

**T.C.
SÜLEYMAN DEMİREL ÜNİVERSİTESİ
SOSYAL BİLİMLER ENSTİTÜSÜ
SAĞLIK YÖNETİMİ ANABİLİM DALI**

**TÜRKİYE’DE NADİR HASTALIKLAR VE YETİM İLAÇLAR KONUSUNDA
YAŞANAN PROBLEMLERİN HASTA PERSPEKTİFİYLE
DEĞERLENDİRİLMESİ**

**Hatice GÜNEŞ
1530232050**

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**DANIŞMAN
Prof. Dr. Ramazan ERDEM**

Isparta - 2018



SÜLEYMAN DEMİREL ÜNİVERSİTESİ
SOSYAL BİLİMLER ENSTİTÜSÜ



YÜKSEK LİSANS TEZ SAVUNMA SINAV TUTANAĞI

Öğrencinin Adı Soyadı	Hatice GÜNEŞ	
Anabilim Dalı	Sağlık Yönetimi	
Tez Başlığı	Türkiye’de Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar İle İlgili Yaşanan Problemlerin Hasta Perspektifiyle Değerlendirilmesi	
Yeni Tez Başlığı ¹ (Eğer değişmesi önerildi ise)	Türkiye’de Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konusunda Yaşanan Problemlerin Hasta Perspektifiyle Değerlendirilmesi	
Süleyman Demirel Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Lisansüstü Eğitim-Öğretim ve Sınav Yönetmeliği hükümleri uyarınca yapılan Yüksek Lisans Tez Savunma Sınavında Jürimiz 14/09/2018 tarihinde toplanmış ve yukarıda adı geçen öğrencinin Yüksek Lisans tezi için; ☒ OY BİRLİĞİ ☐ OY ÇOKLUĞU² ile aşağıdaki kararı almıştır. ☒ Yapılan savunma sınavı sonucunda aday başarılı bulunmuş ve tez KABUL edilmiştir. ☐ Yapılan savunma sınavı sonucunda tezin DÜZELTİLMESİ³ kararlaştırılmıştır. ☐ Yapılan savunma sınavı sonucunda aday başarısız bulunmuş ve tezinin REDDEDİLMESİ⁴ kararlaştırılmıştır.		
TEZ SINAV JÜRİSİ	Adı Soyadı/Üniversitesi	İmza
Danışman	Prof. Dr. Ramazan ERDEM/ Süleyman Demirel Üniversitesi	
Jüri Üyesi	Dr. Öğr. Üyesi Arzu YİĞİT/Süleyman Demirel Üniversitesi	
Jüri Üyesi	Dr. Öğr. Üyesi Gökhan ABA/Bandırma Onyedil Eylül Üniversitesi	

¹ Tez başlığının DEĞİŞTİRİLMESİ ÖNERİLDİ ise yeni tez başlığı ilgili alana yazılacaktır. Değişme yoksa çizgi (-) konacaktır.

² OY ÇOKLUĞU ile alınan karar için muhalefet gerekçesi raporu eklenmelidir.

³ DÜZELTME kararı için gerekçeli jüri raporu eklenmeli ve raporu tüm üyeler imzalamalıdır.

LİSANSÜSTÜ EĞİTİM-ÖĞRETİM VE SINAV YÖNETMELİĞİ Madde 28-(4) Tezi hakkında DÜZELTME kararı verilen öğrenci sınav tarihinden itibaren en geç üç ay içinde gereğini yaparak tezini aynı jüri önünde yeniden savunur.

⁴ Tezi REDDEDİLEN öğrenciler için gerekçeli jüri raporu eklenmeli ve raporu tüm üyeler imzalamalıdır. Tezi reddedilen öğrencinin enstitü ile ilişkisi kesilir.



T.C.

SÜLEYMAN DEMİREL ÜNİVERSİTESİ

Sosyal Bilimler Enstitüsü Müdürlüğü



YEMİN METNİ

Yüksek Lisans tezi olarak sunduğum **“Türkiye’de Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konusunda Yaşanan Problemlerin Hasta Perspektifiyle Değerlendirilmesi”** adlı çalışmanın, tezin proje safhasından sonuçlanmasına kadar ki bütün süreçlerde bilimsel ahlak ve geleneklere aykırı düşecek bir yardıma başvurulmaksızın yazıldığını ve yararlandığım eserlerin Bibliyografya’da gösterilenlerden oluştuğunu, bunlara atıf yapılarak yararlanılmış olduğunu belirtir ve onurumla beyan ederim.

Hatice GÜNEŞ
17.09.2018

GÜNEŞ, Hatice, *Türkiye’de Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konusunda Yaşanan Problemlerin Hasta Perspektifiyle Değerlendirilmesi*, Yüksek Lisans Tezi, Isparta, 2018.

ÖZET

Nadir hastalıklar, yaygın görülen hastalıkların aksine görülme sıklıkları oldukça düşük olan, kronik, çoğu zaman birden fazla sistemi etkileyen hastalıklardır. Yetim ilaçlar ise bu hastalıkların tedavisinde kullanılan ve ekonomik nedenlerden ötürü ilaç sektörünün üretmeye gönülsüz olduğu ilaç, tıbbi cihaz ve diğer tıbbi ürünlerdir. Nadir hastalıkların büyük çoğunluğunun nedeni genetik olmasına karşılık bir kısmı çevresel ya da idiyopatik nedenlere bağlıdır. Bu hastalıklar genellikle çocukları etkilemektedir. Kesin tedavileri olmamakla birlikte iyi bir yaşam kalitesi için hastalıkların doğru yönetimi oldukça önemlidir. Nadir hastalıklar özellikle hasta ve hasta yakınları için psiko-sosyal, ekonomik ve fizyolojik pek çok problemi beraberinde getirmektedir. Bu çalışmada nadir bir hastalığa sahip hastaların ve hasta yakınlarının yaşadıkları problemler araştırılmıştır. Araştırmanın evrenini, Türkiye’de bulunan PKU, CF, FMF, Behçet ve SMA gibi nadir bir hastalığa sahip hastalar ve hasta yakınları oluşturmaktadır. Araştırma kapsamında 356 hasta ve hasta yakınına ulaşılmıştır. Araştırmada veri toplama aracı olarak, araştırmacı tarafından literatür taraması yapılarak geliştirilen Nadir Hastalıklar Anketi kullanılmıştır. Anket, hasta ve hasta yakınlarının demografik bilgilerini tespit etmeye yönelik 16 soru, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yaşanan problemleri tespit etmeye yönelik 35 ifade ve 2 açık uçlu sorudan oluşmaktadır. Hazırlanan anket faktör analizine tabi tutulmuş, analiz sonucu dört faktör elde edilmiştir. Bu dört faktör, toplam varyansın %70.694’ünü açıklamaktadır. Bu doğrultuda, hasta ve hasta yakınlarının yaşadıkları problemler 4 boyutta ele alınmıştır. Bunun yanı sıra anket güvenilirlik analizine tabi tutulmuş, analiz sonucu Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği (0.968); Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri (0.951); Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri (0.904) boyutları yüksek derecede güvenilir, Sosyal Dışlanma (0.788) boyutu ise oldukça güvenilir bulunmuştur. Hasta ve hasta yakınlarının yaşadıkları problemlerin hastalık, teşhise kadar geçen süre, yaş, cinsiyet vb. çeşitli değişkenlere göre farklılık gösterip göstermediğinin tespiti için t-testi ve Anova uygulanmıştır. Gruplar arasında fark tespit edildiği durumlarda ise farkın kaynağını anlayabilmek amacıyla Post-Hoc testlerinden “LSD testi” kullanılmıştır. Birçok hastanın ilk teşhiste yanlış teşhis aldığı, genellikle teşhisin geciktiği, hasta ve hasta yakınlarının büyük çoğunluğunun teşhisten sonra psikolojik destek almadığı, hastaların bir kısmına ise yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedaviler uygulandığı görülmüştür. Bunların yanı sıra, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda hasta ve hasta yakınlarının en çok toplumsal desteğin ve sağlık imkânlarının yetersizliği, daha sonra politika yetersizliği ve istihdam, sonrasında tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım, son olarak ise sosyal dışlanma hususunda problemler yaşadıkları görülmüştür. Teşhisten sonra psikolojik destek almayan hasta ve hasta yakınlarının toplumsal desteğin ve sağlık imkânlarının yetersizliği, politika yetersizliği ve istihdam hususlarında psikolojik destek alanlara göre daha fazla problem yaşadıkları görülmüştür. Ayrıca boyutlar demografik değişkenlere göre karşılaştırıldığında bazı değişkenlerde farklılıklar bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Nadir Hastalık, Yetim Hastalık, Yetim İlaç, Yetim Tıbbi Ürün, Hasta, Hasta Yakını, Problem

GÜNEŞ, Hatice, *Evaluation of the Problems on Rare Diseases and Orphan Drugs in Turkey with Patient Perspective*, Master Thesis, Isparta, 2018.

ABSTRACT

Rare diseases in contrast to common diseases are diseases that the prevalence is very low, chronic, often affecting more than one system. Orphan drugs, used in the treatment of these diseases. Orphan drugs are medicines, medical devices and other medicinal products for which the pharmaceutical industry is reluctant to produce because of economic reasons. The vast majority of rare diseases are due to genetic reasons, but some depend on environmental or idiopathic reasons. These diseases often affect children. There is no definitive treatment. Proper management of diseases is very important for a good quality of life. Rare diseases bring along many psycho-social, economic and physiological problems especially for patients and their families. In this study, the problems experienced by patients with a rare disease and their families were investigated. The population of study, constitutes patients and families having a rare disease such as PKU, CF, FMF, Behcet's and SMA in Turkey. Within the scope of the study, 356 patients and patients' families were reached. As a means of collecting data in the study, the Rare Diseases Questionnaire developed by the researcher was used. The questionnaire included 16 questions to identify the demographic information of patients and their families, 35 expressions aimed at identifying problems experienced in rare diseases and orphan drugs and 2 open ended question. The prepared questionnaire was subjected to factor analysis and resulting in the analysis four factors were obtained. These four factors account for 70.694% of the total variance. In this direction, the problems experienced by patients and their families are discussed in 4 dimensions. In addition, the questionnaire was subjected to reliability analysis. As result of analysis, The Inadequate Social Support and Health Opportunities (0.968) dimension; The Cost of Medicinal Products and Access Problems with Products (0.951) dimension; The Policy Inadequacy and Employment Problems (0.904) dimension were highly reliable and The Social Exclusion (0.788) dimension was found to be quite reliable. The problems experienced by patients and their families, disease, time until diagnosis, age, gender, etc. t-test and Anova were used to determine whether there were differences according to various variables. In cases where there is a difference between the groups, "LSD test", one of the Post-Hoc tests, was used to understand the reason of the difference. It has been observed that many patients are misdiagnosed for the first diagnosis, usually delayed diagnosis, the vast majority of patient and patient families do not receive psychological support after diagnosis, and some of the patients have undergone misdiagnosis due to misdiagnosis. In addition, patients and their families were found to the most inadequacies of social support and health opportunities in terms of rare diseases and orphan drugs, then inadequate policy and employment, followed by cost of medicinal products and products, and finally social exclusion problems. Patients and their families who did not receive psychological support after the diagnosis had more problems than those who received psychological support in areas such as inadequacy of social support and health opportunities, policy inadequate and employment. In addition, when the dimensions were compared according to the demographic variables, significant differences were found in some variables.

Keywords: Rare Disease, Orphan Disease, Orphan Drug, Orphan Medicinal Product, Patient, Patient Family, Problem

İÇİNDEKİLER

TEZ SAVUNMA SINAV TUTANAĞI	i
YEMİN METNİ.....	ii
ÖZET	iii
ABSTRACT.....	iv
İÇİNDEKİLER	v
KISALTMALAR	viii
TABLOLAR DİZİNİ	x
ŞEKİLLER DİZİNİ.....	xi
ÖNSÖZ	xii
GİRİŞ	1

1. BÖLÜM

NADİR HASTALIK VE YETİM İLAÇ

1.1. GENEL TANIMLAR	3
1.1.1. Nadir Hastalıklar	3
1.1.2. Yetim İlaç ve Yetim Tıbbi Ürün	6
1.1.3. Yetim Hastalıklar	7
1.1.4. İhmal Edilmiş Hastalıklar	8
1.1.5. İsimsiz Sendromlar	8
1.2. NADİR HASTALIKLARIN NEDENLERİ	9
1.2.1. Genetik Nedenler	9
1.2.2. Bulaşıcı Ajanlar.....	10
1.2.3. Zehirli Ajanlar.....	10
1.3. BAZI NADİR HASTALIKLAR.....	11
1.3.1. Fenilketonüri (PKU)	11
1.3.2. Spinal Musküler Atrofî (SMA)	12
1.3.3. Behçet Hastalığı.....	14
1.3.4. Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF)	14
1.3.5. Kistik Fibrozis (CF)	15
1.4. NADİR HASTALIKLARDAN KORUNMA, HASTALIKLARIN TEŞHİSİ VE TEDAVİLERİ.....	16
1.4.1. Teşhis	17
1.4.2. Tedavi	20

1.5.	NADİR HASTALIKLARIN ETKİLERİ.....	21
1.5.1.	Hastalar Üzerindeki Etkileri.....	22
1.5.2.	Aileler Üzerindeki Etkileri.....	23
1.6.	NADİR HASTALIKLARLA İLGİLİ SORUNLAR	24
1.7.	DÜNYADA NADİR HASTALIKLAR VE YETİM İLAÇLAR.....	28
1.7.1.	Örgütlenme ve Kuruluşlar.....	29
1.7.2.	Yasa, Program ve Düzenlemeler.....	31
1.7.3.	Veri Tabanları ve İnternet Servisleri.....	34
1.8.	TÜRKİYE'DE NADİR HASTALIKLAR VE YETİM İLAÇLAR.....	39
1.8.1.	Örgütlenme ve Kuruluşlar (Hasta Dernekleri).....	39
1.8.2.	Veri Tabanları ve İnternet Servisleri.....	43
1.8.3.	Bilimsel Organizasyon ve Projeler.....	45
1.8.4.	Yasa, Program ve Düzenlemeler.....	50
2. BÖLÜM		
NADİR HASTALIKLAR KONUSUNDA YAŞANAN PROBLEMLERE YÖNELİK BİR ÇALIŞMA		
2.1.	GEREÇ VE YÖNTEM.....	53
2.1.1.	Amaç ve Önem.....	53
2.1.2.	Problem Cümlesi.....	53
2.1.3.	Varsayımlar.....	54
2.1.4.	Araştırmanın Kısıtları	54
2.1.5.	Evren ve Örneklem	54
2.1.6.	Veri Toplama Aracı	55
2.1.7.	Analiz Yöntemi	56
2.2.	BULGULAR.....	57
2.2.1.	Hasta ve Hasta Yakınlarının Demografik Özellikleri	57
2.2.2.	Hasta ve Hasta Yakınlarının Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konusunda Yaşadıkları Sorunlara İlişkin Bulgular	60
2.2.3.	Faktör Analizi Sonuçları	63
2.2.4.	Nadir Hastalıklar Anketi Boyutlarının Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması	67
2.2.5.	Hasta ve Hasta Yakınlarının Hastalık Nedeniyle Yaşadıkları En Önemli Problemlere ve Yaşadıkları Problemlerin Çözümüne Yönelik Beklentilerine Dair Bulgular.....	77
2.3.	TARTIŞMA	80
2.4.	SONUÇ VE ÖNERİLER.....	90
KAYNAKÇA.....		95
EKLER.....		105

EK 1: ÖZGEÇMİŞ.....	105
EK 2: ARAŞTIRMADA KULLANILAN ANKET FORMU	107



KISALTMALAR

AB	: Avrupa Birliđi
ABD	: Amerika Birleşik Devletleri
AİFD	: Araştırmacı İlaç Firmaları Derneđi
ALS	: Amiyotrofik Lateral Skleroz
Ar-Ge	: Araştırma ve Geliştirme
BEFEMDER	: Behçet ve Ailevi Akdeniz Ateşi Hastaları Derneđi
BMC OJRD	: Biomed Central Orphanet Journal of Rare Diseases
CF	: Kistik Fibrozis
DETAE	: Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü
DOAJ	: Directory of Open Access Journals
EC	: European Commission
EMA	: European Medicines Agency
EUCERD	: European Union Committee of Experts on Rare Diseases
EUROCAT	: European Surveillance of Congenital Anomalies
EURORDIS	: Rare Diseases Europe
FeCl₃	: Demir Klorür
FDA	: Amerikan Gıda ve İlaç İdaresi
FMF	: Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalığı
GARD	: Genetic and Rare Diseases Information Center
GRDO	: Genetic and Rare Disorders Organisation
İEİS	: İlaç Endüstrisi İşverenler Sendikası
İSSE	: İsimli Sendromlar
ICD	: International Classification of Diseases
IRDiRC	: International Rare Diseases Research Consortium
KASDER	: Türkiye Kas Hastalıkları Derneđi
KıfDER	: Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneđi
METVAK	: Fenilketonüri ve diğeri Metabolik Hastalıklı Çocuklar Vakfı
MPS-LH	: Mukopolisakkaridozlar ve Lizozomâl Depo Hastalıkları

NIH	: National Institutes of Health
NCOD	: National Commission on Orphan Diseases
NORD	: National Organization for Rare Diseases
OJRD	: Orphanet Journal of Rare Diseases
ORDR	: Office of Rare Diseases Research
PKU	: Fenilketonüri
PNH-aHUS	: Paroksizmal Noktürnal Hemoglobinüri ve Atipik Hemolitik Üremik Sendrom
RDPT	: Rare Diseases Policy Team
SGK	: Sosyal Güvenlik Kurumu
SMA	: Spinal Musküler Atrofi
SMA-DER	: SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği
SUT	: Sağlık Uygulama Tebliği
SWAN	: Syndrome Without A Name
SWAN UK	: Syndrome Without A Name United Kingdom
TAÇESE	: Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü
TAIEX	: Technical Assistance Information Exchange Instrument of the European Commission
TEB	: Türk Eczacıları Birliği
TİSD	: Türkiye İlaç Sanayi Derneği
TİTCK	: Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu
TÜSEB	: Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı

TABLÖLAR DİZİNİ

Tablo 1. Yetim Tıbbi Ürünler ile İlgili AB ve ABD Düzenlemelerinin Karşılaştırılması	33
Tablo 2. Nadir Hastalıklar ile İlgili Dünyadaki Bazı Hasta Organizasyonları, Veri Tabanları, İnternet Servisleri veya Programlar ve Bunlara Ait Web Adresleri	37
Tablo 3. Türkiye’deki Bazı Dernek, Vakıf, Tıbbi Ürün Firma Web Adresleri ve İnternet Servisleri	43
Tablo 4. Türkiye’de 2009-2017 Yılları Arasında Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konusunda Yapılmış Çalışmalar.....	46
Tablo 5. Hasta ve Hasta Yakınlarının Demografik Değişkenlere Göre Dağılımı.....	57
Tablo 6. Hasta ve Hasta Yakınlarının Hastalıklarla ilgili Bilgilere Göre Dağılımı	59
Tablo 7. Hasta ve Hasta Yakınlarının Yaşanan Sorunlar ile İlgili İfadelerden Aldıkları Puanların Dağılımları	61
Tablo 8. İfadelerin Faktörlere Göre Dağılımı	64
Tablo 9. Boyutların Psikometrik Özellikleri.....	65
Tablo 10. Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutunun Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması	67
Tablo 11. Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması	70
Tablo 12. Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri Boyutunun Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması	74
Tablo 13. Sosyal Dışlanma Boyutunun Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması	75
Tablo 14. Hasta ve Hasta Yakınlarının Yaşadıkları En önemli Problemler	78
Tablo 15. Hasta ve Hasta Yakınlarının Yaşadıkları Sorunların Çözümüne Yönelik Beklentileri	79

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 1. Orphanet Veritabanı.....	36
Şekil 2. Orta Doğu'da Nadir Görülen Bir Hastalığı Olan Kişilerin Tahmini Sayısı	39



ÖNSÖZ

Öncelikle, bana farklı bakış açıları kazandıran, hayatı anlamayı ve anlamlandırmayı öğreten, akademide ve hayatımda rehber edindiğim nadide insanlardan ve benim için her zaman bir hocadan daha fazlası olan, tez sürecim dahil olmak üzere üniversite hayatım boyunca üzerimde büyük emeği olan değerli büyüğüm ve danışman hocam Prof. Dr. Ramazan ERDEM'e sonsuz teşekkürlerimi sunuyorum.

Evliliğimizin ilk gününden beri bana ve tezime katlanan, tez sürecime en yakından şahitlik eden, her sıkıntılı zamanımda daima yanımda olan, maddi ve manevi desteğini her daim hissettiğim kıymetli eşim Hikmet GÜNEŞ'e; başta bana her zaman iyiliği ve doğruluğu öğütleyen, ilk öğretmenim annem olmak üzere, beni bu günlere getiren, varlıklarını ve desteklerini her daim hissettiren aileme, babam Yusuf YİĞİT, abilerim Fatih YİĞİT ve Faruk YİĞİT'e minnetlerimi sunuyorum.

Süleyman Demirel Üniversitesi'nde benim için birer mesai arkadaşından öte olan değerli arkadaşlarım Arş. Gör. Selin EROYMAK, Arş. Gör. Merve UYSAL, Arş. Gör. Aslı METİN, Arş. Gör. Ahmet ALKAN, Arş. Gör. Muazzez DEMİR, Arş. Gör. Kevser SEZER KORUCU ve Arş. Gör. Dilruba UĞURLUOĞLU'na; ve bir üyesi olmaktan gurur duyduğum Isparta Okulu üyesi diğer tüm hoca ve arkadaşlarıma da çok teşekkür ediyorum.

Ayrıca Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği (KİFDER) Başkanı Sn. İlknur GÖRGÜN'e ve KİFDER Samsun Temsilcisi Sn. Ali AKTAŞ'a; PKU Aile Derneği Başkanı Sn. Deniz YILMAZ ATAKEY'a ve PKU Aile Derneği Ankara temsilcisi Sn. Ahmet GÜVENÇ'e; Behçet ve Ailevi Akdeniz Hastaları Derneği (BEFEMDER) başkanı Sn. Fatih METİN'e; SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği (SMA-DER) temsilcisi Sn. Ece SOYER DEMİR'e; tüm dernek üyelerine ve çalışmama katılan tüm hasta ve hasta yakınlarına katkılarından dolayı teşekkür ediyorum.

Hatice GÜNEŞ
Isparta 2018

GİRİŞ

İnsan çevresindeki bireylerle iletişim ve etkileşim halinde olan ve yaşamını dengeli bir şekilde sürdürebilmeyi amaçlayan bir varlıktır. Ancak zaman zaman hastalıklar ve sağlık sorunları insanı fizyolojik, psikolojik, ekonomik ve sosyal yönden etkilemekte, insanın yaşamını işlevsel bir şekilde devam ettirebilmesine engel olabilmektedir. Nadir hastalıklar bireylerin yaşam kalitesini oldukça olumsuz etkileyen, insanın yaşamını sağlıklı ve işlevsel bir şekilde devam ettirebilmesini engelleyen hastalıklardır. Görülme sıklığı 1/2000'den az olan, şiddetli ve zayıflatıcı hastalıklar nadir hastalık olarak tanımlanır (Dündar ve Karabulut, 2010: 196; Leufkens and van Weely, 2013: 10; European Commission, 2014: 7; TÜSEB, 2018: 3). Nadir hastalıklar genellikle genetik nedenlerle ortaya çıkan kronik, ilerleyici ve ağır şiddette seyreden, engelliliğe yol açabilen ve çoğunlukla çocukları etkileyen hastalıklardır. Türkiye'de ve Dünya'da önemli sağlık sorunlarından biri olan nadir hastalıklar gerek nadirliklerinden gerekse farkındalığın olmayışından gereken ilgiyi görememektedir. Nadir hastalıklar nadirlikleri ile ilişkili olarak bazı problemleri de beraberinde getirmektedir. Özellikle hastalar, hastalığın getirdiği fizyolojik problemlerin yanında gerek teşhise kadar olan süreçte gerekse hastalığın tedavi ve takip sürecinde, iş, eğitim ve sosyal yaşamlarında çeşitli problemlerle karşı karşıya kalmaktadırlar. Bu hastalıklar sadece hastaları değil onların bakımını sağlayan aile bireylerini de etkilemekte, aile bireyleri için de çeşitli problemleri beraberinde getirmektedir.

Nadir hastalıklardan muzdarip bireyler ve bu hastalıklar genellikle çok az ilgi görmektedirler (Kole and Faurisson, 2009: 19). Nadir hastalıklar sık görülen vakalar olmamaları ile ilişkili olarak sağlık personeli tarafından tanınamamakta ve teşhiste akla gelmemektedir. Ayrıca Türkiye'de nadir hastalıklar ile ilgili epidemiyolojik çalışmaların yetersizliğinden dolayı nadir hastalıkların sıklığı da tam olarak bilinmemektedir. Ancak gelişen teknoloji ve tıpta yaşanan gelişmeler ile bağlantılı olarak nadir hastalıklar konusunda etkili hizmetlerin sağlanması şarttır. Nadir hastalıklarda yaşanan problemlerin ortadan kaldırılması ya da en aza indirilmesi hasta ve hasta yakınlarının tıbbi bakım ve hizmetlere erişimlerinin kolaylaştırılması, yaşam kalitelerinin iyileştirilebilmesi, bireylerin güçlendirilmeleri, psiko-sosyal yönden daha iyi bir duruma getirilebilmeleri ve topluma kazandırılmaları bakımından önem arz etmektedir. Nadir hastalıklardan muzdarip hasta ve hasta yakınlarının yaşadığı

problemlerin çözümüne yönelik tedbirlerin alınabilmesi için ise öncelikle yaşanan bu problemlerin bilinmesi gerekmektedir.

Buradan hareketle bu çalışmada, nadir hastalıklar konusunda yaşanan problemlerin değerlendirilmesi amacıyla hasta ve hasta yakınları ile bir araştırma gerçekleştirilmiştir. Çalışma sonucunda yaşanan problemlerin değerlendirilmesinin yanı sıra yaşanan yer, gelir durumu, psikolojik destek alma durumu, yanlış teşhis alıp almama durumu, yanlış tedavi uygulanma durumu gibi değişkenlere ve hastanın ve hasta yakınının yaşı, cinsiyeti, eğitim durumu gibi demografik değişkenlere göre yaşanan problemlerin farklılık gösterip göstermediğinin ortaya konulması amaçlanmaktadır. Türkiye’de nadir hastalıklar konusunda yapılan çalışmaların oldukça yetersiz olmasından ve literatürde de neredeyse hiçbir benzer çalışmaya rastlanılamamasından çalışmanın alana önemli katkılar sağlayacağı düşünülmüştür.

Çalışma iki bölümden oluşmaktadır. İlk bölümde nadir hastalıklar, yetim ilaçlar ve ilişkili diğer kavramlar ile ilgili genel bilgiler verilmiş; nadir hastalıkların nedenleri, teşhis ve tedavileri, hastalar ve aileler üzerindeki etkileri; bazı nadir hastalıklar ve nadir hastalıklarla ilgili sorunlar kapsamlı bir şekilde ele alınmış; dünyada ve Türkiye’de nadir hastalıklar ile ilgili gelişmeler incelenmiştir. İkinci bölümde ise PKU, CF, Behçet, FMF ve SMA olmak üzere 5 nadir hastalıktan etkilenen 356 hasta ve hasta yakınından toplanan veriler analiz edilmiş ve elde edilen bulgulara yer verilmiştir. Son olarak araştırmanın bulguları tartışılmış, bulgular ışığında sonuçları ortaya konmuş ve bu sonuçlara yönelik öneriler getirilmeye çalışılmıştır.

1. BÖLÜM

NADİR HASTALIK VE YETİM İLAÇ

Bu bölümde nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar ile ilgili literatür incelenerek konu kavramsal açıdan ele alınmış ve nadir hastalıkların nedenleri, etkileri, teşhis, tedavileri ve bazı nadir hastalıklar hakkında bilgiler verilmiş ve nadir hastalıklar konusunda yaşanan problemlere değinilmiştir. Daha sonra, dünyada ve Türkiye’de nadir hastalıklar ile ilgili örgütlenme ve kuruluşlar, yapılan yasa ve düzenlemeler ve çeşitli diğer gelişmeler ele alınmıştır.

1.1. GENEL TANIMLAR

Literatür incelendiğinde nadir hastalık ve yetim ilaç kavramları ile ilişkili, bu kavramların yerine kullanılan ya da bu kavramlar ile karıştırılan farklı kavramlar olduğu görülmektedir. Bu başlık altında nadir hastalık ve yetim ilaç kavramları tanımlanmış ve diğer ilişkili kavramlar inceleme konusu olmuştur.

1.1.1. Nadir Hastalıklar

Prevelansı 1/2000’den az olan hastalıklar nadir hastalık olarak tanımlanır. Nadir hastalıkların %80’i genetik nedenlerle ortaya çıkmakta iken, %20’lik kısmının nedeni ise çevresel ya da idiyopatiktir. Nadir hastalıklar genellikle birden fazla sistemi etkileyen, ciddi fiziksel-mental bozukluklarla seyreden ve yaşam kalitesini oldukça olumsuz etkileyen hastalıklardır (Dündar ve Karabulut, 2010: 196; Leufkens and van Weely, 2013: 10). Nadir hastalıklar konusunda farklı ülke ve kuruluşlara göre farklı tanımlamalar bulunmaktadır. Henüz uluslararası ortak bir tanım olmasa da tüm tanımlamalarda öne çıkan ortak bazı kıstaslar dikkat çekmektedir.

Avrupa Birliği ülkelerinde 10.000 kişide 5 kişiden daha az insanı etkileyen herhangi bir hastalık, nadir olarak kabul edilmektedir (URL 1). Nadir hastalıkların tanımlanmasıyla ilgili çeşitli AB üyesi ülkelerin tanım örnekleri şu şekildedir:

İsveç’te milyonda 100 kişiden daha az insanı etkileyen ve belirgin bir engelliliğe yol açan hastalıklar ya da bozukluklar nadir hastalık olarak tanımlanırken, Finlandiya’da hastalıktan etkilenen insan sayısının 2000’de 1’den daha fazla olmadığı, şiddetli ve zayıflatıcı hastalıklar nadir hastalık olarak kabul edilir. Belçika’da nadir hastalıklar, bir prevelans belirtilmeksizin, yaşamı tehdit eden veya kronik olarak

zayıflatan hastalıklar olarak tanımlanırken, Danimarka ve Estonya’da ise nadir hastalıkların resmi bir tanımı oluşturulmamıştır. Ancak Danimarka’da sağlık otoriteleri nadir hastalığı, Danimarka nüfusunda 500-1000 kişiden daha fazla kişiyi etkilemeyen hastalıklar olarak tanımlama eğilimindedir (European Commission, 2014: 7). Türkiye’de ise 2000’de 1’den daha az sıklıkta görülen hastalıklar nadir hastalık olarak kabul edilmektedir (TÜSEB, 2018: 3). Nadir hastalık tanımlarına bakıldığında öne çıkan kıstaslar düşük prevalans ve hastalıkların etkileridir.

Nadir hastalıklar genellikle kronik, ilerleyici, dejeneratif, hayatı tehdit eden ve sakat bırakıcı hastalıklardır. Klinik bulguları, nedenleri, etkilediği popülasyonlar, şiddeti ve başlangıç yaşı bakımından çeşitlilik arz etmesine rağmen bu hastalıkların çoğunluğu genetik kökenlidir. Genetik kökenli olmayan nadir hastalıklar da mevcuttur. Genetik nedenli olmayan nadir hastalıklar bakteriyel veya viral enfeksiyonlar, alerjiler ve çevresel nedenlerden kaynaklanabilir veya dejeneratif ya da proliferatif bir temele sahip olabilir. Çoğu nadir hastalık çok düşük prevalansa (genellikle her 100.000 vatandaşın birini veya daha azını etkiler) sahiptir, bundan dolayı bu hastalıklardan muzdarip bireyler gibi bu hastalıklar da çok az ilgi görürler (Kole and Faurisson, 2009: 19).

Nadir hastalıklar ilk olarak düşük prevalansı (1/2000’den az) ve heterojenliği ile ayırt edilir. Bu hastalıklar tüm dünyada, hem çocukları hem de yetişkinleri etkiler. Nadir hastalıklardan muzdarip hastalar azınlık olduklarından, kamu bilincinden ve halk sağlığı önceliklerinden yoksundurlar. Bununla birlikte bu hastalıklarla ilgili yapılan araştırmalar da oldukça azdır (Nourissier et al., 2005: 22). Nadir hastalıklar, genel nüfusa kıyasla az sayıda insanı etkileyen hastalıklar olduklarından nadirlikleri ile bağlantılı olarak özel sorunlar ortaya çıkar. Avrupa’da bir hastalık 2000’de 1 kişiyi etkilediğinde nadir olarak kabul edilir. Bazı nadir hastalıklar belli bir bölge ya da etnik grupta daha seyrek görülebilirken, diğer bir bölge ya da etnik grupta ise daha sık görülebilir. Örneğin genetik kökenli bir anemi olan talasemi, Kuzey Avrupa’da nadir görülürken Akdeniz bölgesinde sık görülür (URL 2). Yine Gaucher Tip 1 hastalığı Yahudi nüfusunda diğer topluluklardan daha sık görülen bir hastalıktır. Nüfus göçleri de hastalıkların sıklığını ve yaygınlığını etkileyecektir (Leufkens and van Weely, 2013: 10). Çoğunluğu genetik kökenli olduğu için nadir hastalıklar göçler nedeniyle daha önce görülmeyen bölge ve toplumlarda da görülebilmektedir.

Nadir hastalıkların ilk belirtilerinin ortaya çıktığı yaş, hastalıktan hastalığa farklılıklar göstermektedir. Bazı nadir hastalıkların belirtileri doğumda veya çocukluk çağında ortaya çıkabilirken, pek çok nadir hastalık ise sadece yetişkinlikte ilk belirtilerini gösterir. Ayrıca yaygın görülen bazı durumlar da, altında yatan nadir hastalıkları gizleyebilmektedir. Bu koşullara örnek olarak otizm veya epilepsi verilebilir. Zihinsel yetersizlik, serebral palsi, otizm veya psikoz gibi geçmişte klinik olgularla olarak tanımlanan birçok durum için, günümüzde bir genetik kökenden şüphelenilmektedir veya bu durumlar zaten tanımlanmıştır. Aslında, bu koşulların altında yatan asıl sebep nadir hastalıklardır (Nourissier et al., 2005: 21).

