Araştırma ve Eğitim” başlığı altında sorulan sorular:**

1. NH kapsamındaki bilimsel bir araştırmada, yürütücü ya da araştırmacı olarak bulunma durumu,
2. Yanıt “Evet” ise çalışmanın kapsamı bilgisi,
3. NH konusunda eğitim alınma durumu,
4. NH konusundaki son gelişmelerden nasıl ve hangi kaynaktan haber olduğu bilgisi,
5. Araştırmada değerlendirilen örneklemden elde edinilen verinin paylaşımı konusundaki tutum,
6. Türkiye’de NH ve yetim ilaçlar alanındaki bilimsel çalışmalarda karşılaşılan zorlukların mahiyeti,

### **Ankette “Ekosistem Paydaşları ve İş Birliği” başlığı altında sorulan sorular:**

1. NH teşhisinde, diğer sağlık çalışanları ile yapılan iş birliğinin sıklığı,
2. NH konusunda temasta olunan kurum ve kuruluş bilgisi,
3. NH araştırmalarının ve tedavi süreçlerinin hükümet politikası olarak desteklenmesi konusundaki farkındalık,
4. NH alanındaki politika değişikliklerine veya iyileştirmelerine dair bilgi,

Yukarıdaki sorular, aşağıda başlıklar halinde ayrıntılandırılmıştır.

## 2.1.1. KİŞİSEL BİLGİLER HAKKINDAKİ SORULAR

### 2.1.1.1. Cinsiyet Bilgisi

Anketin ilk sorusu olan Cinsiyet Bilgisi, Yaş ve Meslek Bilgisi gibi sorularla birlikte demografik dağılımın belirlenmesi amaçlandı. Bu kapsamda toplam 363 katılımcının verdiği yanıtlara göre, anketi yanıtlayanların %65,84'ü kadın, %33,88'i ise erkektir. Katılımcılar arasında bir kişi cinsiyetini belirtmek istememiştir (%0,28). İlk soruya verilen yanıtlara göre, kadınların erkeklere oranla yaklaşık iki kat daha fazla katılımı bulunduğunu belirlenmiştir. Kadınların, diğer pek çok alanda olduğu gibi anket özelinde de sosyal farkındalıkla doğrudan ilişkili konularla daha ilgili oldukları düşünülebilir.

### 2.1.1.2. Yaş Dağılımı

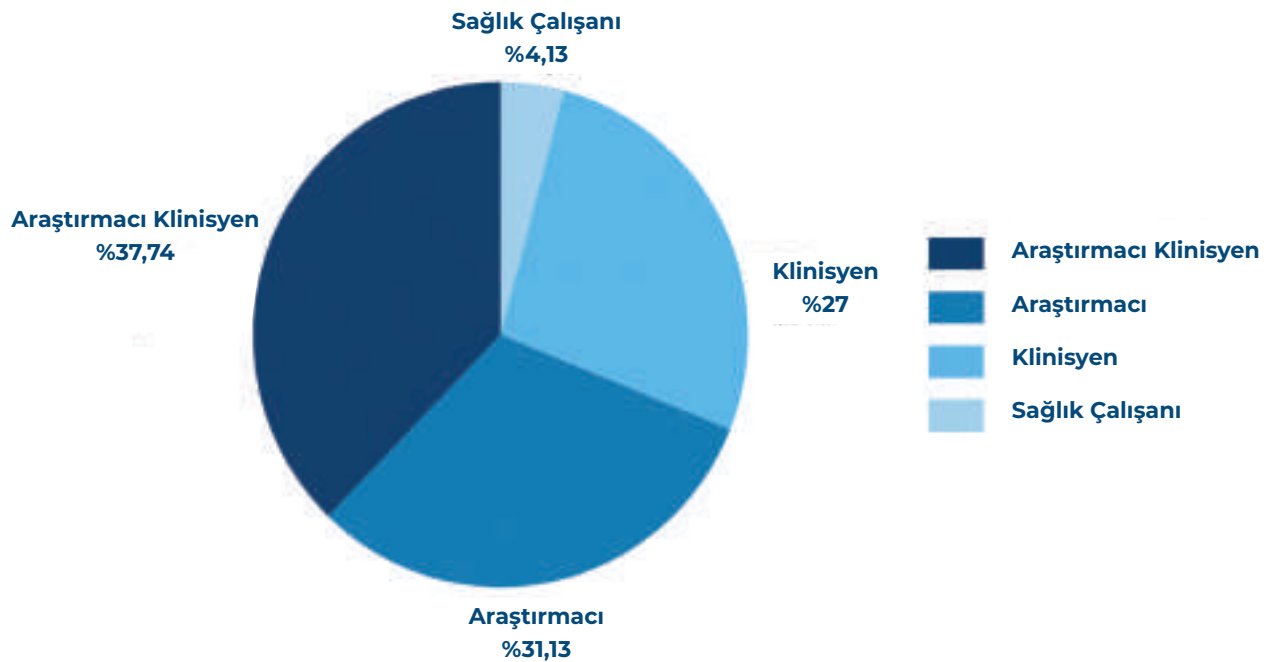
Katılımcıların tümü (363 kişi) yaş sorusuna yanıt vermiştir. Küçükten büyüğe olacak şekilde yaş aralığına göre verilen yanıtlar: 18-24 yaş aralığında 7 kişi (%1,93), 25-29 yaş aralığında 35 kişi (%9,64), 30-39 yaş aralığında 108 kişi (%29,75), 40-49 yaş aralığında 111 kişi (%30,58), 50-59 yaş aralığında 64 kişi (%17,63), 60 yaş ve üzerinde ise 38 kişi (%10,47).

Yaş aralıkları incelendiğinde, sırasıyla %30,58 ve %29,75 oranı ile 40-49 ve 30-39 yaş aralığındaki kişilerin, katılımcıların çoğunluğunu oluşturduğu saptanmıştır. Bu durum, aktif çalışma hayatındaki bireylerin ve uzmanlık öğrenimi yaş aralığına karşılık gelen katılımcıların yoğunluğunu ortaya koymuştur.

### 2.1.1.3. Meslek Bilgisi

Meslek bilgileri hakkındaki soruya yanıt olarak katılımcılar, dört ana gruptan birinde yer aldıklarını bildirmişlerdir. i) Araştırmacı, ii) Klinisyen, iii) Klinisyen-Araştırmacı ve iv) Sağlık Çalışanları. (Şekil 1)

## MESLEĞİNİZ



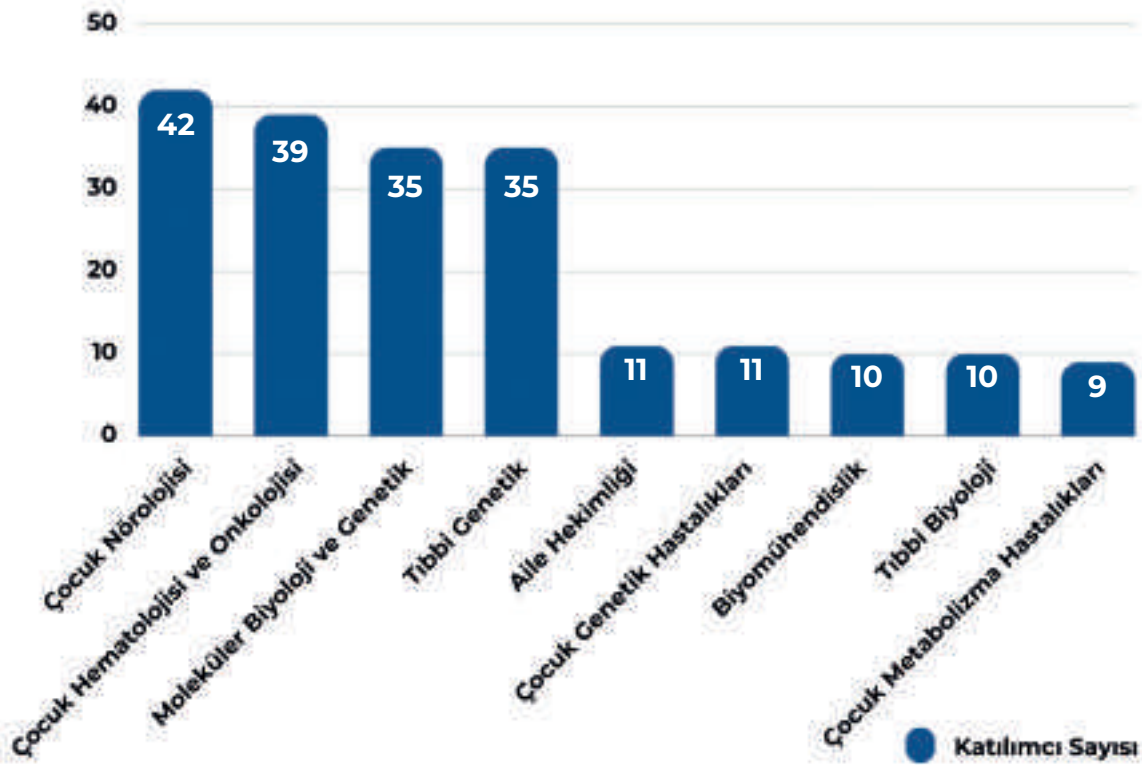
Şekil 1: Anket katılımcılarının meslek alanlarına göre dağılımları



### 2.1.1.4. Uzmanlık Alanı

Ankette verilen yanıtlara göre, NH alanında çalışan katılımcıların çoğunluğu Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ile Biyoloji-Genetik alanındaki uzmanlardan oluşmaktadır (Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları: %39 ve Biyoloji-Genetik: %26), (Şekil 2). Yine aynı alanda faaliyet gösteren katılımcıların yarısından fazlasının Üniversite ve/veya Üniversite Hastanesi'nde çalışmakta olduğu görülmektedir (Üniversite Hastanesi: %50,14; Üniversite-Araştırma Enstitüsü/Merkezi: %29,48; Devlet Hastanesi/Eğitim-Araştırma Hastanesi: %16,80) (Şekil 3).

### UZMANLIK ALANLARI



Şekil 2: Anket katılımcılarının uzmanlık alanlarına göre dağılımları

### 2.1.1.5. Yan Dal Uzmanlığı

Katılımcıların, %47,93'ü yan dal uzmanlığa sahip olduğunu, %52,07'si ise yan dal uzmanlığının olmadığını belirtmiştir. Bu oranlar, yan dal uzmanlığı olanlarla, olmayanların eşit oranda ankete katıldığını göstermektedir. Yan dal uzmanlarının sayısının toplam hekim popülasyonu içindeki durumu düşünüldüğünde, bu oranların yaklaşık olarak eşit çıkması anlaşılabilir bir olgu olarak değerlendirilmiştir.

### 2.1.1.6. Uzman Olduktan Sonra Geçen Süre

Bu soruda katılımcılardan "Asistanlık/Uzmanlık veya Doktora" dönemi dahil olmak üzere, uzmanlık alanındaki çalışma sürelerini belirtmeleri istenmiştir.

Ankete katılanların uzmanlık alanındaki çalışma sürelerinin incelenmesi, nadir ve tanısız hastalıklar alanında deneyimli ve uzun süredir çalışan bir katılımcı kitlesi olduğunu göstermektedir. Verilen yanıtlar deneyim süresi dikkate alınarak sıralandığında şu şekildedir: 15 yıldan fazla deneyimi olanların oranı %40,77, 11-15 yıl deneyimi olanların oranı %16,53, 6-10 yıl deneyimi olanların oranı %16,80, 1-5 yıl deneyimi olanların oranı %21,49 ve 1 (bir) yıldan az deneyim olanların oranı %4,41.

**Özellikle, katılımcıların büyük çoğunluğunun (%40,77) 15 yıldan fazla süredir uzmanlık alanında çalıştığını belirtmeleri, bu alanda derinlemesine bilgi ve deneyime sahip olduklarını düşündürmektedir. Bu durum, alandaki bilgi birikiminin ve uzmanlığın önemini vurgulamakta ve bu alanda yapılan araştırma, tedavi ve yönetim çalışmalarının kalitesine katkıda bulunabilecek potansiyeli yansıtmaktadır.**

### 2.1.1.7. Çalışılan Kurum (Afiliasyon) Bilgisi

Katılımcılar, verdikleri yanıtlara göre afiliasyonları açısından altı gruba ayrılmıştır (ŞEKİL 3).

#### ÇALIŞILAN KURUM (AFİLİASYON)



Şekil 3: Anket katılımcılarının çalıştıkları kurumlara göre dağılım oranları

### 2.1.1.8. NH Alanında Faaliyet Yürütülmesi Durumu ve Yanıt “Evet” ise Yürütülen Faaliyetler

Anket sorusunu yanıtlayan 363 katılımcıdan 293’ü (%80,72) kurumlarında “nadir hastalıklar alanında faaliyetler (tanı, takip, tedavi ve araştırma vb.)” yapıldığını, 70’i (%19,28) ise bu konu ile ilgili kurumlarında faaliyet yapılmadığını belirtmiştir.

Anket sonuçlarına göre, “Evet” yanıtı verenlerin oranının yüksek olması (%80,72), katılımcıların büyük bir çoğunluğunun NH konusundaki faaliyetlere ve çalışmalara aşina olduklarına işaret etmektedir.

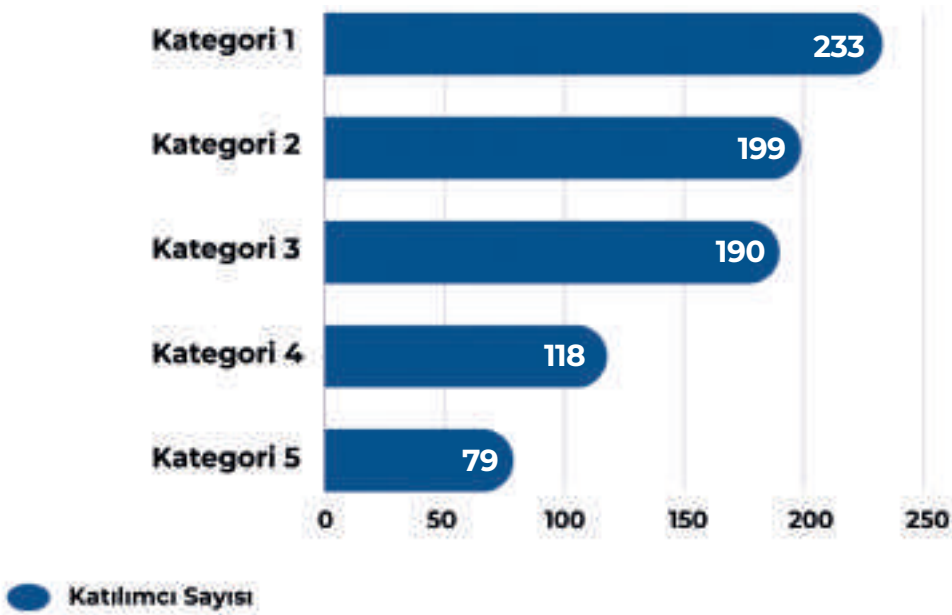
Kurumlarında “nadir hastalık alanında faaliyet yapıldığını” bildiren katılımcılara bu faaliyetlerin neler olduğu sorulmuş ve birden fazla seçeneği işaretleme imkanına sahip olan 293 katılımcıdan 284’ünün verdiği yanıtlar aşağıda özetlenmiştir;

- Kategori 1: Nadir hastalıklara yönelik teşhis ve genetik testler (233 kişi)
- Kategori 2: Nadir hastalıklara sahip hastaların tedavisi ve yönetimi (199 kişi)
- Kategori 3: Nadir hastalık araştırmalarına ve klinik araştırmalara katılım (190 kişi)
- Kategori 4: Sağlık meslek mensuplarına yönelik nadir hastalıklara ilişkin eğitim ve öğretim (118 kişi)
- Kategori 5: Hasta dernekleri / sivil toplum kuruluşları ve destek ağlarıyla iş birliği (79 kişi) (Şekil 4).

Bu sonuçlar, NH'nin araştırılması, teşhis edilmesi ve yönetilmesi konularında kurumların ve paydaşların aktif olduğunu göstermektedir. Özellikle teşhis ve genetik testlerin uygulanması gibi en temel faaliyetlerin öne çıkması, NH'nin tanı ve tedavi süreçlerine odaklanıldığını gösterirken, araştırmalara katılım ve eğitim faaliyetlerinin de önemli olduğunu göstermektedir.

Bu veriler, NH alanında çalışan paydaşların iş birliği içinde olması ve çok yönlü bir yaklaşım benimsemesi gerektiğini vurgulamaktadır. Ayrıca, hastaların ve ailelerinin desteklenmesi için hasta dernekleri ve sivil toplum kuruluşlarıyla iş birliği yapılmasının önemini de ortaya koymaktadır.

## KURUMUNUZDA NADİR HASTALIKLAR ALANINDA YAPILAN FAALİYETLER NELERDİR?



Şekil 4: Anket katılımcılarının kurumlarında, NH alanında yürütülen faaliyetlerin dağılımı.

Kategori 1: Nadir hastalıklara yönelik teşhis ve genetik testler;

Kategori 2: Nadir hastalıklara sahip hastaların tedavisi ve yönetimi;

Kategori 3: Nadir hastalık araştırmalarına ve klinik araştırmalara katılım;

Kategori 4: Sağlık meslek mensuplarına yönelik nadir hastalıklara ilişkin eğitim ve öğretim;

Kategori 5: Hasta dernekleri / sivil toplum kuruluşları ve destek ağlarıyla iş birliği

### 2.1.1.9. NH Alanında Faaliyet Yürütülmesi Durumu ve Yanıt “Hayır” ise Verilen Yanıtlar

Kurumlarında “nadir hastalıklar alanında faaliyetler (tanı, takip, tedavi ve araştırma vb.)” yapılmadığını bildiren katılımcılara (70 kişi), bu faaliyetlerin neden yapılamadığı sorulmuş (birden fazla kategoriye seçme imkânı mevcut olacak şekilde) olup 67 katılımcının verdiği yanıtlar (yanıtlayan kişi sayısı) aşağıda özetlenmiştir;

- Kategori 1: Tetkiklerin yetersizliği nedeniyle sevk işlemi gerçekleştirmek durumundayım (27 kişi)
- Kategori 2: Uzmanlık alanımı kapsamıyor (25 kişi)
- Kategori 3: Klinik araştırma / çalışmalar yapan merkezlerle iletişimim ve bilgim yok (17 kişi)
- Diğer (10 kişi)

“Diğer” seçeneğinde, katılımcıların açıklama yapabilecekleri bir alan oluşturulmuştur. Katılımcılar diğer seçeneğinde sırasıyla; verilerin sınırlı olması, laboratuvar altyapısının tamamlanmamış olması, hastaların kurumlarına sevk edilmemesi, hastanelerinde bu konuda özelleşmiş bir birimin bulunmaması, hasta sayısının fazla olması nedeniyle hasta bilgilerinin unutulması, özel hastanelerdeki tetkiklerin yüksek maliyetlerinden dolayı hastaları sevk etmek durumunda kalmaları ve kronik hastalara hizmet verecek yeterli sayıda uzman bulunmaması maddelerini belirtmişlerdir.

## 2.1.2. GENEL BİLGİLER VE DENEYİM HAKKINDAKİ SORULAR

### 2.1.2.1. NH ile Karşılaşma Sıklıkları

Anket kapsamında klinisyen, araştırmacı-klinisyen ve sağlık çalışanlarına yöneltilen (250 kişi) ‘Nadir ve tanısız hastalıklara sahip bireylerle tahmini olarak ne sıklıkta karşılaşıyorsunuz?’ sorusuna 237 katılımcı yanıt vermiştir. Analiz sonuçları, katılımcıların çoğunlukla (%49,79) yılda 11 ila 50 arasında nadir ve tanısız hasta ile karşılaştığını göstermektedir. Bu durum, sağlık çalışanlarının nadir hastalarla yoğun bir şekilde karşılaştıklarını, NH’nin sağlık hizmetlerinde önemli bir yer tuttuğunu ve sanıldıkları kadar nadir olmadıklarını göstermektedir. Ancak, bazı katılımcılar (%3,38) nadir veya tanısız hastalarla hiç karşılaşmadıklarını belirtmişlerdir. Ayrıca katılımcılar arasında yılda 50’den fazla vaka ile karşılaşan kimse bulunmamaktadır. Bu veriler, NH’nin tanı ve yönetimi konusunda sağlık sisteminde daha fazla farkındalık ve kaynak ihtiyacını vurgulamaktadır.

Anket kapsamında, “nadir ve tanısız hastalarla tahmini olarak ne sıklıkta karşılaşıyorsunuz” sorusuna yanıt veren katılımcıların meslekleri Tablo 1’de gösterilmiştir.

Tablo 1: “Nadir ve tanısız hastalarla tahmini olarak ne sıklıkta karşılaşıyorsunuz” sorusuna yanıt veren katılımcıların meslekleri

|                       | Nadiren<br>(yılda 1-2 defa) | Bazen<br>(yılda 3-4 defa) | Sıklıkla<br>(yılda 11-50 defa) | Hiç |
|-----------------------|-----------------------------|---------------------------|--------------------------------|-----|
| Klinisyen             | 17                          | 30                        | 42                             | 5   |
| Araştırmacı-Klinisyen | 18                          | 37                        | 74                             | 2   |
| Sağlık Çalışanı       | 4                           | 5                         | 2                              | 1   |

### 2.1.2.2. NH Tanılı Hastaların Takipleri Sırasındaki, Karşılaşma Sıklıkları

Anket kapsamında klinisyen, araştırmacı-klinisyen ve sağlık çalışanı meslek grubundaki katılımcılara ilk değerlendirme sonrasında, bu vakalarla takip sürecinde ne sıklıkla karşılaştıkları sorusu yöneltilmiştir.

Anket sorusunu yanıtlayan katılımcıların çoğunluğunun (%37,55) nadir ve tanısız vakalarla “bazen (yılda 3-10 defa)” karşılaştığı belirlenmiştir. Bu durum, nadir ve tanısız hastalıklarla ilgili çalışanların, bu vakalarla düzenli olarak temas ettiğini göstermektedir. Ayrıca, “sıklıkla (yılda 11-50 defa)” karşılaşılan vakaların da önemli bir oranda (%34,18) olduğunu ortaya koymuştur. Bu veriler,

katılımcıların büyük bir bölümünün (%71,73), takip süresince yılda ortalama üç veya daha fazla nadir ve tanısız vakayla karşılaştığı sonucunu görünür kılmaktadır. Ayrıca, “takip etmiyorum” seçeneğini işaretleyen 15 katılımcının sekizi araştırmacı-klinisyen, altısı klinisyen, geriye kalan bir katılımcı da sağlık çalışanıdır. Bu katılımcıların uzmanlık alanları aşağıda listelenmiştir:

- Klinik Eczacılık
- Ağız, Diş ve Çene Radyolojisi
- Çocuk Yoğun Bakımı (Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları)
- Algoloji
- Jinekolojik Onkoloji Cerrahisi (Kadın Hastalıkları ve Doğum)
- Anesteziyoloji ve Reanimasyon
- Tıbbi Farmakoloji
- Tıbbi Biyoloji
- Aile Hekimliği
- Tıbbi Genetik
- Kulak Burun Boğaz Hastalıkları
- Tıbbi Biyokimya
- Yoğun Bakım

### 2.1.2.3. Hastaların Düzenli Olarak Takip Edilme Durumları ve Oranları

Anket kapsamında, klinisyen, araştırmacı-klinisyen ve sağlık çalışanı meslek grubundaki katılımcılara, hastalarını düzenli olarak takip edip edemedikleri sorulmuştur. Yanıt veren 237 katılımcının 164'ü (%69,20) hastalarını düzenli olarak takip edebildiklerini belirtmişlerdir. Bu durum, anket katılımcılarının büyük bir kısmının nadir ve tanısız hastalıklarla ilgili olarak hastalarını etkin bir şekilde takip etme imkanına sahip olduğunu göstermektedir. Katılımcıların %30,80'i ise hastalarını düzenli takip edemediklerini belirtmişlerdir. Bu katılımcılar için ayrı bir soru alanı açılmış ve hastalarını neden takip edemediklerini belirtmeleri istenmiştir.

### 2.1.2.4. Hastaların Düzenli Olarak Takip Edilme Durumları (Yanıt “Hayır” ise Gerekçeleri)

Hastasını düzenli takip etmediğini belirten 73 katılımcıya açılan soruda 72 katılımcı hastalarını neden takip edemediklerini bildirmişlerdir. Yanıtlar doğrultusunda, “İleri merkezlere sevk ediyorum” seçeneğinin en çok işaretlenen yanıt olması (%44,44), katılımcıların, yeterli altyapıya ve konuyla ilgili uzmanlığa sahip olmaması nedeniyle, hastalarını daha uygun birimlere/merkezlere sevk ettiklerini göstermektedir. Ayrıca, yanıt veren katılımcıların yaklaşık üçte biri (%38,89), hastaların takibi bırakması sebebiyle hastalarını takip edemediklerini belirtmişlerdir. Bu veriler hasta takibinde, nadir ve tanısız hastalıkların tanısının uzun sürmesi, çoğunun tedavisinin bulunmaması, NH alanında uzman kişilere ulaşamaması gibi sebeplerin etkin olabileceğini düşündürmekte ve hasta takibi için çözümlenmesi gereken önemli sorunlara işaret etmektedir.

“Diğer” seçeneğinde, katılımcıların, açıklama yapabilecekleri bir alan oluşturulmuş olup, bu doğrultuda rotasyonlarını tamamlamış olmaları, sevk yetkilerinin bulunmaması, branş sebebiyle hasta takibinin yapılmaması veya sadece laboratuvar hizmeti verme gibi nedenlerle hastalarını takip edemedikleri belirtilmektedir.

Bu yanıtlar, nadir ve tanısız hastalıkların takip sürecinde karşılaşılan temel zorlukları ve kısıtlamaları yansıtmaktadır.

## 2.1.3. KARŞILAŞILAN ZORLUKLAR VE TANI SÜREÇLERİ HAKKINDAKİ SORULAR

### 2.1.3.1. Nadir ve tanısız hastalıkların yönetiminde karşılaşılan en yaygın zorluklar

NH yönetiminde karşılaşılan zorluklar Tablo 2’de özetlenmiştir. Bu başlık altında yöneltilen diğer sorular ve bu soruların yanıtları aşağıda ayrıntılandırılmıştır.

Tablo 2: Nadir ve tanısız hastalıkların yönetiminde karşılaşılan en yaygın zorluklar

| NADİR VE TANISIZ HASTALIKLARIN YÖNETİMİNDE KARŞILAŞTIĞINIZ EN YAYGIN ZORLUKLAR NELERDİR? |  |                         |
|--|--|-------------------------|
| <b>A</b>   | <b>Tanı Süreçlerinde Araştırma Çalışmaları</b>   | <b>Katılımcı Sayısı</b> |
|  | Özel testlere erişim ve test ücretlerinin ekonomik yükü  | 197                     |
|  | Kaynakların sınırlı olması, tetkiklere ve tanısız teste ulaşamama  | 181                     |
|  | Tanısal testlerin sonuçlanma sürecinin uzunluğu  | 144                     |
|  | Mevcut genetik testlere ulaşabilme, ancak ileri enzim analizi, metabolik test ya da fonksiyonel testlere ulaşamama   | 1                       |
|  | Altyapı yetersizliği   | 2                       |
| <b>B</b>   | <b>Tedavi Süreçlerinde Araştırma Çalışmaları</b>   |                         |
|  | İlaçların Türkiye’de bulunmaması   | 1                       |
| <b>C</b>   | <b>Farkındalık ve Eğitim Çalışmaları</b>   |                         |
|  | Numune toplanması ve hasta iletişimde sürdürülebilirlik (ek gereksinim ve gözetim açısından)   | 93                      |
|  | Sağlık profesyonelleri arasında nadir hastalıklara ilişkin farkındalığın sınırlılığı   | 91                      |
|  | Klinik çeşitliliğin yüksek olduğu hastalık gruplarında tanıyı netleştiremememe   | 75                      |
|  | Farklı bir ön tanı nedeniyle esas tetkiklerin yapılamamasından doğan zaman kaybı   | 47                      |
|  | Hasta yakınları ile iletişimde zorluk  | 38                      |
|  | Hasta onamının sağlanamaması   | 23                      |
|  | Farklı bölümler tarafından yanlış/eksik genetik danışmanlık ve değerlendirmeler sonucu ailenin yanlış/eksik tanı ya da tedavi alması sonucu, aileyi ikna etmede zorluk yaşanması | 1                       |
| <b>D</b>   | <b>Ekosistemin Tanımlanması ve İş Birliği Olasılıklarının Geliştirilmesi</b>   |                         |
|  | Hastanın sosyoekonomik durumu nedeniyle kaynaklara erişiminde yetersizlik  | 166                     |
|  | Araştırmacılar arasındaki iş birliği eksikliği   | 124                     |
|  | Testlere ulaşım ve test sağlayan merkezler hakkında merkezi bilgi sistemi bulunmaması  | 117                     |
|  | Tamamlayıcı merkezler arasında yeterli iletişimin sağlanamaması  | 61                      |
|  | Tanısız hastaların takipli kalması gereken kliniğin/birimin belirsizliği   | 44                      |
| <b>E</b>   | <b>Ankette Sorgulanan Ancak Düzenlenen Çalıştayda Ek Bir Oturum Şeklinde Olmayan, Bu Nedenle Potansiyel Ek Bir Çalıştay İhtiyacı Olan Konu Başlıkları</b>                        |                         |
|  | İlgili branş hekimlerinin her coğrafi bölgede bulunamaması   | 63                      |
|  | Muayene süresinin kısıtlılığı (tanısız ipuçlarını değerlendirmek için yetersiz zaman aralığı)  | 54                      |
|  | Uzman hekim sayısının yetersizliği ya da hekime ulaşma zorluğu   | 46                      |
|  | Nadir hastalıklar için düzenli takibi geliştirecek bir sosyal sağlık sisteminin olmaması   | 1                       |

316 katılımcının verdiği yanıtlar doğrultusunda, nadir ve tanısız hastalıkların yönetimi ile ilgili karşılaşılan en yaygın zorluklar arasında özel testlere erişimde zorluklar, kaynakların sınırlı olması, tanısız test sonuçlarının uzun sürede elde edilmesi, hastanın sosyoekonomik durumu nedeniyle kaynaklara erişimde yetersizlik, iş birliği eksikliği ile testlere ulaşım ve test sağlayan merkezi bir bilgi sisteminin bulunmaması öne çıkmaktadır.

Ulaştığımız bu bilgiler, nadir ve tanısız hastalıklarla ilgili yönetim süreçlerindeki sorun ve engelleri belirgin hale getirmiştir. Hastaların sosyoekonomik durumları ve kaynakların sınırlılığı gibi faktörler, hastaların tanı ve tedavi süreçlerini olumsuz etkilemektedir.

Özel testlere erişim ve testlerin sonuçlanma sürelerindeki uzama, hastalıkların doğru/hızlı teşhisini ve tedavi sürecini geciktirmektedir. Merkezi bir bilgi sisteminin olmaması ve iş birliği eksikliği ise sağlık hizmetlerinin koordinasyonunda ve hastaların takibinde yaşanan sorunlara yol açmaktadır.

Bu çıkarımlar, nadir ve tanısız hastalıkların yönetimi için daha etkili politika ve uygulamaların geliştirilmesi, kaynakların daha etkin bir şekilde yönetilmesi ve sağlık hizmetlerinde koordinasyonun artırılması gerekliliğini vurgulamaktadır. Hastaların tanı ve tedavi süreçlerinde karşılaşılan zorluklar minimize edilirse, daha iyi sonuçlara ulaşılabilecektir.

### **2.1.3.2. Hastaların Başka Merkeze Gönderilme Durumu/Yanıt “Evet” ise Gerekçeleri/Yanıt “Hayır” ise Çalışılan Kurum Bilgisi**

Anket kapsamında, klinisyen, araştırmacı-klinisyen ve sağlık çalışanı meslek grubundaki katılımcılara, hastalarını başka merkezlere yönlendirmeleri gerekip gerekmediği sorulmuştur. Yanıt veren 229 katılımcının verdiği yanıtlar, NH'nin tanısı için gerekli klinik değerlendirme ve tetkiklerin yapıldığı merkezlerin sayısının sınırlı olduğunu göstermektedir. Katılımcıların büyük bir kısmı (%75,98), nadir hastalarını tanı konması amacıyla başka merkezlere (kamu/özel) yönlendirme gereksinimi duyduğunu belirtmiştir. Bu durum, NH'nin teşhis ve tedavisinde uzmanlaşmış merkezlerin ve kaynakların kısıtlı olduğunu ve bu alanda hizmet sunan merkezlere olan ihtiyacın önemini vurgulamaktadır. Ancak, bazı katılımcılar (%24,02) hastaları başka merkezlere yönlendirmenin gerekli olmadığını belirtmiştir. Bu yanıt, bazı alanında uzman kişilerin kendi kurumlarında veya çalışma alanlarında NH'nin tanısı için gerekli klinik değerlendirme ve tetkikleri yapabileceklerini veya yapılan tanı ve tedavi hizmetlerinin yeterli olduğunu düşündüklerini gösterebilir.

Ulaşılan bu verilerle, NH'nin teşhisi ve yönetimi için ulusal düzeyde daha geniş kapsamlı bir yaklaşım gerekliliğinin altı çizilmektedir. NH'nin teşhisi için uzmanlaşmış merkezlerin sayısının artırılması, NH alanında sağlık profesyonellerinin eğitim almasının teşvik edilmesi ve hastaların tanı ve tedaviye erişimini kolaylaştıracak koordinasyon mekanizmalarının geliştirilmesi gibi adımlar, bu alanda hizmet kalitesinin artırılmasına katkı sağlayacaktır.

Hayır cevabı veren katılımcı sayıları ve çalıştıkları kurum tipleri Tablo 3'te listelenmiştir.