Nadir hastalıklar, hastalıktan etkilenen organ sistemleri veya diğer patolojik özellikleri ile gruplandırılabilir. Örneğin nöromusküler hastalıklar, metabolizmadaki doğuştan gelen bozukluklar (lizozomal depo bozuklukları, peroksizomal bozukluklar ve mitokondriyal bozukluklar gibi), kromozomal bozukluklar, nadir görülen kanser türleri gibi gruplandırılmaktadır (Leufkens and van Weely, 2013: 10). Çoğu kanserin yanı sıra çocukları etkileyen tüm kanserler de nadir hastalıklardır (Nourissier et al., 2005: 19).

Nadir hastalıklar, çok sayıda ve çeşitlilikte olmalarının yanı sıra sadece hastalıktan hastalığa değil, aynı hastalıkta bile farklılık gösteren belirtiler ve bozukluklar ile nitelendirilir. Pek çok teşhiste aynı hastalığın alt türleri geniş bir çeşitlilik göstermektedir (Rode, 2005: 4). Günümüzde, hastaların fiziksel ve zihinsel yetenekleri, davranışları ve duyuşsal kapasiteleri üzerinde etkisi olan 5.000 ila 7.000 arasında farklı nadir hastalığın var olduğu tahmin edilmektedir (Azie and Vincent, 2012: 135). Nadir hastalıklar ciddiyetleri açısından da çok farklılık gösterir. Çoğu nadir hastalık yaşamı tehdit edici iken, diğerleri zamanında teşhis edilir ve düzgün bir şekilde yönetilirse hastaların normal bir yaşam sürebilmesine izin vermektedir.

Nadir hastalıkların çeşitliliğine rağmen, bazı önemli ortak özellikleri vardır. Nadir hastalıklar (Rode, 2005: 5);

- Şiddetli, çok şiddetli, kronik, dejeneratif ve genellikle hayatı tehdit eden hastalıklardır,
- Çoğunlukla çocukları, aynı zamanda yetişkinleri de etkiler,

- Kısıtlayıcı/engelliliğe yol açan hastalıklardır. Otonomi kaybından veya eksikliğinden dolayı nadir hastalıklı hastaların yaşam kalitesi olumsuz etkilenir,
- Oldukça acı verici hastalıklardır. Nadir hastalık hastalarının ve ailelerinin psikolojik, mali vb. yükleri, psikolojik umutsuzluk ve tedavi umudunun olmaması nedeniyle artar,
- Büyük çoğunluğu etkili tedavisi olmayan, tedavi edilemez hastalıklardır. Bazı durumlarda yaşam kalitesini iyileştirmek ve yaşam beklentisini artırmak için semptomlar tedavi edilebilir.

Tüberküloz ve sıtma gibi bazı hastalıklarda maliyet ve diğer faktörler yoksul ülkelerde mevcut tedavilerin ve önleyici stratejilerin kullanımını kısıtlamıştır. İnsancıl düşüncelerin ötesinde, ilaca dirençli enfeksiyon hastalıkları türlerindeki (kökenlerindeki /suşlarındaki) artış, gelişmiş ülkelerde nadir olan bu tür hastalıklara yenilikçi, önleyici ve tedavi edici yaklaşımların geliştirilmesine ilgi katmıştır (Field and Boat, 2010: 38). Bazı bölge ve ülkelerde yaygın olarak görülen hastalıklar, başka bir bölge ve ülkede seyrek görülebilmektedir. Özellikle gelişmekte olan ülkelerde yaygın olarak görülen hastalıklar gelişmiş ülkelerde oldukça az görülebilmektedir. Örneğin Türkiye’de geçmiş dönemlerde oldukça yaygın görülen tüberküloz, tifo, dizanteri gibi hastalıklar günümüzde ise oldukça nadir görülmektedir. Bu hastalıklar da nadir hastalık olarak nitelendirilebilir. Nadir hastalıklar ayrıca nadir bozukluklar ve nadir durumlar olarak da ifade edilebilmekte yani bu üç terim birbirlerinin yerine kullanılabilmektedir.

1.1.2. Yetim İlaç ve Yetim Tıbbi Ürün

Nadir hastalıkların teşhis, önleme veya tedavisine yönelik tıbbi ürünler olan yetim ilaçlar (Leufkens and van Weely, 2013: 9), yeni bir molekülün keşfinden pazarlamasına kadar olan sürecin çok uzun, pahalı ve belirsiz olmasından dolayı üretici firmaların olağan piyasa koşulları altında geliştirmeye gönülsüz oldukları, nadir hastalıkları tedavi etmesi amaçlanan ilaçlardır. Kısacası yetim ilaçlar, ilaç endüstrisi tarafından ekonomik nedenlerden ötürü geliştirilmeyen fakat halk sağlığı ihtiyaçları için önemli ilaçlardır (URL 4). Her hastalık için hasta sayısı az ve pazar oldukça dar olduğundan ilaç endüstrisi araştırmaya yatırım yapmak ve nadir hastalıklar için tedaviler geliştirmek hususunda isteksizdir. Bu nedenlerle bu alanda çeşitli ekonomik düzenlemelere ihtiyaç vardır (Nourissier et al., 2005: 22).

Yetim İlaç Yasası (Orphan Drug Act) (1983: 2049)'na göre, Amerika Birleşik Devletlerinde yaşayan, az sayıdaki kişiyi etkileyen Huntington hastalığı, miyoklonus, ALS (Lou Gehrig hastalığı), Tourette sendromu ve musküler distrofi gibi birçok hastalık ve durumlar için kullanılan ve yeteri kadar geliştirilmeyen ilaçlar “yetim ilaçlar” olarak nitelendirilmiştir. Ancak nadir hastalıkların önlenmesi, teşhisi veya tedavisi için kullanılan tüm tıbbi ürünler “yetim ilaç” olarak nitelendirilebilmektedir. İlaç endüstrisi için, normal piyasa koşullarında, nadir hastalıklardan muzdarip az sayıda hastaya yönelik ürünler geliştirmek ve pazarlamak maliyet-etkin olmadığından bu ürünler "yetim" olarak adlandırılır. Bu kârsız piyasa için geliştirilen ilaçlar, üreticiler için mali açıdan uygulanabilir değildir. İlaç şirketleri için, yetim bir tıbbi ürünün pazara getirilmesinin maliyeti, ürünün beklenen satışlarıyla karşılanamaz. Bu nedenle, hükümetler ve nadir hastalık hasta örgütleri, ilaç firmalarını "yetim" nadir hastalık hastalarına yönelik ilaçlar geliştirmeye ve pazarlamaya teşvik etmek için ekonomik teşvikler gerektiğini vurgulamaktadır (Rode, 2005: 6).

Bir ilacın veya ürünün “yetim” tayin edilmesi için epidemiyolojik ve ekonomik kriter olmak üzere temel iki kriter vardır. Epidemiyolojik kriterin sağlanabilmesi için, ürünün düşük prevalanslı veya "nadir" bir hastalığı tedavi etmek ya da iyileştirmek için geliştirilmiş olması gerekir. Ekonomik kriter ise ürün için hastalık prevalansı ne olursa olsun, yetim statüsünün verildiği ülkede Ar-Ge ve üretim maliyetlerinin satış gelirleriyle tam olarak geri kazanılması yönünde bir beklentinin olmamasıdır (Villa et al., 2008: 4,6). Denilebilir ki hem nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan hem de satışlarından elde edilen kazançla üretim maliyetlerinin karşılanamadığı ilaçlar yetim ilaç statüsündedir. Bir ilacın nadir bir hastalığın tedavisinde kullanılması yetim ilaç olarak nitelendirilebilmesi için tek koşul değildir.

1.1.3. Yetim Hastalıklar

Yetim hastalıklar hem nadir hastalıkları hem de ihmal edilen hastalıkları kapsar. Bu hastalıklar, araştırmaların odağı olma ve pazarın ilgisini çekme açısından yetim oldukları gibi halk sağlığı politikalarının da “yetim”dirler (Rode, 2005: 6). Yetim hastalık terimi iki ayrı ancak birbiriyle ilgili kavramları ifade etmektedir. Hekimler tarafından ihmal edilen Fabry Hastalığı, Alveoler Ekinokokkozis gibi genel durumları ifade etmek için kullanılırken, diğer yandan ise daha spesifik olarak yalnızca az sayıda

kişiyi (sağlık yetimleri olarak adlandırılan) etkileyen hastalıkları ifade etmek/tanımlamak için de kullanılır (Aronson, 2006: 243). Yani yetim hastalık terimi yalnızca az sayıda kişiyi etkileyen hastalıklar için değil, sağlık sektörü tarafından ihmal edilen, hastalık ile ilgili uzmanlık alanlarının eksik, uzman hekim sayısının ve bilgili sağlık personelinin yetersiz, mevcut tedavi imkânlarının sınırlı ve yeni tedavi geliştirilme eğiliminin az olduğu, gerekli halk sağlığı politikalarından yoksun hastalıklar için de kullanılmaktadır.

1.1.4. İhmal Edilmiş Hastalıklar

Nadir hastalık, ihmal edilen hastalık ve yetim ilaç kavramlarının açıkça tanımlanmadığı ve bu kavramların birbirlerinin yerine kullanıldığı belgeler ve yayınlara rastlamak sıklıkla görülen bir durumdur. Bu durum, bu kavramların her birinin ne anlama geldiği ve her birinin hangi gerçekliği yansıttığına dair yanlış anlaşılmalara ve karışıklığa yol açmaktadır (Nourissier et al., 2005: 22). İhmal edilen hastalık terimi, özellikle de büyük çoğunlukla dünyanın fakir, gelişmekte olan ülkelerinde yaşayan insanları etkileyen yaygın ve bulaşıcı hastalıkları ifade etmektedir. Bazı tropikal enfeksiyonlar ve hâlâ ilaç geliştirme için yeterli teşviklerden veya mevcut tedavileri mümkün kılmak için mekanizmalardan yoksun olan hastalıklar, halk sağlığı önceliklerinden yoksun oldukları için bu hastalıklarla ilgili çok az araştırma yapılmaktadır. Gelişmekte olan ülkelere yaygın olan ihmal edilmiş hastalıklarla mücadele etmek için araştırmaları teşvik etmek ve tedaviler geliştirmek amacıyla teşvikler oluşturmak için bu alanda ekonomik düzenleme ve alternatif yaklaşımlara ihtiyaç vardır. Bu nedenlerle ihmal edilen hastalıklar nadir hastalıklar değildir (Field and Boat, 2010: 37; Nourissier et al., 2005: 22).

1.1.5. İsimsiz Sendromlar

İngilizce'de SWAN (Syndrome Without a Name) ve Türkçe'de İSSE olarak kısaltılan 'isimsiz sendromlar' bir çocuk ya da yetişkinin genetik bir duruma sahip olduğuna inanıldığı ve testin genetik nedeni belirleyemediği durumlar için kullanılan bir terimdir. İsimsiz bir sendrom bir teşhis değildir. İsimsiz sendromlara, teşhis konmamış genetik durumlar, bilinmeyen genetik durumlar veya teşhis konmamış genetik bozukluklar da denir. İngiltere'de yılda yaklaşık 6.000 çocuk isimsiz bir sendrom ile doğar. İsimsiz sendromlar genellikle teşhisi imkânsız olan çok nadir genetik

durumlardır. İsimsiz bir sendromdan etkilenen çocuklar farklı belirtilere sahip olabilir ve her hasta çocuk aynı durumdan bile farklı şekilde etkilenebilmektedir. Birçok aile bir teşhis için yıllarca beklemekte ve hatta bazıları hiçbir zaman bir teşhis alamamaktadır. 2016 yılında yayınlanan Nadir Hastalık İngiltere (Rare Disease UK) Raporunda, teşhis edilememiş olarak tanımlanan katılımcıların yaklaşık yarısının bir teşhis alabilmek için beş yıldan fazla beklediği tespit edilmiştir (URL 3).

1.2. NADİR HASTALIKLARIN NEDENLERİ

Nadir hastalıklar hakkında her yıl daha fazla bilgi edinilirken birçok nadir hastalığın kesin nedeni hâlâ bilinmemektedir. Nadir hastalıklar ciddi, genellikle kronik ve ilerleyici hastalıklardır. Birçok nadir hastalığın belirtileri paroksimal spinal musküler atrofi, nörofibromatoz, osteogenezis imperfekta, kondrodisplazi veya Rett sendromunda olduğu gibi doğumdan itibaren veya çocukluk döneminde görülebilir. Bununla birlikte, Huntington hastalığı, Crohn hastalığı, Charcot-Marie-Diş hastalığı, amiotrofik lateral skleroz, Kaposi sarkomu veya tiroid kanseri gibi nadir hastalıkların % 50'sinden fazlası yetişkinlik döneminde görülür (URL 2; URL 5). Bir hastalığın genetik, bulaşıcı veya başka sebebinin bilmek araştırmacıların hastalığın mekanizmasını anlamaları anlamına gelmez. Örneğin kistik fibrozis ve orak hücre hastalığı gibi daha sık görülen nadir hastalıkların bazıları bilinen nedenlere ve makul derecede iyi anlaşılan mekanizmalara sahip olmalarına rağmen, tatmin edici tedavileri veya önleyici stratejileri yoktur. Yine de, bir durumun nedeninin belirlenmesi, hastalığın patofizyolojisinin ve doğal tarihinin bilinmesi, hastalar için önleme veya etkili tedavi seçeneklerinin artırılması ve hastalıkla ilgili bir bilgi tabanının oluşturulmasında önemli bir adımdır (Field and Boat, 2010: 51; IRDiRC, 2013: 3). Bir nadir hastalığın nedeninin bilinmesi ya da hastalığın mekanizmasının anlaşılması hastalığın kesin tedavisi veya önlenmesi için yeterli olmayabilmektedir. Ancak hastalığın iyi bir şekilde yönetilebilmesi açısından nedenini bilmek ya da mekanizmasını anlamak önemlidir. Örneğin fenilketonüri hastalığında hastalığın nedenini bilmek ve protein düzeyinin önemini anlamak ilerleyen süreçlerde bir engellilik durumunu önlemek için önemlidir.

1.2.1. Genetik Nedenler

Nadir hastalıkların birçok farklı nedeni olmasına rağmen çoğunluğun genetik olduğu düşünülmektedir. Hemen hemen tüm genetik hastalıklar nadir hastalıklar iken,

tüm nadir hastalıklar genetik hastalıklar değildir. Çoğu durumda, hastalığa neden olan genetik değişiklikler bir nesilden diğerine aktarılır (URL 2; URL 5). Nadir hastalıkların sayısındaki belirsizlik ve binlerce koşulu karakterize etme zorluğu olmasına rağmen, nadir bulunan hastalıkların büyük bir çoğunluğunun (%80'i veya daha fazlası) genetik kaynaklı olduğu kabul edilmektedir. Nadir hastalıkların %80'i bir veya birkaç genden kaynaklanan genetik kökenlere sahiptir. Bunlar kalıtsal veya kalıtsal olmayan gen mutasyonlarından kaynaklanabilir. Bu hastalıklar tüm doğumların %3-4'ünde görülmektedir. Pek değilse de nadir hastalıkların çoğu, örneğin antitripsin eksikliği (ciddi akciğer veya karaciğer hastalığına neden olabilir) ve Friedreich ataksisi (kardiyak ve diğer problemlerle birlikte görülebilen nörolojik bir bozukluk) gibi tek bir gendeki kusurlardan kaynaklanır. Tek gende birden fazla farklı mutasyon, çeşitli özelliklerde veya şiddette hastalığa neden olabilir (Field and Boat, 2010: 52). Bu nedenle aynı hastalık farklı hastalarda farklı belirti ve şiddetlerde seyredebilmektedir. Hasta gendeki mutasyonlar kadar hastalık süreci de hastadan hastaya farklılıklar gösterebilmekte, kişileri farklı etkiyebilmektedir.

1.2.2. Bulaşıcı Ajanlar

Nadir hastalıkların büyük çoğunluğu genetik nedenlere bağlı iken bir kısmı bulaşıcı nedenlere sahiptir. Genetik olmayan, bulaşıcı nadir hastalıklar enfeksiyonlardan (bakteriyel veya viral), alerjilerden veya dejeneratif proliferat veya teratojenik (kimyasal, radyasyon gibi) nedenlerden kaynaklanmaktadır. Nadir olmalarına rağmen, kuduz, botulizm ve Rocky Mountain lekeli ateş gibi bazı durumlar oldukça iyi bilinir. Bazı enfeksiyonların da dünya çapında nadir olduğu düşünülmektedir. Enfeksiyonlar, bazı nadir görülen kanserler ve bazı otoimmün hastalıklar gibi nadir görülen hastalıklar kalıtsal değildir. Ayrıca bulaşıcı hastalıkların da otoimmün hastalıklar ve nadir kanserler gibi çok nadir türleri vardır. Bunun yanı sıra genetik faktörlerin, bulaşıcı ajanlara karşı hassasiyeti arttıran ya da bulaşıcı ajanlara karşı koruyucu etkisi olabileceği de düşünülmektedir (URL 2; Nourissier et al., 2005: 20; Field and Boat, 2010: 53).

1.2.3. Zehirli Ajanlar

Bazı nadir hastalıklar veya durumlar ise, doğal veya üretilmiş toksik maddelere maruziyetten kaynaklanır. Amerika Birleşik Devletleri'nde, asbest maruziyetinden kaynaklanan bir kanser olan mezotelyoma ve bir diyet takviyesi olan triptofanın fazla

kullanılması ile ilgili olan eozinofili-miyalji sendromu arsenik ve cıva zehirlenmesinden kaynaklanan nadir hastalıklardır (Field and Boat, 2010: 54). Türkiye’de de özellikle belli bölgelerde toprak yapısındaki asbeste maruziyetten bu hastalık görülebilmektedir (Şenyiğit et al, 2000).

Bazı ilaçlar, nadir görülen zehirlenmelerin tedavisi için yetim statüsü ve onayı almışlardır. Örneğin, FDA, akut siyanür zehirlenmesinin tedavisi için yetim bir ilaç onaylamıştır. Bazı nadir durumlar ise, başka bir hastalığın tedavisinin zararlı veya kalıcı olumsuz etkilerinden kaynaklanmaktadır. Örneğin, radyasyona bağlı nadir görülen bir merkezi sinir sistemi tümörü olan meningioma ORDR’nin nadir hastalıklar listesine dâhildir. İkincil nadir kanserler radyasyon terapisinin ve kemoterapinin oluşturduğu risklerdir. FDA, kanser ve diğer koşullar için belli terapilerin yan etkilerinin tedavisi için birkaç yetim ilaç onaylamıştır (Field and Boat, 2010: 55). Sigara veya kimyasal maddelere maruz kalma gibi çevresel faktörler de nadir hastalıklarda rol oynayabilir. Bu faktörler doğrudan hastalığa neden olabileceği gibi hastalığın şiddetine etki eden genetik faktörlerle etkileşime girebilir.

1.3. BAZI NADİR HASTALIKLAR

Nadir hastalıklar şiddetli seyreden, kimi zaman engelliliğe yol açan ve etkileri yaşam boyu süren hastalıklardır. Hastalıkları anlamak, hastalıkların hasta ve hasta yakınlarının yaşamına olan çeşitli etkilerini ve hastalık nedeniyle yaşanan problemleri anlayabilmek için önemlidir. Bu başlık altında çalışmada örnekleme alınan ve Türkiye’de hasta derneği bulunan bazı nadir hastalıklar ele alınacak, hastalıkların doğası, prognozu ve etkileri ile ilgili bilgiler verilecektir.

1.3.1. Fenilketonüri (PKU)

Fenilketonüri önemli bir aminoasit olan fenilalaninin, karaciğerden salgılanan fenilalanin hidroksilaz enziminin yetersizliği veya yokluğundan dolayı metabolize edilememesi ve fenilalanin metabolitlerinin kanda birikmesi sonucu beyinde hasara neden olan kalıtsal metabolik bir hastalıktır. PKU’lu bebeklerde kan fenilalanin düzeyi doğumda normaldir, ancak yaşamın ilk günlerinde hızla yükselir. PKU çoğu Batı ülkesinde yeni doğan taraması ile tespit edilmektedir. Taramanın yapıldığı zaman (1. gün ile 10. gün arasında) çeşitli ülke ve tarama merkezleri arasında farklılık gösterebilmektedir. PKU hastalığı yeni doğan döneminde teşhis edilebildiğinde,

fenilalaninden sınırlı bir beslenme tedavisi ile beyinde oluşabilecek hasar ve buna bağlı zekâ geriliği önlenmektedir (Köksal ve Gökmen, 2000: 364; Walter et al., 2011: 254).

PKU kalıtsal bir hastalıktır. PKU'lu çocuğun anne ve babasında fenilalanin hidroksilaz enzimi yapımında sorumlu biri normal diğeri bozuk iki gen vardır. Anne ve babasının her ikisinden de bu bozuk genleri alan bir çocuk PKU hastası olarak doğmaktadır. Doğumdan sonraki ilk birkaç ay içerisinde PKU hastalığı olan bebekleri sağlıklı bebeklerden ayırt etmek zor olduğundan bu sürede PKU fark edilmeyebilir. Ancak teşhis edilip diyet tedavisi uygulanmayan PKU'lu çocuklarda 5. ve 6. aylardan sonra zekâdaki gerileme belirgin hale gelir (Köksal ve Gökmen Özel, 2012: 11, 13; Ahring et al., 2009: 1). Akranları ile aynı düzeyde oturma, yürüme ve konuşma gibi becerileri kazanamazlar.

Hastalığın genel olarak dünyada görülme sıklığı 1/10.000 olmasına karşın Türkiye'de akraba evliliklerinin de yaygın olmasından dolayı görülme sıklığı 1/3.000 ile 1/4.000 arasında değişmektedir. Hastalık Avrupa'da ise en çok İrlanda'da (1/6.000) görülmektedir (Köksal ve Gökmen, 2000: 366). PKU prevalansı farklı popülasyonlarda farklılık göstermektedir. Dünya genelinde taranan popülasyonlarda prevalans, yaklaşık 12.000'de 1'dir ve her 55 kişiden biri hastalığın taşıyıcısıdır (Walter et al., 2011: 253). PKU Amerika ve birçok Avrupa ülkesinde her 10.000 - 30.000 yeni doğanda bir görülmesine karşın Türkiye'de 3000 - 4500 yeni doğandan birinde görülmektedir. Türkiye, PKU hastalığının en sık görüldüğü ülkelerden biri olmakla birlikte Türkiye'de her yıl 300 - 400 çocuk bu hastalıkla doğmaktadır (Yazgan, 2003: 24)

1.3.2. Spinal Musküler Atrofi (SMA)

Spinal musküler atrofi, kas hareketlerinin kontrolünü etkileyen, omurilikte ve beynin spinal korda (beyin sapı) bağlı kısmında, motor nöron olarak adlandırılan özel sinir hücrelerinin kaybindan kaynaklanan genetik bir hastalıktır (Lunn and Wang, 2008: 2120). Motor nöronların kaybı emekleme, yürüme, oturma ve kafa hareketini kontrol etme gibi faaliyetlerde kullanılan kasların zayıflamasına ve körelmesine (atrofi) neden olur. SMA'nın ağır vakalarında, solunum ve yutma için kullanılan kaslar da etkilenmektedir. Kas sorunlarının başladığı yaş, kas zayıflığının şiddeti ve hastalığa

eşlik eden özellikler ile ayırt edilebilecek birden çok SMA türü vardır. (Fıncıoğlu, Yavuz ve Koç, 2016: 290, 294).

SMA Tip 1, diğer adıyla Werdnig-Hoffmann hastalığı SMA'nın en ağır formudur. Hastalık, doğumda veya doğumdan sonra ilk 6 ayda şiddetli genel kas zayıflığı ile ayırt edilebilir. 2 yaş içerisinde gerçekleşen ölümlere genellikle beslenme güçlüğü ve nefes darlığı neden olabilir. SMA Tip 2 değişken prognozlu daha yavaş ilerleyen bir hastalıktır. Bebekler destek almadan oturabilir, ancak ayakta duramaz veya yardım almadan yürüyemezler. Bu tipte yaşam beklentisi oldukça değişkendir, bazı vakalarda hastalar yetişkinliğe kadar yaşayabilmektedir. Çocukluk dönemi SMA veya Kugelberg-Welander hastalığı olarak da adlandırılan SMA Tip 3'de belirtiler yaşamın 18. ayından 20 yaşına kadar başlayabilir. SMA Tip 3 hastaları yardım almadan yürüyebilir, ancak paroksimal kas zayıflığı ilerleyicidir. İlerleyen süreçte hastalar merdiven çıkmakta güçlük çekmeye başlar ve paytak yürür hale gelirler (Vitte et al., 2009: 237-238). SMA Tip 4 ise yetişkinlikte (18 yaş sonrası) başlar ve hafif seyirlidir. SMA Tip 4 hastaları yetişkinlikte de yürüyebilen, beslenme ve solunum problemleri olmayan hastalardır (D'Amico et al., 2011: 2).

Kısacası en erken görülen ve en ağır seyreden SMA Tip 1; belirtileri Tip 1'e benzese de daha hafif ve yavaş seyirli olan SMA Tip 2; genellikle yürüme zorluğu ile ilk belirti veren, 2 yaşından sonra başlayan ve hafif bir tip olan SMA Tip 3 ve yetişkinlikten sonra belirti veren, en hafif tip olan SMA Tip 4 olmak üzere 4 ayırıcı tipi vardır.

SMA hastalığının kesin bir tedavisi mevcut değildir (Markowitz, 2012: 7). SMA'nın tüm tiplerinin tedavisi semptomatik ve destekleyici niteliktedir. Semptomatik ve destekleyici tedaviler, SMA ile birlikte seyreden pnömoni, skolyoz ve solunum yolu enfeksiyonları varsa bunların tedavilerini içerir. Bunların yanında fizik tedavi, ortotik destekler ve rehabilitasyon da faydalı olmaktadır (Parker and Parker, 2002: 12). Hastalık tam olarak tedavi edilemese de bu tür rehabilite edici tedavilerle hastaların yaşam kaliteleri artırılabilir.

1.3.3. Behçet Hastalığı

Behçet sendromu olarak da bilinen Behçet hastalığı, kökeni bilinmeyen, kronik, otoimmün, otoinflamatuvar bir nadir hastalıktır. Hastalık 1937 yılında dermatoloji profesörü Hulusi Behçet tarafından tanımlanmıştır. Bu tanımlamada hastalığın semptomları ağızda aft, genital bölgede ülserasyon ve gözde hipopiyonlu iridoksilit olarak belirtilmiştir (Tüzün, 1985: 221; Barnes, 1986: 329). Sonradan çok sayıda klinik belirtileri olduğu anlaşılan hastalık birçok sistemi etkileyebilir ve çok çeşitli klinik bulgular gösterebilir. En önemli klinik belirtileri oral aftlar, genital ülserler, deri ve göz lezyonları, artrit, tromboflebit, nörolojik tutulma ve gastrointestinal tutulmadır. Oral aftlar hemen hemen her hastada bulunur ve genellikle hastalığın ilk belirtisidir (Yurdakul ve ark., 1994: 393-397). Histopatolojik bulguları aft ile aynı olan ve yavaş iyileşen genital ülserlerin ise Behçet hastalığında görülme sıklığı %70-100 arasındadır. Behçet hastalığının en ciddi belirtilerinden biri olan ve körlüğe kadar götürebilen gözdeki iltihaplanma hemen hemen hastaların yarısında görülebilmektedir. Eklem tutulmalarında ise en sık tutulan eklemler dizler, ayak bilekleri ve el bilekleridir. Omurga, kalça ve omuz gibi merkezi iskeletin tutulması ise nadirdir. Damar ve nörolojik belirtiler diğer belirtilere göre daha ciddi, hayatı tehdit eden belirtilerdir. Merkezi sinir sistemi tutulması diğerlerine oranla daha düşük olmasına karşın morbiditesi ve mortalitesi fazladır (Yurdakul ve ark., 1994: 395-397; Tüzün, 1985: 222-224; Barnes, 1986: 330-332).

Hastalığın kökeni bilinmediğinden kesin ve spesifik bir tedavisi bulunmamakla birlikte (Tüzün, 1985: 226; Yurdakul ve ark., 1994: 398) tedavi çoğunlukla deneyseldir ve pratikte tedaviye yaklaşımlar önemli farklılıklar gösterir. Tedavide temel amaç semptomların kontrol edilmesi, inflamasyonun erken bastırılması ve uç organ hasarının önlenmesidir. Tedavide kullanılan ilacın yan etkilerini en aza indirerek etkinliğini artırmak için ilaçlar genellikle kombinasyon halinde kullanılır. Klinik bulguların çeşitliliği, en iyi bakım için çok disiplinli bir işbirliğini de gerektirir (Marshall, 2004: 298).

1.3.4. Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF)

Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF), özellikle Doğu Akdeniz’de yaşayan Yahudiler, Ermeniler, Türkler ve Araplarda sık görülen, tekrarlayan ateş, karın, göğüs ve eklem

atakları ile seyreden otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır. Ataklarda hiçbir ağrı kesici ya da ateş düşürücü tedavi etkili olmaz ve ataklar 24-72 saat içerisinde kendiliğinden geçer (Barnes, 1986: 325, 326; Ertuğrul ve ark., 2010: 1271). Bir çocukluk çağı hastalığı olan Ailevi Akdeniz Ateşi hastalığı yeni doğan döneminden itibaren görülebilir. Fakat ailede teşhisi konmuş başka hastalar yoksa erken dönemde teşhis konulamayabilir. FMF teşhisi konulmadan önce farklı yanlış teşhislerle hastaya gereksiz tedaviler uygulanmış hatta cerrahi girişim yapılmış olabilir. Teşhis konulabilmesinde en önemli kriterler klinik bulgular, etnik köken, aile öyküsü ve kolşisin tedavisine cevap iken FMF için kesin teşhis koyulabilmesini sağlayan bir laboratuvar testi yoktur. Kolşisin, nöbetlerin ve amiloidoz gelişiminin önlenmesi için kullanılan bir ilaçtır (Ertuğrul ve ark., 2010: 1272). Kolşisin günlük 1.5 mg doz ile ömür boyu hiç kesilmeden kullanılmalıdır. Amiloidoz gelişimi ilerlediği takdirde, hastalar amiloidoza bağlı böbrek yetmezliğinden hayatını kaybedebilmektedir. Hastalığın Türkiye'deki prevalansı 1/1000 olmakla birlikte her 5 kişiden 1'inin de taşıyıcı olduğu tahmin edilmektedir (Barnes, 1986: 326; Ertuğrul ve ark., 2010: 1271).

1.3.5. Kistik Fibrozis (CF)

Kistik Fibrozis (CF), çocuklarda ve erişkinlerde görülen, akciğer, karaciğer, pankreas, üst ve alt solunum yolları gibi birçok sistemi etkileyen genetik bir hastalıktır (Güler ve Kılıç, 2010: 1110). Beyaz ırkta genetik hastalıklar içerisinde canlı doğan çocuklarda ölüme en sık neden olan hastalıktır. Genellikle bir yaş içerisinde ağır solunum yetmezliği ve pankreas enzim eksikliği, solunum yollarında enfeksiyon, sindirim bozukluğu ve bunların neden olduğu bulgular ile ortaya çıkar. Bu hastalıkta organ fonksiyon bozukluklarına neden olan, bütün dış salgı bezlerinde görülen koyu ve yapışkan salgıdır. Normalden daha az su içeren bu salgılar solunum yollarını, pankreas ve safra kanallarını tıkar. Kistik fibroziste birçok organ etkilenmekle birlikte en önemli ölüm nedeni akciğer tutulumudur (Şimşek, 1993: 974). Hastalık sonucu ter kanallarının klor emme yeteneği de bozulur ve bunun sonucunda terde klor ve sodyum yoğunluğu artar. Çocuğun cildinde tuz birikimi fark edilebilir ve ter genellikle aşırı tuzlu olur. Kistik fibrozis hastalığının teşhisi ise kronik akciğer hastalığı, malabsorbsiyon ve terdeki klor ve sodyum düzeylerindeki artış ile konulabilir. Hastalığın teşhisinde en yaygın olarak kullanılan standart teşhis yöntemi ter testidir. Hastadan alınan 100 mg ter ile yapılan ter testi, terde klor konsantrasyonunun artmasının gösterilmesine dayanır

(Şimşek, 1993: 975-977; Güler ve Kılıç, 2010: 1113, 1114). Hastalığın tedavisinde temel amaç akciğerin normal yapısını korumak, yeni gelişebilecek hasarları önlemek, varsa enfeksiyonu kontrol etmek ve havayollarının koyu, yapışkan salgılardan temizlenmesidir. Enfeksiyonlar için antibiyotik kullanılabilmekte, salgıları temizlemek için bunların yapışkanlığını azaltacak tedaviler uygulanabilmekte, fizyoterapi ve solunum egzersizleri önerilmektedir (Şimşek, 1993: 976; Güler ve Kılıç, 2010: 1115).

1.4. NADİR HASTALIKLARDAN KORUNMA, HASTALIKLARIN TEŞHİSİ VE TEDAVİLERİ

Nadir hastalıklar için mümkün olan korunma, teşhis ve tedavi seçenekleri ve sonuçları olağanüstü bir çeşitliliktedir. Bazı nadir hastalıklar hemen önlenabilir, fakat çoğu önlenememektedir. Bazı nadir hastalıklar kolay teşhis edilebilir fakat çoğu zaman nadir hastalıkların büyük çoğunluğu için teşhis moral bozucu derecede yavaştır ve teşhis uzun zaman alabilmektedir. Birkaç nadir hastalık için tedaviler var olmakla birlikte çoğu nadir hastalık için tedavi çok uzak bir umuttur. Bazı koşullar için, hastalığı hafifletici terapiler ve tedaviler hastanın büyük ölçüde normal bir yaşam sürdürebilmesine imkân tanımaktadır. Semptomların tedavisi birçok durumda başlıca dayanak noktasıdır (Field and Boat, 2010: 55-56). Çoğu nadir hastalıkta hastalığın kesin tedavisi mümkün olmamakta, hastalığın ortaya çıkan semptomları tedavi edilebilmekte ya da semptomları önleyici tedaviler uygulanmaktadır.