Tablo 3: Hastalarını başka merkezlere yönlendirmeleri gerekmeyen katılımcıların çalıştıkları kurumların dağılımı

|   | HAYIR |
|---|-------|
| Üniversite Hastanesi (Devlet veya Vakıf)      | 38    |
| Devlet Hastanesi / Eğitim-Araştırma Hastanesi | 9     |
| Özel Hastane                                  | 2     |
| Üniversite-Araştırma Enstitüsü / Merkezi      | 6     |

### 2.1.3.3. Çalışılan Kurumda Disiplinler Arası Merkez veya Konsey Bulunma Durumu ve Verilen Yanıtların Dağılımı (Evet/Hayır/Bilmiyorum)

Anket kapsamında, klinisyen, araştırmacı-klinisyen ve sağlık çalışanı meslek grubundaki katılımcılara merkezlerinde disiplinler arası konseyin mevcudiyeti sorulmuştur. Soruyu yanıtlayan 229 katılımcının yaklaşık yarısı (%43,23) buldukları merkezde disiplinler arası konseyin mevcut olduğunu beyan ederken, diğer yarısı (%45,85) ise böyle bir konseyin bulunmadığını bildirmiştir. Bu durum, NH'nin yönetimi için multidisipliner yaklaşımın henüz tüm sağlık merkezlerinde gerektiği gibi uygulanmadığını göstermektedir. Anket katılımcılarının bir kısmının (%10,92) ise bu konuda bilgisinin olmadığı göz önünde bulundurulursa, bazı sağlık profesyonellerinin çalıştıkları merkezlerdeki organizasyonel yapı hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıkları ortaya çıkmaktadır. Bu da bilgi paylaşımı ve iş birliği eksikliği olduğunu açıkça göstermektedir.

Bu veriler, NH'nin değerlendirilmesinde ve tedavisinde multidisipliner ekiplerin kurulması ve güçlendirilmesi ihtiyacının kritik bir öneme sahip olduğunu göstermektedir. Bu yaklaşım, hastalara daha kapsamlı bir tedavi ve bakım sağlanmasına, sağlık sonuçlarının iyileştirilmesine katkı sağlayabilir.

Anket sorusunun yanıt şıklarına göre katılımcıların sayısı /kurum tipleri aşağıda listelenmiştir (Tablo 4).

Tablo 4: Disiplinler arası merkez veya konsey bulunma durumuna göre çalışılan kurumların dağılımı\*

|   | EVET | HAYIR | BİLMİYORUM |
|---|------|-------|------------|
| Üniversite Hastanesi (Devlet veya Vakıf)      | 77   | 54    | 17         |
| Devlet Hastanesi / Eğitim-Araştırma Hastanesi | 13   | 37    | 4          |
| Özel Hastane                                  | 2    | 4     | 1          |
| Üniversite- Araştırma Enstitüsü / Merkezi     | 7    | 8     | 2          |
| Sivil Toplum Kuruluşu (Dernek, Vakıf Vb.)     | 0    | 1     | 1          |

\*Soruya "Hayır" yanıtı veren 1 katılımcı kurumunu belirtmemiştir.



Bu verilere dayanarak, NH'nin yönetimi için disiplinler arası konseylerin varlığının genellikle üniversite hastaneleri ve eğitim-araştırma hastaneleri gibi akademik kurumlarda daha yaygın olduğunu görmekteyiz. Bu kurumlarda çalışan katılımcıların çoğunluğu, disiplinler arası konseylerin mevcut olduğunu belirtmiştir. Öte yandan, kamu hastaneleri, özel hastaneler ve araştırma enstitüleri gibi diğer kurumlarda bu tür konseylerin mevcudiyeti daha azdır veya böyle bir konsey hiç yoktur. Karşılaşılan bu durum, bu kurumlarda NH'nin yönetimi için multidisipliner bir yaklaşım eksikliğini ve iş birliği fırsatlarının daha az olduğunu göstermektedir. Bu nedenle, bu kurumlarda disiplinler arası iş birliğini teşvik etmek ve NH'nin yönetiminde daha etkili bir yaklaşım sağlamak için çaba sarf edilmesi gerektiği ortaya çıkar.

### **2.1.3.4. NH Teşhisi Konusundaki Kaynaklara Erişim Durumu ve Yararlanılan Farklı Kaynakların Konularına Göre Dağılımı**

Anket kapsamında, klinisyen, araştırmacı-klinisyen ve sağlık çalışanı meslek grubundaki katılımcılara NH'nin teşhisine yönelik kaynaklara erişimlerinin bulunup bulunmadığı sorulmuştur. Soruyu yanıtlayan 229 katılımcıdan aldığımız yanıtlar, anket katılımcılarının çoğunluğunun (%77,29) NH'nin teşhisine yönelik kaynaklara erişiminin olduğunu göstermektedir. Diğer taraftan, yaklaşık olarak dörtte birlik bir kesim bu kaynaklara erişim imkanına sahip değildir.

Bu bilgi bize, NH'nin teşhisinde kullanılan tetkiklere/testlere olan erişimin, bazı sağlık uzmanları için kısıtlı veya sınırlı olduğunu göstermektedir. Yanıt ile ortaya çıkan yorumda, NH'nin teşhisi ve yönetimi için gereken kaynakların artırılması veya erişilebilir hale gelmesi gerekliliğinin altı çizilmektedir. Bu gelişme, sağlık çalışanlarının ve araştırmacıların NH'nin tanı ve tedavi süreçlerini iyileştirmelerine yardımcı olacaktır.

Bu alanda verilen cevaplara göre katılımcılara özel sorular açılmıştır ve katılımcılardan birden fazla seçenek işaretlenmesi istenmiştir.

Yukarıdaki verilere dayanarak, anket katılımcılarının NH'nin teşhisi için çeşitli kaynaklara erişim sağlayabildiklerini görmekteyiz. Soruyu "Evet" olarak yanıtlayan 147 kişi, merkezlerinde bulunmayan testler için hastaları ilgili yerlere yönlendirme imkanına sahip olduklarını bildirmişlerdir. Ayrıca, bazı katılımcılar (73 kişi) sağlık bakanlığının karşıladığı tetkiklerden yararlandıklarını, projeler kapsamında (55 kişi) veya ilaç firmaları tabanlı desteklerle (54 kişi) kaynaklara erişim sağlayabildiklerini ifade etmişlerdir. Bu çeşitlilik, NH'nin teşhisinde kullanılan alternatif kaynakları yansıtmaktadır. Bu bilgiler, sağlık sisteminin NH'nin teşhisi için daha kapsamlı ve erişilebilir kaynak sağlama arzını ifade etmenin yanısıra, araştırmacıların ve sağlık çalışanlarının bu kaynaklara kolay erişimi için geliştirilmesi gereken politikalar olduğunu ve destek mekanizmalarının gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Aynı soru kapsamında, anket katılımcılarından 52 kişinin NH'nin teşhisi için gerekli kaynaklara erişimde çeşitli zorluklar yaşadığı da tespit edilmiştir. Bunlar sırasıyla; i) Kurumdaki tetkiklerin yetersizliği (44 kişi), ii) Genel sağlık sigortası kapsamında yapılan tetkiklerin yetersizliği (33 kişi) ve iii) Ailenin sigortasının olmaması (9 kişi) şeklindedir. Alınan sonuçlar, NH'nin teşhisi için gerekli kaynaklara erişim sıkıntılarının ve hasta kaynaklı kısıtlamaların olduğunu göstermektedir. Sağlık politikalarının ve sisteminin, bu sorunların üstesinden gelmek ve tüm bireylerin gerekli teşhis ve tetkiklere adil bir şekilde erişim sağlaması için, iyileştirilmesi gerektiğine dikkat çekmektedir.

## 2.1.4. HASTA BAKIMI, HASTALARIN VE HASTA YAKINLARININ DESTEKLENMESİ HAKKINDAKİ SORULAR

### 2.1.4.1. Hastaların Tanı ve Tanı Sonrası Süreçlerinde İhtiyaçlarına Yönelik Destek Konusu ve Yanıt “Evet” ise Destek Alınan Yerler

Bu başlık altında sorulan sorulara verilen yanıtlardan, anket katılımcılarının, hastaların tanı ve tanı sonrası süreçlerinde ihtiyaçlarına yönelik destek konusunda sırasıyla: “Evet” şikkını işaretleyen katılımcı oranı %38,73, “Hayır” şikkını seçen katılımcı oranı %21,59 ve “Bilgim yok” şikkını seçen katılımcı oranı %39,68’dir. Bu durum, NH ile ilgili destek hizmetlerinin yeterli olmadığını düşündürmektedir. Hastaların ve ailelerinin, tanı ve tedavi süreçlerinde karşılaştıkları zorluklarla başa çıkmalarına yardımcı olacak kaynaklara erişimde belirli sınırlamaların olduğu düşünülebilir. Bu veriler, NH’nin yönetiminde daha kapsamlı destek sistemlerinin oluşturulması ve hâlihazırdaki sistemlerin iyileştirilmesi gerektiğini vurgulamaktadır.

Bu alanda verilen yanıtlara göre katılımcılara özel sorular açılmıştır ve katılımcılardan birden fazla seçenek işaretlemeleri istenmiştir.

“Evet” yanıtı veren 122 katılımcının belirttiği desteklere ait detaylar aşağıda özetlenmiştir; i) Takip/genetik danışmanlık (110 kişi), ii) Özel dal poliklinikleri (81 kişi), iii) Rehabilitasyon (72 kişi), iv) Temsilciler ile iletişim (34 kişi). Yanıtlar incelendiğinde, anket katılımcılarının, NH’nin tanı ve sonrası süreçlerinde hastaların ihtiyaçlarına yönelik çeşitli destek hizmetlerinin sunulduğunu belirttiği görülüyor. En çok belirtilen destek hizmeti “takip/genetik danışmanlık” olurken, onu “özel dal poliklinikleri” ve “rehabilitasyon” hizmetleri takip etmektedir. Ayrıca, “temsilciler ile iletişim”in de önemli bir destek kaynağı olduğu belirlenmiştir.

Bu doğrultuda, NH ile mücadele eden hastaların ve ailelerinin, karşılaştıkları zorlukları ele almak için farklı destek hizmetlerine ihtiyaç duydukları söylenebilir. Veriler, NH ile ilgili sağlık hizmetlerinin, multidisipliner bir yaklaşımla ve farklı destek hizmetleriyle entegre bir şekilde sunulması gerektiğini vurgulamaktadır. Böylece, hastaların ve ailelerinin ihtiyaçlarına daha etkin bir şekilde yanıt verilebildikten sonra yaşam kalitelerinin artması sağlanabilecektir.

### 2.1.4.2. Hastalara Yönelik Özel Bakım ve Tedavilere Hastaların Erişiminde Karşılaşılan Zorluklar ve Bu Zorlukların Oransal Dağılımı

Bu başlık altında verilen yanıtlar Tablo 5’te derlenmiştir.

Tablo 5: Hastalara yönelik özel bakım ve tedavilere hastaların erişiminde karşılaşılan zorluklar

|   | Katılımcı Sayısı |
|---|------------------|
| Ailelerin süreçten yıpranmış ya da bunalmış olması                                      | 181              |
| Yeni tedavi yöntemlerine erişim eksikliği   | 178              |
| Tedavi veya özel eğitim giderlerinin sigorta ile yetersiz karşılanması / karşılanmaması | 156              |
| Farkındalık ve uzmanlık eksikliği nedeniyle tedavide gecikmeler                         | 140              |
| İlaçlara erişimin sağlanamaması, bunun için aktif iletişim kanalı bulunmaması           | 136              |
| Alanında uzman hekime ulaşma zorluğu ve bu sebeple takipte düzensizlik                  | 136              |
| Coğrafi engeller  | 109              |
| Takip eden hekimin hastaya yeterli zaman ayıramaması                                    | 93               |
| Bilgim yok  | 33               |
| Diğer   | 1                |

**Cevaplama oranı: %84,57**

Yanıtlar incelendiğinde, NH'lere yönelik özel bakım ve tedavilere erişimde çeşitli boşluklar ve zorlukların olduğu görülmektedir. Ailelerin süreçten yıpranmış veya bunalmış olması en sık işaretlenen zorlukken, onu yeni tedavi yöntemlerine erişim eksikliği ve tedavi maliyetlerinin sigorta tarafından yetersiz karşılanması izlemektedir. Ayrıca, farkındalık ve uzmanlık eksikliği, ilaçlara erişim zorluğu, coğrafi engeller ve alanında uzman hekime ulaşma güçlüğü gibi diğer zorluklar da oldukça yüksek oranda işaretlenmiştir. Bu durum, NH'nin tanı ve tedavisi için uzmanlaşmış sağlık profesyonellerine erişimin önemini vurgulamaktadır.

Alınan yanıtlar, NH'nin yönetiminde ve tedavisinde eksikliklerin ve zorlukların bulunduğunu, bu zorlukların giderilmesi için multidisipliner bir çalışma gayreti ile daha fazla kaynak kullanılması gerektiğini göstermektedir. Ayrıca, hastaların ve ailelerinin ihtiyaçlarını karşılamak için daha fazla destek ve rehberlik hizmetlerine ihtiyaç duyulduğunu da ortaya çıkarmaktadır.

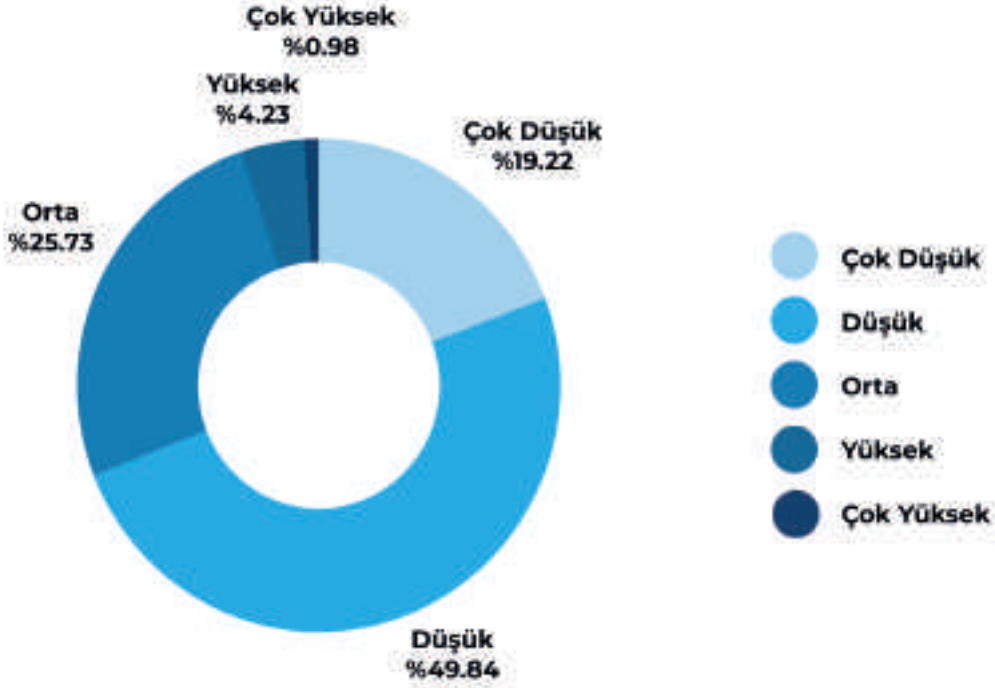
Ek olarak "Diğer" seçeneğini işaretleyenlerden karşılaştıkları zorlukları açıklamaları istenmiş, bir katılımcı "Uzaktan gelen hastaları tetkikler için yatırmak zorunda kalıyoruz, yeterli yatağımız olmuyor. Genel olarak sosyoekonomik ve psikolojik destek için özel birim yokluğu" olarak açıklama yapmıştır.

### 2.1.4.3. Genel Farkındalık Seviyesi

Katılımcılara yöneltilen "Nadir hastalıklara ilişkin genel farkındalığı nasıl değerlendirirsiniz?" sorusuna verilen farkındalık boyutunu gösteren yanıtlar aşağıdaki grafikte özetlenmiştir. NH'lerde genel farkındalığın değerlendirileceği bu soruda en çok cevaplanmış olan seçenek 153 katılımcının işaretlediği "düşük" yanıtıdır. Orta seçeneğini 79, çok düşük seçeneğini 59, yüksek seçeneğini 13, çok yüksek seçeneğini ise üç kişi tercih etmiştir. Yüksek ve çok yüksek seçenekleri en az işaretlenen seçeneklerdir (Şekil 5).

Bu verilere dayanarak, NH'lere ilişkin genel farkındalığın düşük olduğu sonucuna varılabilir. Bu bağlamda, NH'nin genel olarak toplumda yeterince bilinmediği ve farkındalık düzeyinin artırılması gerektiği anlaşılmaktadır. Bu durum, NH ile ilgili eğitim ve bilgilendirme programlarının önemine vurgu yapmaktadır. Toplumda NH hakkında farkındalığın artması, hastaların doğru/hızlı tanı ve tedaviye erişimine katkıda bulunabilir.

## GENEL FARKINDALIK



Şekil 5: Genel farkındalık dağılımı.

### 2.1.4.4. Farkındalık Seviyesinin İyileşme Durumu

Bu soruya yanıt verenlerin oranı %84,57'dir. Yanıtlar doğrultusunda, NH ile ilgili farkındalık seviyesinin olumlu bir artış gösterdiği söylenebilir. Farkındalık seviyesinin iyileştiğini belirten katılımcı oranı %61,24, iyileşmediğini düşünen katılımcı oranı %12,70 olarak belirlenmiştir. Katılımcıların %26,06'sı ise "Emin değilim" seçeneğini işaretlemiştir. Bu gruptaki katılımcıların sorulan soru bağlamında, fikirlerinin belirsiz olduğu veya bazı katılımcıların iyileşme olmadığını düşünmeleri, NH'nin toplumda tanınması ve bilinirliğinin artırılmasına yönelik çabaların olumlu etkileri olsa bile bu çabaların sürdürülmesi ve güçlendirilmesi gerektiğini göstermektedir.