Nadir hastalıkların önlenmesi farklı yaklaşımlar gerektirebilmektedir. Bazı önleyici stratejiler nisbeten basittir fakat şaşırtıcı etkiye sahiptir. Bazıları ise karmaşık ve zahmetlidir. Bazı nadir hastalıklar için ise önleyici tedbirler bazen evlilik ve doğumla ilgili çok kişisel ve özel kararlar gerektirebilmekte ve bazı tedbirler etik sorunlar ortaya çıkarabilmektedir (Field and Boat, 2010: 55-57). Nadir hastalıklarda genellikle birincil önleme mümkün değildir. Bazı nadir hastalıklarda ikincil önleme yani teşhis edildikten sonra hastalığın ilerlemesini önlemek için çeşitli stratejiler mümkün iken bazılarında ise ikincil önleme de mümkün olmamakta, üçüncül önleme stratejileri mümkün olabilmektedir. Örneğin fenilketonüri gibi bazı nadir hastalıklarda yeni doğan taraması ile erken evrede hastalık teşhis edilip diyet tedavisi uygulanarak, ilerleyen süreçlerde hastalığın daha ağır seyretmesinin önüne geçilebilmektedir. Bu durum ikincil önleme stratejilerine iyi bir örnek teşkil etmektedir.

İkincil önlemenin mümkün olmadığı nadir hastalıklarda ise hastalık belirtileri, komplikasyonları ve hastalık sürecini çeşitli yöntemler ve tedavilerle kontrol ederek üçüncül önleme sağlanabilmektedir (Nourissier et al., 2005: 169). İkincil önleme de olsa üçüncül önleme de olsa nadir hastalıklarda hastalığı tamamen ortadan kaldırmak ve tedavi etmek mümkün olmamaktadır. Genellikle hastalık süreci yönetilerek hastaların daha iyi bir hayat sürmelerini sağlamak, yaşam kalitelerini arttırmak hedeflenmektedir.

Birçok nadir hastalık doğumda vardır ve bu tür durumlarda tarama programları erken teşhisi kolaylaştırmada önemli bir role sahiptir. Teşhis ve erken müdahale, çocuklarda hastalıkların ciddi etkilerini önleyebilir veya azaltabilir. Hastalara daha sonra, hastalık nedeniyle ortaya çıkabilecek komplikasyonları ve riskleri azaltmak için bilgiler verilebilir, ileri testler ve uygun tedaviler önerilebilir (RDPT, 2018: 12). Nadir hastalıkların teşhisinde ve hastalıktan olmasa bile hastalığın çeşitli olumsuz etkilerinden korunmada yeni doğan tarama programları önemli bir rol oynamaktadır.

En yaygın olarak bilinen tarama programlarından biri yeni doğan kan taramasıdır. Bu program ile fenilketonüri, konjenital hipotiroidizm, orak hücre hastalığı, kistik fibrozis ve orta zincirli asil-CoA dehidrojenaz eksikliği dahil olmak üzere bir dizi hastalığın teşhisi için bebekler taranmaktadır. Yeni doğan taramaları ile hastalık erken evrede teşhis edilebilmekte, hastalığın seyri değiştirilebilmekte, tarama hasta için daha iyi sonuçlar alınmasında etkili olabilmekte veya ciddi bir hastalık önlenabilmektedir (Lea, 2013: 13). Yeni doğan taraması aynı zamanda aile bireylerinin genetik testler yaptırmalarını ve danışmanlık hizmetlerinden yararlanmalarını sağlayabilir. Dolayısıyla bu, diğer aile üyeleri veya etkilenen diğer bir kardeş için durumun sonuçlarının geciktirilmesinde veya sınırlandırılmasında etkili olabilecek izleme veya erken tedavi gibi durumlarda, korunma için bir başka fırsat daha sunmaktadır (Field and Boat, 2010: 58).

1.4.1. Teşhis

Nadir bir hastalığın kesin teşhisi için pek çok hasta uzun ve zorlu bir yolculuktan geçmekte, teşhis can sıkıcı derecede uzun bir zaman almaktadır. Bu durum sağlık sektöründe yaygın bir şekilde kabul görmüştür ve “teşhis serüveni” olarak adlandırılmaktadır. Teşhis serüveninde bir teşhis alabilmek için sayısız testler yapılır, farklı uzmanlara ve merkezlere ziyaretler gerçekleştirilir. Teşhisin gecikmesi hastanın

sağlığı, tedavi seçenekleri, hatta hastanın yaşam beklentisi üzerinde önemli etkilere sahip olabilmektedir. Erken teşhis ve müdahale, hastaların en etkili tedavilere zamanında ulaşmalarını sağlayabilmekte ve daha da önemlisi durumları hakkında sorularına cevaplar bulabilmelerine yardımcı olmaktadır (Muir, 2016: 13; Field and Boat, 2010: 59).

Nadir bir hastalığın teşhisi kolay değildir. Hekimler kendilerini, daha önce hiç görmedikleri, çoğunlukla karışık semptomları olan bir hastalığı tanımlamaya çalışırken bulabilmektedir. Nadir Hastalıklar Ulusal Komisyonu (National Commission of Orphan Diseases) yaptığı bir çalışmada hastaların ifadelerinden ve anketlerden yola çıkarak, hastalıklarının teşhisinin alınabilmesinin yaklaşık bir ila altı yıl veya daha uzun sürdüğünü ifade etmektedir. Komisyonun araştırmasında yer alan hastaların hemen hemen yarısı, bir hekime başvurduktan sonra bir yıl içerisinde bir teşhis alabildiğini ifade etmiştir. Hastaların yaklaşık üçte birinin, hastalıkları tespit edilene kadar beş yıla yakın süre geçmiştir; yüzde 15'inin ise altı yıl veya daha fazla süre teşhis alamadan geçmiştir. Hekimlerin çoğu zaman, semptomların (zaman zaman belirsiz ve çelişkili doğasından) çokluğundan dolayı kafaları karışmaktadır. Bazı hastalıkların tanımlanması konusundaki belirsizlik ve zorluk, bir teşhise ulaşmada zaten çok uzun olan sürece katkıda bulunarak süreci daha da uzatmaktadır (Truss and Chase, 1989: 17).

Teşhis konduktan sonra, hastalar ve aileleri, hastalıklarıyla ilgili her şeyi öğrenmek, bilmek istemekte ve genellikle bu konuda uzman olmaktadır. Hastalar ve aileleri hastalığın nedeni, prognozu, (varsa) genetik temeli ve hastalığın gelecekteki belirtileri; tedavisinin olup olmadığı veya tedavisinin olmaması durumunda hastalığın nasıl yönetilebileceği ve araştırmalar hakkında bilgi sahibi olmak istemektedirler. Hastalar ayrıca gönüllü destek grupları ve tedavi merkezleri hakkında da bilgi sahibi olmak istemektedirler. Kendi toplumlarında gönüllü destek grupları, tedavi merkezleri vb. yoksa fiziksel ve duygusal destek için daha uzakta (yurt dışında bile) bu imkânları aramaktadırlar. Hastalar, teşhisin ardından çoğunlukla ağırlı, sağlıklı ve duygusal açıdan hassas olarak geçen aylarda hastalıklarının içeriğini kavramaya çalışırken, bilgi arayışı içinde bir kuruluştan diğerine başvurumaktadırlar (Truss and Chase, 1989: 17).

Bazı nadir hastalıklar yeni doğan tarama programları ile erken teşhis edilebilmektedir. Örneğin fenilketonüri hastalığı ve kistik fibrozis hastalığı, yeni doğan tarama testleri ile erken teşhis edilebilen hastalıklardır.

Fenilketonüri hastalığı için başlıca iki tarama testi kullanılabilmektedir. Bu testlerden biri kan örneği alınarak yapılan Guthrie testi bir diğeri ise idrar örneği alınarak yapılan Ferrik Klorür testidir. Yeni doğan tarama testlerinden biri olan ve 1960'lı yıllarda Prof. Dr. Robert Guthrie tarafından geliştirilen Guthrie Testi ile fenilketonüri hastalığı teşhis edilebilmektedir. Dünyanın birçok ülkesinde yıllardır kullanılan bu test ile Türkiye'de de 1986 yılında 80 ilde yeni doğan tüm bebeklerin topuğundan kan alınarak tarama programı başlatılmıştır. Her yeni doğan bebekten 24-48 saat içerisinde, ilk beslenmeden sonra özel filtre kâğıdına yeterli büyüklükte kan örnekleri alınarak Sağlık Bakanlığı'na bağlı Yeni Doğan Tarama Merkezlerine gönderilir. Guthrie Testi oldukça kolay ve düşük maliyetli bir testtir (Köksal ve Gökmen, 2000: 367). Fenilketonüri hastalığı için diğeri bir teşhis yöntemi olan demir klorür ($FeCl_3$) testi (Köksal ve Gökmen, 2000: 367), idrarda fenilpirüvik asit arama esasına dayanır. Test, idrar üzerine $FeCl_3$ çözeltisi damlatılarak yapılır. Yeşil renk oluşması, idrarda fenilpirüvat olduğunu gösterir. Testten doğru bir sonuç alınabilmesi için idrarın taze olması ve PH seviyesinin uygun (2-3) olması gerekir. Proteinden fakir beslenen bebeklerde fenilketonüri gizli kalabileceğinden bebekler, testten önce en az 24 saat süt ile beslenmelidir (Koyuncu, 2010 :14).

Fenilketonüri hastalığı için yeni doğan tarama programı Türkiye'de ilk olarak 1986 yılında Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Sağlık Bakanlığı işbirliği 7 il merkezinde başlatılmış, daha sonra 26 il merkezinde uygulanmaya başlanmıştır. 1990 yılında da bütün il merkezlerini kapsayacak şekilde genişletilmiştir. 2015 yılında Kistik Fibrozis hastalığı da yeni doğan tarama programına alınmıştır (Sarıkaya, 2018c: 17). Fenilketonüri taramasına 1986 yılında başlandığı düşünüldüğünde Kistik Fibrozis hastalığının tarama programına alınması oldukça geç olmuştur.

Türkiye'de Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi (Dışkapı Çocuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi), Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ege Üniversitesi Tıp

Fakültesi, Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi (Gülhane Askeri Tıp Akademisi), Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi ve İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi bazı nadir hastalıkların teşhis, tedavi ve izlemlerinin yapıldığı merkezlerdir. Çeşitli nadir hastalıklar için tarama testleri, ter testi, enzim testleri ve DNA analizleri bu merkezlerde yapılabilmektedir (Kurt, 2011).

Bazı nadir hastalıklar erken evrede, doğumdan sonra teşhis edilebilirken birçoğunda ise ne yazık ki teşhis çok uzun zaman alabilmekte, aylar hatta yıllar sonra kesin teşhis alınabilen durumlarla karşılaşılabilir. Teşhisin gecikmesi başta tedavinin aksamasına ve hastalık sürecinin doğru şekilde yönetilememesine neden olmakla birlikte hasta ve hasta yakınlarının hayatına ekonomik, sosyal ve psikolojik yönden ciddi olumsuz etkileri olmaktadır.

1.4.2. Tedavi

Çoğu nadir hastalık için kesin bir tedavi yöntemi olmasa da hastanın durumunu iyileştirici ve hastalığın gelişimini yavaşlatıcı bazı tedavi yöntemleri ve çeşitli beslenme uygulamaları ile hastalıkların etkileri hafifletilebilir ve hastaların hem psikolojik hem de fiziki yönden daha iyi bir hayat sürmeleri sağlanabilir.

Hastalık prevalansının düşük olması ve hastalık mekanizmalarına dair bilimsel bilginin sınırlı olması da yeni ve etkili tedavilerin geliştirilmesini zorlaştırmaktadır. Enflamatuvar süreçlerin ana tetikleyicisi olan kompleman/tamamlayıcı tedavi, çeşitli hastalıklarla ilişkilendirilmiştir ve inflamasyonu içeren koşullar için ilgi çekici bir terapötik amaç haline gelmiştir. Herediter anjioödem ve paroksizmal nokturnal hemoglobinüri gibi nadir hastalıkların tedavisi için ruhsatlı ilaçlarla edinilen klinik deneyim ışığında, immün (bağışıklık) dengeyi iyileştirdiği ve klinik sonuçların şiddetlenmesinin engellediği yönünde artan kanıtlar kompleman tedavilerinin güvenliği ve etkinliğini desteklemektedir (Reis et al., 2015: 225). Kistik fibrozis gibi bazı nadir hastalıklarda ise enzim replasman tedavisi uygulanabilmektedir. Eksik olan ya da olmayan enzim dışarıdan biyolojik ilaçlar ile takviye edilerek enzim sağlanabilmektedir.

Tedaviye diğer bir örnek olarak PKU hastalığında ise uygulanan tek tedavi yaşam boyu devam ettirilmesi gereken bir diyet tedavisidir. PKU'lu bebekler doğumu

izleyen ilk günlerde teşhis edilebildiğinde bu diyet tedavisi ile hastalığın bulguları ve neden olabileceği zararlar önlenabilmektedir. Bu diyet tedavisi ile kan fenilalanin düzeyini, normal büyümeyi sağlayacak, beyin harabiyetini önleyecek veya harabiyeti en düşük seviyeye indirecek düzeyde tutmak amaçlanmaktadır. Hastalık, özel olarak üretilmiş düşük proteinli diyet ürünleri ile tedavi edilirse hastanın normal zekâ seviyesinde kaliteli bir yaşam sürmesi sağlanabilmektedir. Diyet tedavisinde fenilketonürlü hastalar için fenilalanini çok azaltılmış ya da fenilalanin içermeyen özel ilaç niteliğindeki mamalar ve protein içeriği azaltılmış un, ekmek, makarna vb. ürünler kullanılmalıdır. Hasta büyüdükçe, ihtiyaçlarına göre diyetle bazı değişiklikler yapılmalı, hastanın yaşam boyu kendisine verilen bu diyeti sürdürmesi, ürünler vb. hakkında gerekli bilgi ve eğitimler verilmeli, hasta ve ailesine diyet tedavisinin bilinci kazandırılmalıdır (Köksal ve Gökmen, 2000: 371-372; Walter et al., 2011: 254). PKU da olduğu gibi diğer nadir hastalıklarda da hem hasta hem de hasta yakınlarına (anne-baba, ebeveynlere) hastalıkla yaşam öğretilmeli, hasta ve hasta yakınları hastalık ve süreç ile ilgili bilinçlendirilmeli ve çocuklara küçük yaştan itibaren hastalıkları ile ilgili gerekli alışkanlıklar kazandırılmalıdır.

Bir hastalık için hastalığın yönetimi hastalığın doğasına (genetik olup olmaması), hastalıkla ilgili var olan bilgilere, bu bilgilerin etkili bir tedaviye ya da önleyici, teşhis edici başka bir sağlık hizmetine dönüştürülebilmesine bağlıdır. Çeşitli sosyo-ekonomik ve demografik faktörler de hastalığın kontrolünde önemli bir rol oynamaktadır (Leufkens and van Weely, 2013: 13). Genel olarak nadir hastalıkların çoğunluğunun neredeyse hepsinin herhangi bir kesin tedavisi mevcut değildir. Bakım ve çeşitli müdahaleler ile hastalıkların yönetilmesi ve kontrolü söz konusudur.

1.5. NADİR HASTALIKLARIN ETKİLERİ

Nadir hastalıklar, hastalıklardan etkilenen bireylerden, onların ailelerinden ve arkadaşlarından, onlarla ilgilenen sağlık çalışanlarına, hasta topluluklarına ve daha geniş bir topluma kadar tüm bu kesimleri etkilemektedir (Field and Boat, 2010: 69). Nadir hastalıkların her an her hangi bir aileyi etkileyebileceğinin farkında olmak önemlidir. Hastalıklar nadir olmasına rağmen nadir hastalıklardan muzdarip birçok hasta vardır. Bu nedenle “nadir bir hastalığa sahip olmak” olağandışı bir durum değildir. Aynı zamanda nadir bir hastalıktan etkilenmek de olağandışı değildir, çünkü aslında bir hastanın bütün

ailesi ve çevresi bir şekilde bu hastalıktan etkilenmektedir. Bu sadece “başkalarının başına gelen korkunç bir şey” değildir. Bu, ya bir çocuğa sahip olduğunda ya da kendi hayatında herkesin başına gelebilecek acımasız bir gerçekliktir (Nourissier et al., 2005: 20, 22).

Nadir hastalıkların maddi yükünün yanı sıra manevi bir yükü de söz konusudur. Hastalar ve aileler için hastalık kimi zaman kabullenilmesi zor bir durum olmakta, ömür boyu hastalıkla yaşayacak olmanın düşüncesi bile bireyleri psikolojik olarak ciddi etkilemektedir. Burada nadir hastalıkların çeşitli etkileri hastalar, aileler, sağlık sistemi ve toplum perspektifinde ele alınacaktır.

1.5.1. Hastalar Üzerindeki Etkileri

Nadir hastalıkların çoğu genetik, kronik ve hayatı tehdit edici hastalıklardır. Hastalıkların semptomları hemen ortaya çıkmasa bile, semptomlar kişinin hayatı boyunca devam etmekte ve tüm hayatını etkilemektedir. Hastalıklar arasında ayırım yapılmaksızın çoğu nadir hastalığın, kişilerin günlük aktivitelerini sürdürebilmelerini ve en temel ihtiyaçlarını karşılayabilmelerini engelleyici ciddi etkileri olduğu görülmektedir.

Hastaların birçoğu günlük aktivitelerini yerine getirme konusunda zorluk yaşamakta ve bazı hastalıklar kişilerin beyin ve duysal fonksiyonlarını da olumsuz etkilemektedir. Yine birçok hastanın sosyal hayatları hastalıktan olumsuz etkilenebilmekte, kişiler kişisel bakımlarını gerçekleştirebilme becerilerini dahi kaybedebilmekte, genel davranışlarını ve mali durumlarını kontrol edemez hale gelebilmekte, anlama, öğrenme ve diğer insanlarla iletişim kurma becerileri olumsuz etkilenebilmektedir (Coubier and Berjonneau, 2017: 8).

Hem bireyler hem de aile üyeleri için; üretkenliklerini yitirmek, maaşlarını kaybetmek, çalışma saatleri esnek olan bir iş bulamama, sağlık sigortası ya da diğer önemli bazı faydalarını kaybetmek nadir hastalıkların ekonomik etkilerinden bazılarıdır. Ayrıca işverenler, sağlık sorunları olan bir kişiyi işe alma konusunda çoğu zaman istekli olamamaktadır. İşverenler işe alma veya işten çıkarma kararları verirken sağlığı (bir çalışanın kendisinin ya da aile üyelerinden birinin bir hastalığa sahip olmasını) dikkate alabilmektedir (Field and Boat, 2010: 70). Hastalığın maddi yükünün yanında bir de

hastalık nedeniyle çalışamama, iş bulamama, gelir getirememenin ekonomik ve psikolojik etkisi hastalar üzerinde daha fazla olmaktadır.

1.5.2. Aileler Üzerindeki Etkileri

Birçok nadir hastalık, bebeklerin ve küçük çocukların erken ölümüne veya yetişkinlikte ölümlere neden olmaktadır. Böyle erken ölümler, anne-baba, kardeşleri, diğer aile bireylerini ve yakın çevreyi ciddi sarsmakta, bu ölümlerin etkileri ömür boyu sürebilmektedir (Field and Boat, 2010: 69). Sadece ölüm halinde değil hekimlerin, hastalıklarını doğru ve hızlı bir şekilde teşhis edemedikleri durumlarda, hastalar ve hasta yakınları kendilerini izole edilmiş / yalnız ve yanlış anlaşılmış hissetmektedirler (Truss and Chase, 1989: 17; URL 6).

Ayrıca bu nadir durumlardan kaynaklanan uzun süreli fonksiyonel, fiziksel ve zihinsel engeller aileleri duygusal yönden olduğu kadar ekonomik yönden de etkilemektedir. Daha hafif, şiddeti daha az olan nadir durumlarda bile, hastalığın seyri ve süreci hakkındaki belirsizlik, etkili tedavilerin olmaması ve izolasyon kişilerin yaşamlarında önemli bir etkiye sahiptir. Nadir hastalıkların hastalar ve aileleri üzerindeki etkileri, hasta ve ailelerin hastalıklara karşı tepkileri, gelir ve eğitim durumundaki farklılıklar da dâhil olmak üzere sosyoekonomik faktörlere göre de değişiklik gösterebilmektedir (Field and Boat, 2010: 69). Gelir seviyesi düşük, maddi durumu kötü olan aileler hastalığın getirdiği maddi yükü kaldırmakta daha fazla güçlük çekebildiğinde, hastalıkla ilgili çeşitli maliyetleri karşılamada yetersiz kalabilmektedirler. Yine gelir seviyesi düşük olan aileler için bununla bağlantılı olarak hastalığın sosyal ve psikolojik etkileri daha fazla olabilmektedir.

Nadir hastalıklar, ayrıca önemli bir bakım yükünü beraberinde getirmektedir. Kendi bakımlarını sağlayabilen hastaların, bakımlarına harcadıkları zaman hastalar için bir yük (Coubier and Berjonneau, 2017: 10) iken hasta bireyin bakımını sağlayan aile bireyleri açısından da bu bakım bir yük getirmektedir. Hastalığın mali yükünün yanında, hastanın bakımını sağlayan kişi vaktinin çoğunu bu bakıma ayırmaktadır ki, bu da zaman yükü anlamına gelmektedir. Özellikle ağır şiddette seyreden hastalıklar için bakım ağır bir yüküdür ve hastaların bakımlarını sağlayan hasta yakınları günlerinin büyük kısmını bakım için harcamaktadırlar.

1.6. NADİR HASTALIKLARLA İLGİLİ SORUNLAR

Nadir hastalıklar, temelde yaygın hastalıklardan farklı zorluklar meydana getirirler. Hastalıkların nadirliği, klinik süreçleri önemli ölçüde karmaşıklaştırdığı için sorunlar ve zorluklar klinik gelişim aşamasında daha belirgin hale gelmektedir. Nadir hastalıklara sahip hasta sayısının az ve hastaların dağınık (farklı yerlerde) olması, dağınık halde bulunan hastalara erişimin zorluğu, hastalıkların onaylanmış biyolojik göstergelerinin eksikliği, nadir hastalıklarla ilgili klinik uzmanlıkların ve uzman merkezlerin sınırlı olması temel sorunlar arasında sayılabilir (Kaplan, et al., 2013: 148). Hastalık hakkında bilgi ve farkındalığın eksikliği, teşhisin gecikmesi veya herhangi bir teşhis alınamaması, hastalıkların etyolojisinin tam olarak bilinmemesi ve hastalıkların büyük çoğunluğunun kesin bir tedavisinin olmaması da temel problemlerdendir. Tedaviye erişim noktasında yaşanan eşitsizlikler de yine önemli bir sorundur.

Hastalıkların çok sayıda olması, herhangi bir nadir hastalığın gösterdiği semptomların ve hastalığın ilerleyişinin standart olmaması, hastalık belirtilerinin hastadan hastaya dahi farklılık göstermesi ve bu hastalıkların çok sık karşılaşılan vakalar olmaması nedeniyle hekimler ve sağlık personeli hastalık ile ilgili yeterli bilgiye sahip olmayabilmektedir (Leufkens and van Weely, 2013: 19). Hastalığın nedenleri, patofizyolojisi (onaylanmış biyolojik göstergeleri), hastalığın doğal seyri ve epidemiyolojik veriler gibi nadir bir hastalık ile ilgili temel bilgilerin eksikliği, hastalıkların hem teşhis hem de tedavi edilebilmelerini önemli ölçüde engellemektedir (Kaplan, et al., 2013: 149). Nadir hastalıkların pek çoğunda aynı hastalık farklı hastalarda farklı şiddette ve farklı semptomlarla seyredebilmektedir. Bu durum hastalıkların teşhisini daha da zorlaştırmakta, hastalık için standart bir tedavi geliştirilmesini olumsuz etkilemektedir.

Hastalıklarla ilgili epidemiyolojik bilgilerin eksikliği yetim ilaç geliştirme ve tedarik politikalarına da yansımaktadır. Ülkedeki nadir hastalıkların sayısı ve dağılımı gibi kesin ve net olmayan epidemiyolojik veriler, tedavi ve rehabilitasyonun planlanması ve finanse edilmesinde politika yapıcılar için çeşitli zorluklar teşkil etmektedir (Iskrov et al., 2012: 14). Yine nadir bir hastalık için tıbbi uzmanların kıt bir kaynak olması, nadir hastalık hastalarının dağınık şekilde bulunmasının (şehirler ve ülkeler) bir sonucudur (Kaplan, et al., 2013: 149).

Nadir hastalıklar, hem genel halk tarafından hem de çoğu sağlık çalışanı tarafından hâlâ bilinmemektedir. Nadir bozukluğu olan tüm hastalar için kesin bir teşhis alabilmek önemlidir, ancak bu hastalıkları teşhis etmek zor olabilmektedir. Bazı nadir hastalıklar, zamanında teşhis konulabildiğinde ve uygun şekilde yönetildiğinde hastaların normal bir yaşam sürebilmelerine imkân sağlar. Fakat nadir hastalıklar için özel sağlık politikalarının eksikliği ve uzman azlığı, teşhisin gecikmesine neden olmakta ve tedaviye erişimi zorlaştırmaktadır. Teşhisin gecikmesi, dolayısıyla tedavinin gecikmesi fiziksel, psikolojik ve zihinsel bozulmalara neden olabilmektedir. Teşhisin gecikmesi yetersiz veya hatta yanlış tedavilere neden olmakta bu da hasta ve hasta yakınlarının sağlık sistemine olan güvenini kaybetmesine neden olabilmektedir (URL 6). Bir hastalığa erken evrede teşhis koyabilmek mümkün olduğunda, hastalığın temel bir tedavisi olmasa bile erken teşhis, önleme stratejilerinin geliştirilmesine izin verebilmektedir. Teşhis ve önleme stratejileri nadir hastalıkların yükünü azaltmada önemli araçlardır. Bu konuda PKU klasik bir örnektir. Yeni doğan tarama testleri sayesinde PKU erken evrede tespit edilip diyetle başarılı bir terapötik müdahale uygulandığında hastalığın prognozu önemli ölçüde değiştirilebilir (Leufkens and van Weely, 2013: 6) ve hasta herhangi bir engellilik hali yaşamadan hayatına devam edebilir. Bu da fenilketonüride olduğu gibi diğer nadir hastalıkların, yaşam kalitesi, topluma katılım ve hizmet ihtiyacı açısından hastalıktan etkilenen bireylere, bireylerin ailelerine ve topluma getirdiği büyük yükü (Dalli, 2011: 5) hem maddi hem manevi (fiziksel, ruhsal, sosyal) anlamda ciddi ölçüde hafifletir.

Aileler ve hastalar açısından bir teşhis, tedavinin yanı sıra, etkili tıbbi ve sosyal bakıma erişimin bir anahtarı olarak görülmektedir. Bir tedavi var olmasa bile doğru ve kesin bir teşhis almak, hastalar ve aileleri için geleceklerini planlama imkânı verir. Nadir hastalıklar çoğunlukla genetik hastalıklar olduğundan teşhis geciktiğinde bazen hastalıktan etkilenen başka çocukların doğumu da söz konusu olabilmektedir, birçok ailenin hastalıktan etkilenen birkaç çocuğu olabilmektedir. Bu aileler için teşhisin yokluğu, aynı teşhis edilmemiş durumda başka bir çocuğun daha olma riskini ve endişesini artırmaktadır (URL 7; URL 6).

Doğru bir teşhis arayışı sadece zaman alıcı değil aynı zamanda pahalı olabilmektedir. Özellikle nadir görülen durumlar için geliştirilen ilaçlar, oldukça pahalıya mal olabilmektedir (Field and Boat, 2010: 69). Gerek hastalığın teşhisi için

gerekli test ve tetkikler gerekse tedavi sürecinde kullanılan yetim ilaç, yetim tıbbi ürünler ve tıbbi cihazların maliyetleri çok yüksek olabilmektedir. Bu durum hastalıktan etkilenen hasta ve hasta yakınları için ciddi maddi güçlükler doğurmaktadır. Çoğu zaman devlet tarafından yapılan maddi yardımlar da bu giderleri karşılamada yetersiz kalmakta, bu durum bu maddi yükü karşılayamayacak hasta ve hasta yakınlarının var olan tedaviyi alamamalarına neden olmaktadır.

Nadir hastalıklar, hastalıktan hastalığa ve hatta aynı hastalıkla yaşayan hastalar arasında bile çok çeşitli semptomlarla karakterize olduklarından karmaşık hastalıklardır. Bu nedenle hastaların bakım ihtiyaçları da karmaşıktır. Hastalar aynı anda farklı sağlık hizmetlerine ve sosyal hizmetlere erişebilmelidir ve dolayısıyla tıbbi bakımın koordinasyonu da bir zorluktur (Bearryman, 2017: 1). Nadir hastalıklar karmaşık hastalıklar olduklarından hastalar farklı merkezler ya da bir merkez içerisindeki birçok klinikten hizmet almak durumunda kalabilmekte bu da farklı merkezler arasında ya da bir merkez içerisindeki kliniklerin koordineli çalışmasını gerektirmektedir. Ancak bu koordinasyonu sağlamakta güçlük çekilmekte dolayısıyla hastalar da tedavi süreçlerinde farklı zorluklarla karşı karşıya kalabilmektedirler.

Nadir hastalıklara özgü bir sınıflandırma sisteminin eksikliği de çeşitli problemlerin çözümünün önünde bir engel teşkil etmektedir. Uygun ve uluslararası düzeyde tanınan ve kullanılan bir nadir hastalıklar sınıflandırma sistemi, sağlık bilgi sistemlerinde ve sağlık hizmetlerinin sunum tarafında nadir hastalıkları daha görünür ve daha tanınır kılacaktır. Nadir hastalıklar için mevcut ve gelecekteki veri tabanlarının daha zengin olmasına, daha güvenilir prevelans, insidans gibi epidemiyolojik veriler biriktirilmesine katkı sağlayacaktır. Aynı zamanda nadir hastalıklarla ilgili araştırmalar için, hastalıkların doğal seyri, etiyolojisi hakkında bir temel oluşturacaktır. Hastalıkların ekonomik yükünün değerlendirilmesine ve tedavilerin klinik etkinliğinin izlenmesine ve bakım kalitesinin ölçülmesine de izin verecektir. Bir ürünün yetim tayin edilebilmesi için düzenleyici otoritelere güvenilir prevelans verilerinin sağlanması yetim ilaç geliştirilebilmesi bakımından da bu tür verilerin mevcudiyeti ve zenginliği önem arz etmektedir (Leufkens and van Weely, 2013: 12). Mevcut bazı kodlama sistemleri (ICD, SNOMED CT gibi) nadir hastalıkların tamamını kapsamamakta, bazı nadir hastalıklar için bu sistemler kullanılamamaktadır. Bu sistemler nadir hastalıklar konusunda çeşitli

eksikliklere sahiptir. Orphanet'e ait Orphacode sınıflandırma sistemi nadir hastalıklara özgüdür ancak tüm ulusal sağlık sistemleri tarafından kabul edilmiş değildir.

Hasta kayıtları ve veri tabanları klinik araştırmaların geliştirilmesi, hasta bakım, sağlık planlaması ve hizmetlerinin iyileştirilmesi, hastaların sosyal ve ekonomik durumlarının ve yaşam kalitelerinin iyileştirilebilmesi için de anahtar rol oynayan bir araçtır. Böylesi kıt verilerin havuzlanabilmesi için de hasta kayıtları önemli bir araçtır. Hasta kayıtları ayrıca yetim ilaçlarla tedavi edilen hastalarla ilgili tedavinin etkinliği, muhtemel yan etkileri hakkında bilgiler sağlaması bakımından da önemlidir (Ayme et al., 2011: 3).

Aileler çoğu zaman, nadir hastalığı olan bir çocuğa sahip olmanın bir sonucu olarak kendilerini toplumdan izole edilmiş, dışlanmış hissetmektedirler. Sosyal ilişkileri sürdürmeye yönelik birçok girişimlerine rağmen ailelerin sosyal ilişkileri sürdürmeleri zamanla daha da zorlaşmaktadır. Bazı ebeveynler için, sosyal yaşamlarındaki bu değişim özellikle kendilerini sosyal insanlar olarak görenler için daha da zor olmaktadır (URL 7).

Nadir görülen hastalıkların yüküne katkıda bulunan önemli sorunlardan biri de sağlık personelinin farkındalığının eksikliğinden dolayı yanlış veya eksik teşhis ya da teşhisin gecikmesidir. Aynı zamanda kolay ve güvenilir testlerin eksik olması da teşhisin yanlış konulmasına ya da gecikmesine neden olmaktadır. Birçok genetik hastalık için, biyolojik numunelerde (enzim aktivitesi, kandaki veya idrardaki belirli maddelerin yüksek veya düşük seviyesi) biyokimyasal değişiklikleri saptayarak teşhisten şüphelenilebilir, genetik kusur daha sonra moleküler biyoloji teknikleriyle doğrulanabilir. Bununla birlikte, birçok hastalık için spesifik teşhis araçları, bu hastalıkların patofizyolojisi hakkında araştırma ve bilgi eksikliği nedeniyle yetersizdir. Bazı vakalarda teşhis sadece klinik semptomlara dayanır veya diğer hastalıkları dışlayarak yapılır (Leufkens and van Weely, 2013: 19-20).

Nadir hastalıklar konusunda yaşanan problemlerden biri de bu hastalıklarla ilgili eğitim, mental sağlık ve toplumsal destek hizmetlerinin eksik olmasıdır. Hastalık ile ilgili hasta ve hasta yakınlarına eğitim veren, sosyal rehabilitasyon hizmeti veren çeşitli kurum ve kuruluşların yokluğu, eksikliği ya da hasta ve hasta yakınlarının var olan kurumlara erişimi oldukça önemlidir. Bu noktada çeşitli sivil toplum kuruluşları hem

hasta ve hasta yakınlarının bilinçlendirilmesinde hem de toplumsal farkındalığın artırılmasında önemli rol oynamaktadır. Farkındalığın olmaması aslında en temel problemlerden biridir. Gerek bireysel gerek de toplumsal anlamda farkındalık ve bilinç düzeyi arttığında nadir hastalık ve yetim ilaçlara yönelik düzenlemeler de artacaktır.

Nadir hastalıklar konusunda uygulanan halk sağlığı yaklaşımlarının bulunmaması da yaşanan problemlerden bir tanesidir. Diğer hastalıklardan farklı olarak nadir hastalıklarda halk sağlığı yaklaşımı sınırlı bir şekilde uygulanabilmektedir. Bunun başlıca nedeni ise hastaların sayısının az olması ve dağınık olmasıdır. Diğer bir önemli nedeni ise halk sağlığı yaklaşımı risk faktörlerinin belirlenmesi ve ardından bu risk faktörlerinin ortadan kaldırılmasına dayanırken nadir hastalıklarda birincil risk faktörlerinin genetik olması ve hastalığın doğumdan itibaren var olması nedeniyle risk faktörlerini ortadan kaldırmanın mümkün olmamasının halk sağlığı yaklaşımına uygun olmamasıdır. Ancak her ne kadar halk sağlığı yaklaşımı birincil önlemeye odaklansa da hastalığın görüldüğü toplumda hastalık ile ilgili koşulların, gerek klinik ilerlemeyi yavaşlatarak gerekse hastalığın, hastalıktan etkilenen kişilerin ve yakınlarının yaşamları üzerindeki etkilerini azaltarak kontrol altına alınması ile uygulanabilecek bir halk sağlığı yaklaşımı önemli ölçüde fayda sağlayacaktır (Valdez et al., 2016: 1-2).

1.7. DÜNYADA NADİR HASTALIKLAR VE YETİM İLAÇLAR

Nadir hastalıklar, bireyleri ve aileleri fizyolojik, psikolojik, sosyal ve ekonomik yönden etkilemekte, hasta ve hasta yakınları hastalığın her aşamasında çeşitli problemlerle karşı karşıya kalmaktadırlar. Hasta ve aileler üzerindeki bu çeşitli etkileri ve karşılaşılan güçlükleri azaltma amacı, çeşitli yasa ve düzenlemelerin yapılmasında, sivil toplum kuruluşları vb. destekleyici ve savunucu örgütlerin kurulmasında temel teşkil etmektedir.

Çalışma süresince ve literatür taraması ile dünyadaki bazı nadir hastalık örgütlerine, çeşitli kuruluşlara, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda çeşitli ülkelerdeki yasa, program ve düzenlemelere, veri tabanları ve internet servislerine ulaşılmıştır. Burada, ulaşılan bu örgütlenme ve kuruluşlar hakkında bilgiler verilecek, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda dünyadaki bazı yasa, program ve düzenlemeler ele alınacak, son olarak da çeşitli veri tabanları ve internet servisleri hakkında bilgiler verilecektir.

1.7.1. Örgütlenme ve Kuruluşlar

Çeşitli kuruluş ve örgütlenmeler, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar ile ilgili hem tıbbi hem epidemiyolojik bilgi sağlama görevini üstlenmekte; sosyal destek ve dayanışmayı sağlamakta; teşhis ve tedaviye erişimde, çeşitli yetim tıbbi ürünlerin temininde yol gösterici bir rol oynamaktadır. Bu kuruluş ve örgütlenmeler, bunların yanı sıra kamu bilincini ve toplumsal farkındalığı artırmada da önemli bir görev üstlenmektedirler. Bu örgütlenme ve kuruluşların dünyadaki örneklerinden bazıları burada ele alınacaktır.

Nadir Hastalıklar Avrupa Organizasyonu (EURORDIS: Rare Diseases Europe)

1997 yılında kurulan EURORDIS, Avrupa çapında nadir hastalıklardan etkilenen 30 milyon insanın yaşam kalitesini iyileştirmeyi amaçlayan, 69 ülkedeki nadir hastalık hastalarını temsil eden 792 hasta organizasyonunun, hasta odaklı ve kâr amacı gütmeyen bir ittifakıdır. Araştırma ve ilaç geliştirme desteği sağlamak, hasta grupları arasında ağ oluşturmayı kolaylaştırmak, farkındalığı arttırmak ve nadir hastalıkların hastaların ve ailelerin yaşamları üzerindeki etkisini azaltmak için tasarlanan diğer birçok eylem ile Avrupa çapında nadir hastalıklarla yaşayan insanların yaşam kalitesini iyileştirmeyi amaçlamaktadır. EURORDIS, nadir hastalık hasta gruplarını güçlendirmek; bir halk sağlığı sorunu olarak nadir hastalıkları savunmak; toplumda nadir hastalıkların farkındalığını artırmak; nadir hastalıklarla ilgili ulusal ve uluslararası kurumları yetiştirmek; nadir hastalık araştırmalarını teşvik etmek; nadir hastalıklar için tedaviler ve yetim ilaçların geliştirilmesi; hasta ve ailelerinin yaşam kalitesinin iyileştirilmesi için faaliyetlerde bulunmaktadır (URL 8).

Genetik ve Nadir Bozukluklar Örgütü (GRDO: Genetic and Rare Disorders Organisation)

1988 yılında kurulan Genetik ve Nadir Bozukluklar Örgütü (GRDO), genetik veya diğer nadir bozukluklardan etkilenen veya bunlara yakalanma riski taşıyan kişilerin görüşlerini ve endişelerini temsil eden gönüllü gruplar için ulusal bir ittifak olarak hareket eden bir sivil toplum kuruluşudur. Genetik ve Nadir Bozukluklar Örgütü'nün amacı, daha iyi destek ve hizmetler sağlayabilmek adına çalışan bu gönüllü gruplar için güçlü bir ses sağlamaktır. Örgüt, genetik veya diğer nadir koşullara sahip kişilerin haklarının korunması için gerekli mevzuatla ilgili olarak bir takipçi görevi

üstlenmektedir. GRDO, EURORDIS'in de aralarında bulunduğu 6 organizasyonu çatısı altında bulundurmaktadır. GRDO, ortak ilgi konuları üzerine üye kuruluşların görüşlerini desteklemeyi ve seslendirmeyi, üye kuruluşlar arasında bilgi alışverişini kolaylaştırmayı, üye kuruluşlarını yasal olarak temsil etmeyi ve konu ile ilgili bilimsel araştırmaları teşvik etmeyi amaçlamaktadır. Bunların yanında genetik ve diğer nadir rahatsızlıklar konusunda halkın farkındalığını ve bilgi düzeyini artırmak, İrlanda'da genetik hizmetlerin daha fazla geliştirilmesini teşvik etmek, yeterli bakım hizmetlerinin bulunması için faaliyetlerde bulunmak, eğitim ve istihdam imkânlarının eşitlenmesini sağlamak da amaçları arasındadır (URL 9).

Nadir Hastalıklar Ulusal Organizasyonu (NORD: National Organization for Rare Diseases)

NORD, 1983 yılında, birkaç nadir hastalık hasta organizasyonunun liderlerinin nadir hastalıklara ve hastaların sorunlarına dikkat çekmek için kurdukları bir koalisyonudur. Kurulduğu tarihten beri NORD, hastalar, hasta organizasyonları ve diğer paydaşlar arasında iletişimi sağlamak ve herkes için ilerleme kaydetmek adına nadir hastalık camiasının önde gelen bir merkezi haline gelmiştir. NORD'un amaçları nadir hastalıklarla yaşayan insanların yaşadığı zorluklar ile ilgili ulusal farkındalık yaratmak; tüm nadir hastalıklar için teşhis testleri ve terapiler geliştirmek için araştırmaları destekleyen bir inovasyon kültürü oluşturmak ve tüm hastalar için hayatlarını iyileştirecek teşhis ve terapilere erişimi sağlamaktır. NORD, 260'dan fazla üye organizasyona sahiptir. NORD ayrıca hekimler için çeşitli rehberleri, hasta yardım programlarını, araştırmacılar için araştırma ödeneklerini ve bir nadir hastalıklar veri tabanını da bünyesinde barındırmaktadır (URL 10).

Uluslararası Nadir Hastalık Araştırmaları Konsorsiyumu (IRDiRC: International Rare Diseases Research Consortium)

IRDiRC'i kurma fikri nadir görülen hastalıklardan etkilenen insanlar için araştırma fonları ağı kurarak tıbbi atılımları artırmak amacıyla 2009 yılında ortaya çıkmıştır. Resmi olarak 2011 yılında kurulan bu konsorsiyum, nadir hastalık araştırmalarına yatırım yapan organizasyonlar, araştırmacılar ve hasta organizasyonlarından oluşan çok uluslu bir birliktir. IRDiRC 2020 yılına kadar 200 yeni tedavi ve en nadir hastalıkların teşhis edilebilmesi için yeni araçlar geliştirilmesine

katkıda bulunmayı hedeflemiş, 2017'nin başlarına gelindiğinde 200 yeni tedavi sunma hedefi gerçekleştirilmiş ve bu hedeflerde dikkate değer bir ilerleme kaydedilmiştir. Konsorsiyum, 2017'den 2027'ye kadar olan 10 yıllık süreç için de kendisine önemli yeni hedefler belirlemiştir (IRDIRC, 2013).

Avrupa Birliği Nadir Hastalıklar Uzman Grubu (EUCERD: European Commission Expert Group on Rare Diseases)

Avrupa Birliği Nadir Hastalıklar Uzmanlar Komitesi resmi olarak 30 Kasım 2009 tarihli Avrupa Komisyonu Kararı ile kurulmuştur (European Commission, 2009). EUCERD'in temeli 2004 yılında yine komisyon kararı ile kurulan Nadir Hastalıklar Çalışma Grubu (RDTF / Rare Disease Task Force) ile atılmıştır. Topluluk 2004-2009 yılları arasında bu isimle görev yapmış, 2009 yılında, 30 Kasım 2009 tarihli Avrupa Komisyonu Kararı ile Avrupa Birliği Nadir Hastalıklar Uzmanlar Komitesi, RDTF'nin yerini almıştır. Bu komite, nadir hastalıklar alanında topluluk faaliyetlerinin hazırlanması ve uygulanması, üye devletlerdeki uzman kurumlarla, araştırma ve halk sağlığı eylem ve araştırma alanlarındaki ilgili Avrupa makamları ve alanda faaliyet gösteren diğer ilgili paydaşlarla işbirliği ve istişarelerde Avrupa Komisyonu'na yardım etmekle görevlendirilmiştir. 2010 ve 2013 yılları arasında faaliyetlerini yürüten EUCERD, yerini 30 Temmuz 2013 tarih ve 2013/C 219/04 sayılı Komisyon Kararı ile kurulan Avrupa Komisyonu Nadir Hastalıklar Uzman Grubu (European Commission Expert Group on Rare Diseases)'na bırakmıştır. Şubat 2014'de ilk toplantısını gerçekleştiren bu grupta, tüm Üye Devletlerin tayin edilen uzmanlarından oluşan temsilcileri, nadir hastalıklar alanındaki hasta organizasyonlarının temsilcileri, nadir hastalıklardan etkilenen hastalar için ürün veya hizmet sağlayan Avrupalı üretici birlikleri ve Avrupalı mesleki kuruluşlar veya nadir hastalıklar alanında faaliyet gösteren bilimsel topluluklar bulunmaktadır. 2014 yılından bu yana grup bu isimle (EC Expert Group on Rare Diseases) faaliyetlerine devam etmektedir (URL 11; European Commission, 2013).

1.7.2. Yasa, Program ve Düzenlemeler

Bu bölümde Avrupa Birliği'nde (AB), Amerika Birleşik Devletleri'nde (ABD) ve Japonya'da nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yapılan yasa, program ve düzenlemeler ele alınacaktır.

1983 - ABD Yetim İlaç Yasası (Orphan Drug Act)

1983 yılında yürürlüğe konmuş olan Yetim İlaç Yasası, araştırma harcamalarında %50 vergi kredisi dâhil olmak üzere ilaç endüstrisi için çeşitli teşvikleri içermektedir. Yetim İlaç Yasası, nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçların araştırılması ve üretimi için mali teşvikler sağlamış, Ulusal Sağlık Enstitüleri ve Amerikan Gıda ve İlaç İdaresi (FDA) yeni Federal programlarla, nadir hastalıklar ile ilgili ürünler için klinik araştırma ve ticari ürün geliştirmeyi teşvik etmiştir. Yasa ile nadir hastalıklar için ilaç ve cihazların geliştirilmesini desteklemek üzere bir Yetim Ürünler Kurulu kurulmuştur. Ayrıca 1993'te Ulusal Sağlık Enstitülerinde de Nadir Hastalıklar Ofisi kurulmuştur. Yasanın yürürlüğe girişinden bu yana, Yetim İlaç Yasası'nda yetim tanımı, ilaç dışında biyolojik ve tıbbi gıda ürünleri ile tıbbi cihazları da içerecek şekilde genişletilmiştir (Hernberg-Stahl and Reljanovic, 2013: 14-16; Rare Disease Act, 2002: 1).

1993 – Japonya Yetim İlaç Düzenlemesi (Orphan Drug Regulation)

Japonya'da yetim ilaç statüsü Sağlık, Çalışma ve Refah Bakanlığı tarafından verilmektedir. Japon Sağlık, Çalışma ve Refah Bakanlığı, yetim ilaçların geliştirilmesini desteklemek için başlangıçta, 1985 Haziranında bir İlaç İşleri Bildirimi yayınlamıştır. Bu ilk girişimi, 1 Ekim 1993 tarihinde Japon hükümetinin İlaç İşleri Yasasını gözden geçirmesi ve yetim ilaçların araştırılması ve geliştirilmesi ile ilgili özel hükümler getirmesi takip etmiştir. Yasaya göre Japonya'da, bir ilaç, ilacın kullanılacağı hastalık tedavi edilemez bir hastalıksa ve alternatif tedavileri yoksa ya da mevcut diğer ilaçlarla karşılaştırıldığında etkililik ve beklenen güvenlik önemli ölçüde daha iyi ise, yetim statüsü elde edebilir. Bunlara ek olarak Japonya'da bir hastalığın nadir hastalık olarak kabul edilebilmesi için hastalıktan etkilenen hasta sayısı 50.000'den az olmalıdır. Yani hastalığın insidansı en fazla 4/10.000'e karşılık gelmektedir. ABD'de olduğu gibi, Japon yetim ilaç sistemi de hem çok uluslu hem de küçük ölçekli ve orta ölçekli şirketler için yeni fırsatlar sunmaktadır. Bu mevzuat kapsamında Japon hükümetinin yetim ilaçların araştırma ve geliştirilmesi için desteği idari ve mali olmak üzere iki düzeyde düzenlenmiştir. Düzenleme devlet fonlarına erişim, çeşitli hibeler ve vergi indirimlerini içermektedir. Bir ürün yetim ürün olarak onaylandığı takdirde, ilaç için 10 ve tıbbi cihaz için 7 yıla kadar uzatılabilen yeniden değerlendirme sürecine sahiptir ve bu süre

zarfında aynı endikasyon için benzer bir ürün yetim ürün olarak onaylanamaz (Hernberg-Stahl and Reljanovic, 2013: 19-20; URL 12).

1999 – Avrupa Birliği Yetim Tıbbi Ürün Düzenlemesi (European Union Orphan Medicinal Product Regulation)

Nadir hastalıklardan muzdarip hastalar, Avrupa Birliği'ndeki diğer hastalarla aynı kalitede tedavi alma hakkına sahiptir. Nadir hastalıklardan etkilenen hasta sayısının az olması göz önüne alındığında, ilaç endüstrisi, geçmişte, bu hastalıkları tedavi etmek için kullanılacak tıbbi ürünlerin araştırılması ve geliştirilmesi için yatırım yapma konusunda isteksiz davranmıştır. Bu nedenle AB 2000 yılında, nadir hastalıkların tedavisine yönelik yetim tıbbi ürünler olarak adlandırılan çeşitli ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz vb.) geliştirilmesine yönelik teşvikler sağlamak amacıyla yeni bir mevzuat ortaya koymuştur (URL 13). Yetim tıbbi ürünlerle ilgili yönetmelik (141/2000 Sayılı Yönetmelik), Aralık 1999'da kabul edilmiş ve 2000 yılında Avrupa Birliği'nde yürürlüğe girmiştir. Yönetmelik, nadir durumların önlenmesine, teşhisine veya tedavisine yönelik tıbbi ürünlerin geliştirilmesi ve piyasaya sürülmesi için teşvikler sunma ihtiyacını ele almaktadır. Bu tür teşvikler olmadan, nadir hastalıklar için tıbbi ürünlerin geliştirilebilmesi mümkün değildir. Yönetmelik, bir ürünün yetim olarak tayin edilebilmesi için kriterleri tanımlamakta, tayin prosedürünü özetlemekte ve yetim tayin edilen ürünler için teşvikler sağlamaktadır. Mevzuatta yer alan bu teşvikler, nadir hastalıklardan muzdarip hastalar için tıbbi ürünler sağlama nihai hedefi ile tıbbi ürünlerin geliştirilmesinde yetim tayini alan sponsorlara yardımcı olmayı hedeflemektedir (Rodwell and Ayme, 2014: 40; European Commission, 1999).

Tablo 1. Yetim Tıbbi Ürünler ile İlgili AB ve ABD Düzenlemelerinin Karşılaştırılması

	Avrupa Birliği	Amerika Birleşik Devletleri
Yasal Dayanak	16 Aralık 1999'da kabul edilen EC / 141/2000 sayılı Yönetmelik	Yetim İlaç Yasası, 1983
Prevelans/Yaygınlık (Nüfus Bilgisi)	10.000'de 5	10.000'de yaklaşık 7.5
Düzenlemenin Kapsamı	Yönetmelik, insan kullanımı için olan tıbbi ürünleri kapsar.	Yasa, farmasötik ve biyolojik ürünleri, tıbbi cihazları ve beslenme veya diyet ürünlerini kapsar
Düzenlemeden Sorumlu Otorite	Yetim Tıbbi Ürünler Komitesi ve Avrupa İlaç Ajansı	Yetim Ürünleri Geliştirme Ofisi
Klinik Üstünlük Maddesi	Var	Var

Sunulan Avantaj ve Teşvikler	• Üzerinde anlaşmaya varılmış bir pediatrik araştırma planına uyan ilaçlar için 2 yıl uzatılabilen 10 yıllık piyasa münhasırlığı • Tüm AB ülkelerinde merkezi prosedürlere ve onaylara doğrudan erişim • İndirimli ücretlerle Protokol Yardımı • Sponsor ve diğer koşulların durumuna göre pazarlama izin başvuruları için ücret indirimleri • Avrupa Komisyonu ve diğer kaynaklardan araştırma hibeleri • Çeşitli ulusal yetkili makamlar aracılığıyla teşvikler • KOBİ'ler için ek teşvikler • Şartlı pazarlama yetkisine (507/2006 No'lu Yönetmelik) ve istisna onaylara erişim	• 7 yıl piyasa münhasırlığı • İlaçların araştırılması için açık protokoller. • Yetim tıbbi ürünler için ücret indirimi. • FDA'dan araştırma hibeleri • Ürünün klinik araştırmasında vergi indirimleri (klinik deney maliyetlerinin % 50'si) • Hızlı takip veya hızlandırılmış onaylara erişim. • Özel koşullar altında Yeni İlaç Araştırma Uygulaması (t-IND) seçenekleri mevcuttur • Nadir pediatrik hastalık öncelikli kefil programına erişim,
Tebliğatin Bildirilmesi	Gönderimden en az 2 ay önce	Gerekli değildir
Ön-tebliğat Görüşmeleri	Var	Toplantılar ve yazılı tavsiyeler
Son Teslim Tarihleri	Avrupa İlaç Ajansı'nın sitesinde mevcuttur	Mevcut değildir
Karar için Zaman Çizelgeleri	Sabit - 90 gün (Yetim Tıbbi Ürünler Komitesi) + 30 gün (Avrupa Komisyonu)	Değişken- Zaman çizelgesi yok (1-3 ay) bir yıla kadar uzatılabilir.
Piyasa Münhasırlığı Döneminin Gözden Geçirilmesi	5. yıl sonunda kriterler karşılanmadığı takdirde mümkündür ve pazar münhasırlığı 6 yıla kadar düşürülebilir	Prevelansta değişiklik olmadıkça değişiklik yok
Pediatric Çalışmalar	Muafiyetler ve yönlendirmeler yapılmazsa gereklidir.	Muaf

(Kaynak: Tiwari, 2015: 66).

Tablo 1'de Avrupa Birliği'nde ve Amerika Birleşik Devletleri'nde yetim ürünlerle ilgili yapılan düzenlemeler karşılaştırılmıştır. İki düzenleme; yasal dayanak, düzenlemelerin kapsamı, düzenlemeden sorumlu otoriteler, düzenlemeler ile sunulan avantaj ve teklifler ve çeşitli diğer özellikler bakımından karşılaştırılmıştır.

1.7.3. Veri Tabanları ve İnternet Servisleri

Dünyada nadir hastalıklar konusunda hastalıklar, tedavi yöntemleri ve yetim ilaçlar ile ilgili her türlü bilgiye ulaşılabilir, nadir hastalıklar konusunda hizmet veren merkezler ve uzmanlar ile ilgili kapsamlı bilgiler sunan bazı veri tabanları ve internet

servisleri mevcuttur. Bu veri tabanları ve internet servisleri hastalar, hasta yakınları, araştırmacılar, uzmanlar ve toplum için pek çok faydalı bilgiler sunmaktadır. Burada öne çıkan bazı veri tabanları ve internet servisleri hakkında bilgiler verilecektir.

Orphanet

Orphanet, nadir hastalığı olan hastaların teşhis, bakım ve tedavilerini geliştirmek için nadir hastalıklar hakkında bilgi toplamak amacıyla 1977 yılında Fransa'da kurulmuştur. Avrupa Komisyonu'nun hibeleriyle desteklenen bu girişim, zamanla Avrupa ve Dünya çapında 40 ülkeden oluşan bir konsorsiyum haline gelmiştir. Orphanet, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar hakkında önemli bir bilgi kaynağıdır (URL 14). Orphanet, genel halk için nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar hakkında AB'de en önemli veri tabanıdır. 6.000 hastalık hakkında her türlü bilgiyi içeren ve herkesin serbestçe erişim sağlayabildiği bu veri tabanı, sağlık bakım profesyonellerine, bilim insanlarına, sağlık otoritelerine, hastalara ve hasta yakınlarına, medyaya ve topluma, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda güvenilir, güncel bilgiler sunmayı amaçlamaktadır. Portal aynı zamanda uzmanlar tarafından yazılmış bir nadir hastalıklar ansiklopedisi ve bir hizmet rehberini de içermektedir. Yine bu portal aracılığıyla nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda Avrupa'da uzmanlaşmış poliklinikler, teşhis laboratuvarları ve çeşitli hasta destek grupları hakkında da bilgi edinilebilmektedir. Portal tüm bu bilgilere İngilizce, Fransızca, Almanca, İtalyanca ve İspanyolca dillerinde erişim sağlayabilmektedir (URL 15).

Orphanet, ayrıca nadir hastalıklara özgü bir hastalık sınıflandırmasını (ORPHAnumbers) da sağlamaktadır. Tüm bu faaliyetlerle birlikte sağlık hizmetleri ve araştırma alanlarında nadir hastalıkların farkındalığını, bilinirliğini artırmak; nadir hastalıklar ve uzmanlıkları hakkında kaliteli bilgi sağlama ve tüm paydaşlar için bilgiye erişimde eşitlik sağlama; nadir hastalıklar hakkında bilgi üretimine katkıda bulunma olmak üzere üç ana amaç ile hareket etmektedir (URL 14).



Şekil 1. Orphanet Veritabanı (Kaynak: Orphanet: <https://www.orpha.net>)

Orphanet Veritabanı Şekil 1’de görüldüğü üzere nadir hastalıklar, nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçlar, nadir hastalıklar için hizmet veren uzman merkezler, nadir hastalıkların teşhisinde kullanılan testler, nadir hastalıklarla ilgili çeşitli hasta organizasyonları, nadir hastalıklar üzerine çalışan sağlık profesyonelleri ve nadir hastalıklar ile ilgili yürütülen araştırma ve deneyler gibi konularda hasta, hasta yakınları, araştırmacılar ve sağlık profesyonellerine önemli bilgiler sunmaktadır.

Genetik ve Nadir Hastalıklar Bilgi Merkezi (GARD: Genetic and Rare Diseases Information Center)

GARD, İngilizce ve İspanyolca dillerinde, nadir ve genetik hastalıklar hakkında toplumun güncel, güvenilir ve anlaşılması kolay bilgilere erişimini sağlamak için geliştirilmiş bir programdır. GARD üzerinde her hastalığın, içeriği uzmanlar tarafından hazırlanmış kendi web sayfası vardır. Hemen hemen tüm nadir hastalıklarla ilgili güvenilir bilgileri bu sayfalarda bulmak mümkündür (URL 16).

İsimsiz Sendromlar (SWAN UK: Syndromes Without a Name United Kingdom)

2011 yılında kurulan SWAN UK, Birleşik Krallık'ta teşhis konmamış genetik rahatsızlıkları olan çocukların ve yetişkinlerin aileleri için var olan tek destek ağıdır. İsimsiz bir sendroma sahip her çocuk ve yetişkinin, hem hastanede hem de evde yüksek kalitede koordineli bakım ve destek alabilmesi ve bir teşhise sahip olup olmadıklarına bakılmaksızın, isimsiz bir sendromdan etkilenen her ailenin, ihtiyaç duydukları anda ihtiyaç duydukları desteği almaları için faaliyetlerini sürdürmektedir (URL 17).

Orphanet Nadir Hastalıklar Dergisi (Orphanet Journal of Rare Diseases)

Orphanet Nadir Hastalıklar Dergisi, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar portalı Orphanet'in resmi dergisidir. Dergi, nadir hastalıkların ve yetim ilaçların tüm yönlerini kapsayan, hakemli ve açık erişimli bir dergidir. Orphanet Journal of Rare Diseases tarafından yayınlanan tüm makaleler, abonelik ücretleri veya kayıt engelleri olmaksızın, yayınlanır yayınlanmaz çevrimiçi olarak ücretsiz ve sürekli erişilebilir durumdadır. Ayrıca Orphanet Journal of Rare Diseases'de yayınlanan tüm makaleler Citebase, DOAJ, Embase, EmCare, MEDLINE, OAIster, PubMed, PubMed Central, Science Citation Index Expanded, SCImago, Scopus, SOCOLAR ve Zetoc indexlerinde taranmaktadır (URL 18).

Bunların dışında dünyada çeşitli ülke ve bölgelerde nadir hastalıklar ile ilgili saymakla bitiremeyeceğimiz daha pek çok çeşitli hasta organizasyonu, veri tabanı, internet servisi ve program mevcuttur. Tablo 2'de bunlar toplu bir şekilde isimleri ve web adresleri ile birlikte verilmiştir.

Tablo 2. Nadir Hastalıklar ile İlgili Dünyadaki Bazı Hasta Organizasyonları, Veri Tabanları, İnternet Servisleri veya Programlar ve Bunlara Ait Web Adresleri

Hasta Organizasyonu, Veri tabanı, İnternet Servisi veya Program	Web Adresi
Rare Disease Day	https://www.rarediseaseday.org
ECRD: European Conference on Rare Diseases and Orphan Products	https://www.rare-diseases.eu
EUROPLAN: European Project for Rare Diseases National Plans Development	http://www.europlanproject.eu
E-Rare: ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases	http://www.erare.eu/
RaDaR: Rare Diseases Registry Program	https://rarediseases.info.nih.gov/radar
ICORD: International Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs	http://icord.se
Orphadata	http://www.orphadata.org
OrphanDev: Accélérateur De Thérapeutiques Orphelines	http://www.orphan-dev.org
RDConnect	http://rd-connect.eu/
Rare Genomes Project	https://raregenomes.org
Rare Disease United Foundation	http://rarediseaseunited.org
Rarelink (A Nordic link collection and contact service for rare diseases)	http://www.rarelink.eu
SWAN U.S.A	http://undiagnosed-usa.org
SWAN AUS	https://swanaus.org.au
Rare Disease Report (RareDR)	http://www.raredr.com

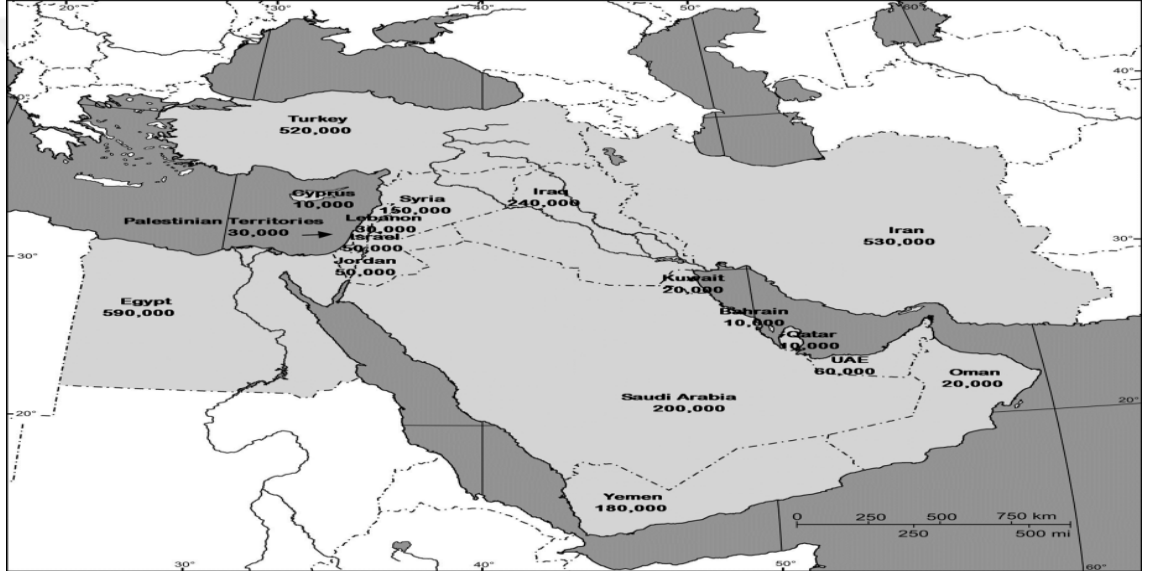
Tablo 2. Devami

RDCRN: Rare Diseases Clinical Research Network	https://www.rarediseasesnetwork.org/
Global Genes (Allies in Rare Disease)	https://globalgenes.org
Rare Voices Australia	https://www.rarevoices.org.au
FindZebra	http://www.findzebra.com
Genetic Alliance UK	https://www.geneticalliance.org.uk
DisGeNET (A Database Of Gene-Disease Associations)	http://www.disgenet.org
DECIPHER	https://decipher.sanger.ac.uk
Undiagnosed: Medical Refugees	https://www.undiagnosedfilm.com
RareConnect	https://www.rareconnect.org
FAIR FOR RARE	https://www.fairforrare.com.au
Rare Disease International (RDI)	https://www.rarediseasesinternational.org
Rare Disease UK	https://www.raredisease.org.uk
Genetic Alliance UK	https://www.geneticalliance.org.uk
Care for Rare	http://care4rare.ca
Re(act) Community (The scientific knowledge sharing and crowdfunding platform for rare diseases)	https://react-community.org/
Rare Disease SA (South Africa)	https://www.rarediseases.co.za
Maladies-Orphelines.Fr	http://maladies-orphelines.fr
Findacure	http://www.findacure.org.uk
Rare Diseases Ru	http://www.rare-diseases.ru
Rare New England	http://www.rarenewengland.org
Rare Diseases Ireland	http://rdi.ie
Taiwan Foundation for Rare Disorders	http://www.tfrd.org.tw
RUN: Rare & Undiagnosed Network	https://rareundiagnosed.org
CheckOrphan: rare, orphan and neglected diseases	http://www.checkorphan.org
Rareshare: The Global Platform for Connecting Rare Disease Patients	https://rareshare.org
Genetic and Rare Disease Network	https://gardn.org.au
APSU: The Australian Pediatric Surveillance Unit at The Kids Research Institute	http://www.apsu.org.au
RareRenal: Information on Rare Kidney Diseases	http://rarerenal.org
VSOP Dutch Genetic Alliance	https://vsop.nl

1.8. TÜRKİYE’DE NADİR HASTALIKLAR VE YETİM İLAÇLAR

Türkiye’de nadir hastalıklar ile ilgili ne genel toplamda ne de ayrı ayrı, hastalık bazında prevelans, hastalık sınıflandırmaları gibi epidemiyolojik veriler bilinmemekte, prevelans çalışması gibi epidemiyolojik araştırmalar da bulunmamaktadır. Ayrıca nadir hastalıklarla ilgili herhangi bir veri bankası ya da veri tabanı da bulunmamaktadır.

Almalki ve arkadaşları tarafından 2012 yılında yapılan bir çalışmada Türkiye’nin de aralarında bulunduğu Ortadoğu ülkelerindeki nadir hastalık hastalarının tahmini sayısı verilmiştir. Bu tahmini sayıya göre Türkiye’de nadir bir hastalığı olan bireylerin sayısının 520.000 olduğu görülmektedir.



Şekil 2. Orta Doğu'da Nadir Görülen Bir Hastalığı Olan Kişilerin Tahmini Sayısı (tahminler Birleşmiş Milletler 'in 2012 nüfus tahminlerini %0,7 oranında artırarak ve en yakın 10.000'e yuvarlayarak elde edilmiştir) (Kaynak: Almalki et al., 2012: 140)

Türkiye’de nadir bir hastalığı olan bireylerin sayısının 520.000 olduğu düşünülecek olursa nadir hastalıklardan etkilenen kişi sayısı bunun iki-üç katı kadar fazla olacaktır. Bu da Türkiye’de her 518 kişiden 1’inin (2/1000) hasta veya hasta yakını olarak nadir hastalıklardan etkilendiği anlamına gelmektedir.

1.8.1. Örgütlenme ve Kuruluşlar (Hasta Dernekleri)

Çeşitli örgüt ve kuruluşlar, hasta dernekleri, sağlık profesyonellerinin ve toplumun, hasta ve hasta yakınlarının karşı karşıya olduğu problem ve durumları anlamalarına yardımcı olmakta, hastalıklar ile ilgili farkındalığı artırmada önemli rol oynamaktadır. Türkiye’de “nadir hastalıklar” adı altında faaliyet gösteren herhangi bir

dernek, örgüt ve kuruluş bulunmasa da bazı nadir hastalıklar için kurulmuş hastalığa özgü hasta dernekleri mevcuttur. Bu başlık altında google taraması yapılarak ulaşılan Türkiye’deki nadir hastalık hasta derneklerinden bazıları hakkında bilgiler verilmiştir.