## 2.1.5. ARAŞTIRMA VE EĞİTİM HAKKINDAKİ SORULAR

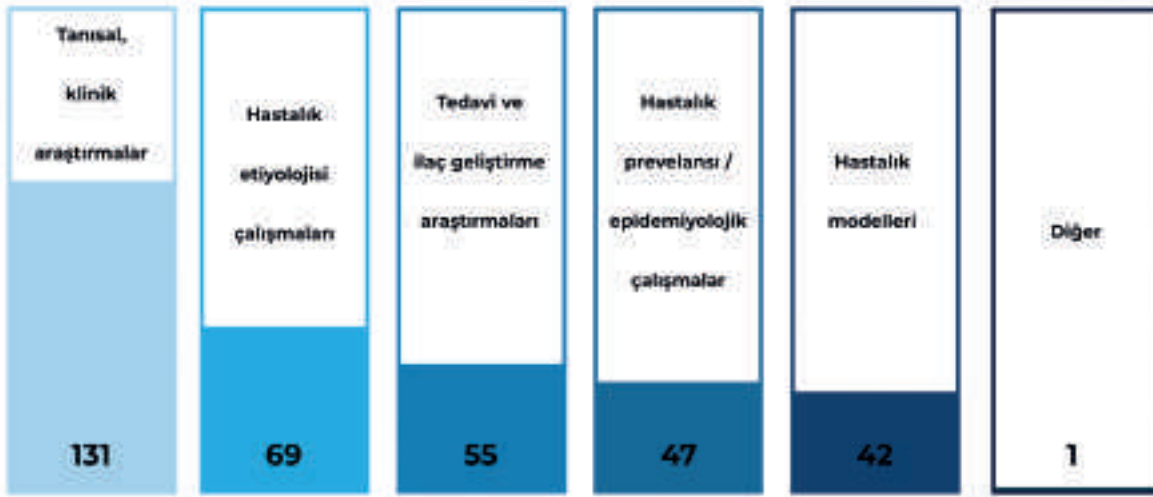
### 2.1.5.1. NH Kapsamındaki Bilimsel Bir Araştırmada, Yürütücü ya da Araştırmacı Olarak Bulunma Durumu ve Yanıt "Evet" İse Çalışmanın Kapsamı

Ankete katılanların önemli bir kısmının, nadir ve tanısız hastalıklarla ilgili araştırmalarda aktif rol aldığı görülmektedir. "Evet" cevabını veren katılımcı sayısı (178 kişi), "Hayır" yanıtını verenlere (129 kişi) kıyasla daha fazladır. Bu durum, bu alandaki araştırmaların ve çalışmaların geniş bir

katılımcı tabanı tarafından desteklendiğini ve yürütüldüğünü göstermektedir. Ancak yine de katılımcıların yaklaşık yarısının nadir ve tanısız hastalıklarla ilgili araştırmalara katılmaması, araştırmacılar, klinisyenler ve diğer ilgili paydaşlar için bu alanda daha fazla çalışmanın teşvik edilmesi gerektiğini ortaya çıkarmıştır.

Bu alanda “Evet” yanıtı veren 178 kişi için yeni bir soru açılmıştır. Bu soruya verilen yanıtlar Şekil 6’da özetlenmiştir;

## EVET İSE;



Rakamlar katılımcı sayısını ifade etmektedir.

Şekil 6: Katılımcıların NH kapsamındaki bilimsel araştırmalarda, yürütücü ya da araştırmacı olarak buldukları çalışmaların kapsamı

### Cevaplama Oranı: %100

Yanıt veren katılımcıların, en sık tanı çalışmaları ve klinik araştırmalar gerçekleştirdikleri görülmektedir. Diğer yanıtı veren katılımcı ise hastalıkların ekonomik yükü üzerine çalışma yürüttüğünü beyan etmiştir.

## 2.1.5.2. NH Konusunda Eğitim Alınma Durumu

Ankete katılanların önemli bir kısmının eğitim veya kariyerleri boyunca NH'nin tanımlanması konusunda eğitim aldığı görülmektedir. Katılımcıların yarısından fazlası (203 kişi) bu tür eğitimler almıştır, bu da NH'nin tanınması ve yönetimi konusunda farkındalığın arttığını gösterebilir. Ancak, eğitim almadığını ifade eden 104 katılımcı (%33,88) da dikkate değerdir. Bu durum, NH'nin tanımlanması ve yönetimi konusundaki eğitimlerin daha geniş kitlelere ulaştırılması ve farkındalığın artırılması gerekliliğini göstermektedir. Eğitim kurumları ve sağlık kuruluşlarının, NH ile ilgili konulara eğitim programlarında yer vermeleri durumunda bu alandaki bilgi ve becerilerin yayılması sağlanabilir.

### 2.1.5.3. NH Konusundaki Son Gelişmelerden Nasıl ve Hangi Kaynaktan Haberdar Olunduğu Bilgisi

#### NADİR VE TANISIZ HASTALIKLAR ALANINDAKİ SON GELİŞMELERDEN NASIL HABERDAR OLUYORSUNUZ?



Şekil 7: Anket katılımcılarının NH konusundaki gelişmelerden haberdar oldukları kaynakların dağılımı.

**Cevaplama Oranı: %84,57**

Bu verilere dayanarak, ankete katılanların NH alanındaki son gelişmelerden haberdar olmak için çeşitli kaynakları kullandıklarını görebiliriz (Şekil 7). Birden fazla seçeneğin işaretlenebildiği bu soruda en yaygın kullanılan kaynaklar arasında mesleki bilimsel kongreler ve etkinlikler (257 katılımcı) ile dergiler ve bilimsel yayınlar (250 katılımcı) bulunmaktadır. Bu, katılımcıların mesleki alanda güncel kalmak ve NH ile ilgili en son araştırmalardan haberdar olmak için bilimsel kaynaklara önem verdiklerini göstermektedir.

Ayrıca, dernek ve sivil toplum kuruluşu etkinlikleri (51 katılımcı), kurum içi etkinlikler (71 katılımcı), sosyal medya platformları (75 katılımcı) ve ilaç firmalarının tanıtımları (59 katılımcı) da NH ile ilgili son gelişmelerin takip edilebildiği önemli kaynaklar olarak öne çıkmaktadır.

Ancak, "Fikrim yok" seçeneğini işaretleyen altı katılımcı olduğu göz önüne alındığında, bazı kişilerin NH ile ilgili güncel bilgilere erişimde zorluk yaşadığı veya bu konuya ilgi duymadığı düşünülebilir.

Diğer kategorisini seçen bir katılımcı ise haberdar olduğu kaynaktan "AB fonları" olarak bahsetmiştir.

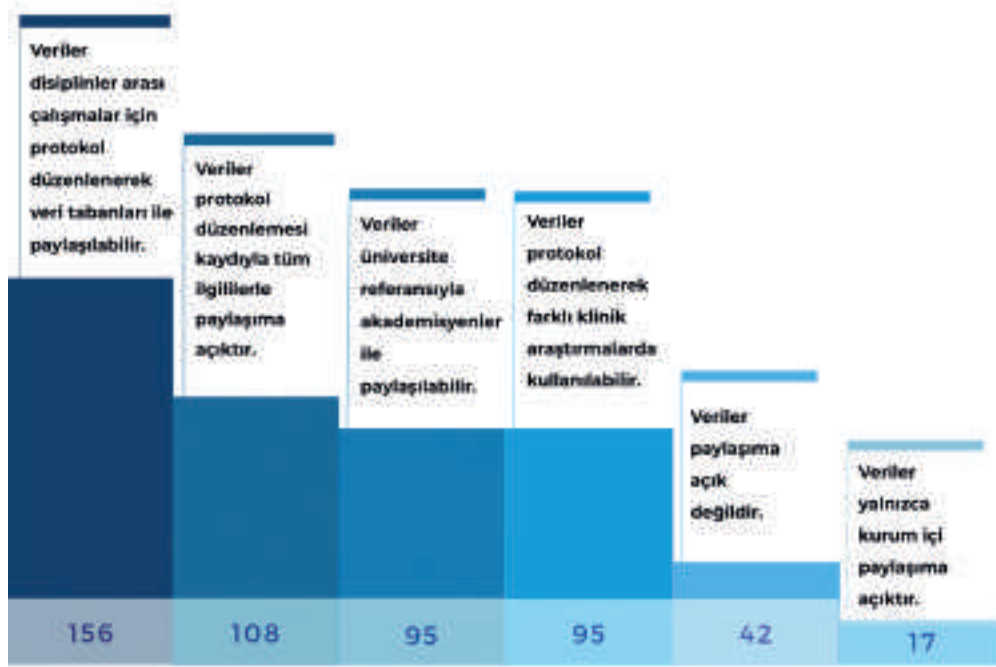
### 2.1.5.4. Araştırmada Değerlendirilen Örneklerden Elde Edilen Verinin Paylaşımı Konusundaki Tutum

Bu başlık altında katılımcılar birden fazla seçeneği belirtebilmişlerdir. Verilen yanıtlar aşağıda belirtilmiştir.

**298 katılımcının birden fazla seçenek işaretleyebildiği yanıtlar doğrultusunda, katılımcıların çoğunluğunun araştırmalarında kullanılan örneklemden elde edilen veriyi paylaşmaya karşı olumlu bir tutum sergilediği görülmektedir.**

Özellikle katılımcıların büyük bir çoğunluğu, verilerin disiplinler arası çalışmalar için, protokol düzenlenerek veri tabanı aracılığıyla tüm araştırmacılarla, üniversite referansı ile akademisyenlerle paylaşılabilirliğini veya protokol düzenlenerek farklı klinik araştırmalarda kullanılabilir olduğunu belirtmiştir. Bu yanıtların oranındaki yükseklik, veri paylaşımının bilimsel iş birliği ve araştırma alanındaki ilerlemeyi teşvik etme potansiyeline sahip olduğunu göstermektedir.

## ARAŞTIRMALARINIZDA KULLANDIĞINIZ ÖRNEKLEMDEN ELDE EDİLEN VERİYİ PAYLAŞMA KONUSUNDAKİ TUTUMUNUZ NEDİR?



Rakamlar katılımcı sayısını ifade etmektedir.

Şekil 8: Araştırmalarda kullanılan örneklem verilerinin paylaşımına ilişkin tutumlar

**Cevaplama Oranı: %82,09**

Ancak, katılımcıların bir kısmı verilerin sadece kurum içi paylaşımına açık olduğunu veya verilerin paylaşımına açık olmadığını belirtmiştir. Bu durum, bazı araştırmacıların veri paylaşımı konusunda, daha kısıtlayıcı bir yaklaşım benimsediğini ve endişeleri olduğunu göstermektedir.

Bu nedenle, veri paylaşımıyla ilgili politika oluşturulması ve bu politikanın araştırmacılar arasında yaygınlaştırılması önem arz etmektedir.

## 2.1.5.5. Türkiye’de NH ve Yetim İlaçlar Alanındaki Bilimsel Çalışmalarda Karşılaşılan Zorlukların Mahiyeti

Bu başlık altında sorulara verilen yanıtlar aşağıda Tablo 6’da derlenmiştir.

Tablo 6: Türkiye’de NH ve yetim ilaçlar alanındaki bilimsel çalışmalarda karşılaşılan zorluklar

|   | Katılımcı Sayısı |
|---|------------------|
| Nadir hastalıklar alanındaki araştırmalara kamu ve özel sektör desteğinin yetersiz olması | 212              |
| Diyalog, iş birliği ve veri paylaşım eksikliği  | 183              |
| Hasta grubunun küçük olmasının araştırmayı zorlaştırması                                  | 181              |
| Yetim ilaçlara yatırımın yetersiz olması  | 147              |
| Nadir hastalıklar alanında farkındalık eksikliği  | 124              |
| Hastalık kodu ve verilerinin eksikliği  | 111              |
| Araştırmacıların nadir hastalıklara yönelik çalışmalara ilgi duymaması                    | 92               |
| İlaç çalışmalarının özellikle çocuk yaş grubunda etik kurul onay zorluğu                  | 74               |
| Nadir hastalıklar alanında bilgi kaynaklarının yetersiz olması                            | 45               |
| Diğer   | 1                |

**Cevaplama Oranı: %81,54**

Birden fazla seçeneğin işaretlenebildiği bu soruya 296 katılımcının verdikleri yanıtlar, NH’nin araştırılması ve tedavisinde karşılaşılan zorlukları anlamak ve çözüm yolları geliştirmek için önemli bir temel oluşturabilir. Kamu, özel sektör ve sivil toplum kuruluşları arasında daha fazla iş birliği ve kaynak sağlanması, araştırmacılar arasındaki iletişimin güçlendirilmesi ve genel farkındalığın artırılması gibi adımların bu zorlukların üstesinden gelmeye büyük ölçüde yardımcı olabileceğini düşündürmektedir.

## 2.1.6. EKOSİSTEM PAYDAŞLARI VE İŞ BİRLİĞİ HAKKINDAKİ SORULAR

### 2.1.6.1. NH Teşhisinde, Diğer Sağlık Çalışanları ile Yapılan İş Birliğinin Sıklığı

297 katılımcının yanıtladığı NH’nin teşhisinde diğer sağlık profesyonelleriyle ne sıklıkla iş birliği yapıyorsunuz sorusuna verilen yanıtlar, NH’nin teşhisi ve yönetimi için multidisipliner bir yaklaşımın önemini vurgulamaktadır.



**Günlük (72 katılımcı) veya aylık düzeyde iş birliği yapan katılımcıların sayısı (77 katılımcı), multidisipliner yaklaşımın ne kadar yaygın olduğunu gösterirken, nadiren (103 katılımcı) veya hiç iş birliği yapmayan (45 katılımcı) katılımcıların sayısı, bu alandaki iş birliğinin daha fazla teşvik edilmesi gerektiğini gösterir.**

Verilen yanıtların kurum bilgisine göre dağılımları Tablo 7’de gösterilmiştir.

Katılımcıların verdiği cevaplar baz alındığında iş birliği yapmış ve yapmakta olan katılımcıların meslek grupları aşağıda verilen tabloda gösterilmektedir:

Tablo 7: NH teşhisinde diğer sağlık çalışanları ile yapılan iş birliği sıklığına göre meslek dağılımı

|                                       | Araştırmacı | Klinisyen | Araştırmacı -<br>Klinisyen | Sağlık Çalışanı |
|---------------------------------------|-------------|-----------|----------------------------|-----------------|
| <b>Şu ana kadar hiç yapmadım.</b>     | 26          | 11        | 5                          | 3               |
| <b>Günlük iş birliği halindeyim.</b>  | 10          | 23        | 39                         | 0               |
| <b>Aylık iş birliği halindeyim.</b>   | 18          | 21        | 37                         | 1               |
| <b>Nadiren iş birliği halindeyim.</b> | 28          | 29        | 42                         | 4               |

### 2.1.6.2. NH Konusunda Temasta Olunan Kurum ve Kuruluş Bilgisi

297 katılımcının yanıtladığı “Nadir ve tanısız hastalıklar konusunda irtibatla olduğunuz/iş birliği yaptığınız/kapasite geliştirme çalışmalarına katıldığınız/destek verdiğiniz kurum ve kuruluş/STK var mıdır?” sorusuna, bahsedilen katılımcılardan 113’ü (%38,05) “Evet” seçeneğini işaretlemiştir. Özellikle, %61,95 (184 kişi) gibi önemli bir orana sahip katılımcının bu tür bir kurum veya kuruluşla irtibatının olmadığını belirtmesi, NH konusunda iş birliği ve destek mekanizmalarının hala geliştirilmesi gerektiğini göstermektedir. Bu veriler, NH ile ilgili çalışmaların ve desteklerin daha geniş bir kesime ulaşması ve etkili bir şekilde koordine edilmesi gerektiğini vurgulamaktadır.

### 2.1.6.3. NH Araştırmalarının ve Tedavi Süreçlerinin Hükümet Politikası Olarak Desteklenmesi Konusundaki Farkındalık

297 katılımcının yanıtladığı “Nadir ve tanısız hastalık araştırmalarını ve tedavi süreçlerini, hasta ve hasta yakınlarını destekleyen herhangi bir hükümet politikası veya girişimi ile ilgili bilginiz var mı?” sorusunda 89 katılımcıdan evet yanıtı alınmıştır. Ayrıca, %70 (208 katılımcı) gibi önemli bir oranda katılımcının bu konuda bilgi sahibi olmadığı belirlenmiştir. Bu kapsamda, NH ile ilgili politika ve desteklerin daha geniş bir topluluk tarafından bilinirliğinin artırılması gerektiği çıkarımı yapılabilir.

### 2.1.6.4. NH Alanındaki Politika Değişikliklerine veya İyileştirmelerine Dair Bilgi

363 katılımcıdan 290 kişinin yanıt verdiği ve birden fazla seçeneğin işaretlenebildiği “Nadir ve tanısız hastalıklar alanında politika değişiklikleri veya iyileştirmeler neler olmalıdır?” sorusu doğrultusunda, politika değişiklikleri veya iyileştirmelerinin özellikle ulusal ve uluslararası düzeyde fon desteğinin artırılması, hastalar için daha etkili takip sistemlerinin kurulması, kılavuzların ve stratejilerin geliştirilmesi, araştırma projeleri için finansmanın artırılması ve sağlık kurumları

arasında iş birliğinin teşvik edilmesi yoluyla gerçekleştirilmesi gerektiğini göstermektedir. Sorudan alınan yanıtlar doğrultusunda iyileştirmelerin en çok hangi alanlarda yapılması gerektiği ortaya çıkmaktadır.