1.8.1.1. Fenilketonüri (PKU) Aile Derneği

PKU Aile Derneği, kızının doğumuyla PKU ile tanışan Deniz Yılmaz Atakay tarafından 2005 yılında İstanbul’da kurulmuştur. 2005 yılı sonunda Ankara’da da PKU Aile Derneği kurulmuştur. 2007 yılında Sivas’ta, 2009 yılında ise İzmir’de Dernek şubeleri açılmıştır. Şuan ise dernek İstanbul, Ankara, İzmir, Bursa, Eskişehir ve Şanlıurfa olmak üzere 6 ilde hizmet vermektedir.

Dernek fenilketonüri hastaları ve hasta ailelerini bir araya getirerek tanışma ve dayanışmalarını sağlamaktadır. PKU ile ilgili diyet uygulamaları ve hastalıkla ilgili diğer yeni gelişmeleri takip etmekte, diyet ürünleri, gerekli ilaç ve mamalar konusunda ilgili kurumlarla ortak çalışmalar yapmakta, düşük proteinli özel mama ve diyet ürünlerinin bulunması ve temin edilmesinde hasta ve hasta yakınlarına destek vermektedir. Dernek, hastalık için üretilen yetim ürün diyebileceğimiz özel mama ve diyet ürünlerinin sosyal güvenlik kurumunca karşılanması konusunda da çeşitli girişimlerde bulunmaktadır. Toplumda hastalık ile ilgili farkındalık oluşturulması ve toplum bilincinin artırılması amacıyla PKU ile ilgili çeşitli konularda toplantı, seminer, sempozyum, konferans gibi bilimsel çalışmalar düzenlemekte, fenilketonürlü bireylerin ve ailelerinin tedaviye ve sosyal yaşama uyumları konusunda eğitim çalışmaları gerçekleştirmektedir. Dernek aynı zamanda, hastalıkla ilgili tarama merkezlerinin ülke çapında yaygınlaştırılması ve bu merkezlerin niteliklerinin artırılması için ilgili kamu kurum ve kuruluşları, üniversiteler ve diğer sivil toplum kuruluşları ile işbirliği içerisinde çeşitli faaliyet ve girişimlerde bulunmaktadır (URL 19).

1.8.1.2. Behçet ve Ailevi Akdeniz Ateşi Hastaları Derneği (BEFEMDER)

Konya merkezli BEFEMDER ilk olarak 2013 yılında 6 Behçet hastası ve bir Ailevi Akdeniz Ateşi hastası tarafından, “Behçet Hastalığı ve Romatolojik Hastalıklar Derneği” adıyla kurulmuş, daha sonra 2015 yılında adı “Behçet ve Ailevi Akdeniz Ateşi Hastaları Derneği” olarak değiştirilmiştir. Dernek, bürokrasi alanında hastaların sık karşılaştığı sorunlara çözüm üretme ve hastalığın tedavisi ile ilgili olarak hastalara, bu konuda çalışmalar yapan kişi ve kurumlara destek vermek amacıyla kurulmuştur.

Dernek, Behçet ve FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) hastalıklarını tanıtmak, kamuoyu oluşturmak toplumsal duyarlılık ve dayanışma sağlayıp farkındalık yaratmak için çeşitli çalışmalar yürütmektedir. Bunların yanında hasta ve yakınlarının kendilerini daha iyi ve mutlu hissetmelerini sağlayacak sosyal ve kültürel faaliyetler düzenlemektedir. Dernek, Türkiye’deki Behçet ve Ailevi Akdeniz Ateşi hastalarının problemlerini tespit etmek ve bunlara çözüm üretmek adına güçlü bir ses oluşturma amacıyla çalışmalarını sürdürmektedir. Yine zaman zaman, farklı illerde hasta ve hasta yakınları için hasta-hekim buluşmaları düzenleyerek hasta ve hasta yakınlarının bilgilendirilmesini ve bilinçlenmesini sağlamaktadır. Sağlık Bakanlığı, SGK, Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu gibi ilgili mercilerle iletişim kurarak gerek ilaç temininde yaşanan güçlüklerle gerekse diğer sorunlara dikkat çekmeye ve bu sorunlara çözüm getirilmesine katkı sağlamaya çalışmaktadır (URL 20). Ayrıca dernek kamuoyu farkındalığını artırmak adına 20 Şubat tarihinin Behçet Hastalığı Ulusal Farkındalık Günü olması, 17 Eylül tarihinin de Ailevi Akdeniz Ateşi Ulusal Farkındalık Günü olarak kabul edilmesi için çeşitli girişimlerde bulunmuş, TBMM Sağlık Komisyonuna teklif götürmüş, teklif komisyon tarafından kabul edilmiştir.

1.8.1.3. Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği (KifDER)

2012’de, Kistik Fibrozis hasta ve hasta yakınlarının bir araya gelerek kurduğu derneğin temel amacı, Kistik Fibrozis hastalığının tanınmasına ve toplumun bu konuda bilinçlenmesine katkıda bulunmak, hastalık ile ilgili farkındalığı arttırmak, hasta ve hasta yakınlarının birbirleriyle irtibatta olmalarını sağlamak, hastalıkla ilgili hem yurtiçinde hem yurtdışındaki gelişmeleri takip etmek, yurtdışında kullanılan ve kullanılacak olan ilaçların ve tedavi yöntemlerinin eş zamanlı olarak Türkiye’de de kullanılması konusunda gerekli çalışmalarda ve girişimlerde bulunmak, tedavi boyunca ihtiyaçları tespit edip gerekli adımların atılması için hekim, kamu ve ilgili diğer paydaşlarla işbirliği yapmak ve böylelikle hasta ve hasta yakınlarının bu hastalıkla yaşamasını kolaylaştırmaktır. Ayrıca KifDER, Avrupa Kistik Fibrozis Federasyonu (CFEürope) ve Avrupa Nadir Hastalıklar Birliği (EURORDIS) üyesi olarak Kistik Fibrozis konusunda Avrupa’da Türkiye’yi temsil eden tek dernektir (URL 21). Dernek zaman zaman çeşitli illerde aile bilgilendirme toplantıları düzenleyerek hasta ve hasta yakınları ile sağlık profesyonellerini bir araya getirmekte, hastalıkla ilgili yeni gelişmeleri yakından takip ederek gelişmeleri ve mevcut durumu hasta ve hasta

yakınlarının bilgisine sunmakta, hasta ve hasta yakınlarının bilinçlendirilmesini ve bu toplantılar vesilesiyle hasta ve hasta yakınları arasında iletişim ve dayanışma sağlamaktadır.

1.8.1.4. Spinal Musküler Atrofi (SMA) Grubu

SMA GRUBU 2005 yılında oluşturulmuştur. SMA hastalığı hakkında doğru bilgileri hastalara, ailelere ve topluma aktarabilmek, toplumsal farkındalık oluşturabilmek, SMA'lıların topluma kazandırılması amacıyla oluşturulmuş bir gruptur. Pek çok nadir hastalığa göre daha ağır bir hastalık olan SMA hastaları ve ailelerinin dayanışması ve SMA hastalarının haklarının savunulması, SMA hastalarına ve ailelerine destek olabilmek adına bilimsel ve tıbbi destek sağlayan çeşitli uzmanların da aralarında bulunduğu bir gruptur (URL 22). SMA GRUBU ayrıca bir Avrupa Nöromusküler Hastalıklar Ağı (TREAT-NMD) üyesidir ve Orphanet Portalına dahildir.

Fakat bu grup kısa bir süre önce çalışmalarına son vermiştir. Bu grup dışında, SMA Benimle Yürü Derneği ve SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği (SMA-DER) SMA hastalığı ile ilgili olarak faaliyetlerini sürdürmeye devam eden diğer derneklerdir.

1.8.1.5. Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizomal Depo Hastalıkları (MPS-LH) Derneği

2009 yılında 5 hasta yakını tarafından İstanbul'da kurulan MPS-LH Derneği, MPS ve Benzeri Lizozomal Depo Hastalıkları ile ilgili olarak, kişilerin ekonomik, sosyal, hukuki, mesleki, eğitim, vb. hak ve çıkarlarının korunup geliştirilmesi ve daha kaliteli yaşam koşullarına erişebilmelerine katkıda bulunmayı, Mukopolisakkaridoz (MPS) ve benzeri lizozomal depo hastalıkları olan birey ve yakınları ile bu alanlarda çalışanları bir araya getirmeyi, sorunlarını birlikte ele almayı, üyeler arası dayanışmayı sağlamayı ve ihtiyaç duyanlara çeşitli yardımlarda bulunmayı amaçlamaktadır. Dernek hastalıkla ilgili her konuda paylaşım sağlayabilmek, farkındalık yaratmak ve toplumu bilinçlendirmek için psikolog ve uzman hekimlerin de katılımıyla zaman zaman hasta ve hasta yakınları ile çeşitli aile toplantıları gerçekleştirmektedir. Ayrıca dernek tarafından tüm hastaların kayıtları tutulup takipleri de sağlanmaktadır (URL 23). MPS-LH Derneği Avrupa Nadir Hastalıklar Birliği (EURORDIS)'de Türkiye'yi temsil eden üye iki dernekten biridir.

1.8.1.6. Paroksizmal Noktürnal Hemoglobinüri (PNH-aHUS) ve Diğer Kompleman Hastalıkları Derneği

Merkezi İstanbul olan dernek, Paroksizmal noktürnal hemoglobinüri ve atipik hemolitik üremik sendrom olarak adlandırılan ciddi ve nadir görülen hastalıklardan biri olan bu hastalığa sahip hastalar ve hasta yakınları arasında birlik ve dayanışma sağlamak, hastaların bilgilendirilmelerini sağlamak, maddi imkânı olmayan hasta ve hasta yakınlarına ekonomik yardımda bulunmak, yasal haklarının korunmasında yönlendirici olmak, hastalığa yakalanmış kişilerin ekonomik, sosyal, kültürel, hukuki, mesleki, eğitim vb. hak ve çıkarlarının korunup geliştirilmesi ve toplumda daha kaliteli yaşam koşullarına erişebilmelerine yardımcı olacak imkânları sağlamak amacı ile kurulmuştur. Dernek, bu hastalıktan etkilenen bireyler arasında bilgi alışverişini sağlamak, bu kişiler ile bu alanlarda çalışanları bir araya getirmek, hastalığa özgü sağlık ve diğer problemlerinde hasta ve hasta yakınlarına destek olmak için çalışmalar yapmakta, konu ile ilgili olarak toplumu bilinçlendirmeye yönelik çeşitli etkinlikler düzenlemektedir (URL 24).

1.8.2. Veri Tabanları ve İnternet Servisleri

Bahsedilen dernek ve kuruluşların dışında hasta ve hasta yakınlarının ve toplumun, bazı nadir hastalıklarla ilgili çeşitli bilgilere erişebileceği web adresleri, internet servisleri, forum siteleri, diğer dernek, vakıf vb. ve bu hastalıklarla ilgili çeşitli tıbbi ürünlere ulaşılabilir firmalar mevcuttur. Tüm bunların isimleri ve web adresleri Tablo 3’de verilmiştir.

Tablo 3. Türkiye’deki Bazı Dernek, Vakıf, Tıbbi Ürün Firma Web Adresleri ve İnternet Servisleri

Dernek/Vakıf/Tıbbi Ürün Firma/Forum/İnternet Servisi vb.	Web Adresi
Hematolojik Nadir Hastalıklar Derneği	http://www.nadirhastaliklar.org.tr
Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Araştırma Uygulama Merkezi	https://nadirhastaliklar.acibadem.edu.tr
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Behçet Hastalığı Multidisipliner Tanı ve Tedavi Ünitesi	http://behcet.medicine.ankara.edu.tr
METVAK (Fenilketonüri ve Diğer Metabolik Hastalıklı Çocuklar Vakfı)	http://www.metvak.com
Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği	http://www.cocukgenetik.com
Çocuk Romatizma ve Böbrek Hastalıkları Derneği	https://www.nefrom.org
Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları Ve Kistik Fibrozis Derneği	http://kistikfibrozisturkiye.org

Tablo 3. Devamı

Klinik İmmünoloji Derneği	http://www.klinikimmunolojidernegi.org.tr
Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği	http://cbmd.org.tr
Türk Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Derneği	http://pedgastro.org
Çocuk Nörolojisi Derneği	http://www.cnd.org.tr
Kas Hastalarını Koruyucu Aileler Derneği	http://www.kaskader.org
FAROMDER (FMF ve Romatizmal Hastalıklar Dayanışma Derneği)	http://www.fmfdernegi.com
Albinizm Derneği	https://www.albinizm.org.tr
Sistinozis Hastaları Derneği	http://www.sistinder.org
Çocuk Romatoloji Derneği	http://cocukromatoloji.org
Türk Toraks Derneği	http://www.toraks.org.tr/
Orta Doğu Kistik Fibroz Derneği	https://www.mecfa-tr.org/
MADER	https://www.maderurunleri.com.tr
MAMMA	http://www.mamma.com.tr/
Özel Beslenme	http://www.ozelbeslenme.com
e-ekmek.com	http://www.e-ekmek.com
NUSTİL	http://www.nustil.com
ŞUPKU (Şanlıurfa Fenilketonüri Derneği)	https://supku.org/
PKU ve Siz	http://www.pkuvesiz.com
SMA-DER (SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği)	http://www.sma.org.tr
SMA Benimle Yürü (Spinal Musküler Atrofi Benimle Yürü Derneği)	http://www.smabenimleyuru.org
Türk Nöroloji Derneği (Nöro-Behçet ve SMA)	http://www.noroloji.org.tr/
KASDER (Türkiye Kas Hastalıkları Derneği)	http://www.kasder.org.tr/
Paroksizmal Noktürnal Hemoglobinüri	http://www.pnh.org.tr
Fabry ile Yaşamak	http://www.fabryileyasamak.com

Ayrıca Türkiye, nadir hastalıklar konusunda önde gelen platformlardan ve veri tabanlarından biri olan Orphanet portalına 2006 yılında katılan ülkelerden biridir (Dalli, 2011: 16). 2006 yılından bu yana Orphanet Türkiye Portalı çeşitli nadir hastalıklarla ilgili hizmet sağlamakta, bu portal aracılığıyla bazı nadir hastalıklarla ilgili Türkiye verileri uluslararası platformlara aktarılabilir.

1.8.3. Bilimsel Organizasyon ve Projeler

Nadir hastalıklarla ilgili olarak Türkiye’de çeşitli bilimsel organizasyon ve çalışmalar yapılmıştır. Sağlık Bakanlığı nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda ilk çalışmalarına 2009 yılında başlamış, 2011 yılında bir taslak kılavuz hazırlanmış, sektör ve paydaşlar ile de paylaşılmıştır (İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği, 2014: 5). İlk olarak 2009 yılında bir çalıştay yapılmış daha sonra 2011 yılında Ulusal Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar sempozyumu düzenlenmiştir.

28-29 Mayıs 2009 da Technical Assistance Information Exchange Instrument of the European Commission (TAIEX) Çalıştay, Sağlık Bakanlığı’nın ev sahipliği ile “Türkiye’de Orphanet Veri Tabanı’nın Geliştirilmesi ve Kullanımının Yaygınlaştırılması Konusunda Öneriler” gündemiyle yapılmıştır. Bundan sonraki çalışma Sağlık Bakanlığı tarafından 2011 yılında Yetim İlaç Taslak Kılavuzu hazırlanması olmuştur. Yine 2011 yılı Kasım ayında 1. Ulusal Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Sempozyumu, İstanbul Üniversitesi ve Orphanet Türkiye işbirliği ile İstanbul’da gerçekleştirilmiştir. Daha sonra 17-18-19 Haziran 2014’de Ankara’da Nadir Hastalıklar Toplantısı düzenlenmiştir. Toplantıda nadir hastalıklar alanında teşhis ve tedavi imkânlarının iyileştirilmesi, bilimsel ve klinik araştırmaların artırılması, hastaların yaşam kalitesinin yükseltilmesi ve katılımlarının sağlanması, var olan kaynakların geliştirilmesi ve daha verimli kullanılması konuları üzerinde durulmuştur. Yine 2014 yılı Eylül (13-14) ayında İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği tarafından Sağlık Bakanlığı, Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK), Türk Eczacıları Birliği (TEB), Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği (AİFD), İlaç Endüstrisi İşverenler Sendikası (İEİS) ve Türkiye İlaç Sanayi Derneği (TİSD) işbirliği ve katılımlarıyla Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Sempozyumu ve Yetim İlaç Yönetmelik Çalıştay düzenlenmiştir. 2016 yılında ise Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından 29 Şubat tarihinde Dünya Nadir Hastalıklar Günü Çalıştay düzenlenmiş, çalıştay kapsamında çeşitli gündem maddeleri üzerinde durulmuş sorunlara yönelik geliştirilebilecek çözüm önerileri tartışılmıştır. 2017 yılında da Acıbadem Üniversitesi, İstanbul Üniversitesi Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü (DETAE) ve ORPHANET-Türkiye işbirliği ile 2011 yılında birincisi düzenlenen Ulusal Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Sempozyumu’nun ikincisi uluslararası katılımlı olarak gerçekleştirilmiştir (TÜSEB, 2018; İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği, 2014).

Türkiye’de nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda gerçekleştirilen çalışmalar ve bu çalışmaların tarihsel gelişimleri ve bu çalışmalarda ele alınan ana konular ve alınan kararlar Tablo 4’te verilmiştir.

Tablo 4. Türkiye’de 2009-2017 Yılları Arasında Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konusunda Yapılmış Çalışmalar

Tarih	Çalışma	Temel Konu/Kararlar
2009	TAIEX (Technical Assistance Information Exchange Instrument of the European Commission) Çalıştayı 28-29 Mayıs 2009	• Sağlık Bakanlığı bünyesinde, konu ile ilgili tüm bakanlık birimlerinin katkısı ve katılımıyla “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” üzerine ayrı bir bakanlık birimi oluşturulması, • Konu ile ilgili çeşitli paydaşların her birinin temsilcilerinden oluşacak bir “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Ulusal Kurulu” oluşturulması ve kurul, çeşitli alt çalışma grupları oluşturarak, “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda bir “Ulusal Plan” hazırlama görevini üstlenmeli ve Sağlık Bakanlığı’na arz etmelidir. • “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda uluslararası kurumsal belge ve kaynakların Sağlık Bakanlığı bünyesinde toplanarak bir belge-kaynak arşivi oluşturulması, • Sağlık Bakanlığı’nın “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda güvenilir bir veri toplama kayıtlama sistemi oluşturması, • Sağlık Bakanlığı’nın koordinatörlüğünde ve ilgili resmi/akademik/mesleki kurum-kuruluşların da katkı ve katılımıyla, ülke çapında, “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda sağlık mensuplarını, hasta ve hasta yakınlarını ve toplumu bilinçlendirme ve bilgilendirme etkinlikleri yapılması, • Akademik ve mesleki kurum-kuruluşlar bünyesinde “Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar” konusunda kurul/birim/merkez oluşturulması ve konu ile ilgili meslek ve hasta örgütleri kurulmasının teşvik edilmesi, • Sağlık Bakanlığı tarafından nadir görülen hastalıkların/endikasyonların tanımlanması.
2011	Yetim İlaç Kılavuz Taslağı	• Nadir hastalıklara yönelik ilaçlar arasında yetim olanların belirlenmesi, bu hastalıkların tedavisinde kullanılacak ilaçların araştırılması, geliştirilmesi ve piyasaya arzının teşvik edilmesi ile yetim ilaç tanımlama kriterlerinin ve ruhsatlandırma kurallarının belirlenmesi
	1.Ulusal Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Sempozyumu 27 Kasım 2011	-----

Tablo 4. Devamı

Tarih	Çalışma	Temel Konu/Kararlar
2014	Nadir Hastalıklar Toplantısı 17-18-19 Haziran 2014	• Teşhis ve tedavi imkânlarının iyileştirilmesi, • Nadir hastalıkların görülme sıklıkları ve mevcut hasta sayıları konusunda Türkiye'ye özgü veri tabanları oluşturulması, • Nadir hastalıklarda farkındalığın artırılması, • Hastaların kendi aralarında organizasyonlarının teşvik edilmesi, • Nadir hastalıklar konusunda sağlık politikalarının oluşturulması, • Tedaviye yönelik ilaç/beslenme ürünlerinin Türkiye'de üretilebilmesi ya da üretimin teşvik edilmesi, • Prenatal teşhis faaliyetlerinin yaygınlaştırılması, • Sağlık kurum/kuruluşları, profesyonel sağlık çalışanları ve sosyal entegrasyonun sağlanması.
	Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Sempozyumu ve Yetim İlaç Yönetmelik Çalıştayı 13-14 Eylül 2014	• Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yaşanan sorunlar ve karşılanamayan ihtiyaçlar, • Türkiye'de yetim ilaçlara ilişkin yürütülen idari süreç: Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK)'da yürütülen süreçler ve Türkiye Eczacılar Birliği (TEB)'de yürütülen süreçler, • Türkiye'ye özgü bir Yetim İlaç Yönetmeliği nasıl olmalıdır? • Yetim İlaç Yönetmeliği hazırlanması için paydaşlarla birlikte bir çalıştay düzenlenmiş, taslak yönetmelik hazırlanmıştır.
2016	29 Şubat Dünya Nadir Hastalıklar Günü Çalıştayı 29 Şubat 2016	• Mevcut durumun tespiti ve envanter çıkartılması; Hangi kurum ve kuruluşlarda nadir hastalık tespitine yönelik imkânlar bulunduğu, halen çalışılan ve çalışılacak testlerin ve alt yapısı bulunan kurumların listelenmesi, • Ülke içerisinde referans laboratuvarların oluşturularak listelenmesi, • Bu laboratuvarlarda yapılan testleri yapabilecek personelin yetiştirilmesi, • Hekimlerin nadir hastalıklar ile ilgili bilgi düzeyinin artırılması, • Teşhise yönelik bilimsel araştırmalara yönelik yeni yöntemlerin geliştirilmesi (Genetik teşhis kitleri, moleküler teşhis yöntemleri), • Hastalıkların sıklıklarına ilişkin epidemiyolojik yaklaşımların belirlenmesi ve bu konuda çalışma planlarının ortaya konulması, • Nadir hastalıkların bir çatı altında toplanıp, referans merkezler ve veri tabanları oluşturulması, • Nadir hastalıklara sahip hastaların yaşadığı psikolojik, sosyal güçlüklerin tespiti,

Tablo 4. Devamı

Tarih	Çalışma	Temel Konu/Kararlar
2016	29 Şubat Dünya Nadir Hastalıklar Günü Çalıştayı 29 Şubat 2016	• Türkiye’de Nadir Hastalıklar Federasyonunun kurulması. • Nadir Hastalık terminolojisi yerine toplumsal farkındalığı artırılması için YETİM HASTALIKLAR terminolojisinin tercihi, • Hastaların tedaviye erişim ile ilgili sorunlarının belirlenmesi ve bu konu için neler yapılabileceğinin ortaya konması. • Nadir hastalıkların teşhis ve tedavi maliyetleri ile ilgili yaşanan sorunların tespit edilmesi, Mevzuat düzenlemeleri ile çözümlenebilecek sorunların ve önerilerin belirlenmesi.
2017	Uluslararası Nadir Hastalıklar Paneli ve Çalıştayı 05 Ocak 2017	• Türkiye Ölçeğinde Nadir Hastalıkların Tanımlanması ve Kayıt Sistemleri: ülkemize uygun, uluslararası platformlarda anlaşılabilir ve uygulanabilir bir nadir hastalık tanımı, • Türkiye’de görülen nadir hastalıkların tespit edilmesi ve sıklıklarının saptanmasına yönelik çalışmalar yapılması (epidemiyolojik veriler), • Sağlık politikası ve stratejilerinin belirlenmesi, • Nadir hastalıklarda tarama, teşhis ve erken tedavi imkânlarının iyileştirilmesi, • Gebelik öncesi ve antenatal danışmanlık ve bakım hizmetlerinin iyileştirilmesi için yapılması gerekenler, • Türkiye’de nadir hastalık teşhis testlerinin ve teşhis laboratuvarlarının mevcut durumunun tespiti ve envanter çıkartılması için yapılması gerekenler, • Nadir hastalıklarda tarama, erken teşhis konusunda hekim ve diğer sağlık personelinin bilgi düzeyinin artırılması ve yüksek kalitede eğitimin sağlanması için yapılması gerekenler, • Nadir hastalıklar referans merkezlerinin oluşturulması ve hasta bakımının organizasyonu, • Nadir hastalık hastalarının iş gücü kaybı, okul devamsızlığı için geliştirilebilecek çözümler, • Nadir hastalıklarda araştırmanın önemi ve önceliklerin belirlenmesi.
	2.Uluslararası Katılımlı Ulusal Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Sempozyumu 23-24 Mart 2017	• Nadir hastalıklara ve yetim ilaçlara ilişkin uluslararası yasal düzenlemeler, ulusal planlar ve Türkiye’deki durum, • Türkiye’de nadir hastalıkların teşhis ve tedavisindeki zorluklar ve sorunlar ile bunları aşmak için yapılacaklar, • Türkiye’deki hastalar ve aileler açısından nadir hastalıkların tedavisindeki ve yetim ilaçlara erişimdeki zorluklar ve sorunlar, • Nadir hastalığı olan hastaların bilinçlendirilmesi ve güçlendirilmesi için yapılacaklar, • Tıp uzmanları ve sağlık otoritelerinin nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar hakkındaki bilinci.

Tablo 4. Devamı

Tarih	Çalışma	Temel Konu/Kararlar
2018	Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri Çalıştayı 28 Şubat 2018	• Nadir hastalıklar konusunda kurulan uygulama ve araştırma merkezleri, • Ankara'dan beş kurumun nadir hastalıklar konusundaki kapasitesi araştırmasının sonuçları, • Nadir hastalıklar hasta ve uzmanlık derneklerinin federasyona dönüşümü, • Nadir hastalıklar için Türkiye Referans Networkü kurulması: hastalıkla ilgili verilerin erişilebilirliğini ve değişimini sağlayan sanal sağlık bakımı altyapısının kurulması, verilerin ve laboratuvar sonuçlarını standardizasyonu, • Nadir hastalıklar için Ulusal Yeni doğan Tarama Programının genişletilmesi, • Nadir hastalıklarla ilgili yüksek lisans programları açılarak insan kaynağı ve araştırma alanlarının artırılması, • IRDiRC, EUROCAT gibi uluslararası networklere üyelik.
	Ankara Kurumlarının Nadir Hastalıklar Konusunda Kapasiteleri, Sorunları Çalıştayı 28 Şubat 2018	• Nadir hastalıklar için hasta kayıt sistemi oluşturulması, • Nadir hastalıklarda kodlama: Nadir Hastalıklarda Uluslararası Hastalık Sınıflaması (ICD) Kodlamasının ve Orphanet Kodlamasının Kullanımı, • Nadir hastalıklar veri tabanları, • Nadir hastalıklar sınıflandırmaları, • Nadir Hastalık Kayıtları için Avrupa Platformu (Epirare), • Hastaların genetik materyallerinden yapılan testlerde hangi yöntem kullanılırsa kullanılsın çıktılarının standart bir şekilde ve ortak bir formatta uluslararası adlandırmalara uygun olarak raporlanması, raporların optimal enformasyon sağlayacak şekilde belirlenmiş kriterleri sağlayacak şekilde düzenlenmesi.

(Kaynak: İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği, 2014; TÜSEB, 2018; URL 25; Sarıkaya, 2018a; Sarıkaya, 2018b)

Nadir hastalıklar ve özellikle de nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçlar konusunda Türkiye’de çalışmalar yapan ve önemli adımlar atan kuruluşlardan bir tanesi de Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği’dir. Dernek, yetim ürünler konusunda gerek bilimsel gerekse politik çalışmalara, politika yapıcılara ve sektöre önemli destek sağlamaktadır.

Dernek, 7 Mart 2016’da Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu (TİTCK) tarafından düzenlenen sektör istişare toplantısında, yetim ilaçlar için mevzuat çalışması

talep etmiştir. Bu doğrultuda, EMA ve FDA mevzuatlarını ele almış, bu mevzuatları Türkiye’deki ilgili düzenlemelere göre iktibaz ederek görüşlerini kuruma iletmıştır. Yine yetim ilaçlar hususunda hastaların yetim ilaçlara erişiminin hızlı bir şekilde gerçekleştirilebilmesi için yetim ilaç tanımının yapılması, nadir hastalıklar alanında faaliyet gösteren firmaların Türkiye’de sürdürülebilirliklerinin sağlanması, nadir hastalıklarda kullanılan yenilikçi ilaçlara Türkiye’de de hastaların erken erişiminin sağlanması adına yetim ilaç teşvik politikasının (pazar imtiyazı) sağlanması, pazar imtiyaz süresinin tanımlanması gibi bazı önemli konulara dikkat çekmiş bu konularda da görüşlerini kurum ile paylaşmıştır (AİFD, 2016: 40-41).

2015 yılında Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) çatısı altında kurulan 7 enstitüden biri olan Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TAÇESE)’de 2017 yılından bu yana nadir hastalıklar konusunda çalışmalarına ağırlık vermiş, Enstitü nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda gerek uluslararası gerekse ulusal çeşitli dokümanları bir araya toplayıp e-kütüphane hizmeti sunmaya başlamıştır. Enstitü tarafından, 2009-2017 yılları arasında Türkiye’de nadir hastalıklar konusunda gerçekleştirilen çalıştaylar için bir rapor hazırlanmış ve yayınlanmıştır. Ayrıca Enstitü 2018 yılında Dünya Nadir Hastalıklar Günü olan 28 Şubat günü Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri Çalıştayı ve Ankara Kurumlarının Nadir Hastalıklar Konusunda Kapasiteleri, Sorunları Çalıştayı olmak üzere iki çalıştay düzenlemiştir. Yine aynı gün TAÇESE ev sahipliğinde Sağlık Bakanlığı müsteşar ve bürokratları, 22 uzmanlık derneği, 11 nadir hastalık derneği ve 17 kurumdan ilgili uzmanların ve milletvekillerinin de katılımıyla 28 Şubat Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü Toplantısı gerçekleştirilmiştir (URL 26).

ERA Net / E-Rare – TÜBİTAK

2006 yılında kurulan ve faaliyetleri Avrupa Komisyonu tarafından desteklenen araştırma alanları projelerinden biri olan E-Rare, Nadir Hastalıklarda ERA-Net Araştırma Programlarına Türkiye adına TÜBİTAK katkı sunmaktadır. Bu çerçevede ERA-Net Konsorsiyumu tarafından her yıl bir çağrı başlığı belirlenmekte ve bu başlık kapsamında başvurular değerlendirilmektedir.

1.8.4. Yasa, Program ve Düzenlemeler

Türkiye’de nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda özel bir yasa, program ve düzenleme bulunmamasına karşılık 23 Aralık 2008 tarih ve 27089 sayılı Resmi

Gazete’de yayınlanan Klinik Arařtırmalar Hakkında Yönetmelik’te (md.4 z bendi) yetim ilaç tanımlanmıştır. Bu yönetmeliğe göre yetim ilaç, nadir hastalık veya nadir görülen durumlarda kullanılan ilaçların tümünü ifade etmektedir. Ancak 19 Ağustos 2011 tarih ve 28030 sayılı Resmi Gazete’de yayınlanan Klinik Arařtırmalar Hakkında Yönetmelik ile bu yönetmelik yürürlükten kaldırılmış ve yeni yönetmelikte de yetim ilaç tanımı yer almamıştır.

Bilim Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı’nca 2015 yılında hazırlanan Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı’nda nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusu da yer almış, Türkiye’de nadir hastalıklar ve yetim ilaçlara özgü ulusal politika ve düzenlemelerin mevcut olmadığı da planda belirtilmiştir. Belgede 2018 yılı sonuna kadar Türkiye’de nadir hastalıklar konusunda detaylı bir mevcut durum ve ihtiyaç analizi yapılması ve sonrasında tespit edilen sorunlar doğrultusunda ulusal bir yetim ilaç politikası oluşturulması, Türkiye’de nadir hastalıklar için öncelikle bir envanter kayıt sistemi oluşturulması, nadir hastalıkların teşhislerinin konulabileceği tedavi merkezleri kurulması, uluslararası referans ağ sistemleri ile oluşturulacak ulusal referans sistemimiz arasında bağlantı kurulması ve nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçların Türkiye’de geliştirilmesi ve üretilmesi için politikalar geliştirilmesi hedeflenmiştir (Bilim Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı, 2015: 57, 65, 75). Ancak günümüzdeki mevcut duruma bakıldığında bu hedeflerin gerçekleştirilemediği görülmektedir.

Ayrıca, lizozomal hastalıklar (Mukopolisakkaridozlar, Fabry, Gaucher vb.), SMA, Kistik Fibrozis, Pulmoner Hipertansiyon gibi bazı nadir hastalıklar için Sağlık Uygulama Tebliği (2013)’de gerek bu hastalıkların tedavisinde kullanılan bazı yetim ürünlerin temini gerekse diğer bazı düzenlemeler yer almaktadır. Ancak bu düzenlemeler de yeterli değildir. Örneğin SMA hastalığında SUT’a göre yurt dışından ilaç temininde sadece SMA Tip 1 kapsama alınmış Tip 2, Tip 3 ve diğer tipler kapsama alınmamıştır.

Bunların yanı sıra Türkiye’de ruhsatlı olmayan ya da ruhsatlı olduğu halde bulunamayan ilaçların yurt dışından temini için Sağlık Bakanlığı ve Türk Eczacıları Birliği arasında bir protokol imzalanmış ve bu protokol çerçevesinde TEB bünyesinde iktisadi işletme olarak hizmet veren Yurtdışından İlaç Temin Birimi kurulmuştur. Bu

birimin merkezi Ankara olmak üzere, İstanbul ve Adana’da da şubeleri bulunmaktadır (URL 27). Bazı nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ve Türkiye’de bulunmayan ilaçlar talep edildiği takdirde bu birim aracılığıyla yurt dışından temin edilerek hasta ve hasta yakınlarına ulaştırılmaktadır. Ancak yurt dışından ilaç temini de temin sürecinin uzun olması ve maliyet gibi problemleri beraberinde getirmektedir.

TEB gibi, SGK bünyesindeki İbn-i Sina Sağlık Sosyal Güvenlik Merkezi Ecza Deposu da yurt dışından ilaç temini sağlamaktadır. İstenilen ilaç TEB Yurt Dışından İlaç Temin Birimi veya İbn-i Sina Sağlık Sosyal Güvenlik Merkezi Ecza Deposu tarafından temin edilemediğinde bu kurumların TİTCK’e başvurusu ile ilaç temini sağlanabilmektedir. TİTCK tarafından yapılacak yurt dışından ilaç temini için çeşitli hususlar da yine TİTCK tarafından hazırlanan bir kılavuz ile düzenlenmiştir (URL 28).

2. BÖLÜM

NADİR HASTALIKLAR KONUSUNDA YAŞANAN PROBLEMLERE YÖNELİK BİR ÇALIŞMA

Bu bölümde, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yapılan araştırmanın gereç ve yöntemine yer verilmiş, araştırma sonucunda elde edilen bulgular üzerinde durulmuştur.

2.1. GEREÇ VE YÖNTEM

2.1.1. Amaç ve Önem

Türkiye’de üzerinde pek durulmayan ve sağlık sisteminde yer bulamayan nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusu önemli sağlık problemlerinden biridir. Bu çalışma ile nadir bir hastalığa sahip hastaların ve hasta yakınlarının yaşadıkları problemler incelenecektir. Konu ile ilgili literatür taraması yapıldığında yabancı literatürde ve Türkçe literatürde benzer çalışmaya rastlanılamamıştır. Bu çalışma, Türkiye’de nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yapılan çalışmaların çok kısıtlı olması ve hasta perspektifli bir çalışmanın mevcut olmamasından dolayı öncül bir nitelik taşımaktadır. Çalışmanın amacı, nadir bir hastalığa sahip hastaların ve hasta yakınlarının gerek sosyal ve ekonomik yönden gerekse sağlık sistemi içerisinde karşılaştıkları problemleri ortaya koymak, karşılaştıkları problemlerin hasta ve hasta yakınlarının demografik değişkenlerine göre farklılık gösterip göstermediğini tespit etmektir.

Çalışma sonucunda elde edilen bulgular doğrultusunda, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda hasta ve hasta yakınlarının yaşadığı problemler ortaya konulacaktır. Ayrıca politika yapıcılara konu ile ilgili bilgiler sunularak, önemli sağlık sorunlarından biri olan nadir hastalıklar konusuna dikkat çekilmiş olacaktır. Bu bakımdan çalışmanın alana önemli katkılar sağlayacağı düşünülmektedir.

2.1.2. Problem Cümlesi

Araştırmanın problem cümlesini “Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda nadir bir hastalık ile yaşayan hastaların ve hasta yakınlarının yaşadıkları problemler nelerdir?” ve “Hasta ve hasta yakınlarının yaşadıkları problemler hastalık, teşhise kadar geçen süre, yaş, cinsiyet vb. çeşitli değişkenlere göre farklılık göstermekte midir?” soruları oluşturmaktadır.

2.1.3. Varsayımlar

Araştırma kapsamında hasta ve hasta yakınlarının anket sorularına verdikleri cevapların gerçek durumu yansıttığı varsayılmaktadır.

2.1.4. Araştırmanın Kısıtları

Araştırma 2018 yılının Mart-Nisan-Mayıs-Haziran aylarında yapılmıştır. Araştırmada Türkiye’de bulunan nadir hastalık hasta dernekleri ile iletişim kurulmuş, derneklerin düzenledikleri aile bilgilendirme toplantıları aracılığıyla hasta ve hasta yakınlarına ulaşılması planlanmıştır. Bu süre zarfında 2 ayrı derneğin Tokat ve Samsun illerinde düzenlediği aile bilgilendirme toplantılarına katılmıştır. Ancak araştırma süresince başka toplantılar düzenlenemediği ve hasta ve hasta yakınlarına bire bir ulaşım imkânı bulunmadığından anketlerin geri kalanı online olarak tamamlanmıştır. Bu durum araştırmanın kısıtlarından bir tanesidir.

Araştırma kapsamında özellikle 0-10 yaş grubu hastalar başta olmak üzere bazı hastalardan veri toplama imkânı olmadığından bu hastalar adına verileri, hasta yakınlarından toplanmıştır. Bu durum, araştırma için bir kısıtlılık teşkil etmektedir.

Araştırmanın bir diğer kısıtı ise, hasta derneği bulunan 5 nadir hastalık örnekleme alınarak gerçekleştirilmesidir. Yalnızca 5 nadir hastalığın örnekleme dahil edilmiş olması, çalışmanın bütün nadir hastalıklar için genellenebilmesi açısından bir sınırlılık getirmektedir. Ayrıca araştırma, çalışmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının verdikleri cevaplar ile sınırlıdır. Bu nedenle ankete verilen cevaplar bu evrenin özellikleri ile sınırlı olduğundan genellemeler yapılırken bu sınırlılık dikkate alınmalıdır.

2.1.5. Evren ve Örneklem

Bu araştırmanın evrenini Türkiye’de bulunan Fenilketonüri (PKU), Kistik Fibrozis (CF), Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF), Behçet ve Spinal Musküler Atrofi (SMA) hastaları ve hasta yakınları oluşturmaktadır. Araştırma kapsamında anketler hasta ve hasta yakınlarına (anne, baba, evlat, kardeş) uygulanmıştır. Ancak Türkiye’de PKU, CF, FMF, Behçet ve SMA hastalığına sahip hasta ve hasta yakınlarının sayısı bilinmemektedir.

Evrendeki birey sayısının bilinmediği durumlarda örnekleme alınacak birey sayısını saptamak için aşağıdaki formül kullanılır (Sümbüloğlu ve Sümbüloğlu, 2012: 266).

$$n = t^2 \cdot \sigma^2 / d^2$$

n: Örnekleme alınacak birey sayısı

σ : Evren standart sapması. (Çoğunlukla bilinmediği için örneklem standart sapması kullanılır.)

t: Belirli serbestlik derecesinde ve saptanan yanılma düzeyinde t tablosundan bulunan teorik değer

d: Ortalamaya göre yapılmak istenen standart sapma

Araştırmada bahsi geçen hastalıklar için kurulmuş hasta dernekleri ile iletişim kurulmuş, bu dernekler aracılığıyla amaçlı örneklem yoluyla 360 kişiye ulaşılmış olup, anketlerden 4 tanesi analize uygun bulunmadığı için elenmiş ve 356 anket değerlendirmeye tabi tutulmuştur.

2.1.6. Veri Toplama Aracı

Araştırmada veri toplama aracı olarak araştırmacı tarafından, hasta ve hasta yakınlarının nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yaşadıkları problemleri belirlemeye yönelik anket geliştirilmiştir. Anket geliştirilirken literatür taraması yapılmış, sorunları tespit edebilmek amacıyla ulusal ve yerel gazetelerde hastalıklarla ilgili haberler taranmış, dernek temsilcileri, hasta ve hasta yakınlarıyla görüşmeler yapılmıştır. Böylece hem teorik temel oluşturulmuş hem de sorunları bizzat yaşayan kişilerin fikirlerine başvurulmuştur. Ölçek için madde havuzu oluşturulmuş, oluşturulan aday ölçek bir grup akademisyen ile tartışılmış ve bazı maddeler çıkartılmış, gerekli düzeltmeler yapılmıştır. Düzeltmelerin ardından anket hasta ve hasta yakınları ile paylaşılmış, geri dönüşler doğrultusunda tekrar revize edilerek hazırlanmıştır. Böylece ölçme aracının ölçülmek istenen özelliklerin tümünü kapsadığının anlaşılmasıyla, hazırlanan anketin kapsam (içerik) geçerliliğini sağladığı görülmüştür.

Çalışmada kullanılan soru formu iki bölümden oluşmaktadır. Birinci bölüm yaşanan yer, aylık hane geliri, teşhisi konulan nadir hastalık, katılımcıların cinsiyeti,

yaşı, eğitim durumu vb. demografik bilgileri tespit etmeye yönelik 16 sorudan, ikinci bölüm ise hasta ve hasta yakınlarının nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yaşadıkları sorunları tespit etmeye yönelik 32 ifade ve 2 açık uçlu sorudan oluşmaktadır. 32 ifadenin yer aldığı ölçekte Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği, Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri, Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri ile Sosyal Dışlanma alt boyutları ele alınmıştır. Veri toplama aracında 5’li likert tipi ölçek kullanılmış olup, ankete cevap verenlerin ifadelerine katılma düzeyleri kesinlikle katılmıyorsa “1”, tamamen katılıyorsa “5” puan aralığında ölçeklendirilmiştir.

2.1.7. Analiz Yöntemi

Anket formu vasıtasıyla elde edilen veriler Statistical Package for the Social Sciences (SPSS 20) programı kullanılarak analiz edilmiştir. İlk olarak verilerin hata denetimi yapılmış, daha sonra bu verilerin aritmetik ortalamaları, standart sapmaları, frekans ve yüzde hesaplamaları yapılmıştır. İstatistiksel değerlendirmeler hesaplamalardan elde edilen bu puan ortalamaları üzerinden yapılmıştır. Hasta ve hasta yakınlarının yaşadığı problemlere yönelik ifadeler faktör analizine tabi tutulmuş, faktör analizi sonucu ölçüm aracının 4 faktöre ayrıldığı görülmüştür.

Veriler güvenilirlik ve normallik testlerine tabi tutulmuş, her bir boyutun basıklık ve çarpıklık değerlerine bakılmıştır. Bunun sonucunda alt boyutların değerlerine bakılarak normal dağılım gösterdikleri tespit edilmiştir.

Son olarak boyutların demografik değişkenlere göre karşılaştırmalarını yapabilmek için parametrik testler kullanılmıştır. İkili grupların karşılaştırılmasında iki ortalama arasındaki farkın önemlilik testi (t testi), üç ve üzeri grubun karşılaştırılmasında ise varyans analizi (ANOVA, F testi) kullanılmıştır. Varyans analizi sonucu gruplar arasında fark tespit edildiği durumlarda, farkın kaynağını anlayabilmek amacıyla da Post-Hoc testlerinden “LSD testi” kullanılmıştır.

2.2. BULGULAR

2.2.1. Hasta ve Hasta Yakınlarının Demografik Özellikleri

Hasta ve hasta yakınlarına ilişkin demografik ifadeler; yaşanılan yer, aylık hane geliri toplamı, hastanın ve hasta yakınının yaş, cinsiyet ve eğitim durumu ile ilgili değerlendirme yapabilmeye yönelik ifadelerdir.

Çalışmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının demografik değişkenlere göre dağılımı Tablo 5’te gösterilmektedir.

Tablo 5. Hasta ve Hasta Yakınlarının Demografik Değişkenlere Göre Dağılımı

Değişkenler	Frekans	Yüzde
Ankete Katılan Kişi		
Hastanın Kendisi	157	44.1
Hasta Yakını	199	55.9
Yaşanılan Yer		
İl ve Merkez İlçe	266	74.7
İlçe	90	25.3
Aylık Gelir (Hane Geliri Toplamı/TL)		
0-1999	86	24.2
2000-2999	75	21.1
3000-3999	74	20.8
4000+	109	30.6
Hasta Cinsiyet		
Kadın	174	48.9
Erkek	182	51.1
Hasta Yaş		
0-10	149	41.9
11-20	50	14.0
21-30	39	11.0
31-40	72	20.2
41+	46	12.9
Hasta Eğitim Durumu		
İlkokul	72	20.2
Ortaokul	47	13.2
Lise	72	20.2
Üniversite	69	19.4
Diğer	96	27.0
Hasta Yakını Cinsiyet		
Kadın	132	66.3
Erkek	67	33.7

Hasta Yakını Yaş		
-30	54	27.3
31-40	99	50.0
41+	45	22.7
Hasta Yakını Eğitim Durumu		
İlkokul	26	13.1
Ortaokul	32	16.1
Lise	54	27.1
Önlisans	31	15.6
Lisans ve Lisansüstü	56	28.1
Toplam	356	100

Tablo 5 incelendiğinde ankete katılan 356 kişiden %44.1'inin hasta, %55.9'unun da hasta yakını olduğu görülmektedir.

Çalışmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının yaşadığı yere göre dağılımlarına bakıldığında, %74.7'sinin il ve merkez ilçelerde, %25.3'ünün ise ilçelerde yaşadığı görülmektedir.

Katılımcıların aylık hane geliri toplamaları incelendiğinde ise %24.2'sinin gelirinin 1.999 TL ve altında, %21.1'inin gelirinin 2.000-2.999 TL arasında, %20.8'inin 3.000-3.999 TL arasında ve %30.6'sının gelirinin 4.000 TL ve üzerinde olduğu görülmektedir.

Hastaların cinsiyetine bakıldığında nadir bir hastalığı olan hastaların %48.9'unun kadın, %51.1'inin ise erkek olduğu görülmektedir. Hastaların yaş gruplarına göre dağılımlarına bakıldığında ise %41.9'unun 10 yaş ve altı, %14.0'ının 11-20 yaş arası, %11.0'ının 21-30 yaş arası, %20.2'sinin 31-40 yaş arası ve %12.9'unun 41 yaş ve üzeri yaş grubunda olduğu görülmektedir.

Hastaların eğitim durumlarına göre dağılımlarına bakıldığında ise %20.2'sinin ilkokul, %13.2'sinin ortaokul, %20.2'sinin lise, %19.4'ünün üniversite eğitime sahip olduğu, %33.7'sinin ise okul çağına gelmemiş olanlar, hastalık nedeniyle eğitim alamayanlar ve özel eğitim alanların oluşturduğu diğer eğitim durumuna sahip olduğu görülmektedir.

Çalışmaya katılan 199 hasta yakınının cinsiyete göre dağılımlarına bakıldığında %66.3'ünün kadın, %33.7'sinin erkek olduğu görülmektedir. Hasta yakınlarının yaş gruplarına göre dağılımlarına bakıldığında %27.3'ünün 30 yaş ve altı, %50.0'ının 31-40

yaş arası ve %22.7'sinin 41 yaş ve üzeri yaş grubunda yer aldığı görülmektedir. Hasta yakınlarının eğitim durumlarına bakıldığında ise %13.1'inin ilkokul, %16.1'inin ortaokul, %27.1'inin lise, %15.6'sının önlisans ve %28.1'inin de lisans ve lisansüstü eğitime sahip oldukları görülmektedir.

Hastalıklara ilişkin ifadeler ise; teşhisi konulan nadir hastalık, ilk teşhisin doğru veya hatalı olması, doğru teşhise kadar geçen süre, doğru teşhis konulduktan sonra durumu kabullenme sürecinde psikolojik destek alma durumu, yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedavi uygulanıp uygulanmadığı ile ilgili değerlendirme yapabilmeye yönelik ifadelerdir.

Tablo 6'da çalışmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının hastalıklarla ilgili bilgilere göre dağılımı gösterilmektedir.

Tablo 6. Hasta ve Hasta Yakınlarının Hastalıklarla ilgili Bilgilere Göre Dağılımı

Değişkenler	Frekans	Yüzde
Teşhisi Konulan Nadir Hastalık		
Fenilketonüri (PKU)	60	16.9
Kistik Fibrozis (CF)	91	25.6
Behçet	63	17.7
Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF)	102	28.7
Spinal Musküler Atrofi (SMA)	40	11.2
İlk Teşhis		
Doğru	243	68.3
Hatalı	113	31.7
Kesin/Doğru Teşhise Kadar Geçen Süre (Ay)		
0-12	213	59.8
13-119	80	22.5
120+	61	17.1
Doğru Teşhis Konulduktan Sonra Durumu Kabullenme Sürecinde Psikolojik Destek Alma		
Evet	35	9.8
Hayır	321	90.2
Yanlış Teşhis Nedeniyle Yanlış Tedavi, Cerrahi İşlem vb. Uygulanması		
Evet	76	21.3
Hayır	280	78.7
Toplam	356	100

Çalışmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının teşhisi konulan nadir hastalık sorusuna verdiği cevaplardan elde edilen hastalık dağılımlarına bakıldığında, hastaların %16.9'unun Fenilketonüri (PKU) hastası, %25.6'sının Kistik Fibrozis (CF) hastası, %17.7'sinin Behçet hastası, %28.7'sinin Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) hastası ve %11.2'sinin Spinal Musküler Atrofi (SMA) hastası olduğu görülmektedir.

Hastalara konulan ilk teşhisin doğru veya hatalı olması durumuna bakıldığında hastaların %31.7'sinin ilk teşhiste hatalı teşhis aldığı, %68.3'üne konulan teşhisin ise ilk teşhiste doğru olduğu ortaya çıkmıştır.

Doğru bir teşhis alınana kadar geçen süreye bakıldığında ise hastaların %59.8'inin doğru bir teşhis alana kadar 12 ay (1 yıl) ve daha az süre geçtiği, %22.5'nin doğru teşhis alana kadar 13-119 ay (1-10 yıl) arasında süre geçtiği ve %17.1'inin 120 ay ve 120 aydan (10 yıl) daha uzun bir süre geçtiği görülmüştür.

Doğru teşhis alındıktan sonra hastalık durumunu kabullenme sürecinde psikolojik destek alan ve almayan katılımcıların dağılımlarına bakıldığında ise katılımcıların %9.8'inin psikolojik destek aldığı, %90.2'sinin ise psikolojik destek almadığı görülmektedir.

Yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedavi, cerrahi işlem, ilaç tedavisi vb. uygulanan ve uygulanmayan hastaların dağılımına bakıldığında da %21.3'ünün yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedaviye maruz kaldığı, %78.7'sinin ise herhangi bir yanlış tedaviye maruz kalmadığı görülmektedir.

2.2.2. Hasta ve Hasta Yakınlarının Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konusunda Yaşadıkları Sorunlara İlişkin Bulgular

Araştırmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yaşadıkları sorunlar 35 ifade ile belirlenmeye çalışılmıştır. Hasta ve hasta yakınlarının sorunlara yönelik bu ifadelere vermiş oldukları cevapların aritmetik ortalaması ve standart sapması Tablo 7'de verilmiştir

Tablo 7. Hasta ve Hasta Yakınlarının Yaşanan Sorunlar ile İlgili İfadelerden Aldıkları Puanların Dağılımları

No	İfadeler	$\bar{X}$	SS
1	Bu hastalık konusunda toplumsal destek kısıtlıdır.	3.78	1.487
2	Bu hastalıkla ilgili çeşitli sorunlarımı(zı) çözmeye çalışırken/durumla mücadelede kendimi(zı) yalnız hissediyorum.	3.70	1.453
3	Bu hastalığın toplum tarafından bilinirliği ve hastalıkla ilgili bilinç düzeyi çok düşüktür.	4.08	1.433
4	Bu hastalık ile ilgili sivil toplum örgütlerini yetersiz buluyorum.	3.77	1.419
5	Bu hastalık, yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir.	3.99	1.465
6	Bu hastalıktan dolayı kendimi sosyal hayattan kopmuş hissediyorum.	3.19	1.513
7	Bu hastalıktan dolayı kendimi toplumdan dışlanmış hissediyorum.	2.67	1.438
8	Hastalık teşhisi konulduğunda durumu kabullenmekte güçlük çektim.	3.35	1.583
9	Bu hastalıkla ilgili eğitim ve bilgilendirme amaçlı faaliyetleri yetersiz buluyorum.	3.63	1.479
10	Bu hastalık kısıtlı bir yaşama neden olmaktadır.	3.77	1.470
11	Hastalık ile ilgili verilen sağlık hizmetleri yetersizdir.	3.74	1.471
12	Tedaviye zamanında ulaşmakta güçlük çekilmektedir.	3.52	1.500
13	Bu hastalığa sahip hasta sayısının az olması yeni tedavi yöntemleri geliştirilmesini olumsuz etkilemektedir.	3.57	1.519
14	Bu hastalıkla ilgili tedavi imkânları yetersizdir.	3.81	1.445
15	Bu hastalıkla ilgili etkin hizmet veren merkezler (tarama, tedavi, rehabilitasyon, fizyoterapi vb.) sayıca yetersizdir.	3.89	1.470
16	Hastalıkla ilgili hizmet aldığım/hizmet veren merkezler nitelik olarak yetersizdir.	3.55	1.469
17	Yaşadığımız yerin tedavi merkezlerine uzak olmasından dolayı tedaviye ulaşımında zorluk çekilmektedir.	3.24	1.626
18	Hastalıkla ilgili uzman sağlık personeli yetersizdir.	3.79	1.509
19	Bu hastalıkla ilgili, sağlık personelinin bilgisi yetersizdir.	3.53	1.509
20	Bu hastalıkla ilgili üretilen özel ürünlere (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü vb.) ulaşmakta zorluk çekilmektedir.	3.56	1.529
21	Bu hastalık ile ilgili üretilmiş yerli ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) yetersizdir.	3.69	1.537
22	Bu hastalıkla ilgili ithal ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) temininde güçlük çekilmektedir.	3.55	1.536
23	Bu hastalıkla ilgili ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) teminine kadar geçen süre çok uzundur.	3.47	1.506
24	Bu hastalık farklı tıbbi birimlerden hizmet almayı gerektirdiği için tedavi ve rehabilitasyon süreçlerinde zorluklar yaşanmaktadır.	3.66	1.490
25	Bu hastalıkla ilgili tıbbi birimler ve merkezler arasında organize çalışma konusunda yetersizlik bulunmaktadır.	3.64	1.467
26	Bu hastalıkla ilgili ürünleri (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) nereden temin edebileceğimi bilmiyorum.	2.77	1.529

Tablo 7. Devamı

27	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) maliyetleri çok yüksektir.	3.58	1.574
26	Bu hastalıkla ilgili ürünleri (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) nereden temin edebileceğimi bilmiyorum.	2.77	1.529
27	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) maliyetleri çok yüksektir.	3.58	1.574
28	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) için devlet tarafından yapılan geri ödemeler yetersizdir.	3.54	1.548
29	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) kısıtlıdır.	3.60	1.527
30	Bu hastalığın tedavi maliyetleri oldukça yüksektir.	3.67	1.536
31	Bu hastalıkla ilgili sosyal güvenlik kapsamındaki yasal düzenlemeler yetersizdir.	3.84	1.486
32	Bu tür hastalıklarda devlet tarafından herhangi bir maddi destek verilmemektedir.	3.56	1.547
33	Bu hastalıktan dolayı iş bulma konusunda zorluk çektim/çekiyorum.	3.30	1.563
34	Bu hastalık bir işte çalışmama müsaade etmiyor.	3.30	1.562
35	Bu hastalık ve diğer nadir hastalıklarla ilgili devlet tarafından geliştirilen politikalar (istihdam, düzenleme, plan, proje vb.) yetersizdir.	3,95	1.499

Tablo 7’de Nadir Hastalıklar Anketinde yer alan her bir ifadenin aritmetik ortalama ve standart sapma değerlerine yer verilmiştir. Tabloya bakıldığında; ifadelerin büyük çoğunluğunun 3’ün üzerinde değer aldığı görülmektedir. Buna göre hasta ve hasta yakınlarının, bu hastalıkların toplum tarafından bilinirliğini ve hastalıkla ilgili bilinç düzeyini çok düşük bulduğu (4.08 ± 1.433), bu hastalıkların yaşam kalitelerini olumsuz etkilediği (3.99 ± 1.465), nadir hastalıklarla ilgili devlet tarafından geliştirilen çeşitli politikaları ve düzenlemeleri yetersiz bulduğu (3.95 ± 1.499), nadir hastalıklarla ilgili hizmet veren tarama, teşhis, tedavi ve rehabilitasyon merkezi gibi merkezleri sayıca yetersiz bulduğu (3.89 ± 1.470) ve nadir hastalıklarla ilgili sosyal güvenlik kapsamındaki yasal düzenlemeleri de yetersiz bulduğu (3.84 ± 1.486) görülmektedir.

İfadeler arasında en yüksek değer alan “*Bu hastalığın toplum tarafından bilinirliği ve hastalıkla ilgili bilinç düzeyi çok düşüktür.*” ifadesi (4.08 ± 1.433) hasta ve hasta yakınları tarafından katılım düzeyi en yüksek ifade olmuştur. Diğer yüksek değer alan bazı ifadeler ise “*Bu hastalık, yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir.*” (3.99 ± 1.465), “*Bu hastalık ve diğer nadir hastalıklarla ilgili devlet tarafından geliştirilen politikalar (istihdam, düzenleme, plan, proje vb.) yetersizdir.*” (3.95 ± 1.499), “*Bu hastalıkla ilgili etkin hizmet veren merkezler (tarama, tedavi, rehabilitasyon, fizyoterapi*

vb.) sayıca yetersizdir.” (3.89 ± 1.470) ve “Bu hastalıkla ilgili sosyal güvenlik kapsamındaki yasal düzenlemeler yetersizdir.” (3.84 ± 1.486) ifadeleri olmuştur.

İfadeler arasında düşük değer alan bazı ifadelere bakılacak olursa “Yaşadığımız yerin tedavi merkezlerine uzak olmasından dolayı tedaviye ulaşımında zorluk çekilmektedir.” (3.24 ± 1.626), “Bu hastalıktan dolayı kendimi sosyal hayattan kopmuş hissediyorum.” (3.19 ± 1.513), “Bu hastalıkla ilgili ürünleri (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) nereden temin edebileceğimi bilmiyorum.” (2.77 ± 1.529) ifadelerinin orta düzeyde katılım gösterdiği görülmektedir. Hasta ve hasta yakınları tarafından katılım düzeyi en düşük olan ifadeye bakıldığında ise yine orta düzeyde bir katılım gösteren “Bu hastalıktan dolayı kendimi toplumdan dışlanmış hissediyorum.” (2.67 ± 1.438) ifadesi olduğu görülmektedir.

2.2.3. Faktör Analizi Sonuçları

Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yaşanan problemler ile ilgili ifadeler araştırmacı tarafından oluşturulduğu için faktör analizine tabi tutulmuştur. Faktör analizi yapılmadan önce, örneklemin büyüklüğünün yeterliliğini, verilerin faktör analizine uygunluğunu ve değişkenler arasındaki korelasyonun anlamlılığını test etmek için Kaiser-Meyer-Olkin (KMO) ve Barlett testi yapılmıştır. Test sonucunda KMO değerinin 0.966 olduğu tespit edilmiş, örneklem büyüklüğünün analiz için yeterli olduğu anlaşılmıştır. Barlett testine bakıldığında $p < 0.00$ düzeyinde değişkenler arasında korelasyonun anlamlı olduğu görülmektedir.

Faktör analizinde döndürme (varimax) yöntemi kullanılmış, faktör yükü 0.30’dan küçük ifadeler faktörlerden çıkarılmıştır. Faktör yükü 0.10’dan daha düşük farkla birden fazla faktöre dahil olan ifadeler çıkarılmıştır. Bu durumda; “Bu hastalık farklı tıbbi birimlerden hizmet almayı gerektirdiği için tedavi ve rehabilitasyon süreçlerinde zorluklar yaşanmaktadır.”, “Bu hastalıkla ilgili ürünleri (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) nereden temin edebileceğimi bilmiyorum.” ve “Hastalık teşhisi konulduğunda durumu kabullenmekte güçlük çektim.” ifadeleri olmak üzere 3 ifade çıkarılmıştır.

Faktör analizi sonucu dört faktör elde edilmiştir. Bu dört faktör, toplam varyansın %70.694’ünü açıklamaktadır.

Tablo 8’de ifadelerin faktörlere göre dağılımı, her bir ifadenin faktör yükleri ve faktörlerle açıklanan varyans değerleri gösterilmektedir.

Tablo 8. İfadelerin Faktörlere Göre Dağılımı

No	İfade	Faktör Yükleri	Açıklanan Varyans
1. Faktör: Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği			
15	Bu hastalıkla ilgili etkin hizmet veren merkezler (tarama, tedavi, rehabilitasyon, fizyoterapi vb.) sayıca yetersizdir.	0.810	30.904
11	Hastalık ile ilgili verilen sağlık hizmetleri yetersizdir.	0.781	
14	Bu hastalıkla ilgili tedavi imkânları yetersizdir.	0.759	
3	Bu hastalığın toplum tarafından bilinirliği ve hastalıkla ilgili bilinç düzeyi çok düşüktür.	0.758	
5	Bu hastalık, yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir.	0.754	
9	Bu hastalıkla ilgili eğitim ve bilgilendirme amaçlı faaliyetleri yetersiz buluyorum.	0.747	
18	Hastalıkla ilgili uzman sağlık personeli yetersizdir.	0.744	
4	Bu hastalık ile ilgili sivil toplum örgütlerini yetersiz buluyorum.	0.742	
16	Hastalıkla ilgili hizmet aldığım/hizmet veren merkezler nitelik olarak yetersizdir	0.694	
2	Bu hastalıkla ilgili çeşitli sorunlarımı(zı) çözmeye çalışırken/durumla mücadelede kendimi(zi) yalnız hissediyorum.	0.688	
1	Bu hastalık konusunda toplumsal destek kısıtlıdır.	0.687	
12	Tedaviye zamanında ulaşmakta güçlük çekilmektedir.	0.682	
10	Bu hastalık kısıtlı bir yaşama neden olmaktadır.	0.661	
25	Bu hastalıkla ilgili tıbbi birimler ve merkezler arasında organize çalışma konusunda yetersizlik bulunmaktadır.	0.621	
19	Bu hastalıkla ilgili, sağlık personelinin bilgisi yetersizdir.	0.615	
13	Bu hastalığa sahip hasta sayısının az olması yeni tedavi yöntemleri geliştirilmesini olumsuz etkilemektedir.	0.580	
17	Yaşadığımız yerin tedavi merkezlerine uzak olmasından dolayı tedaviye ulaşımında zorluk çekilmektedir.	0.499	
2. Faktör: Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri			
29	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) kısıtlıdır.	0.768	21.003
27	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) maliyetleri çok yüksektir.	0.760	
30	Bu hastalığın tedavi maliyetleri oldukça yüksektir.	0.757	
20	Bu hastalıkla ilgili üretilen özel ürünlere (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü vb.) ulaşmakta zorluk çekilmektedir.	0.732	
28	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) için devlet tarafından yapılan geri ödemeler yetersizdir.	0.725	
22	Bu hastalıkla ilgili ithal ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) temininde güçlük çekilmektedir.	0.719	

Tablo 8. Devamı

No	İfade	Faktör Yükleri	Açıklanan Varyans
23	Bu hastalıkla ilgili ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) teminine kadar geçen süre çok uzundur	0.711	
21	Bu hastalık ile ilgili üretilmiş yerli ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) yetersizdir.	0.698	
3. Faktör: Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri			
34	Bu hastalık bir işte çalışmama müsaade etmiyor.	0.797	11.358
33	Bu hastalıktan dolayı iş bulma konusunda zorluk çektim/çekiyorum.	0.749	
32	Bu tür hastalıklarda devlet tarafından herhangi bir maddi destek verilmemektedir.	0.642	
35	Bu hastalık ve diğer nadir hastalıklarla ilgili devlet tarafından geliştirilen politikalar (istihdam, düzenleme, plan, proje vb.) yetersizdir.	0.616	
31	Bu hastalıkla ilgili sosyal güvenlik kapsamındaki yasal düzenlemeler yetersizdir.	0.600	
4. Faktör: Sosyal Dışlanma			
7	Bu hastalıktan dolayı kendimi toplumdan dışlanmış hissediyorum.	0.866	7.429
6	Bu hastalıktan dolayı kendimi sosyal hayattan kopmuş hissediyorum.	0.680	

Bu doğrultuda araştırmada hasta ve hasta yakınlarının nadir hastalıklar konusunda yaşadıkları problemler 4 boyut çerçevesinde değerlendirilmiştir. Tablo 9’de ise boyutların aritmetik ortalama, standart sapma, normallik testi, cronbach alfa değerleri gibi psikometrik özellikleri verilmiştir.

Tablo 9. Boyutların Psikometrik Özellikleri

Boyutlar	İfade Sayısı	Min./Max.	Cronbach Alfa	$\bar{X}$	SS	Normallik Testi	
						Kurtosis (Basıklık)	Skewness (Çarpıklık)
Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği	17	1-5	0.968	3.705	1.205	-0.079	-1.060
Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünler Ulaşım Problemleri	8	1-5	0.951	3.580	1.325	-0.920	-0.638
Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri	5	1-5	0.904	3.589	1.301	-0.730	-0.691
Sosyal Dışlanma	2	1-5	0.788	2.931	1.340	-1.261	0.134

Tablo 8 ve Tablo 9’da gösterilen her bir boyuta ait bilgiler aşağıda verilmiştir.

Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutu: Bu boyut 17 ifadeden oluşmaktadır. Her bir ifade hasta ve hasta yakınlarının nadir hastalıklar konusunda toplumsal desteğin, farkındalık düzeyinin eksikliğinden ve tedavi merkezlerinin, uzman hekim ve uzman sağlık personelinin az olması gibi çeşitli sağlık imkânlarının yetersizliğinden kaynaklanan problemleri ifade etmektedir. Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutu içerisinde yer alan ifadelerin faktör yükleri 0.810 ve 0.499 arasında değer almaktadır. Bu boyutun aritmetik ortalaması 3.705 ve standart sapması 1.205 olarak bulunmuştur. Boyutun güvenilirlik derecesi (Cronbach Alpha) ise 0.968 olarak yüksek derecede güvenilir bulunmuştur.

Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutu: Bu boyut içerisindeki her bir ifade hasta ve hasta yakınlarının tıbbi ürünlere ulaşım hususunda ve tıbbi ürünlerin maliyetleri ile ilgili karşılaştıkları problemleri ifade etmekte olup, boyut 8 ifadeden oluşmaktadır. Boyut içerisinde yer alan ifadelerin faktör yükleri 0.768 ve 0.698 arasında değer almaktadır. Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun aritmetik ortalaması 3.580 ve standart sapması 1.325 olarak bulunmuştur. Boyutun güvenilirlik derecesi (Cronbach Alpha) 0.951 olarak yüksek derecede güvenilir bulunmuştur.

Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri Boyutu: Bu boyut içerisinde yer alan ifadeler de hasta ve hasta yakınlarının nadir hastalıklar konusunda devlet tarafından geliştirilen politikaların, sosyal güvenlik, istihdam gibi çeşitli düzenlemelerin yetersizliği nedeniyle karşı karşıya kaldıkları problemleri ifade etmektedir. Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri Boyutu 8 ifadeden oluşmakta olup, boyut içerisinde yer alan ifadelerin faktör yükleri 0.797 ve 0.600 arasında değer almaktadır. Bu boyutun aritmetik ortalaması 3.589 ve standart sapması 1.301 olarak bulunmuştur. Boyutun güvenilirlik derecesi (Cronbach Alpha) ise 0.904 olarak yüksek derecede güvenilir bulunmuştur.