Aşağıdaki Tablo 8’de katılımcıların önerileri derlenmiştir.

Tablo 8: Nadir ve tanısız hastalıklar alanında politika değişiklikleri veya iyileştirmelere ilişkin katılımcı yanıtları ve katılımcı sayısı

|   | Katılımcı Sayısı |
|---|------------------|
| Ulusal/uluslararası fon desteğinin artırılması veya (ilaç, ileri inceleme, araştırma proje sayısının desteklenmesi) yetersiz olması | 215              |
| Nadir hastalar için takip sistemlerinin kurulması   | 199              |
| Ulusal nadir hastalık stratejileri ve kılavuzlarının geliştirilmesi   | 184              |
| Prenatal tarama kapsamının genişletilmesi   | 158              |
| Nadir hastalık araştırmaları için finansman desteğinin artırılması  | 154              |
| Yasal düzenlemeler için sağlık uygulayıcıları ile yasa koyucular arasında daha verimli iletişimin sağlanması                        | 148              |
| Sağlık kurumları ve araştırmacılar arasında iş birliğinin artırılması   | 141              |
| Teşhis ve tedavi için geliştirilmiş sigorta kapsamının geliştirilmesi   | 109              |
| İlaç şirketlerinin yetim ilaç geliştirmesine yönelik teşvikler sağlanması/ artırılması  | 99               |
| Hasta destek kuruluşlarına ve bilinçlendirme kampanyalarına desteklerin artırılması   | 62               |
| Teletıp ve tele sağlık hizmetlerinin yaygınlaştırılması   | 47               |

**Cevaplama Oranı: %79,89**



### 3. ÖNERİLER

***“Nadir ve Tanısız Hastalıklar Araştırma Alanı Paydaşları İçin Durum ve İhtiyaç Belirleme Çalıştayı” kapsamında İBG’nin ev sahipliğinde yürütülen etkinliğe NH’lerin tanısı, tedavisi ve farkındalığıyla ilgili çeşitli zorlukları tartışmak üzere 68 kişi katılmıştır.***

Bu katılımcılar; sağlık çalışanı, kamu yetkilisi ve sivil toplum kurumu temsilcilerinden oluşmaktaydı. Çalıştayı’n başında Prof. Dr. Uğur ÖZBEK tarafından tüm katılımcılara öncelikle genel bilgi ver ve bu bilgilendirme sonrasında katılımcılar dört ana başlığı tartışmak üzere dört ayrı gruba ayrılmışlardır. Bu başlıklar sırasıyla; “Tanı Süreçlerinde Araştırma Çalışmaları”, “Tedavi Süreçlerinde Araştırma Çalışmaları”, “Farkındalık ve Eğitim Çalışmaları” ve “Ekosistemin Tanımlanması ve İş birliği Olasılıkları” olarak adlandırılmıştır. (Şekil 9).



Şekil 9: Çalıştaydaki grup başlıkları

Her bir ana konu için görevlendirilmiş moderatörlerin yönetiminde her grup, 45 dakikalık görüşmeler gerçekleştirmiştir. Grup görüşmeleri esnasında katılımcılar öncelikle konu ile ilgili bireysel görüşlerini sırayla ortaya koymuş, grup üyeleri arasında fikir alışverişinde bulunmuş ve sonrasında tüm görüşler ve öneriler moderatöre teslim edilmiştir. Akabinde bir sonraki ana başlığı içeren konuyu değerlendirmek üzere, grup üyelerinin tümü, diğer başlığı tartışan moderatöre ve masaya yönlendirilmiştir. Uygulanan rotasyon yöntemi ile her grup, tüm ana konular üzerinde görüşlerini paylaşma imkânı bulmuştur.

### 3.1. TANI SÜREÇLERİNDE ARAŞTIRMA ÇALIŞMALARI

Bu başlıkta altında, dört gruptaki tüm katılımcıların ortak kanaatlerinin derlendiği “Öneri Raporu” oluşturulmuştur. Birinci ana başlık altında, tüm gruplardan gelen bilgilerdeki uzlaşılan maddeler esas alınarak iki alt başlık ortaya çıkmıştır;

- a) Dünyada ve Avrupa Ölçeğinde Tanı Süreçlerine Yönelik Yaşanan Gelişmeler
- b) Ülkemizde Tanı Süreçlerine Yönelik Yapılan Çalışmalar ve Geliştirme Alanları

#### a) Dünyada ve Avrupa Ölçeğinde Tanı Süreçlerine Yönelik Yaşanan Gelişmeler

Bu alt başlıktaki görüşler ve öneriler birlikte değerlendirildiğinde; genelde dünyada ve özelde Avrupa'da NH'lerin sıklığı ile dağılımının belirlenmesi ve bu hastalıkların etkilerinin daha iyi anlaşılması için epidemiyolojik araştırmalar yapıldığı bildirilmiştir. Bunun gerekçesi olarak ise belirtilen araştırmalar sayesinde hastalıkların hangi popülasyonlarda ne sıklıkta görüldüğünün belirlenebildiğinin ve bu bilgiden yola çıkılarak sağlık hizmetlerinin planlanmasının daha rasyonel olarak yapılabileceğinin, bunun devamında ise kamu/özel kaynaklarının tahsisinin daha objektif temellere oturtulabileceği belirtilmiştir.

**Konsensüs olarak NH'lerin çoğunun genetik kökenli olduğu, bu nedenle genetik araştırmaların yapılmasının, hastalıkların nedenlerinin ve mekanizmalarının anlaşılması açısından elzem olduğu bildirilmiştir. Toplantı öneri notlarına göre, NH kapsamında yürütülen genetik araştırmaların, hastalıkların altında yatan genetik değişimleri tanımlamak, gen terapileri geliştirmek ve kişiselleştirilmiş tıbbi tedavileri yönlendirmek için kullanılabileceği düşünülmektedir.**

Değinilen genetik araştırmaların yanı sıra, bunlara koşut olarak NH'lerde tanı ve tedavi yöntemlerinin geliştirilmesi amacıyla klinik araştırmaların yapılmasının, yeni tanı testlerinin ve tedavi seçeneklerinin etkinliğinin ve güvenilirliğinin değerlendirmesi açısından önemli olduğu belirtilmiştir. NH'nin küresel bir sorun olduğu, bu nedenle sınırları aşan iş birliği gereksinimi doğurduğu ve ülkeler arası koordinasyonun zorunlu olduğu, Çalıştay'da önerilen bir diğer çıktı olmuştur. Bu bağlamda, hali hazırda uluslararası düzeyde, araştırmacılar, klinisyenler, sağlık politikacıları ve diğer paydaşlar arasında iş birliğini ve bilgi paylaşımını teşvik eden çeşitli girişimlerden bahsedilmiştir. Tüm bu faktörler bir arada değerlendirildiğinde, NH çalışmalarının tanı süreçlerini ve olası tedavi seçeneklerini geliştirmenin, hastalara daha iyi bakım sağlamak ve NH'den mustarip bireylerin yaşam kalitelerini arttırmanın en etkin yolu olacağı ortak karar olarak alınmıştır.

#### **b) Ülkemizde Tanı Süreçlerine Yönelik Yapılan Çalışmalar ve Geliştirme Alanları**

Bu başlık altında "Ülkemizde Tanı Süreçlerinde Yapılan Çalışmalar Nelerdir ve Hangi Alanlarda Geliştirme Yapılabilir?" kapsamında bir soru ortaya çıkmıştır.

**Katılımcıları tümünün oldukça yoğun bir şekilde fikir beyan ettikleri bu sorunun yanıtı konusunda da bir konsensüs sağlanmış ve ortak öneri olarak özellikle SMA (Spinal Kas Atrofisi) hastalığından örnekler verilmiştir. Bu örnekler; SMA konusunda yaşanan toplumsal farkındalık ve bu sayede gebelik öncesi taramanın zorunlu hale getirilmesi, ülkemizde bu spesifik konudaki sağlık politikalarının iyileştirilmesinin NH ile mücadelede ne kadar önemli olduğunu göstermektedir.**

SMA konusundaki bu yönelim sayesinde taşıyıcılar önceden belirlenebilecektir, bu durum ise Türkiye'yi gelişmiş dünya standartlarına yaklaştırmış olacaktır. Alınan karar, ülkemizin NH tanısı ve tedavisinde uluslararası normlara uyum sağladığını göstermesi bakımından ayrıca önemlidir. Bu konuda son söz olarak "Bu ve benzeri gelişmeler, NH ile mücadelede Türkiye'nin ileriye yönelik adımlar attığını, hasta odaklı sağlık politikalarını benimsediğini göstermektedir. Bu tür uygulamaların devam etmesi, NH tanılı bireylerin yaşam kalitesini arttırmaya ve sağlık sistemine olan güvenlerini pekiştirmeye yardımcı olabilir."

Türkiye'de, NH'lerin tanı süreçlerinde eksiklikler ve geliştirilmesi gereken alanlar, uzman katılımcıların görüşleri doğrultusunda belirlenmiştir ve bu konular aşağıdaki iki ana başlık altında sıralanmıştır;

- i. Tanı Süreçleri ile İlgili İyileştirme Adımları*
- ii. Tanı Süreçlerinde İnsan Kaynakları, Altyapı ve Finansman İhtiyaçları*

## i) Tanı Süreçleri ile İlgili İyileştirme Adımları

Dört gruptaki tüm katılımcıların uzlaşısı neticesinde bu başlık altında toplamda dokuz farklı öneri ortaya çıkmıştır.

### 1. Öneri: Türkiye’de NH’lerin tanı ve tedavi süreçleri için bir yapı kurulması

Bu kapsamda merkezî bir yönetim ile kamu, özel sektör, üniversite ayrımı yapılmadan tüm paydaşların dahil olacağı bir altyapının kurulması önerilmiştir. Bu sayede, yani bilgilerin tek bir havuzda toplanması ile tanı çalışmalarının daha hızlı gelişebilmesinin mümkün olacağı belirtilmiştir.

### 2. Öneri: Farklı hastalıklara yönelik özelleştirilmiş bölgesel merkezler kurulmalı

Bu kapsamda “Türkiye’de bölgesel merkezler seçilerek, farklı NH’ler için özelleştirilmeli ve iş birliği bu merkezlerin koordinasyonundan yapılmalıdır.” fikri önerilmiştir.

### 3. Öneri: Çalışmaların multidisipliner planlanması ve artırılması

NH kapsamından yürütülen çalışmalar için, multidisipliner bir bilim kurulu/konseyi tarafından destek alınması önerilmiştir. Ayrıca gerekmesi halinde model organizmalar üzerinde çalışmalar yapılmasının gerekliliği de bildirilmiştir.

### 4. Öneri: İlgili paydaşlarla (kişi, hizmet sunucu, ödeyici, tedarikçi, endüstri, kural koyucu, karar verici) katılımcı mevzuat hazırlığı yapılmalıdır.

### 5. Öneri: Hizmete birinci basamaktan başlayarak, üniversitedeki ilgili anabilim dalına kadar bütüncül yaklaşım (holistik bakış) getirilmelidir.

### 6. Öneri: Genel sağlık sigortaları tarafından karşılanan finansman yeterli değildir. Yeni bir finansman ve geri ödeme modeli geliştirilmelidir.

### 7. Öneri: Üniversitelere, AR-GE için bütçe aktarımı ve ulusal / uluslararası fon desteğine yönelik protokoller yapılmalıdır.

### 8. Öneri: Veri akışının doğru bir yöntemle uygulanabilirliği artırılmalıdır. (Dijital altyapı/ sistem, paylaşım, yapay zekâ/makine öğrenmesi desteği, güvenlik)

### 9. Öneri: Akraba evliliği üzerinden gidilerek, aile taramalarından başlayarak, NH’lerin tanısı konusunda ilerleme sağlanabileceği belirtilmiştir.

## ii) Tanı Süreçlerinde İnsan Kaynakları, Altyapı ve Finansman İhtiyaçları

Nadir ve tanısız hastalıkların etkin yönetimi için insan kaynakları, altyapı ve finansman alanlarında çeşitli stratejik öneriler sunulmuştur.

### 1. Öneri: Teknolojik Altyapı Sağlanmalıdır.

Tanı süreçlerindeki sorunların öncelikli olarak belirlenmesi, sonrasında ise tanı süreçlerinde ortaya çıkan sorunların giderilmesi amacıyla teknolojik altyapı sağlanmasının gerekliliğinden bahsedilmiştir. Bu bağlamda, güncel bir yaklaşım olan ve pek çok farklı alanda uygulama imkânı bulan Yapay Zekâ teknolojilerinin, nadir ve tanısız hastalıkların tanı ve tedavi süreçlerinde de kullanılabileceği vurgulanmıştır. Bu teknolojilerin, tanı sürecini iyileştirebileceği, ilaveten veri analizi ve hastalık tahmini gibi konularda büyük katkılar sağlayabileceği belirtilmiştir.

**2. Öneri:** *Tarama Sonuçları için Müdahale Planı Oluşturulmalıdır.*

Sunulan bir diğer öneri ise, ülkemizde rutin olarak uygulanan tarama testlerinin iyileştirilmesi ve geliştirilmesi böylece tarama sonuçları için müdahale planı oluşturulmasıdır. Tarama sonuçlarına dayalı tedavi ve müdahale planlarının önceden belirlenmesinin bu süreçlerin etkinliğini artırabileceği ve hastaların zamanında ve uygun tedavi almasını sağlayabileceği yönünde ortak fikir beyan edilmiştir.

**3. Öneri:** *Farkındalık ve Sağlık Okuryazarlığını Artırmaya Yönelik Planlar Yapılmalıdır.*

Bilindiği üzere, halkın genel sağlık konularında eğitilmesi, hastalıkların erken teşhisi ve önlenmesi açısından kritik öneme sahiptir. Bu kapsamda, NH hakkında geniş katımlı eğitim kampanyaları düzenlenmesinin ve farkındalık faaliyetlerinin yaygınlaştırılmasının bu süreçte etkin olabileceği önerilmiştir. Katılımcılar bu durumu “sağlık okuryazarlığını artırılması” olarak tanımlamışlardır.

**4. Öneri:** *Tanı ve Tedavi Protokolleri Geliştirilmelidir.*

Nadir ve tanısız hastaların, tanı ve tedavi süreçlerini iyileştirmek için güncel ve üzerinde uzlaşa sağlanmış standart protokollerin geliştirilmesi önerilmiştir.

**5. Öneri:** *Klinik Araştırmalar Mevzuatı Oluşturulmalıdır.*

**Nadir ve tanısız hastalıkları ilgilendiren klinik araştırmaların hukuki bir zemine dayanabilmesi için “Klinik Araştırmalar Mevzuatı” oluşturulması önerilmiştir.**

Bu bağlamda sağlık endüstrisi ile iş birliğini teşvik eden düzenlemelerin, klinik araştırmaların yaygınlaşmasını ve yenilikçi tedavilerin hızla ve erişilebilir olarak piyasaya sunulmasını sağlayabileceği belirtilmiştir.

**6. Öneri:** *Millileşme Sağlanmalıdır.*

Yurt içi veya yurt dışı merkezlerden alınan hizmetlerde yetkin olmayan kişilerce test yapılması kontrolü zorlaştırmakta ve yer yer hatalı sonuçlara neden olabilmektedir.

**Yerli ve milli sağlık altyapısının güçlendirilmesinin gerekliliği konusunda uzlaşıya varılmıştır. Bunun gerçekleştirilmesinin ise kalite kontrolünü artıracığı ve bağımsızlığı sağlayacağı fikri öne sürülmüştür.**

Ayrıca millileşmenin sağlanması durumunda, dışa bağımlılığın asgari düzeye indirilebileceği ve bunun da ülke ekonomisine olumlu yönden katkı sağlayacağına değinilmiştir.

**7. Öneri:** *Hasta Odaklı Eğitimler Planlanmalıdır.*

İlgili sivil toplum kuruluşları ve hasta dernekleri ile birlikte hasta odaklı eğitimlerin uygun yöntemler belirlenerek planlanması önerilmiştir. Bu sayede hastaların hem farkındalıkları artırılacak hem de hastaların, sürecin edilgen değil etken aktörleri olarak her alanda fikirlerinin alınması sağlanabilecektir.

**8. Öneri:** *Mezuniyet Öncesi Eğitim Programları Güncellenmelidir.*

Mezuniyet öncesi; tüm sağlık meslekleri için Yüksek Öğretim Kurulu (YÖK) Çekirdek Eğitim Programında bilgi/beceri düzeyinde eşik değerleri tanımlayan müfredat güncellemeleri yapılması; ayrıca üniversitelerin Sürekli Eğitim Merkezleri'nde çeşitli (modüler yüz yüze veya uzaktan) eğitim programları geliştirilmesi önerilmiştir.

**9. Öneri:** *Mezuniyet Sonrası Eğitimler Kurumsallaştırılmalıdır.*

Düzenli aralıklarla yapılan mesleki gelişim programları ve değerlendirmeler, sağlık profesyonellerinin bilgi ve becerilerini güncel tutarak kariyer gelişimini desteklemesinin yanı sıra yüksek standartlarda sağlık hizmeti verilmesini sağlar. Bu kapsamda oryantasyon/adaptasyon/hizmet içi eğitimlerin kurumsallaştırılmasının ve düzenli olarak yürütülmesinin fayda sağlayabileceği belirtilmiştir. Ek olarak, sağlık mesleklerine yönelik periyodik olarak (3-5 yılda bir) yeterlik sınavları yapılması, sertifikasyon ve puanlama getirilmesi fikri önerilmiştir.

**10. Öneri:** *Uluslararası Standartlara Uyum Sağlanmalıdır.*

Başarılı uluslararası uygulamaların benimsenmesinin, ülkemizdeki sağlık hizmetlerinin kalitesini artırabileceği belirtilmiştir. Bu kapsamda, uluslararası iyi uygulama örnekleri taranarak, uygun bulunanların ülkemize entegrasyonun sağlanması ve Avrupa Referans Ağları ile kurumsal ilişkilerin hayata geçirilmesi önerilmiştir.

**11. Öneri:** *Değişim Programları Desteklenmelidir.*

10. Öneri'ye koşut olarak, ülkemiz hekimlerinin ve araştırmacıların çeşitli yurtdışı değişim programları (Erasmus vb.) ile farklı ülkelere gitmeleri, konu özelinde uluslararası deneyim kazanmaları ve özellikle iyi uygulama örneklerinin ülkemize taşınmasında doğrudan rol almalarının gerekliliği ve bunun sağlayacağı yararlar belirtilmiştir.

**12. Öneri:** *Ücretsiz Tarama Taahhüdü Sağlanmalıdır.*

Geri ödemesi yapılan bazı ilaç ve tıbbi cihazlar için ücretsiz tarama taahhüdünün getirilmesi önerilmiştir. Böylece erken teşhis oranlarının ve sağlık hizmetlerinin erişilebilirliğinin artması sağlanabilir. Bu durumun hem hastalar hem de ülke ekonomisi açısından olumlu sonuçlar getireceği konusunda uzlaşa sağlanmıştır.

**13. Öneri:** *Başarısız Tedavilerde Ücret İadesi İncelenmelidir.*

Nadir ve tanımsız hastalıkların tedavisinde başarılı olunamaması halinde hastadan alınan ücretin iade edildiği ABD ve Avrupa örnekleri incelenmelidir. Süreç ayrıntılı olarak incelendikten sonra, ülkemizdeki uygulama koşulları analiz edilmelidir.

**14. Öneri:** *Hızlı Onay ve Ekonomik Değerlendirme Yapılmalıdır.*

Yetim ilaçların ödenmesi işlemlerinde öncelikli olarak onayların hızlı olmasının gerekliliği vurgulanmış ve bunun hastaların yenilikçi tedavilere erişimini hızlandırmakta olduğu belirtilmiştir. Önerinin somutlaştırılması için İngiltere'den NICE (National Institute for Health and Care Excellence) örneği verilip oradakine benzer bir şekilde yenilikçi tedavilere önce hızlı onay verilmesi ve ardından ekonomik değerlendirme (HTA) yapılması önerilmiştir.

**15. Öneri:** *Alternatif Geri Ödeme Modelleri Geliştirilmelidir.*

NH'lerde yalnızca tek bir geri ödeme modeli yerine, alternatif geri ödeme modellerinin geliştirilmesi ve çeşitlendirilmesi gerektiğine değinilmiş; bu sayede hastalıkların tedavi süreçlerini finansal olarak destekleneceği ve hastaların tedaviye erişiminin artacağı belirtilmiştir.



## 3.2. TEDAVİ SÜREÇLERİNDE ARAŞTIRMA ÇALIŞMALARI

İkinci ana başlık altında, katılımcılar “Tedavi süreçlerine ilişkin yaşanan gelişmeler” ve “Türkiye’de tedavi süreçlerinin iyileşmesi için gerekli gelişmeler” konularıyla ilgili olarak, mevcut tedavi süreçlerindeki yenilikler ve Türkiye’deki tedavi hizmetlerinin iyileştirilmesi için gerekli olan gelişmeler hakkında görüş ve önerilerini paylaşmışlardır.

### a) Tedavi Süreçlerine İlişkin Yaşanan Gelişmeler

Bu başlık altında katılımcılar özellikle gen tedavisi seçeneğini tartışmışlar ve genel olarak aşağıda değinilen durumlar konusunda uzlaşmışlardır. Çalıştay katılımcılarının ortak görüşü doğrultusunda, Türkiye’de gen tedavisi alanında gözlenen gelişmelerin, ülkemizin sağlık alanındaki teknolojik altyapısını güçlendirdiği ve bu durumun ülkemizi gelişmiş diğer ülkelerle paralel seviyeye getirdiği belirtilmiştir. Gen tedavisi, NH’lerin tedavisinde önemli bir potansiyele sahip olan ve görece yenilikçi bir yaklaşımdır. Ülkemizdeki bilimsel ve teknolojik potansiyelin arttığını gösteren bu yöndeki gelişmelerin, Türkiye’nin sağlık sektöründe yüksek teknolojiye dayalı bir ülke olma yolundaki ilerleyişini gösterdiğini beyan etmişlerdir. Ayrıca, NH’lerin tedavisinde daha etkili ve kişiye özel kişiselleştirilmiş tıp kavramıyla uyumlu çözümlerin geliştirilmesine olanak tanıyarak hasta yaşam kalitesini artırabileceği vurgulanmıştır.

### b) Türkiye’de Tedavi Süreçlerinin İyileşmesi İçin Gerekli Gelişmeler

Bu oturumda, NH alanındaki tedavi süreçlerinin sosyal ve ekonomik boyutları detaylı bir şekilde ele alınmıştır. Bu kapsamda katılımcılar, hedefe yönelik tedavilerde maliyet sorunları ve Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) tarafından geri ödeme problemlerinin yaygın olduğunu belirtmişlerdir. Özellikle NH’lerin tedavisinde kullanılan ilaçların SGK tarafından nadiren onaylandığı vurgulanmıştır. Tedavi sürecinde, hastaların kullanması gereken ilaçların geri ödemesi konusunda ciddi sıkıntılar yaşandığı aktarılmıştır. Bu konudaki gelişmelerin beklenen düzeyde olmamasının yanı sıra, geliştirilen yeni teknolojilere ise hastaların maddi açıdan ulaşımının zor olduğu ifade edilmiştir.

Katılımcılar, NH’lerin tedavi sürecinde yetersiz iletişim ağları nedeniyle iş birliği eksikliklerinin bulunduğunu ve bu durumun yanı sıra, eğitim ve gelişen teknolojinin yeterli düzeyde takip edilemediğini belirtmişlerdir. Katılımcıların bu konulara dair görüş ve önerileri 11 başlık altında toplanmıştır.

#### 1. Öneri: Ulusal Kayıt ve Veri Yönetimi Sistemi Oluşturulmalıdır.

Gelişen teknolojinin sunduğu imkanlar doğrultusunda, NH'lere özel bir kayıt ve veri yönetimi sistemi oluşturulması önerilmiştir. Bu sistemin, ulusal hastalık prevalansının etkin bir şekilde izlenmesini sağlayacağı ve uygun tedavi süreçlerinin planlanmasında önemli bir rol oynayabileceği belirtilmiştir.

#### 2. Öneri: Hasta Odaklı Tedavi Süreçleri Başlatılmalıdır.

Hastalık prevalansına göre hedef tanımlaması yapıldıktan sonra, uygun tedavi süreçlerinin başlatılması gerekliliği üzerinde durulmuştur. Bu kapsamda, hasta odaklı eğitimlerin planlanması ve sağlık okuryazarlığını artıracak içerikler oluşturulması önerilmiştir.

#### 3. Öneri: NH için Tanı ve Tedavi Merkezleri Yaygınlaştırılmalıdır.

NH için tanı ve tedavi merkezlerinin yaygınlaştırılmasının, hastaların daha hızlı ve doğru tanı almasına ve tedaviye erişimlerine katkı sağlayacağı belirtilmiştir.

#### **4. Öneri:** *STK Destekleri Artırılmalıdır.*

Sivil toplum kuruluşlarının (STK) desteklerinin, NH'lerin tedavi süreçlerinde önemli bir rol oynama potansiyeli taşıdıkları belirtilmiş ve bu desteklerin artırılmasının gerektiği vurgulanmıştır.

#### **5. Öneri:** *Sertifikalı Sağlık Hizmetlerinin Uygulanması*

Hastanelerde ve laboratuvarlarda Hospitalized examination (art-Cell), GC, GMP gibi uluslararası sertifikaların alınması ve bu standartlara uyularak araştırmaların bu doğrultuda yürütülmesi önerilmiştir.

#### **6. Öneri:** *Millileşme ve Yerli Üretimin Teşvik Edilmesi*

Katılımcıların tümü tarafından Türkiye'de NH alanında millileşmeye gidilmesi gerektiği önerilmiştir. Buna gerekçe olarak ise yurt dışından temin edilen ilaçların erişim sorunu ve yüksek maliyeti göz önünde bulundurularak, yerli üretimin teşvik edilmesi gerektiği konusunda uzlaşa sağlanmıştır. Ayrıca, biyolojik örneklerin yurt dışına gönderilmesi yerine yerel düzeyde ve ülkemizin kendi imkanları dahilinde testlerin ve analizlerin yapılabilmesi için altyapının geliştirilmesi önerilmiştir.

#### **7. Öneri:** *Ar-Ge Çalışmaları ve Patentli Ürünler Artırılmalıdır.*

Yürütülen çalışmalardan elde edilen bulguların daha profesyonel bir düzlemde değerlendirilmesi, araştırmacıların Ar-Ge süreçleri sırasında ve sonrasında patent süreçleri hakkında girişimlerde bulunmaları gerektiği belirtilmiştir.

#### **8. Öneri:** *Teknolojik Altyapı Güçlendirilmelidir.*

Teknolojik altyapının geliştirilmesi için Avrupa Referans Ağları Sistemi'ne entegrasyonun önemine değinilmiştir. Bu kapsamda, teknolojik altyapının yapay zekâ uygulamaları ile desteklenmesi, E-nabız sisteminin bu sürece dahil edilmesi, hasta kayıt sistemlerinde kullanıcı dostu arayüzlerinin kullanılması konularında uzlaşmaya varılmıştır.

#### **9. Öneri:** *Klinisyen-Araştırmacı İletişimi ve Üniversite İş Birlikleri Artırılmalıdır.*

Nadir ve tanısız hastalıkları konularına odaklanmış araştırmacılar ile hastalarla doğrudan temasta bulunan hekimler arasında iş birliğinin geliştirilmesinin gerekliliği belirtilmiştir. Aynı kapsamda üniversitelerin de hem kurum içinde hem de diğer kurumlarla iş birliğini sağlamaları ve ilerletmeleri bir öneri olarak ortaya konulmuştur.

#### **10. Öneri:** *Yasal Düzenlemeler ve Politikalar Geliştirilmelidir.*

Tedavi süreçlerindeki ek gereksinimlerin karşılanması için yasal düzenlemelerin ve sağlık politikalarının geliştirilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

#### **11. Öneri:** *Özelleşmiş Merkezler Kurulmalıdır.*

NH'lerin etkin yönetimi için önlenebilirlik, erken tanı, genomik ve fonksiyonel yaklaşımların benimsenmesinin önemine değinilmiş, bu doğrultuda özelleşmiş merkezlerin ve üçüncü basamak hastanelerinin süreçteki gerçekleştirmeleri gereken rolleri vurgulanmıştır. Değinen merkezlerin kapasitelerinin hem nicelik hem nitelik açısından artırılmasının ve en uygun altyapının sağlanmasının, hastaların daha iyi tanı ve tedaviye erişimlerini sağlayacağı bildirilmiştir.

### 3.3. FARKINDALIK VE EĞİTİM ÇALIŞMALARI

Çalıştay katılımcıları, “Farkındalık ve Eğitim Çalışmaları” oturumunda, eğitim ve farkındalık çalışmaları ile iş birliği geliştirme faaliyetlerini tartışma ve şekillendirme fırsatı bulmuşlardır. Bu oturumda, Türkiye’de çeşitli alanlarda eğitim eksikliği olduğu vurgulanmış ve özellikle tanı aşamasında farkındalık eksikliği nedeniyle bu alanda eğitim uygulamalarının artırılması gerektiği belirtilmiştir. Katılımcılar, tanı aşaması için konu ile ilgili uzmanların yanı sıra, psikolog, hukukçu, sosyal hizmet uzmanı, gelişim psikoloğu ve bazı hastalıkların özellikleri sebebiyle diyetisyen gibi destekleyici rollerdeki mesleklerin de meslek içi eğitim kapsamına dahil edilmesinin önemine dikkat çekmişlerdir.

Katılımcılara üç temel başlık altında (“Uluslararası iyi eğitim uygulamaları nelerdir? Hangi eğitimler Türkiye ile uyumludur?”, “Hangi eğitimlere ihtiyaç vardır? Eğitim içerikleri ne olmalıdır?” ve “Uzaktan eğitim olacaksa hangi entegrasyonlar olmalıdır?”) sorular yöneltilmiş ve bu doğrultuda tüm gruplardan gelen bilgilerdeki uzlaşılan maddelere göre iki alt başlık ortaya çıkmıştır.

#### a) Türkiye’de Uygulanması Gereken Eğitimler

#### b) NH’lerin Tanı ve Tedavisine İlişkin Eğitim Materyallerinin Ve Kılavuzların İçeriği

- i. Hekim ve Sağlık Çalışanlarına Yönelik
- ii. Hasta ve Hasta Yakınlarına Yönelik

#### a) Türkiye’de Uygulanması Gereken Eğitimler

Katılımcılar, NH’lerin tanı ve tedavisi için Avrupa’da sunulan eğitimlerin, Türkiye’ye entegre edilmesi gerektiğini belirtmişlerdir. Bu eğitimlerin, hasta ve hasta yakınları ile sağlık çalışanlarını bilinçlendirmeye yönelik, gelişime açık ve sürdürülebilir olmaları konularında tam uzlaşı sağlanmıştır.

Oturumda Türkiye’de uygulanabilecek eğitimler kapsamındaki öneriler aşağıdaki sunulduğu haliyle belirtilmiştir:

**1. Öneri:** Türkiye, Avrupa Birliği Portalı Orphanet’e Entegre Edilmelidir.

**2. Öneri:** Sürekli Eğitim Merkezleri Kurulmalıdır.

**3. Öneri:** Üniversitelerde Ar-Ge Çalışmaları Artırılmalıdır.

Üniversitelerde Ar-Ge çalışmalarının devam etmesi için fon sağlayıcı (TÜBİTAK, TÜSEB vb.) desteklerinin ve konuya özgü araştırma bütçelerinin artırılmasının gerektiği beyan edilmiştir.

**4. Öneri:** Erasmus Programlarına Entegrasyon Sağlanmalıdır.

Başta Erasmus programı olmak üzere, çeşitli yurt dışı programlara entegre olunması ve bu sayede araştırmacıların bilgilerinin artmasının, uluslararası düzeyde iş birlikleri geliştirebilmelerinin önemine değinilmiştir.

**5. Öneri:** Referans Merkezleri Kurulmalıdır.

NH’lerin tanı ve tedavisi için referans merkezlerinin kurulmasının gerekliliğine değinilip, bu kapsamda uzmanlaşmış merkezlerin oluşturulmasının zarureti ve hastaların daha hızlı ve uygun bir şekilde, ilgili alanlara yönlendirilmelerinin sağlanabileceği belirtilmiştir. Referans merkezlerinin kurulmasının, sürecin bütüncül olarak idamesini sağlayacağı da ayrıca belirtilmiştir.

**6. Öneri:** Sosyal Sorumluluk Projeleri geliştirilmelidir.

Nadir ve tanısız hastalıkların mahiyeti konusunda, salt sağlık hizmeti verenlerin, araştırmacıların, hasta yakınlarının değil genel olarak toplumu oluşturan çok sayıdaki katmana dair bireylerin bilgilendirilmeleri için Sosyal Sorumluluk Projeleri'nin hayata geçirilmesinin gerekliliği belirtilmiştir.

**7. Öneri:** Orphanet kapsamında Türkçe eğitim modülleri oluşturulmalıdır.

Nadir ve tanısız hastalıklar konusunda hem Avrupa'daki çalışmaların ve gelişmelerin daha kolay takip edilmesi hem de tüm paydaşların (hasta, hasta yakını, araştırmacı, hekim vb.) konuya dair güncel ve güvenilir kaynakları izleyebilmesi için Türkçe eğitim modüllerinin oluşturulması konularında, katılımcılar arasında görüş birliğine varılmıştır.

**b) NH'lerin Tanı ve Tedavisine İlişkin Eğitim Materyallerinin ve Kılavuzların İçeriği**

**Eğitim faaliyetleri çerçevesinde hem sağlık çalışanlarına hem de hastalara/hasta yakınlarına yönelik eğitim programlarının planlandığı ve bir kısmının hayata geçirildiği bildirilmiştir.**

Eğitimlerin farklı topluluklar için özel olarak, o grubun özellikleri dikkate alınarak düzenlenmesi, her topluluğun ihtiyaçlarını, bilgi düzeylerini ve beklentilerini karşılamanın zorunluluğu belirtilmiştir. Bu kapsamda, katılımcılardan ilgili hedef topluluklara yönelik eğitimlerin ve hastalıklara ilişkin rehberlerin oluşturulma süreçlerine dair görüşlerini paylaşmaları istenmiştir.