Sosyal Dışlanma Boyutu: Bu boyut ise 2 ifadeden oluşmakta olup, boyut içerisinde yer alan ifadeler hasta ve hasta yakınlarının sosyal yaşamda karşılaştıkları problemleri ifade etmektedir. Boyut içerisinde yer alan iki ifadenin faktör yükleri ise 0.866 ve 0.680 olarak bulunmuştur. Sosyal Dışlanma Boyutunun aritmetik ortalaması

2.931 ve standart sapması 1.340 olarak bulunmuştur. Boyutun güvenilirlik derecesi (Cronbach Alpha) ise 0.788 olarak oldukça güvenilir bulunmuştur.

2.2.4. Nadir Hastalıklar Anketi Boyutlarının Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması

Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yaşanan problemler boyutlarının aldığı puanlar demografik değişkenlere göre karşılaştırılmış, karşılaştırmalara ilişkin bulgular sırasıyla aşağıda Tablo 10 - 11 - 12 - 13’de verilmiştir

Tablo 10. Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkanlarının Yetersizliği Boyutunun Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması

Değişkenler	N	$\bar{X}$	SS	Test Değerleri
Yaşanılan Yer				
İl ve Merkez İlçe	262	3.702	1.209	t=-0.070 p=0.945
İlçe	93	3.712	1.205	
Aylık Gelir (Hane Geliri Toplamı/TL)				
0-1999	86	3.506	1.446	F=2.873 p=0.036
2000-2999	75	3.647	1.213	
3000-3999	74	3.626	1.205	
4000+	109	3.979	0.916	
Teşhisi Konulan Nadir Hastalık				
Fenilketonüri (PKU)	60	3.806	1.061	F=1.562 p=0.184
Kistik Fibrozis (CF)	91	3.632	1.227	
Behçet	63	3.731	1.148	
Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF)	102	3.551	1.241	
Spinal Musküler Atrofi (SMA)	40	4.075	1.310	
İlk Teşhis				
Doğru	243	3.741	1.183	t=0.882 p=0.412
Hatalı	113	3.628	1.252	
Kesin/Doğru Teşhise Kadar Geçen Süre (Ay)				
0-12	213	3.705	1.194	F=0.830 p=0.437
13-119	80	3.608	1.282	
120+	61	3.869	1.199	
Doğru Teşhis Konulduktan Sonra Durumu Kabullenme Sürecinde Psikolojik Destek Alma				
Evet	35	3.240	1.333	t= -2.423 p=0.016
Hayır	321	3.756	1.181	
Yanlış Teşhis Nedeniyle Yanlış Tedavi, Cerrahi İşlem vb. Uygulanması				
Evet	76	3.613	1.385	t=0.751 p=0.453
Hayır	280	3.730	1.152	
Hasta Cinsiyet				
Kadın	174	3.708	1.185	t=0.041 p=0.967
Erkek	182	3.703	1.226	
Hasta Yaş				
0-10	149	3.767	1.192	F=1.636 p=0.165
11-20	50	3.590	1.335	
21-30	39	4.054	0.873	
31-40	72	3.634	1.215	
41+	46	3.446	1.284	

Hasta Eğitim Durumu				
İlkokul	72	3.500	1.350	F=2.504 p=0.042
Ortaokul	47	3.375	1.305	
Lise	72	3.693	1.175	
Üniversite	69	3.936	1.007	
Diğer	96	3.865	1.153	
Hasta Yakını Cinsiyet				
Kadın	132	3.747	1.200	t=-0.095 p=0.924
Erkek	67	3.764	1.261	
Hasta Yakını Yaş				
-30	54	3.803	1.283	F=0.127 p=0.881
31-40	99	3.782	1.108	
41+	45	3.688	1.331	
Hasta Yakını Eğitim Durumu				
İlkokul	26	3.438	1.385	F=3.043 p=0.018
Ortaokul	32	3.351	1.507	
Lise	54	3.668	1.269	
Önlisans	31	3.903	1.029	
Lisans ve Lisansüstü	56	4.145	0.872	

Tablo 10’da nadir hastalıklar anketinin Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutunun demografik değişkenlere göre karşılaştırılmasına ilişkin bulgular gösterilmektedir. Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutunun puanları hastaların yaşadığı yere ($t=-0.070$, $p=0.945$), teşhis konulan nadir hastalığa ($F=1.562$, $p=0.184$), ilk teşhisin doğru veya hatalı olmasına ($t=0.882$, $p=0.412$), doğru teşhise kadar geçen süreye ($F=0.830$, $p=0.437$), yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedavi cerrahi işlem vb. uygulanma durumuna ($t=0.751$, $p=0.453$), hastanın cinsiyetine ($t=0.041$, $p=0.967$), yaşına ($F=1.636$, $p=0.165$), hasta yakınının cinsiyetine ($t=-0.095$, $p=0.924$) ve yaşına ($F=0.127$, $p=0.881$) göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunamamıştır.

Ancak boyutun puanları aylık hane geliri toplamına ($F=2.873$, $p=0.036$), doğru teşhis alındıktan sonra durumu kabullenme sürecinde psikolojik destek alma durumuna ($t=-2.423$, $p=0.016$), hastanın eğitim durumuna ($F=2.504$, $p=0.042$) ve hasta yakınının eğitim durumuna ($F=3.043$, $p=0.018$) göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmuştur.

Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutunun puanları, doğru teşhis alındıktan sonra hastalık durumunu kabullenme sürecinde psikolojik destek alma durumuna göre karşılaştırıldığında psikolojik destek almayan hasta ve hasta yakınlarının, psikolojik destek alanlara göre toplumsal destek ve sağlık imkânlarının yetersizliği hususunda daha fazla problem yaşadıkları görülmektedir.

Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutunun puanları aylık hane geliri toplamına, hasta ve hasta yakınlarının eğitim durumlarına göre karşılaştırıldığında ortaya çıkan anlamlı farklılığın kaynağını anlamak amacıyla ileri analiz tekniklerinden LSD testi yapılmıştır.

Test sonucunda Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutunun puanları aylık hane geliri toplamına göre karşılaştırıldığında ortaya çıkan farkın 1.999 TL ve altı gelire sahip hasta ve hasta yakınlarının, 4.000 TL ve üzeri gelire sahip hasta ve hasta yakınlarına göre puanının düşük olmasından kaynaklandığı görülmüştür. Yani, 4.000 TL ve üzeri gelire sahip hasta ve hasta yakınlarının 1.999 TL ve altı gelire sahip olanlara göre toplumsal desteği ve sağlık imkânlarını yetersiz bulduğu söylenebilir.

Hastaların eğitim durumuna göre karşılaştırıldığında ortaya çıkan anlamlı farklılığın üniversite eğitime sahip olanların puanının ilkökul ve ortaokul eğitime sahip olanlara göre, diğer (hastalıktan dolayı eğitim alamayanlar, özel eğitim alanlar ve eğitim alacak yaşta olmayanlar) eğitim durumuna sahip olanların ilkökul ve ortaokul eğitime sahip olanlara göre daha yüksek puanlar almış olmalarından kaynaklandığı görülmüştür. Yani üniversite eğitime ve diğer eğitim durumuna sahip olanlar ilkökul ve ortaokul eğitime sahip olanlara göre toplumsal desteği ve sağlık imkânlarını daha fazla yetersiz bulmaktadırlar.

Hasta yakınlarının eğitim durumlarına göre karşılaştırıldığında ortaya çıkan anlamlı farklılığın ise lisans ve lisansüstü eğitime sahip hasta yakınlarının puanlarının ilkökul, ortaokul ve lise eğitime sahip hasta yakınlarının puanlarından daha yüksek olmasından dolayı ortaya çıktığı görülmüştür. Yani, lisans ve lisansüstü eğitime sahip hasta yakınlarının, nadir hastalıklar konusunda toplumsal desteği ve sağlık imkânlarını ilkökul, ortaokul ve lise eğitime sahip olan hasta yakınlarına göre daha yetersiz buldukları anlaşılmaktadır.

Tablo 11. Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması

Değişkenler	N	$\bar{X}$	SS	Test Değerleri
Yaşanılan Yer				
İl ve Merkez İlçe	262	3.594	1.331	t=0.276 p=0.783
İlçe	93	3.549	1.321	
Aylık Gelir (Hane Geliri Toplamı/TL)				
0-1999	86	3.361	1.445	F=2.986 p=0.031
2000-2999	75	3.463	1.414	
3000-3999	74	3.525	1.316	
4000+	109	3.884	1.036	
Teşhisi Konulan Nadir Hastalık				
Fenilketonüri (PKU)	60	4.272	1.199	F=10.650 p=0.000
Kistik Fibrozis (CF)	91	3.615	1.331	
Behçet	63	3.291	1.203	
Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF)	102	3.114	1.267	
Spinal Musküler Atrofi (SMA)	40	4.109	1.240	
İlk Teşhis				
Doğru	243	3.698	1.298	t=2.476 p=0.014
Hatalı	113	3.327	1.353	
Kesin/Doğru Teşhise Kadar Geçen Süre (Ay)				
0-12	213	3.786	1.302	F=7.197 p=0.001
13-119	80	3.159	1.347	
120+	61	3.446	1.222	
Doğru Teşhis Konulduktan Sonra Durumu Kabullenme Sürecinde Psikolojik Destek Alma				
Evet	35	3.178	1.380	t=-1.897 p=0.059
Hayır	321	3.624	1.314	
Yanlış Teşhis Nedeniyle Yanlış Tedavi, Cerrahi İşlem vb. Uygulanması				
Evet	76	3.246	1.380	t=2.495 p=0.013
Hayır	280	3.671	1.298	
Hasta Cinsiyet				
Kadın	174	3.611	1.349	t=0.425 p=0.671
Erkek	182	3.551	1.305	
Hasta Yaş				
0-10	149	3.901	1.332	F=8.582 p=0.000
11-20	50	3.480	1.432	
21-30	39	4.025	0.809	
31-40	72	3.163	1.187	
41+	46	2.929	1.334	
Hasta Eğitim Durumu				
İlkokul	72	3.633	1.431	F=3.744 p=0.005
Ortaokul	47	3.133	1.420	
Lise	72	3.307	1.236	
Üniversite	69	3.666	1.149	
Diğer	96	3.903	1.304	
Hasta Yakını Cinsiyet				
Kadın	132	3.811	1.331	t=-0.559 p=0.577
Erkek	67	3.921	1.275	
Hasta Yakını Yaş				
-30	54	3.838	1.455	F=0.032 p=0.969
31-40	99	3.886	1.233	
41+	45	3.841	1.266	

Hasta Yakını Eğitim Durumu				
İlkokul	26	3.490	1.280	F=2.854 p=0.025
Ortaokul	32	3.488	1.635	
Lise	54	3.715	1.293	
Önlisans	31	3.987	1.266	
Lisans ve Lisansüstü	56	4.267	1.048	

Nadir Hastalıklar anketinin Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun demografik değişkenlere göre karşılaştırılmasına ilişkin bilgiler Tablo 11’de verilmektedir. Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları hastaların yaşadığı yere ($t=0.276$, $p=0.783$), doğru teşhis alındıktan sonra durumu kabullenme sürecinde psikolojik destek alma durumuna ($t=-1.897$, $p=0.059$), hastaların cinsiyetlerine ($t=0.425$, $p=0.671$), hasta yakınlarının cinsiyetlerine ($t=-0.559$, $p=0.577$) ve yaşlarına ($F=0.032$, $p=0.969$) göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık olmadığı görülmüştür.

Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları aylık hane geliri toplamına göre karşılaştırıldığında ise istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmuştur ($F=2.986$, $p=0.031$). Farklılığın sebebini tespit edebilmek amacıyla yapılan ileri analizlerde aylık hane geliri toplamı 4.000 TL ve üzeri olanların puanlarının 1.999 TL ve altı olanlardan daha yüksek olmasından kaynaklandığı görülmüştür. Yani, aylık hane geliri 4.000 TL ve üzeri olan katılımcıların 1.999 ve altı gelire sahip olan katılımcılara göre tıbbi ürünlerin maliyeti ve bu ürünlere ulaşım konusunda daha fazla problem yaşadıkları anlaşılmaktadır.

Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları teşhisi konulan nadir hastalığa göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmuştur ($F=10.650$, $p=0.000$). Bu farklılığın ise PKU teşhislilerin puanının CF, Behçet ve FMF teşhislilerden; CF teşhislilerin puanının FMF teşhislilerden; SMA teşhislilerin puanının CF ve Behçet teşhislilerden yüksek olmasından kaynaklandığı tespit edilmiştir. Buradan hareketle PKU hasta ve hasta yakınlarının tıbbi ürünlerin maliyetleri ve ürünlere ulaşım konusunda PKU hastalığının düşük proteinli özel diyet ürünleri tüketimini gerektirmesinden ve bu ürünlerin maliyetlerinin oldukça yüksek olmasından dolayı CF, Behçet ve FMF hasta ve hasta yakınlarına göre daha fazla problem yaşadıkları söylenebilir. FMF hastalığında sadece ilaç tedavisi uygulanırken, CF hastalığında ilaçların yanında yardımcı tıbbi cihazlar da kullanıldığından ve bu

cihazların maliyeti yüksek olduğundan tıbbi ürünlerin maliyetleri ve bu ürünlere ulaşım konusunda CF hasta ve hasta yakınlarının ise FMF hasta ve hasta yakınlarına göre daha fazla problemlerle karşı karşıya kaldıkları, SMA hasta ve hasta yakınlarının ise CF ve Behçet hasta ve hasta yakınlarına göre bu hususta daha fazla problem yaşadıkları söylenebilir.

Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları doğru bir teşhis alınana kadar geçen süreye göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu tespit edilmiştir ($F=7.197$, $p=0.001$). Yapılan ileri analizler ile farkın doğru bir teşhis alana kadar 12 ay ve daha az süre geçen hasta ve yakınlarının puanının 13-199 ay geçen hasta ve yakınlarına göre daha yüksek olmasından kaynaklandığı görülmüştür. Denilebilir ki tıbbi ürünlerin maliyetleri ve bu ürünlere ulaşım hususunda doğru bir teşhis alınana kadar 12 ay ve daha az süre geçen hastalar ve yakınları, doğru bir teşhis alınana kadar 13-199 ay geçen hastalar ve yakınlarına göre daha fazla problemlerle karşı karşıya kalmaktadır. Bu durum şöyle de açıklanabilir. 13-199 ay geçenlerin o süre zarfında bir teşhis alınamadığından tıbbi ürünlere ulaşma ya da tıbbi ürünleri temin etme gibi bir çabaları olmadığından problemlerle karşılaşma ihtimalleri daha düşüktür.

Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları hastaların yaşına göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($F=8.582$, $p=0.000$). Farklılığın nedenine bakıldığında 10 ve altı yaş grubunda olanların puanlarının 11-20 yaş, 31-40 yaş, 41 ve üzeri yaş gruplarında olanlara; 11-10 yaş grubunda olanların puanlarının 41 ve üzeri yaş grubunda olanlara; 21-30 yaş grubunda olanların puanlarının ise 11-20 yaş, 31-40 yaş, 41 ve üzeri yaş grubunda olanlara göre daha yüksek olmasından kaynaklandığı görülmektedir. Buradan hareketle tıbbi ürünlerin maliyetleri ve bu ürünlere ulaşım konusunda 10 ve altı yaş grubunda olanların 11-20 yaş, 31-40 yaş, 41 ve üzeri yaş gruplarında olanlara; 11-20 yaş grubunda olanların 41 ve üzeri yaş grubunda olanlara; 21-30 yaş grubunda olanların da 11-20 yaş, 31-40 yaş, 41 ve üzeri yaş gruplarında olanlara göre çeşitli problemlerle daha fazla karşı karşıya kaldıkları anlaşılmaktadır. Burada durum değerlendirilirken göz önünde bulundurulması gereken önemli bir nokta, özellikle 0-10 yaş grubu hastalardan ve 11-20 yaş grubu hastaların bazılarının veri toplama imkânı olmadığından bu hastalara ait verilerin hasta yakınlarından alınmış olmasıdır.

Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları hastaların eğitim durumuna ($F=3.744$, $p=0.005$) ve hasta yakınlarının eğitim durumuna ($F=2.854$, $p=0.025$) göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmuştur.

Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları hastaların eğitim durumuna göre karşılaştırıldığında ortaya çıkan anlamlı farklılığın kaynağını anlamak amacıyla yapılan ileri analizlerde, farkın ilköğretim ve üniversite eğitime sahip olanların puanlarının ortaokul eğitime sahip olanlardan yüksek, diğer eğitim durumuna sahip olanların puanlarının ortaokul ve lise eğitime sahip olanlardan yüksek olmasından kaynaklandığı tespit edilmiştir. Yani, tıbbi ürünlerin maliyetleri ve bu ürünlere ulaşım hususunda ortaokul eğitime sahip olanların ilköğretim ve üniversite eğitime sahip olanlara göre; diğer eğitim durumuna sahip olanların ise ortaokul ve lise eğitime sahip olanlara göre daha fazla problem yaşadıkları görülmektedir.

Bunların yanı sıra Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları hasta yakınlarının eğitim durumuna göre karşılaştırıldığında ortaya çıkan anlamlı farkın ise lisans ve lisansüstü eğitime sahip olan hasta yakınlarının puanlarının ilköğretim, ortaokul ve lise eğitime sahip hasta yakınlarına göre daha yüksek olmasından kaynaklandığı anlaşılmıştır. Bu durumda, lisans ve lisansüstü eğitime sahip hasta yakınlarının ilköğretim, ortaokul ve lise eğitime sahip olan hasta yakınlarına göre tıbbi ürünlerin maliyetleri ve bu ürünlere ulaşım hususunda çeşitli problemlerle daha fazla karşı karşıya kaldıkları anlaşılmaktadır. Buradan hareketle eğitim düzeyi ile orantılı olarak farkındalık düzeyi arttığından kişilerin eğitim düzeyi arttıkça problemlerin daha fazla görünür hale geldiği söylenebilir. Bunların yanı sıra Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutunun puanları ilk teşhisin doğru veya hatalı olma durumuna ($t=2.476$, $p=0.014$) göre karşılaştırıldığında ise ilk teşhiste doğru teşhis alanların hatalı teşhis alanlara göre tıbbi ürünlerin maliyetleri ve bu ürünlere ulaşımında daha fazla problem yaşadıkları görülmektedir. Son olarak Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutu, yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedavi cerrahi işlem vb. uygulanma durumuna ($t=2.495$, $p=0.013$) göre karşılaştırıldığında ise yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedavi uygulanmayan hastaların ve yakınlarının yanlış tedavi uygulananlara göre daha fazla ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım problemleri ile karşı karşıya kaldıkları görülmektedir.

Tablo 12. Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri Boyutunun Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması

Değişkenler	N	$\bar{X}$	SS	Test Değerleri
Yaşanılan Yer				
İl ve Merkez İlçe	262	3.549	1.325	t=-0.976 p=0.330
İlçe	93	3.703	1.238	
Aylık Gelir (Hane Geliri Toplamı/TL)				
0-1999	86	3.530	1.526	F=1.095 p=0.351
2000-2999	75	3.424	1.370	
3000-3999	74	3.529	1.316	
4000+	109	3.756	1.036	
Teşhisi Konulan Nadir Hastalık				
Fenilketonüri (PKU)	60	3.443	1.110	F=0.887 p=0.472
Kistik Fibrozis (CF)	91	3.633	1.337	
Behçet	63	3.466	1.355	
Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF)	102	3.594	1.342	
Spinal Musküler Atrofi (SMA)	40	3.890	1.295	
İlk Teşhis				
Doğru	243	3.586	1.255	t=-0.053 p=0.958
Hatalı	113	3.594	1.401	
Kesin/Doğru Teşhise Kadar Geçen Süre (Ay)				
0-12	213	3.570	1.252	F=1.682 p=0.188
13-119	80	3.460	1.440	
120+	61	3.852	1.233	
Doğru Teşhis Konulduktan Sonra Durumu Kabullenme Sürecinde Psikolojik Destek Alma				
Evet	35	3.217	1.462	t=-1.787 p=0.075
Hayır	321	3.629	1.278	
Yanlış Teşhis Nedeniyle Yanlış Tedavi, Cerrahi İşlem vb. Uygulanması				
Evet	76	3.642	1.415	t=-0.398 p=0.691
Hayır	280	3.575	1.270	
Hasta Cinsiyet				
Kadın	174	3.624	1.294	t=0.493 p=0.622
Erkek	182	3.550	1.311	
Hasta Yaş				
0-10	149	3.652	1.256	F=2.298 p=0.059
11-20	50	3.472	1.372	
21-30	39	4.071	0.987	
31-40	72	3.463	1.352	
41+	46	3.300	1.437	
Hasta Eğitim Durumu				
İlkokul	72	3.527	1.344	F=0.703 p=0.590
Ortaokul	47	3.331	1.526	
Lise	72	3.613	1.323	
Üniversite	69	3.663	1.137	
Diğer	96	3.689	1.250	
Hasta Yakını Cinsiyet				
Kadın	132	3.693	1.296	t=0.507 p=0.955
Erkek	67	3.597	1.227	
Hasta Yakını Yaş				
-30	54	3.737	1.297	F=0.093 p=0.912
31-40	99	3.656	1.249	
41+	45	3.640	1.264	

Hasta Yakını Eğitim Durumu				
İlkokul	26	33.269	1.378	F=1.212 p=0.307
Ortaokul	32	3.550	1.560	
Lise	54	3.711	1.327	
Önlisans	31	3.587	1.109	
Lisans ve Lisansüstü	56	3.896	1.031	

Tablo 12’de de nadir hastalıklar anketinin Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri Boyutunun demografik değişkenlere göre karşılaştırılmasıyla elde edilen bulgular gösterilmektedir. Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri Boyutunun puanları yaşanılan yer ($t=0.976$, $p=0.330$), aylık hane geliri toplamı ($F=1.095$, $p=0.351$), teşhisi konulan nadir hastalık ($F=0.887$, $p=0.472$), ilk teşhisin doğru veya hatalı olma durumu ($t=-0.053$, $p=0.958$), doğru teşhise kadar geçen süre ($F=1.682$, $p=0.188$), teşhis alındıktan sonra durumu kabullenme sürecinde psikolojik destek alma durumu ($t=-1.787$, $p=0.075$), yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedavi, cerrahi işlem vb. uygulanma durumu ($t=0.398$, $p=0.691$), hasta cinsiyet ($t=0.493$, $p=0.622$), yaş ($F=2.298$, $p=0.059$), eğitim durumu ($F=0.703$, $p=0.590$) ve hasta yakını cinsiyet ($t=0.507$, $p=0.955$), yaş ($F=0.093$, $p=0.912$), eğitim durumu ($F=1.212$, $p=0.307$) değişkenleriyle karşılaştırılmış, karşılaştırma sonucunda istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunamamıştır.

Tablo 13. Sosyal Dışlanma Boyutunun Demografik Değişkenlere Göre Karşılaştırılması

Değişkenler	N	$\bar{X}$	SS	Test Değerleri
Yaşanılan Yer				
İl ve Merkez İlçe	262	2.914	1.321	t=-0.265 p=0.791
İlçe	93	2.957	1.390	
Aylık Gelir (Hane Geliri Toplamı/TL)				
0-1999	86	3.017	1.521	F=0.231 p=0.875
2000-2999	75	2.893	1.276	
3000-3999	74	2.959	1.379	
4000+	109	2.867	1.216	
Teşhisi Konulan Nadir Hastalık				
Fenilketonüri (PKU)	60	2.933	1.215	F=3.677 p=0.006
Kistik Fibrozis (CF)	91	2.714	1.269	
Behçet	63	2.920	1.320	
Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF)	102	2.848	1.380	
Spinal Musküler Atrofi (SMA)	40	3.650	1.428	
İlk Teşhis				
Doğru	243	2.965	1.297	t=0.698 p=0.486
Hatalı	113	2.858	1.432	
Kesin/Doğru Teşhise Kadar Geçen Süre (Ay)				
0-12	213	2.950	1.326	F=0.708 p=0.493
13-119	80	2.800	1.313	
120+	61	3.065	1.427	

Doğru Teşhis Konulduktan Sonra Durumu Kabullenme Sürecinde Psikolojik Destek Alma				
Evet	35	2.914	1.477	F=-0.078
Hayır	321	2.933	1.327	p=0.938
Yanlış Teşhis Nedeniyle Yanlış Tedavi, Cerrahi İşlem vb. Uygulanması				
Evet	76	2.980	1.357	t=-0.359
Hayır	280	2.917	1.338	p=0.719
Hasta Cinsiyet				
Kadın	174	2.859	1.308	t=-0.991
Erkek	182	3.000	1.370	p=0.323
Hasta Yaş				
0-10	149	2.966	1.328	F=2.023 p=0.091
11-20	50	2.890	1.411	
21-30	39	3.359	1.312	
31-40	72	2.902	1.312	
41+	46	2.543	1.307	
Hasta Eğitim Durumu				
İlkokul	72	2.840	1.315	F=0.378 p=0.824
Ortaokul	47	2.829	1.376	
Lise	72	2.895	1.358	
Üniversite	69	2.956	1.338	
Diğer	96	3.057	1.347	
Hasta Yakını Cinsiyet				
Kadın	132	3.003	1.330	t=0.056
Erkek	67	2.992	1.338	p=0.955
Hasta Yakını Yaş				
-30	54	2.861	1.385	F=0.475 p=0.622
31-40	99	3.075	1.280	
41+	45	3.044	1.364	
Hasta Yakını Eğitim Durumu				
İlkokul	26	3.115	1.402	F=0.529 p=0.714
Ortaokul	32	2.703	1.419	
Lise	54	3.018	1.447	
Önlisans	31	3.048	1.192	
Lisans ve Lisansüstü	56	3.098	1.218	

Tablo 13'te ise nadir hastalıklar anketinin Sosyal Dışlanma Boyutunun demografik değişkenlere göre karşılaştırılmasıyla elde edilen bulgular gösterilmektedir. Sosyal Dışlanma Boyutunun puanları yaşanan yer ($t=-0.265$, $p=0.791$), aylık hane geliri toplamı ($F=0.231$, $p=0.875$), ilk teşhisin doğru veya hatalı olma durumu ($t=-0.698$, $p=0.486$), doğru teşhise kadar geçen süre ($F=0.708$, $p=0.493$), doğru teşhis alındıktan sonra durumu kabullenme sürecinde psikolojik destek alma durumları ($t=-0.078$, $p=0.938$), yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedavi, cerrahi işlem vb. uygulanma durumu ($t=-0.359$, $p=0.719$), hasta cinsiyet ($t=-0.991$, $p=0.0323$), yaş ($F=2.023$, $p=0.091$), eğitim durumu ($F=0.378$, $p=0.824$), hasta yakını cinsiyet ($t=0.056$, $p=0.955$), yaş ($F=0.475$, $p=0.622$), eğitim durumu ($F=0.529$, $p=0.714$) değişkenleriyle

karşılaştırılmış, karşılaştırma sonucunda istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunamamıştır.

Sosyal Dışlanma Boyutunun puanları teşhisi konulan nadir hastalığa göre karşılaştırıldığında ise istatistiksel olarak anlamlı fark olduğu tespit edilmiştir ($F=3.677$, $p=0.006$). Yapılan ileri analizler (LSD testi) ile farkın SMA hastalığı teşhisi konulanların puanlarının PKU, CF, Behçet ve FMF hastalığı teşhisi konulanlara göre yüksek olmasından dolayı olduğu görülmüştür. Buradan hareketle SMA hastalarının ve hasta yakınlarının SMA hastalığının diğer hastalıklardan daha ağır seyreden, hayatı diğer hastalıklardan daha fazla olumsuz etkileyen bir hastalık olmasından ve bu hastalıkta rehabilitasyonunun diğer hastalıklardan daha zor olmasından dolayı diğer hastalıklara sahip hastalardan ve hasta yakınlarından daha fazla kendilerini toplumdan dışlanmış ve sosyal hayattan kopmuş hissettikleri söylenebilmektedir.

2.2.5. Hasta ve Hasta Yakınlarının Hastalık Nedeniyle Yaşadıkları En Önemli Problemlere ve Yaşadıkları Problemlerin Çözümüne Yönelik Beklentilerine Dair Bulgular

Nadir Hastalıklar Anketinde son olarak hasta ve hasta yakınlarına, en önemli problemlerini ve problemlerinin çözümüne yönelik çeşitli paydaşlardan beklentilerini tespit etmek amacıyla “*Bu hastalık ile ilgili ya da bu hastalık nedeniyle yaşadığınız en önemli problemleriniz nelerdir?*” ve “*Bu hastalık ile ilgili ya da hastalık nedeniyle yaşadığınız sorunlar için çözüme yönelik (Sağlık Bakanlığı’ndan, devletten, sivil toplum kuruluşlarından, çevreden, toplumdan ve diğerlerinden) beklentileriniz nelerdir?*” şeklinde 2 açık uçlu soru sorulmuştur. Hasta ve hasta yakınlarının bu sorulara verdiği cevaplar kodlanarak frekans analizine tabi tutulmuştur.

“*Bu hastalık ile ilgili ya da bu hastalık nedeniyle yaşadığınız en önemli problemleriniz nelerdir?*” sorusuna 277 katılımcı cevap vermiş, verilen cevaplar kodlandığında 18 adet kod elde edilmiştir.

“*Bu hastalık ile ilgili ya da hastalık nedeniyle yaşadığınız sorunlar için çözüme yönelik (Sağlık Bakanlığı’ndan, devletten, sivil toplum kuruluşlarından, çevreden, toplumdan ve diğerlerinden) beklentileriniz nelerdir?*” sorusuna ise 281 katılımcı cevap vermiş ve verilen cevaplar kodlandığında ise 16 adet kod elde edilmiştir.

Tablo 14’te hasta ve hasta yakınlarının hastalık ile ilgili ya da hastalık nedeniyle yaşadıklarını belirttikleri en önemli problemlerin dağılımları verilmektedir.

Tablo 14. Hasta ve Hasta Yakınlarının Yaşadıkları En önemli Problemler

Kodlar		Frekans	Yüzde
1	Hastalıkla ilgili problemler (Fizyolojik)	80	28.8
2	Hekime, sağlık merkezlerine (yetersizlik ve bulunmayışından dolayı) ulaşım problemleri	53	19.1
3	İş ve okul hayatında yaşanan problemler	42	15.1
6	Maddi sıkıntılar	38	13.7
16	Hastalıkla ilgili ürünlere (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü vb.) ulaşım ve ürünlerin temininde yaşanan sıkıntılar	32	11.5
5	Sağlık personelinin bilgisizliğinden kaynaklanan problemler	29	10.4
10	Teşhis, tedavi ve takip süreçlerinde yaşanan problemler	29	10.4
14	Psikolojik problemler	25	9.02
4	Sosyal yaşamda karşılaşılan problemler	22	7.9
15	Toplumsal farkındalık ve bilinç düzeyinin yetersizliği	20	7.2
13	Sağlık merkezlerinin fiziki koşullarından kaynaklanan problemler	16	5.7
12	Sosyal güvencenin kapsamı ve yetersizliği nedeniyle yaşanan problemler	8	2.8
9	Öz yetersizlik	7	2.5
8	Gelecek kaygısı	7	2.5
11	Yaşam kalitesinin olumsuz etkilenmesi	4	1.4
7	Bilimsel çalışmaların eksikliği	3	1.08
17	Yanlış tedavi nedeniyle yaşanan problemler	1	0.3
18	Kesin bir tedavinin olmaması	1	0.3
Cevap Veren Katılımcı Sayısı		277	100

Tablo 14 incelendiğinde “*Bu hastalık ile ilgili ya da bu hastalık nedeniyle yaşadığınız en önemli problemlerinizi nelerdir?*” sorusuna cevap veren 277 katılımcının %28.8’inin hastalık nedeniyle çektikleri ağrılar, fiziksel engeller gibi fizyolojik problemleri, %19.1’inin yaşadıkları yerde ya da yaşadıkları yere yakın bölgelerde hastalıklarıyla ilgili uzman hekim ve uzmanlık merkezlerinin bulunmayışından uzman hekime ve merkeze ulaşım problemlerini yaşadıkları en önemli problemler olarak belirttikleri görülmüştür. Bunların yanı sıra %15.1’i hastalık nedeniyle iş ve okul hayatında yaşadıkları problemleri, %13.7’si hastalığın tedavi maliyetleri vb. nedeniyle yaşadıkları maddi problemleri, %11.5’i hastalığın tedavi, takip ve yönetiminde kullanılan

ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü gibi tıbbi ürünlere ulaşımında ve ürünlerin temininde yaşanan sıkıntıları, , %10.4'ü hekim, hemşire gibi sağlık personelinin bilgisizliğini ve sağlık personelinin bilgisizliğinden kaynaklanan problemleri yaşadıkları en önemli problem olarak görürken %10.4'ünün ise hastane ve sağlık merkezlerinde teşhis, tedavi, takip süreçlerinde yaşadıkları çeşitli problemleri, yaşadıkları en önemli problem olarak gördükleri tespit edilmiştir.

Tablo 15'te hasta ve hasta yakınlarının soruya karşılık belirttikleri hastalık ile ilgili ya da hastalık nedeniyle yaşadıkları sorunların çözümüne yönelik Sağlık Bakanlığı'ndan, devletten, sivil toplum kuruluşlarından, çevreden, toplumdan ve diğerlerinden beklentilerinin dağılımı gösterilmektedir.