**i) Hekim ve Sağlık Çalışanlarına Yönelik**

Hekimlere ve diğer sağlık çalışanlarına yönelik eğitimlerin, teknik ve ayrıntılı bilgiler içermesi gerektiği konusunda fikir birliği oluşmuştur. Bu eğitimlerin kapsam olarak; yeni tedavi yöntemleri, tanı teknikleri, etik sorunlar ve hasta ile iletişim becerileri gibi konuları içermesi önerilmiştir. Bu tür eğitimlerin, sağlık çalışanlarının güncel bilgilere erişimini artıracak, mesleki becerilerini geliştireceği ve daha kaliteli sağlık hizmeti sunma yeteneklerini artıracakı belirtilmiştir. Bu kapsamda katılımcıların ortak görüşleri doğrultusunda hekimlere ve sağlık çalışanlarına yönelik eğitim materyallerinin ve kılavuzların içeriği ile ilgili çeşitli öneriler ortaya çıkmıştır.

**1. Öneri:** Bilim, Eğitim ve Uygulamalarda Mükemmellik İlkeleri Sağlanmalıdır.

İyi bilim (Good science), kaliteli eğitim (better education) ve iyi uygulamalar (best practice) kavramlarının önemsenmesi, bu kapsamda eğitimler oluşturulması önerilmiştir.

**2. Öneri:** İletişim Odaklı Eğitimlere Önem Verilmelidir.

Eğitimlerde hastaya yaklaşım ve hastayla iletişim konularına önem verilmesi gerekliliği belirtilmiştir.

**3. Öneri:** Rehberlerin Oluşturulması ve Güncellenmesi

Tanı konmuş bir hastalık için ilgili rehberler oluşturulması gerektiği bildirilmiştir. Ayrıca hem eğitim içerikleri hem de hastalıklara dair rehberlerin düzenli aralıklarla güncellenmesi önerilmiştir.

**4. Öneri:** Rehberlerin Oluşturulması ve Güncellenmesi

Eğitimlerin konularının belirlenmesi ve içeriklerinin hazırlanmasında multidisipliner bir yaklaşım benimsenmesi gerektiği bildirilmiştir.

**5. Öneri:** *Eğitim Kaynakları Yerelleştirilmelidir.*

Yabancı kaynaklı eğitim içeriklerinin ülkemiz gerçekliğini dikkate alarak yerelleştirilmesinin önemli olduğu vurgulanmış ve bu konuda çalışmaların yapılması önerilmiştir.

**6. Öneri:** *Çevrimiçi Eğitimler Düzenlenmelidir.*

Eğitimler için çevrimiçi seçenekler sunulması ve hastalıklara dair rehberlerin yine çevrimiçi olarak erişime açık olması önerilmiştir.

**7. Öneri:** *Eğitimde Kurumsal İş Birliği Kurulmalıdır.*

Eğitim içeriklerinin hazırlanması sürecinde Millî Eğitim Bakanlığı ve Sağlık Bakanlığı gibi temel karar verici kurumların da yer alması gerekliliği vurgulanmıştır. Bu kapsamda kurumların da güncel NH'lerin takibini yapmalarının önemli olduğu belirtilmiştir.

**8. Öneri:** *Tıp Fakültesi ve İlgili Enstitüler Bünyesinde NH Odaklı Eğitimler Uygulanmalıdır.*

Özellikle Tıp Fakültesi öğrencilerine, NH'ler özelinde eğitimlerin verilmesi gerektiği belirtilmiştir. Fakültelerde eğitim programlarının bu doğrultuda güncellenmesi ve bu alanlarda konuya odaklanmış uzman kadroların oluşturulması önerilmiştir. Ayrıca NH'ler üzerine lisansüstü programlarının açılmasının teşvik edilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

**9. Öneri:** *Yardımcı Personel Eğitimleri Düzenlenmelidir.*

Yardımcı ve teknik personel için özel eğitim programları düzenlenmesi, böylece bu personelin NH'lerin yönetiminde etkin olarak görev almalarının sağlanması önerilmiştir.

**10. Öneri:** *Eğitim İçeriklerinde NH'nin Ekonomik ve Tedavi Boyutları Ele Alınmalıdır.*

Yukarıda öneri olarak sunulan eğitim programlarının hazırlanması sırasında, Nadir ve Tanısız Hastalıkların ekonomik yansımaları ve tedavi sürecine dair tüm boyutların ayrıntılı olarak anlatılması gerektiği öneri olarak sunulmuştur.

**11. Öneri:** *Akraba Evlilikleri İçin Risk Raporları Düzenlenmelidir.*

Nadir ve tanısız hastalıkların, akraba evliliği yapmış olan bireylerin çocuklarında görece yüksek oranda tespit edilmesi nedeniyle, bu şekilde evlenen bireyleri kapsayacak şekilde risk raporları hazırlanması ve bunların düzenli aralıklarla güncellenmesi önerilmiştir.

**12. Öneri:** *Nadir ve Tanısız Hastalıklar İçin Aile Hekimliği Birinci Basamak olarak Aktive Edilmeli*

Aile hekimliğinin, nadir ve tanısız hastalıkların ele alınmasında birinci basamak olarak düşünülmesi gerektiği, eğitim ve rehber içeriklerinde bu perspektifin göz önünde bulundurulması önerilmiştir.

## ii) **Hasta ve Hasta Yakınlarına Yönelik**

Eğitimin farklı hedef topluluklara özgü olarak düzenlenmesi, her bir topluluğun ihtiyaçlarını, bilgi düzeylerini ve beklentilerini karşılamak için ayarlanması gerektiği belirtilmiştir. Özellikle, hasta ve hasta yakınlarına yönelik eğitimlerde, hastalıkların semptomları, tedavi seçenekleri, bakım yöntemleri ve kaynaklara erişim gibi konuların vurgulanması önerilmiştir. Son olarak, bu tür eğitimlerin, hastaların ve yakınlarının hastalıkla başa çıkma becerilerini artırabileceği, tedaviye uyumlarını destekleyeceği ve sağlık hizmetlerinden daha etkin bir şekilde yararlanmalarını sağlayabileceği vurgulanmıştır.

### **1. Öneri:** *Uluslararası Hasta Derneklerinin İzlenmesi ve Model Alınması*

Başta Avrupa olmak üzere dünya genelinde faaliyet yürüten hasta derneklerinin eğitim çalışmalarının incelenmesi ve örnek alınması fikri ortaya atılmıştır.

### **2. Öneri:** *Toplum Bilincini Artırmak ve Doğru Bilgi Yayılımı için Çalışmalar Yapılmalıdır.*

NH'ler için temel düzeyde bilgilendirme eğitimleri hazırlanması fikri vurgulanmıştır. Ayrıca televizyon programlarının ve sosyal medyanın insanlar üzerindeki etkisinin doğru kullanılması gerektiği belirtilmiştir. Televizyonlarda ve sosyal medyada konunun uzmanı olmayan kişilerin, halkı yanıltıcı bilgiler veriyor olmaları tartışılmış ve Çölyak hastalığına dair bu konuda örnekler verilmiştir. Değinilen konunun halk sağlığı açısından ciddi sorunlar doğuracağı belirtilmiş ve bu durumu bir nebze de olsa engelleyebilmek için TV programlarına NH'ler ile ilgili doğru bilgilerin verileceği şekilde katılımların olması gerektiği üzerinde durulmuştur.

### **3. Öneri:** *NH ve Farkındalık Günleri Düzenlenmelidir.*

**NH Günleri düzenleyerek hem sağlık personeli hem de hasta/hasta yakınlarında farkındalık artırılması önerilmiştir. Ayrıca Millî Eğitim Bakanlığı ile iş birliği yaparak bağlı tüm eğitim kurumlarında Farkındalık Günleri düzenlenmesi önerilmiştir.**

### **4. Öneri:** *Kılavuzlar ve Broşürler Yayınlanmalıdır.*

Bakanlık tarafından NH'ler ile ilgili kılavuzlar ve broşürler yayımlanması ve muhataplarına ulaştırılmasının organize edilmesi önerilmiştir. Bu kaynakların topluma bilgi sağlayabileceği yönünde ortak görüş bildirilmiştir.

### **5. Öneri:** *Pedagojik Yaklaşımlarla Desteklenen Çocuk Simülasyon Eğitimlerinin Planlanması*

Nadir ve tanısız hastalıklardan mustarip en geniş topluluk olan çocuklara yönelik simülasyon merkezlerinde çocukların ilgili konuda eğitim almalarının teşvik edilmesinin etkili bir yöntem olabileceği belirtilmiştir. Simülasyon merkezlerinde çocukların eğitimi için özel pedagojik yaklaşımların kullanılmasının önemli olduğuna değinilmiştir. Konsensüs olarak, eğitim programlarının çocukların yaşına ve gelişim düzeyine uygun olması gerektiği fikri genel kabul görmüştür. Bu eğitimlerin çocukların sağlık alanında deneyim kazanmalarını sağlayarak klinik ortamlara alışmalarına ve tıbbi prosedürleri anlamalarına yardımcı olabileceği gibi olumlu bir yanı olmakla birlikte, simülasyonun yanlış algılanması veya olumsuz deneyimler yaşanması durumunda çocuklarda korku gibi negatif algılarında oluşabileceği ve bu nedenle simülasyon merkezlerinde eğitim için özel pedagojik yaklaşımların kullanılmasının önemli olduğu belirtilmiştir.

**6. Öneri:** *Eğitim Düzeyine Uygun Bilgilendirme Sağlanmalıdır.*

Hasta/hasta yakınlarının eğitim düzeyi göz önüne alınarak, bilgi aktarımının buna uygun olarak yapılması gerektiği belirtilmiştir.

**3.4. EKOSİSTEMİN TANIMLANMASI VE İŞ BİRLİĞİ OLASILIKLARI**

NH'lerin tanı ve tedavi sürecinde ekosistemin tanımlanması ve iş birliği olanakları, çok disiplinli bir yaklaşım ile oluşturulmaktadır. NH'ler genellikle az sayıda hasta üzerinde yoğunlaşır ve bu hastalıklarla ilgili bilgi ve uzmanlık istenen düzeyde değildir. Bu nedenle, NH'ler ile mücadele etmek ve bu konuda etkili bir ekosistem oluşturmak için bir dizi farklı paydaşın iş birliği gerekmektedir. Çalıştay katılımcıları bu oturumda "Ekosistemin Tanımlanması ve İş Birliği Olasılıkları" amacıyla fikir alışverişinde bulunmuştur.

**1. Öneri:** *Farkındalığın Artırılması*

NH'ler ile mücadelede toplumun aktif katılımı ve toplum farkındalığının artırılması hayati önem taşır. Bu amaçla, hasta grupları, hasta dernekleri, gönüllü gruplar ve sosyal medya gibi farklı platformlar aracılığıyla bilgi paylaşımı artırılmalı ve destek ağları güçlendirilmelidir.

**2. Öneri:** *Multidisipliner İş Birlikleri Kurulması*

İş birlikleri, multidisipliner yaklaşımla ele alınmalı; eğitim ve farkındalık faaliyetlerinde sadece hasta, hasta yakını, sağlık hizmeti sunucuları değil psikologlar ve sosyologlardan da destek alınması yönünde bir öneri getirilmiştir.

**3. Öneri:** *Sağlık Profesyonellerinin Eğitimi*

NH'ler ile ilgili sağlık profesyonellerinin eğitimi ve bilinçlendirilmesi, tanı ve tedavi süreçlerinin iyileştirilmesi için olmazsa olmaz temel bir adımdır. Bu bağlamda tıp, diş hekimliği, eczacılık ve sağlık bilimleri fakülteleri ile diğer sağlık kurumları ve mesleki eğitim programlarının geliştirilmesi gerektiği, bu sayede NH'lerin teşhisi ve yönetimi konusunda uzmanlaşmış personel yetiştirilmesinin önemine değinilmiştir.

**4. Öneri:** *Ar-Ge Faaliyetlerinin Teşvik Edilmesi ve İnovasyonun Desteklenmesi*

NH'ler ile mücadelede üniversiteler arası iş birlikleriyle birlikte, Ar-Ge faaliyetlerinin teşvik edilmesi ve eş zamanlı olarak inovasyonun desteklenmesi önerilmiştir. Bunun, yeni tedavi yöntemlerinin ve olası ilaçların keşfi, genetik tanı teknolojilerinin geliştirilmesi ve kişiselleştirilmiş tıp alanında ilerlemelerin sağlanması anlamına geleceği belirtilmiştir.

**5. Öneri:** *Klinik Araştırmalara Katılımın Teşvik Edilmesi*

NH'lerin tedavisi için klinik araştırmalara erişimin kolay olmasının, hastaların yaşamlarını önemli ölçüde iyileştirebileceği bildirilmiştir. Bu nedenle, klinik deneme süreçlerinin kolaylaştırılması, hastaların bu denemelere katılımının teşvik edilmesinin ve tedavilere erişimi kolaylaştırmanın önemi üzerinde durulmuştur.

**6. Öneri:** *NH'lerin Tedavisinde Özel Sektörün Rolünün Artırılması*

Nadir ve tanısız hastalıkların kamunun tekeline bırakılmayacak ölçekte geniş bir alan olduğu ve bu nedenle NH'nin tedavisi amacıyla ilaç ve tedavi geliştirme süreçlerinde özel sektörün katılımının önemli olduğu vurgulanmıştır.

## **7. Öneri:** *Hükümet ve Düzenleyici Kurumların Rolü*

Hükümet ve düzenleyici kurumların (Sağlık Bakanlığı ve TÜSEB), NH'ler ile mücadele konusunda politika oluşturma ve düzenleme süreçlerinde etkin bir rol oynaması gerektiği belirtilmiştir. Aynı kapsamdaki bir öneri olarak ise bu kurumların, tedaviye erişimi kolaylaştırmak, sağlık hizmetlerinin kalitesini artırmak ve araştırma fonlarını yönlendirmek gibi konularda liderlik etmelerinin zorunluluğuna değinilmiştir.

## **8. Öneri:** *Finansal Sürdürülebilirlik ve İş Birlikleri*

Hükümetin, Cumhurbaşkanlığı Strateji Bütçe Başkanlığı ile iş birliği yapmasının önemi vurgulanmıştır. NH'lerin, sağlık sistemi açısından maddi yükünün fazla olduğu ve sisteminin devamlılığının sürdürülebilmesi için başta SGK olmak üzere Sivil Toplum Örgütleri'nin bir arada bu konuda çalışmalar gerçekleştirmelerinin gerekli olduğu belirtilmiştir.

## **9. Öneri:** *Uluslararası İş Birlikleri*

NH'lerin her ne kadar ülkeler arasında farklılık sergileyen yaygınlıkları olsa da durumun küresel düzeyde bir halk sağlığı sorunu olduğu açıktır. Bu nedenle, NH genellikle bir ülkenin sınırlarını aşmaktadır ve uluslararası iş birlikleri bir gereklilikten ziyade zaruret olarak karşımıza çıkmaktadır. Tüm bunlar bir arada ele alındığında, ülkeler arası bilgi ve veri paylaşımı yapmak, ortak araştırma projeleri geliştirmek ve kaynakların paylaşımı gibi alanlarda uluslararası iş birliğinin önemine değinilmiştir.

Bu oturumda çalıştay katılımcıları, "ilaç firmalarının endüstriyel katkısı" ve "Melek Yatırımcılar ile Yetim İlaç" kavramları üzerinde de önemli bilgiler paylaşmıştır.

### **a) İlaç Firmalarının Endüstriyel Katkısı**

#### **1. Öneri:** *İlaç firmalarında çalışan sağlık profesyonellerinden destek alınmalıdır.*

İlaç firmalarının NH alanında sağladığı katkılar önemlidir ve bu alandaki çalışanlar genellikle, toplumun kalan kesimlerine göre daha geniş bir perspektife ve bilgi birikimine sahiptir. Bu nedenle, özellikle tanı aşamasında, ilaç firmalarında çalışan sağlık personellerinin sunduğu bilgilerin ve verdikleri hizmetlerin, NH'lerin doğru teşhis edilmesine ve etkili bir şekilde yönetilmesine katkısının açık olduğu belirtilmiş, bu çalışanlardan mutlaka destek alınması gerektiği ortak bir öneri olarak ortaya konmuştur.

#### **2. Öneri:** *NH tanısında kullanılan testlere ilaç firmaları aracılığıyla erişim sağlanabilir.*

Bu başlıktaki öneri olarak ortaya sunulan düşünce şu şekildedir: "İlaç firmaları, NH'lerin tanı testlerinin ve analizlerinin geliştirilmesinde, finanse edilmesinde ve yaygınlaştırılmasında sağladıkları destekle, hastalıkların tanı süreçlerinin iyileştirilmesine ve hastaların daha etkin tedavilere, hızlıca ulaşmasına önemli ölçüde katkıda bulunabilir."

#### **3. Öneri:** *İlaç firmaları, sağlık kuruluşları ve sağlık personelleri arasında iş birlikleri kurulmalıdır.*

İlaç firmaları, sağlık kuruluşları ve sağlık personelleri arasındaki iş birliklerinin artırılmasının, NH'ler ile mücadelede daha etkili sonuçlar elde edilmesine olanak sağlayabileceği belirtilmiştir. Bu iş birliklerinin, hastaların yaşam kalitesini artırmak ve NH'lerin yükünü azaltmak için önemli olduğu da ayrıca vurgulanmıştır.



## b) Melek Yatırımcı ve Yetim İlaç

NH'ler genellikle az sayıda insanı etkileyen ve sınırlı tedavi seçeneklerine sahip durumlar olarak kabul edildiğinden büyük ilaç şirketlerinin genellikle bu hastalıklar için ilaç geliştirmeye yeterince ilgi göstermediklerinden bahsedilmiştir. Bunun nedeninin, yetim ilaçlara yapılan yatırımın getirisinin görece düşük olması ve ticari olarak cazip olmaması olduğu belirtilmiştir. Katılımcılar bu durumu aşabilmek için aşağıdaki öneriyi sunmuşlardır. Büyük endüstriler tarafından yatırıma uygun bulunmayan Yetim ilaç geliştirme sürecinde girişimcilere finansal destek sağlayan ve Melek Yatırımcı olarak adlandırılan kişilerin katkıları devreye girmektedir. Melek yatırımcılar sadece NH'ler ile ilgili girişimcilere finansal destek sağlamakla kalmaz, aynı zamanda geniş bir ağa yayılan endüstri deneyimi ile bağlantılara erişim de sağlar. Bu, yeni terapötik yaklaşımların geliştirilmesine ve pazarlanmasına olanak tanınmasının yanı sıra danışmanlık ve endüstri bağlantıları gibi kritik kaynaklara da erişim imkânı da sunar. Ayrıca, uzun vadeli ve yüksek riskli projelere daha fazla ilgi göstererek, inovasyon ve ilerlemenin teşvik edilmesine yardımcı olabilirler.

## 4. SONUÇ

22 Aralık 2023 tarihinde, İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi bünyesinde sürdürülmekte olan Avrupa Birliği H2020 programı destekli RareBoost ERA Chair projesi kapsamında gerçekleştirilen "Nadir ve Tanisız Hastalıklar Araştırma Alanı Paydaşları için Durum ve İhtiyaç Belirleme Çalıştayı" bu konu hakkında farkındalığın artırılması amacıyla, araştırmacılar, hekimler, STK temsilcileri gibi doğrudan Nadir Hastalık araştırmalarının muhataplarından oluşan 68 kişiyi kapsayacak şekilde gerçekleştirilmiştir.

**Çalıştayda, önceden ilgililere sunulan ve 363 katılımcı tarafından yanıtlanan Nadir Hastalıklar Anketi bağlamında konular tartışılmış, fikir alışverişinde bulunulmuş ve çeşitli öneriler sunulmuştur.**

Yukarıda hem anket soruları ve verilen yanıtlar, hem de çalıştay konuları ile sunulan öneriler ayrıntılandırılmıştır. Ülkemiz gerçekliğinden hareketle çok sayıda önerinin sunulduğu çalıştayda, konu hakkındaki farkındalığın artırılması için hem karar vericiler ve akademideki uzmanlar, hem de ilaç endüstrisi ve STK'lerin yaptıkları ortaya konulmuş, yapılması gerekenler öncelik sırasına göre sıralanmıştır. Elde edilen bu çıktılar sayesinde konu hakkında herhangi bir çalışma yürüten ilgililere yol haritası çizilmesi konusunda yardımcı olunabileceği belirtilmiştir. Çalıştay bağlamında ele alınan konular, T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından hazırlanan "Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji ve Eylem Planı -2023-2027-" kapsamındaki başlıkları da içermektedir.

**Çalıştay katılımcıları ile anketi yanıtlayan ilgililer geniş kapsamlı bir grubu temsil etmekteydiler. Sunulan raporda bildirilen sonuçlara bakıldığında hem çalıştay hem anket katılımcıları arasında NH konusunda tespit edilen benzer sorunlar ve çözüm önerileri bulunmaktadır.**

Bunlar arasında özellikle dikkati çeken, yürütülen çok sayıda araştırmaya ve ülkemiz genelinde yapılan, sosyal farkındalığın artırılması yönündeki aktiviteye rağmen halen istenen düzeyde bilgi birikiminin oluşmadığıdır. Yine önemli ve dikkate değer bir nokta olarak, NH konusuna eğilen araştırmacıların yaş aralığı, üzerinde düşünülmesi gereken bir durum olarak belirlenmiştir. Anket katılımcılarının NH konusundaki farkındalıklarının özellikle 30-50 yaş aralığında azami seviyede

olduğu belirlenmiştir (363 katılımcıdan 219'u bu yaş aralığındadır). 30-50 yaş aralığı hem gerekli uzmanlık öğreniminin gerçekleşmesi hem de sosyal olarak aktif çalışma yaş aralığına denk geldiğinden, bu bireylerin NH hakkında farkındalıklarının, diğer yaş aralıklarına göre daha fazla oranda çıkması anlaşılabilir bir durumdur. Ancak daha genç ve daha yaşlı yaş gruplarının da konuya olan ilgilerinin canlı tutulması için eğitim, öğretim faaliyetleri vb. çalışmaların artan bir ivme ile gerçekleştirilmesi gerektiği açıktır. Sunulan raporun en önemli çıktısı olarak, sorunların genel anlamda farklı paydaşlarda benzer olmasıdır. Bu durum, çözüm önerilerinin hayata geçirilmesi halinde birçok kesimin taleplerinin bir anda çözüme kavuşacağı gerçeğidir.

Çalıştaydaki öneriler, yukarıda ayrıntılandırıldığı üzere dört ana madde ve bunların bazılarının alt maddeleri şeklinde derlenmiştir.

Dört ana maddeden biri olan 1) Tanı Süreçlerinde Araştırma Çalışmaları (bu madde kendi içinde "Dünyada ve Avrupa'da" ve "Türkiye'de" olarak ikiye ayrılmıştır. Sonrasında ise Türkiye'deki önerilere dair olan alt madde kendi içinde iki farklı öneriyi daha içermiştir. Bunlar sırasıyla, i) Tanı süreçleri ile ilgili iyileştirme adımları ve ii) tanı süreçlerinde insan kaynakları, altyapı ve finansman ihtiyaçları). "Dünyada ve Avrupa'da" tanı süreçleri hakkında genel bir yorum yapıp, özetle bir öneri bildiren katılımcılar, konu "Ülkemizdeki tanı süreçleri" olduğunda, "iyileştirme adımları" olarak dokuz farklı öneri, "insan kaynakları, altyapı ve finansman ihtiyaçları" başlığı altında ise 15 öneri sunulmuştur. Önerilerden ilk dokuzu; NH'lerin tanı ve tedavi süreçlerine dair bir üst yapının oluşturulması, özelleşmiş merkezlerin kurulması, multidisipliner çalışmaların hayata geçirilmesi, ilgili mevzuatların yapılması, sağlık hizmetlerinin bütüncül olarak (birinci basamaktan, üniversite hastanesine kadar) konuya eğilmesi, sağlık sigortası tarafından karşılanan finansmanın yeterliliği, üniversitelerde ulusal ya da uluslararası AR-GE işbirliklerinin geliştirilmesi, dijital veri alt yapı sistemlerinin kurulması ve son olarak özellikle akraba evliliği durumlarında aile taramalarının yapılması olarak belirtilmiştir. Diğer 15 madde ise oldukça teknik detayları da içeren somut öneriler sunmaktadır. Bunların arasında; yapay zekâ teknolojilerinin de eklendiği teknolojik alt yapının sağlanması, tarama sonuçları için müdahale planlarının oluşturulması, farkındalık eğitimlerinin hayata geçirilmesi, tanı/tedavi protokollerinin geliştirilmesi, klinik araştırma mevzuata oluşturulması, ulusal kaynaklara yönelmesi, hastayı merkeze alan eğitimlerin verilmesi, sağlık çalışanlarına mezuniyet öncesi eğitimlerin düzenli olarak verilmesi, mezuniyet sonrası eğitimlerin kurumsallaştırılması, uluslararası denklik mekanizmasının sağlanması, konunun uzmanları için eğitim süreçlerine dair değişim programlarının desteklenmesi, ücretsiz tarama testlerinin mümkün hâle getirilmesi, tedavilerin başarısız olması halinde ücret iadesi seçeneğinin gündeme gelmesi, yetim ilaçlara hızlı onay verilmesinin sağlanması ve bununla birlikte alternatif geri ödeme modellerinin geliştirilmesi gibi başlıklar bulunmaktadır.

Bu durum katılımcılar arasında, küresel gelişmelerden haberdar olduğunu, bununla paralel olarak ülkemizde tespit edilen eksiklerin bilindiğini ve çözüm önerilerinin bu bilgiler ışığında ortaya konduğunu göstermektedir.

Ana maddelerden bir diğeri olan "Tedavi Süreçlerinde Araştırma Çalışmaları" başlığı altında genel bir değerlendirme "Tedavi Süreçlerine İlişkin Yaşanan Gelişmeler" alt başlığında derlenmiştir. Bu genel değerlendirme sonrasında ülkemiz özelinde "Türkiye'de Tedavi Süreçlerinin İyileşmesi İçin Gerekli Gelişmeler" alt başlığında, katılımcılar, ulusal NH kayıt ve veri yönetimi sisteminin oluşturulması, kişiselleştirilmiş tedavi süreçlerinin başlatılması, NH temelli tanı/tedavi merkezlerinin yaygınlaştırılması, STK desteklerinin artırılması, sertifikalı sağlık hizmetlerinin uygulanması, millileşme ve paralelinde yerli üretimin teşviki, AR-GE çalışmalarının ve patentli ürünlerin artırılması, teknolojik altyapının güçlendirilmesi, bilimsel paydaşlar arasındaki etkileşimin iyileştirilmesi, yasal düzenlemelerin hayata geçirilmesi, özelleşmiş merkezlerin

kurulması gibi başlıklardan oluşan 11 farklı öneride bulunmuştur. Bu önerilere genel olarak bakıldığında, tıpkı birinci ana maddedeki duruma benzer olarak, katılımcıların Türkiye'deki genel manzaraya hakim oldukları ve bunun aksayan yönlerinin giderilmesi için çeşitli makul fikirler öne sürdükleri tespit edilmiştir.

Bir diğer ana madde olan "Farkındalık ve Eğitim Çalışmaları" başlığı altında da, iki alt başlık belirlenmiş ve öneriler bu başlıkların altında olacak şekilde sıralanmıştır. Bunlarda ilki "Türkiye'de Uygulanması Gereken Eğitimler" başlığıydı ve bu kapsamda yedi alt öneri ortaya konmuştur. Bunlar sırasıyla; AB ile Türkiye sistemlerinin eşgüdümünün sağlanması, sürekli eğitim merkezlerinin kurulması, AR-GE faaliyetlerinin üniversiteler özelinde artırılması, başta Erasmus programı olmak üzere benzeri etkinliklere aktif katılım sağlanması, referans merkezlerinin kurulması, sosyal sorumluluk projelerinin hayata geçirilmesi ve ORPHANET kapsamında Türkçe eğitim modüllerinin oluşturulmasıdır. Bir diğer alt başlık ise "NH'lerin Tanı Ve Tedavisine İlişkin Eğitim Materyallerinin Ve Kılavuzların İçeriği" olarak belirlendi ve bu madde kendi içinde "Hekim ve sağlık çalışanlarına yönelik" ve "Hasta ve hasta yakınlarına yönelik" olarak iki farklı öneri gurubu içermektedir. Sağlık çalışanlarına yönelik 12 ve hasta/hasta yakınlarına yönelik altı öneri sunulmuştur. Sağlık çalışanlarına yönelik sunulan öneriler; iyi bilim (good science), kaliteli eğitim (better education) ve iyi uygulamalar (best practice) kavramlarının benimsenmesi, iletişim odaklı eğitimlere verilen önemin artırılması, uygulamaya yönelik rehberlerin oluşturulması, eğitimin multidisipliner bir şekilde yürütülmesi, eğitim kaynaklarının Türkiye özelinde yerelleştirilmesi, çevrimiçi eğitimlerin düzenlenmesi, eğitimde kurumsal işbirliklerinin kurulması, NH odaklı eğitimlerin Tıp Fakülteleri ve ilgili Enstitüler bünyesinde gerçekleştirilmesi, yardımcı personel eğitimlerinin düzenlenmesi, bu eğitimlerde NH tedavisinin ekonomik boyutlarının da öğretilmesi, akraba evliliği için risk raporlarının düzenlenmesi ve tüm NH hastaları için birinci basamak sağlık hizmetlerinin aktive edilmesi, maddeleri şeklinde sıralandı. Hasta/hasta yakınlarına yönelik olarak sıralanan maddeler arasında; küresel hasta derneklerinin izlenmesi ve model alınması, doğru bilgiye erişim için çalışmaların yürütülmesi, NH farkındalık günlerinin düzenlenmesi, hedefe yönelik kılavuzların ve broşürlerin yayımlanması, pedagojik perspektiften geçirilmiş çocuk simülasyon eğitimlerinin planlanması ve hasta/hasta yakınının eğitim düzeyine uygun bilgilendirme yapılması bulunmaktaydı.

Son ana madde olan "Ekosistemin Tanımlanması ve İş Birliği Olasılıkları" kapsamında genel önerileri içeren ve yukarıdaki maddelerle benzerlik taşıyan dokuz farklı öneri sunulmuştur. Bunlara ilave olarak üç alt madde ile "İlaç Firmalarının Endüstriyel Katkısı" konulu öneriler sunulmuştur. İlaç firmalarına dair sunulan öneriler; bu firmalarda çalışan kişilerden NH hakkında profesyonel destek alınması, NH tanısında kullanılan testlere ilaç firmaları aracılığıyla erişimin sağlanması ve ilaç firmaları ile sağlık çalışanları arasındaki iş birliğinin geliştirilmesi, başlıkları altında toplanmıştır. Son bir alt madde olarak, yurt dışı örneklere benzer şekilde "melek yatırımcı" olarak adlandırılan kişilerin ya da kurumların desteğinin alınması önerisi Çalıştay kapsamında sunulmuştur.

Son olarak bu bağlamda, tüm paydaşların bir araya geldiği bu çalışmaya benzer toplantıların ve gerçekleştirilen anketin benzerlerinin farklı gruplarla ya da benzeri gruplarla ancak daha fazla sayıda katılımcı ile yapılması, NH farkındalığını doğrudan artıracaktır.

## 5. KAYNAKLAR

1. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Health*. 2015;18(6):906-14
2. Whicher D, philbin S, Aronson N. An Overview of the impact of Rare Disease Characteristics on Research Methodology. *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13(1):14.
3. Fernandez-Marmiesse A, Gouveia S, Couce MI. NGS Technologies as a Turning point in Rare Disease Research, Diagnosis and Treatment. *Curr Med Chem*. 2018; 25(3):404-32.
4. Wakap SN, Lambert DM, Olry A, Charlotte Rodwell C, Gueydan C, Ianneau V. Estimating Cumulative point prevalence of Rare Diseases: Analysis of the Orphanet Database. *Eur J Hum Genet*. 2020;28(2):165-73.
5. Amberger JS, Bocchini CA, Schiettecatte F, Scott AF, Hamosh A. OMIM.org: Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®), an online catalog of human genes and genetic disorders. *Nucleic Acids Res*. 2015;43:789-98.
6. Dodge JA, Chigladze T, Donadieu J, Grossman Z, Ramos F, Serlicorni A, et al. The importance of rare diseases: from the gene to society. *Arch Dis Child*. 2011;96(9):791-2.
7. Wright CF, Fitzpatrick DR, Firth HV. Paediatric Genomics: Diagnosing Rare Disease in Children. *Nat Rev Genet*. 2018;19(5):253-68.
8. Huyard C. How did uncommon disorders become 'rare diseases'? History of a boundary object. *Sociol Health Illn*. 2009;31(4):463- 77.
9. Herder M. What is the purpose of the Orphan Drug Act? *PLoS Med*. 2017;3:14(1):e1002191.
10. Wellman-Labadie O, Zhou Y. The US Orphan Drug Act: rare disease research stimulator or commercial opportunity? *Health policy*. 2010;95(2-3):216-28.
11. Putkowski S. National Organization for Rare Disorders (NORD): providing advocacy for people with rare disorders. *NASN Sch Nurse*. 2010;25(1):38-41.
12. Dawkins HJS, Draghia-Akli R, Lasko P, Lau LPL, Jonker AH, Cuttillo CM, et al. progress in Rare Diseases Research 2010-2016: An IRDiRC perspective. *Clin Transl Sci*. 2018;11(1):11-20.
13. Cuttillo CM, Austin Cp, Groft SC. A Global Approach to Rare Diseases Research and Orphan Products Development: The international Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). *Adv Exp Med Biol*. 2017;1031:349-69.
14. Austin Cp, Cuttillo CM, lau lpl, Jonker AH, Rath A, Julkowska D, et al. Future of Rare Diseases Research 2017-2027: An IRDiRC perspective. *Clin Transl Sci*. 2018;11(1):21-7.





İZMİR BIYOTIP VE  
GENOM MERKEZİ



**RareBoost**  
ERA-CHAIR PROJESİ



Bu proje Avrupa Birliđi Ufuk 2020 Arařtırma ve İnovasyon programından fonlanmıřtır. (Hibe szleřmesi no. 952346)