Tablo 15. Hasta ve Hasta Yakınlarının Yaşadıkları Sorunların Çözümüne Yönelik Beklentileri

Kodlar		Frekans	Yüzde
2	Farkındalık ve bilincin artırılması	69	24.5
9	Daha fazla uzman hekim ve merkez	67	23.8
12	Sosyal güvence ile ilgili düzenleme ve sosyal yardım	58	20.6
4	Maddi destek	44	15.6
14	Tıbbi ürünlere ulaşımında kolaylık	42	14.9
5	Eğitim ve çalışma hayatında kolaylaştırıcı düzenlemeler	38	13.5
7	Tedavi olanaklarının artırılması	31	11
13	Teşhis, tedavi süreçlerindeki sıkıntıların giderilmesi	29	10.3
8	Personelden beklenti (ilgi, bilgi, bilinç, anlayış)	26	9.2
11	Toplumsal destek	24	8.5
1	Tedavilerde kullanılmak üzere yerli ürünlerin geliştirilmesi	15	5.3
10	Bilimsel ve tıbbi çalışmalar	14	4.9
6	Destek	14	4.9
3	Nadir hastalıklara özgü düzenleme ve politikalar	12	4.2
15	Önleme çalışmaları (evlilik öncesi taşıyıcılık testi, gen testi, tarama testleri)	6	2.1
16	Psikolojik destek	4	1.4
Cevap Veren Katılımcı Sayısı		281	100

Tablo 15 incelendiğinde “*Bu hastalık ile ilgili ya da hastalık nedeniyle yaşadığınız sorunlar için çözüme yönelik (Sağlık Bakanlığı'ndan, devletten, sivil toplum kuruluşlarından, çevreden, toplumdan ve diğerlerinden) beklentileriniz nelerdir?*”

sorusuna cevap veren 281 hasta ve hasta yakınının %24.5'i nadir hastalıklarla ilgili farkındalık oluşturulması için kamu spotu vb. çalışmaların yapılmasını, farkındalığın artırılmasını ve toplumun daha bilinçli yaklaşımını, %23.8'i bu hastalıklarla ilgili uzman hekim sayısının ve uzman merkezlerin sayısının artırılmasını, %20.6'sı ise hasta ve hasta yakınlarının sosyal güvenceleri ve kapsamı ile ilgili düzenlemeler yapılmasını ve kendilerine sosyal yardım sağlanmasını beklediklerini belirtmişlerdir. Bunların yanı sıra %15.6'sı kendilerine maddi destek sağlanmasını, %14.9'u tıbbi ürünlere ulaşımın hem maliyet hem de erişilebilirlik yönünden daha kolay hale getirilmesini, %13.5'i hasta ve hasta yakınları için eğitim ve çalışma hayatında çeşitli kolaylıklar getirecek düzenlemeler yapılmasını, %11'i ise yeni tedaviler geliştirilmesini ve var olan tedavilerin Türkiye'de de kullanılır hale getirilerek tedavi olanaklarının artırılmasını beklediklerini ifade etmişlerdir.

2.3. TARTIŞMA

Bu bölümde, araştırma kapsamında yapılan analizler sonucunda elde edilen bulgular tartışılmış, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda yaşanan problemler ile ilgili yapılan diğer çalışmaların bulguları bu bulgular ile karşılaştırılmıştır.

Araştırmada katılımcıların teşhisi konulan nadir hastalığa göre dağılımlarına bakıldığında; SMA hastalığının diğer hastalıklara göre daha ağır seyreden bir hastalık olmasının ve SMA hasta ve hasta yakınlarının diğer hasta ve hasta yakınlarına göre daha hassas ve iletişime kapalı bir kitle olmalarının, sayılarının diğer katılımcılara göre daha az olmasına neden olduğu söylenebilir. Katılımcılar arasında FMF hasta ve hasta yakınlarının sayısının diğerlerine göre fazla olmasının sebebi ise bu katılımcılara ulaşımın diğerlerinden kolay olması ile açıklanabilir.

Nadir hastalıklar anketinde yer alan, yaşanan sorunlar ile ilgili ifadelerin ortalamalarına bakıldığında hasta ve hasta yakınlarının ifadelerden aldıkları puanların ortalaması genel olarak 3'ün üzerindedir. Bu durum göstermektedir ki hasta ve hasta yakınları, nadir hastalıklarla ilgili yaşanan sorunlara ilişkin ifadelere yüksek düzeyde katılmaktadırlar. İfadelerine bakıldığında *“Bu hastalığın toplum tarafından bilinirliği ve hastalıkla ilgili bilinç düzeyi çok düşüktür.”* (4.08) ifadesi hasta ve hasta yakınları tarafından katılım düzeyi en yüksek ifade iken, *“Bu hastalıktan dolayı kendimi toplumdan dışlanmış hissediyorum.”* (2.67) ifadesi ise katılım düzeyi en düşük ifade

olmuştur. Buradan anlaşılmaktadır ki hastalığın toplum tarafından bilinir olmaması ve hastalıkla ilgili bilinç düzeyinin düşük olması hasta ve hasta yakınları için bir problem teşkil etmektedir. Nadir hastalıklar konusunda toplumun farkındalığının, bilincinin artması ve hastalıkların toplum tarafından bilinir olması hasta ve hasta yakınlarının toplum tarafından kabul görmesi ve toplumsal destek açısından önemlidir. Yüksek değer alan diğer ifadelerle bakıldığında hasta ve hasta yakınlarının bu hastalıklarla ilgili hizmet veren çeşitli merkezleri, tedavi imkânlarını, uzman sağlık personeli sayısını, verilen sağlık hizmetlerini, sivil toplum örgütlerini, eğitim ve bilgilendirme amaçlı faaliyetleri ve sosyal güvenlik kapsamındaki yasal düzenlemeleri yetersiz buldukları görülmektedir. Hizmet veren merkezlerin ve uzman sağlık personelinin az sayıda olması hasta ve hasta yakınlarının var olan tedavilere ulaşımında tedaviye zamanında ulaşamama, tedavinin aksaması gibi problemlerle karşılaşmalarına neden olmaktadır. Bunların yanı sıra bu hastalıkların hem hasta hem de hasta yakınlarının yaşam kalitelerini olumsuz etkilediği ve yaşamlarını kısıtladığı görülmektedir. Hastalar hastalıktan dolayı meydana gelen fiziksel engeller nedeniyle zaman zaman günlük aktivitelerini dahi kendi başlarına gerçekleştiremez hale gelmekte, bakıma ihtiyaç duymaktadırlar. Bu durum hem hasta hem de hasta yakınlarının yaşamlarını kısıtlayabilmekte ve yaşam kalitelerini olumsuz etkileyebilmektedir.

Bunların yanı sıra katılımcıların ifadelerine verdikleri cevaplardan anlaşılmaktadır ki hekim, hemşire, diyetisyen fizyoterapist gibi çeşitli sağlık personelinin nadir hastalıklarla ilgili bilgisi yetersizdir. Muir (2016) tarafından 2015 yılında 4 ülkeden, nadir hastalıklardan etkilenen 1203 katılımcı ile gerçekleştirilen ve 450'den fazla farklı nadir hastalığın temsil edildiği çalışmada sağlık profesyonellerinin genellikle nadir hastalıklarla ilgili bilgi sahibi olmadıkları ve çoğu zaman kendi durumları ve rahatsızlıkları hakkında uzman hale gelen hasta ve hasta yakınlarının karşılaştıkları sağlık profesyonellerini durumları ile ilgili bilgilendirmek zorunda kaldıkları görülmüştür. Farklı bir çalışmada (Shire, 2013), yine benzer şekilde nadir görülen bir hastalığı olan hastalar ve onların bakımını sağlayan yakınlarının yaklaşık yarısı, farklı sağlık uzmanlarından hastalıklarının tedavi seçenekleri konusunda çelişkili bilgiler aldıklarını, yarısından fazlası ise sağlık profesyonellerine hastalıkları hakkında bilgi vermeleri gerektiğini belirtmişlerdir.

Sağlık personelinin nadir hastalıklarla ilgili yeterli bilgisinin olmaması bir vaka ile karşılaştıklarında teşhis koyamamalarına ya da yanlış teşhis koymalarına yahut hastalara ne gibi tedaviler uygulanacağını bilememelerine neden olabilmektedir. Bu durum hastaların teşhisinin gecikmesine, zaman zaman yanlış teşhis almalarına, hatta yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedaviler (cerrahi işlem dahi) görebilmelerine neden olmaktadır.

Ayrıca hasta ve hasta yakınlarının hastalıkların tedavi maliyetlerini ve hastalığın tedavisinde kullanılan tıbbi ürünlerin maliyetlerini oldukça yüksek, devlet tarafından yapılan geri ödemeleri ve maddi yardımları yetersiz bulduğu görülmektedir. Yapılan bir başka çalışmada (Coubier and Berjonneau, 2017) bu sonuçlara benzer şekilde hasta ve hasta yakınlarının maddi ihtiyaçlarını karşılamada güçlük çektikleri, bir kısmının geri ödemeler, vergi muafiyetleri veya mali yardımlara erişiminin olmadığı, bir kısmının ise alınan yardımları yetersiz bulduğu ve çeşitli maddi yardımların daha fazlasına ihtiyaç duyduğu görülmüştür.

Hastalıkların hem tedavileri hem de tedavilerde kullanılan tıbbi ürünlerin maliyetlerinin yüksek olması hasta ve hasta yakınlarını maddi açıdan zora sokmaktadır. Nadir hastalıklar gibi tedavi maliyetleri oldukça yüksek hastalıklarda devlet tarafından maddi yardımların olmaması ya da olması gerekenden daha az olması hasta ve hasta yakınlarının durumunu daha da güç bir hale getirmektedir. Örneğin SMA hastalığında kullanılan ilacın maliyetinin oldukça yüksek ve SGK tarafından karşılanmıyor olması çoğu hastanın ilaca ulaşamamasına neden olmaktadır. Benzer şekilde diğer hastalıkların tedavisinde kullanılan gerek ilaç gerekse tıbbi cihazların maliyetlerinin yüksek oluşu hastaların bu ürünleri temin edememelerine neden olmaktadır. Ürünlerin temin edilememesi ise hastaların sağlık durumunu olumsuz etkilemekte, daha şiddetli hastalıklarda sonucu ölüme kadar götürebilmektedir.

Demografik değişkenlerden biri olan ilk teşhisin doğru veya hatalı olma durumuna bakıldığında azımsanamayacak bir kesimin ilk teşhiste hatalı teşhis aldığı görülmektedir. Katılımcıların, doğru bir teşhis alınana kadar geçen süreye göre dağılımlarına bakıldığında ise yarıdan fazlasının doğru bir teşhis alınana kadar 0-12 ay (0-1 yıl) geçtiği görülmüştür. Çoğunluk 1 yıl içerisinde doğru teşhis alabilmiş olsa da yine azımsanamayacak bir kesimin doğru bir teşhis alana kadar geçirdiği sürenin 1-10

yıl arası ya da 10 yıldan daha fazla olduğu görülmektedir. Bu durum ise nadir bir hastalığın teşhis edilebilmesinin uzun zaman alabildiğini, uzun süre doğru bir teşhisin alınamadığı durumların olduğunu ifade etmektedir. Yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedavi alma durumuna bakıldığında ise çoğunluk yanlış bir tedavi almamış olsa da azımsanamayacak bir kesime yanlış teşhis nedeniyle çeşitli yanlış ilaç tedavileri, gereksiz cerrahi işlemler uygulandığı görülmektedir. Nadir hastalıklarda yanlış teşhis konulması ya da teşhisin gecikmesi hastalıkların aynı hastalıkta hastadan hastaya bile farklı semptomlarla seyredebilmesinden, nadir bir hastalığı teşhis edebilecek hastalıklarla ilgili uzman hekim sayısının az olmasından ve kişilerin az olan bu uzman hekim ve merkezlere ulaşımının güç olmasından kaynaklandığı söylenebilmektedir. Sağlık personelinin nadir hastalıklarla ilgili bilgilerinin ve farkındalıklarının olmaması ve nadir hastalıkların sık karşılaşılan vakalar olmaması nedeniyle teşhiste akla gelmemesi de nadir hastalıklarda yanlış teşhis konulmasının ve teşhisin gecikmesinin sebepleri arasında sayılabilir.

2013 yılında nadir hastalığı olan bir çocuğa sahip Avustralyalı 30 aile üzerinde yapılan ve hastalığın sağlık, psikososyal ve mali yönden aileler üzerindeki etkilerinin değerlendirilmesinin amaçlandığı bir çalışmada da bu araştırmadaki bulguları doğrular nitelikte katılımcıların çoğunluğunun doğru bir teşhis alana kadar 3-5 doktora başvurduğu, bir kısmının 6-10 doktora başvurduğu, katılımcıların bir kısmının yanlış teşhis aldığı ve katılımcıların yarıya yakınının ise teşhisinin geciktiği ortaya çıkmıştır (Anderson et al., 2013). ABD'de yaşayan ve herhangi bir nadir hastalık tanısı konulan 1218 yetişkin üzerinde, sağlıkla ilgili yaşam kalitelerini değerlendirmek için yapılan diğer bir çalışmada ise semptomların başlangıcından hastalığın tanısına kadar geçen ortalama sürenin 9 yıl olduğu tespit edilmiştir (Bogart and Irvin, 2017). Yine Zurynski ve diğerleri (2017)'nin teşhisin gecikmesinin sonuçlarını ve teşhis deneyimlerini ortaya koymak amacıyla yaklaşık 200 farklı nadir hastalık ile yaşayan 19 yaş altı 462 Avusturyalı çocuk üzerinde yaptığı çalışmada, çocukların büyük çoğunluğunun doğru teşhis aldığını ancak yanlış teşhis alan kesimin doğru bir teşhis alana kadar 6'dan fazla farklı hekime başvurduğu, teşhisin geciktiği ve bu kesimin bir kısmının ise yanlış teşhis aldığı tespit edilmiştir. Limb ve diğerleri (2010)'nin yaptığı bir çalışmada ise benzer şekilde, nadir hastalıklardan etkilenen bir çok hasta ve ailenin doğru bir teşhis alabilmek

için çok uzun süreler beklediği ve çok sayıda insanın doğru teşhis almadan önce yanlış bir teşhis aldığı tespit edilmiştir.

Araştırmanın ve diğer yapılan çalışmaların sonuçları da göstermektedir ki nadir hastalıklarda teşhisin gecikmesi yahut yanlış teşhis alınması yaşanan önemli problemlerden biridir. Çoğu hastaya yanlış teşhis nedeniyle ilaç tedavisi, cerrahi işlem vb. yanlış tedaviler uygulanmakta bu durum ise hasta ve hasta yakınlarını fiziksel sağlık açısından, psikososyal ve ekonomik yönden olumsuz etkilemekte, hasta ve hasta yakınlarına maddi-manevi ekstra yük getirmektedir. Teşhisin gecikmesi de yanlış teşhis ile benzer şekilde hasta ve hasta yakınlarının hayatında ekonomik, sosyal, psikolojik yönden ciddi olumsuz etkiler yaratmakta zor olan hastalık sürecini daha da zorlaştırmaktadır. Yanlış teşhis veya teşhisin gecikmesi hasta ve hasta yakınlarının doğru ve uygun tedavilere erişimini de geciktirmekte, hasta ve hasta yakınlarının hastalık yönetimini zorlaştırmaktadır.

Hastaların yaş gruplarına göre dağılımlarına bakıldığında büyük çoğunluğun çocuk olduğu görülmektedir. Nadir hastalıklar genellikle genetik hastalıklar olduklarından doğumda var olan hastalıklardır. Bu durum hastaların büyük çoğunluğunun çocuk olmasını açıklamaktadır. Literatür incelendiğinde de nadir hastalıklar ile ilgili yapılan çalışmaların (Üstüner Top ve Küçük Alemdar, 2015; Pelentsov et al., 2016; Zurynski et al., 2017; Dellve et al., 2006; Şenses Dinç, 2009) büyük çoğunluğunun çocuklar ve aileleri üzerinde yapıldığı görülmektedir. Bu durum nadir hastalıklardan etkilenenlerin daha çok çocuklar olduğunu göstermektedir.

Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği Boyutunun altındaki ifadelerin tamamının yüksek puanlar aldığı görülmektedir. Buradan hasta ve hasta yakınlarının hastalık konusunda toplumsal desteği kısıtlı buldukları, kendilerini yalnız hissettikleri, hastalıkla ilgili verilen sağlık hizmetlerini, tedavi imkânlarını yetersiz buldukları, hastalıkla ilgili hizmet veren merkezleri sayıca ve nitelik olarak yetersiz buldukları, hastalıkla ilgilenen uzman hekim sayısını yetersiz buldukları ve sağlık personelinin hastalıklarla ilgili bilgisini yetersiz buldukları tespit edilmiştir.

Tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım konusunda ise hastalık ile ilgili üretilen özel ürünlere ulaşımında güçlük çekilmesi, üretilen ürünlerin yerli ürün olmaması ve ithal ürünlerin temininde yaşanan güçlükler, ürünlerin teminine kadar geçen sürenin

uzun olması, tıbbi ürünlerin maliyetlerinin yüksek olması, bu ürünler için devlet tarafından yapılan geri ödemelerin yetersiz olması ve hastalığın tedavi maliyetlerinin yüksek olması yaşanan problemlerdir.

Politika yetersizliği ve istihdam konusunda ise hasta ve hasta yakınlarının nadir hastalıklarla ilgili olarak devlet tarafından geliştirilen düzenlemelerin, politikaların yetersizliği nedeniyle iş bulma ve işe devam konusunda, çalışma ve eğitim hayatında yaşadıkları çeşitli problemler, sosyal güvenlik kapsamındaki düzenlemelerin ve devlet tarafından verilen maddi desteğin yetersizliği gibi problemlerle karşı karşıya kaldıkları görülmektedir. 2017 yılında yapılan bir çalışmada (Coubier and Berjonneau, 2017) ise hasta ve hasta yakınlarının hastalık nedeniyle yaşadıkları çeşitli problemlerin daha az tatmin edici bir iş kariyerine sahip olmalarına neden olduğu, çalışmaya katılanların çoğunluğunun nadir bir hastalıktan etkilenmenin profesyonel tercihlerini sınırlandırdığı, pek çoğunun sonuçta daha düşük istihdam beklentileri olan bir iş bulmak zorunda kaldığı ve hastalığın iş bulma ve terfi fırsatlarını sınırlandırdığı, nadir bir hastalıktan etkilenen bir çok insanın potansiyel çalışmalarını tam olarak gerçekleştiremedikleri, beceri kapasitelerinin altında çalıştıkları ve eğitim fırsatlarını değerlendiremedikleri görülmüştür.

Kişiler hastalık nedeniyle zaman zaman iş göremez hale gelebilmektedir. Bu gibi zamanlarda işverenler genellikle anlayış göstermemekte, kişilerin durumlarını önemsememekte ve kişilerden işe devam beklemektedir. Çoğu zaman da işverenler kronik bir hastalığı olan birine iş vermede gönülsüz davranmaktadırlar. Yine nadir bir hastalığı olan bir çocuğa sahip anne babalar çocuklarının bakımını ve çalışma hayatını birlikte yürütebilecekleri, çalışma saatleri esnek olan bir iş bulmada zorlanmakta, hatta kimi zaman çocuklarının bakımını sağlayabilmek amacıyla çalışma hayatlarını sonlandırmak zorunda kalmaktadırlar.

Ayrıca çalışmanın sonuçlarına bakıldığında hasta ve hasta yakınlarının hastalıktan dolayı kendilerini sosyal hayattan kopmuş ve toplumdan dışlanmış hissettikleri görülmektedir. Üstüner Top ve Küçük Alemdar (2015) tarafından, nadir bir hastalığı olan çocuğa sahip 10 aile üzerinde yapılan niteliksel çalışmada ailelerin sosyal ortamlarda çocuğun diyetine uyum sağlamada zorlanma, sosyal çevrenin çocuğun hastalığına bakış açısı, sosyal desteğin yetersizliği gibi problemlerle karşılaştıkları tespit

edilmiş, bazı aileler çocuklarının görüştükları insanların bu çocuklardan etkilendiğini ve dışarıda kontrolün zor olduğunu, çocuklarının özel beslenmeye ve takibe ihtiyaç duymasının sosyal ilişkilerini olumsuz etkilediğini, yine bazı aileler kimseyle görüşmediklerini ve kimsenin de onlarla görüşmek istemediğini ifade etmişlerdir. 2013 yılında nadir hastalığı olan hastalar, onların bakımını sürdüren yakınları, nadir hastalığı olan hastaları tedavi eden doktorlar, geri ödemeleri gerçekleştiren ödeyiciler olmak üzere farklı paydaşlar ile yürütölen bir diğler çalışmada da benzer şekilde, nadir hastalıkların, hasta ve hasta yakınları üzerinde depresyon, anksiyete ve stres, aileden ve arkadaşlardan izolasyon, aile ve arkadaş çevresi ile daha az etkileşim gibi psiko-sosyal etkileri olduğu tespit edilmiştir (Shire, 2013).

Bunların yanı sıra Toplumsal Desteğin ve Sağlık İmkânlarının Yetersizliği, Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri, Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri, Sosyal Dışlanma Boyutlarının puanları yaşanan yere göre karşılaştırıldığında; beklenilenin aksine il ve merkez ilçelerde yaşayan hasta ve hasta yakınları ile ilçelerde yaşayan hasta ve hasta yakınlarının aldıkları puanlar arasında anlamlı bir farklılık bulunamamıştır. İl ve merkez ilçelerde sağlık imkânlarının, istihdam imkânlarının ve tıbbi ürünlere ulaşım gibi çeşitli imkânların ilçelere göre daha fazla olduğu düşünüldüğünde, il ve merkez ilçelerde yaşayanlar ile ilçelerde yaşayanlar arasında fark beklenmesine rağmen farklılık tespit edilememiştir. Bu durum ise nadir hastalıklar ile ilgili uzman hekimlerin, sağlık merkezlerinin ve diğler imkânların daha çok Ankara, İstanbul, İzmir, Samsun gibi büyük şehirlerde olması, il ve merkez ilçe tanımlamasının bir çok küçük il merkezini de kapsaması ile açıklanabilir.

Toplumsal desteğin ve sağlık imkânlarının yetersizliği hususunda SMA hasta ve hasta yakınlarının diğler hastalıklara sahip hastalara ve yakınlarına göre daha fazla problem yaşadıkları görölmektedir. SMA hastalığı daha ağır seyreden, hasta ve hasta yakınlarının sosyal ve günlük yaşamını ve yaşam kalitesini daha fazla etkileyen, ağır engelliğe yol açtığından daha kısıtlı bir yaşama neden olan bir hastalıktır. Ayrıca SMA hastalığının seyrinin iyi yönde değiştirilmesinde kullanılan bir ilacın var olduğu ancak maliyet sebebiyle hastaların ve hasta yakınlarının bu ilacı temin edemediği bilinmektedir. Gerek sağlık sisteminin gerek SGK düzenlemelerinin eksikliğinden gerekse sosyal yardımların olmayışından bu ilacın temin edilememesi SMA'lı hasta ve

hasta yakınlarının diğerk hasta ve hasta yakınlarına göre sağık imkânlarını daha yetersiz bulmalarının altında yatan sebeplerden bir tanesidir.

Araştırmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının oldukça büyük bir çoğunluğunun psikolojik destek almadığı görölmektedir. Doğru teşhis konulduktan sonra durumu kabullenme sürecinde psikolojik destek almamış olan hasta ve hasta yakınlarının toplumsal destek, istihdam gibi çeşitli konularda psikolojik destek almış olanlara göre daha fazla problem yaşadıkları görölmektedir. Bu durum sorunlarla başa çıkmada ve durumu kabullenmede psikolojik destek almanın önemini ortaya koymaktadır. Anderson ve arkadaşları (2013)'nın nadir bir hastalığı olan bir çocuğa sahip Avustralyalı aileler üzerinde yaptığı ve hastalığın sağık, psikososyal ve mali yönden aileler üzerindeki etkilerini değerlendirmeyi amaçladığı çalışmada, ailelerin, hastalıkların teşhisinde yaşanan gecikmelerden, akran destek gruplarına kolay erişimin ve psikolojik desteğin eksikliğinden dolayı olumsuz etkilendikleri görölmüştür.

Katılımcıların hane geliri toplamı arttıkça tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım konusunda daha az problem yaşamaları beklenmekte iken gelir düzeyi arttıkça problemlerle daha fazla karşı karşıya kaldıkları görölmektedir. Bu durumu açıklayıcı neden olarak tıbbi ürünlerinin maliyeti daha yüksek ve tıbbi ürün gereksinimi daha fazla olan SMA, PKU ve CF gibi hastalıklara sahip katılımcıların yüksek gelir grubunda toplandığı tespit edilmiştir.

Katılımcıların hastalıklara göre dağılımlarının Tıbbi Ürünlerin Maliyeti ve Ürünlere Ulaşım Problemleri Boyutu puanları ile karşılaştırmalarına bakıldığında PKU'lu, SMA'lı ve CF'li hasta ve hasta yakınlarının tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım konusunda diğerlerinden daha fazla problem yaşadıkları görölmektedir. SMA hastalığının tedavisinde kullanılan ilacın maliyetinin oldukça yüksek ve ilacın SGK tarafından karşılanmıyor olması, hastalığın sürekli ve yoğun bir bakım gerektirmesi, tedavide kullanılan tıbbi cihazların maliyeti bu durumun sebebi olarak görölmektedir. PKU hastalığında da yine hastaların beslenmelerinde özel diyet ürünleri kullanmaları ve bu diyet ürünlerinin maliyetlerinin yüksek olması, bu ürünlerin temininde yaşanan çeşitli problemler durumu açıklamaktadır. PKU hastası çocuğa sahip 10 aile üzerinde ailelerin yaşadıkları güçlükleri ortaya koymak amacıyla yapılan tanımlayıcı bir araştırmada (Üstüner Top ve Küçük Alemdar, 2015) ailelerin diyet ürünlerini temin

etmekte zorlandıkları, bu özel ürünleri her zaman bulamama ve ürünlere ulaşamama gibi problemler yaşadıkları görülmüştür. Bunların yanı sıra ailelerin, diyet ürünlerinin maliyetinin yüksek oluşundan ve hastalığın takibi için gittikleri merkezlerin uzak olmasının ciddi ekonomik bir yük getirmesinden dolayı çocuklarının bakımında ekonomik yönden problem yaşadıkları görülmüştür.

CF hastalığı da benzer şekilde yoğun tıbbi cihaz kullanımını gerektirmesi ve bu tıbbi cihazların maliyeti, tedavi için sık sık hastane yatışlarını gerektirmesi nedeniyle tedavi maliyetlerinin artması durumu açıklayan faktörlerdir.

Hastaların yaş gruplarına göre dağılımları, Politika Yetersizliği ve İstihdam Problemleri Boyutunun ve Sosyal Dışlanma Boyutunun puanları ile karşılaştırıldığında ise 21-30 yaş arası katılımcıların diğer yaş gruplarındaki katılımcılara göre daha fazla istihdam problemleri ve sosyal dışlanma ile karşı karşıya kaldıkları görülmektedir. 21-30 yaş aralığının, bireyler için aktif işgücü ve çalışma potansiyelinin daha yüksek olduğu ve toplumla en iç içe ve sosyal olunan yaş aralığı olduğu söylenebilir. Bu durum göz önüne alındığında, 21-30 yaş grubundaki katılımcıların diğer yaş gruplarındaki katılımcılara göre daha fazla istihdam problemleri yaşamaları ve kendilerini sosyal hayattan kopmuş ve toplumdan dışlanmış hissetmeleri olağandır.

Katılımcıların teşhisi konulan nadir hastalığa göre dağılımları ile Sosyal Dışlanma Boyutunun puanları karşılaştırıldığında ise SMA hasta ve hasta yakınlarının kendilerini diğerlerinden daha fazla sosyal hayattan kopmuş ve toplumdan dışlanmış hissettikleri görülmektedir. Hastalık süreci ve hastalığın, hastaların ve hasta yakınlarının günlük yaşamlarını ve sosyal hayatlarını diğer hastalıklarda olduğundan daha fazla etkilemesi, hastaların bakım ihtiyacının diğer hastalıklara göre daha fazla olması ve hasta yakınlarının hastaların bakımına harcadıkları zamanın diğer hastalıklarda olduğundan daha fazla olması, engelli bir çocuğa sahip olmanın toplum tarafından normal karşılanmaması, toplum içinde ve sosyal yaşamda hasta ve hasta yakınlarının kendilerini rahat hissedememesi sebebiyle toplumdan kendilerini soyutlamaları bu durumun sebepleri arasında sayılabilir. Courbier ve Berjonneau (2017) tarafından gerçekleştirilen ve 48 ülkeyi kapsayan araştırmada ailelerin karşılaştığı en önemli sorunun, sahip oldukları nadir hastalıktan ötürü arkadaş çevresinden ve aileden tecrit edilme olduğu görülmüştür. Bazı hastalar, bilinmeyen bir hastalığın arkadaş ve

işverenler arasında korku ve yanlış anlaşılmalara yol açabileceğini ve bazen hastalıklarını arkadaşlarına veya meslektaşlarına açıklamaktan yorulduklarını ve sonunda sosyalleşmemeyi tercih ettiklerini ifade etmişlerdir. Bunun yanı sıra hastalığın getirdiği zaman yükünün de sosyalleşmenin önündeki en büyük engellerden biri olduğu görülmüştür.



2.4. SONUÇ VE ÖNERİLER

Bu çalışmada, Türkiye’de nadir bir hastalıktan etkilenen hasta ve hasta yakınlarının teşhis ve takip süreçlerinde yaşadıkları problemler, tedaviye erişim, hastalık maliyetleri, toplumsal desteğin yetersizliği, politika yetersizliği, istihdam gibi psikolojik, sosyal ve ekonomik yönden yaşadıkları çeşitli problemler ele alınmıştır. Bu doğrultuda, Türkiye’de görülen nadir hastalıklardan bazıları olan PKU, CF, Behçet, FMF ve SMA hastalıklarından etkilenen 356 hasta ve hasta yakınına ulaşılmıştır. Ankette bulunan ilk 16 soru ile teşhisi konulan nadir hastalık, hastaların yanlış teşhis ve tedavi alıp almadıkları, doğru teşhise kadar geçen süre, teşhisten sonra psikolojik destek alınıp alınmadığı gibi durumlar ile hasta ve hasta yakınlarının çeşitli demografik bilgileri tespit edilmiş, anketin 2. bölümünde yer alan 35 ifade ile ise hasta ve hasta yakınlarının nadir hastalıklar sebebiyle yaşadıkları problemler değerlendirilmiştir. Son olarak iki açık uçlu soru ile hasta ve hasta yakınlarının bu hastalıklar nedeniyle yaşadıkları en önemli problemler ve bu problemlerin çözümüne yönelik Sağlık Bakanlığı, devlet, sivil toplum kuruluşları ve toplum gibi çeşitli paydaşlardan beklentileri tespit edilmiştir.

Çalışmada hasta ve hasta yakınlarının sorulara verdikleri cevaplar doğrultusunda, azımsanamayacak oranda hastanın ilk teşhiste yanlış teşhis aldığı, genellikle teşhisin geciktiği, hasta ve hasta yakınlarının büyük çoğunluğunun teşhisten sonra psikolojik destek almadığı, hastaların bir kısmına ise yanlış teşhis nedeniyle yanlış tedaviler uygulandığı görülmüştür.

Çalışmada hasta ve hasta yakınlarının yaşanan problemler ile ilgili ifadelerden aldıkları puanlar doğrultusunda ise nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda hasta ve hasta yakınlarının en çok toplumsal desteğin ve sağlık imkânlarının yetersizliği, daha sonra politika yetersizliği ve istihdam, sonrasında tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım, son olarak ise sosyal dışlanma hususunda problemler yaşadıkları görülmüştür.

Çalışmada demografik değişkenlerden biri olan gelir düzeyi arttığında, katılımcıların toplumsal destek ve sağlık imkânlarının yetersizliği, tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım konularında daha fazla problem yaşadıkları görülmüştür.

Nadir hastalıklar konusunda yaşanan problemler alt boyutları, çalışmaya katılan hasta ve hasta yakınlarının bir teşhis aldıktan sonra durumu kabullenme sürecinde

psikolojik destek alıp almama durumlarına göre incelendiğinde ise psikolojik destek almayan hasta ve hasta yakınlarının toplumsal desteğin ve sağlık imkânlarının yetersizliği, politika yetersizliği ve istihdam konularında psikolojik destek almış olanlara göre daha fazla problem yaşadıkları tespit edilmiştir.

Teşhisi konulan nadir hastalığa göre bakıldığında ise toplumsal destek ve sağlık imkânlarının yetersizliği konusunda SMA ve PKU teşhisliilerin; tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım konusunda PKU ve SMA teşhisliilerin; politika yetersizliği ve istihdam konusunda SMA ve CF teşhisliilerin; sosyal dışlanma hususunda ise yine SMA teşhisliilerin diğer gruplardan daha fazla problem yaşadıkları görülmüştür.

Demografik değişkenlerden biri olan hastaların yaş gruplarına göre yaşanan problemler ile ilgili alt boyutlar incelendiğinde 21-30 yaş grubundaki hastaların toplumsal destek ve sağlık imkânlarının yetersizliği, tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım, politika yetersizliği ve istihdam, sosyal dışlanma konularında diğer yaş gruplarına göre daha fazla problem yaşadıkları tespit edilmiştir.

Çalışmada demografik değişkenlerden hastaların ve hasta yakınlarının eğitim seviyesi yükseldikçe toplumsal destek ve sağlık imkânlarının yetersizliği, tıbbi ürünlerin maliyeti ve ürünlere ulaşım konularında daha fazla problem yaşadıkları görülmekte olan bir sonuçtur.

Bu sonuçlardan ve çalışma süresince gözlemlenen problemlerden hareketle aşağıdaki öneriler geliştirilmiştir:

1. Sağlık Bakanlığı bünyesinde nadir hastalıklar ile ilgili, duruma bütüncül yaklaşım ile bakabilecek uzman hekimlerin, sosyal çalışmacı, psikolog, fizyoterapist vb. uzmanların da yer aldığı bir çalışma grubu oluşturulabilir.
2. Dayanışma ve politika yaptırım gücü oluşturabilmek adına nadir hastalık hasta dernekleri bir çatı altında toplanarak Nadir Hastalıklar Federasyonu kurulabilir.
3. Politika oluşturabilmek için öncelikle mevcuttaki durumun bilinmesi gerekir. Mevcut durumun tespit edilebilmesi adına nadir hastalıklar ile ilgili epidemiyolojik çalışmalara önem verilmesinin ve öncelikle prevelans çalışmaları yapılmasının faydalı olacağı düşünülmektedir..

4. Çeşitli hastalıklar ve sağlık sorunlarında olduğu gibi nadir hastalıklar konusunda da evlilik öncesi taşıyıcılık testi, gen testleri, erken dönemde teşhis için tarama testleri gibi önleme çalışmalarına önem verilmeli, çeşitli tarama testlerinin kapsamı genişletilmeli ve yaygınlaştırılmalıdır.
5. Nadir hastalıkların teşhisini kolaylaştırmak ve teşhisin gecikmesini önlemek adına hastalıklar özelinde teşhis prosedürleri/ölçütleri oluşturulabilir. Nadir hastalıkları daha iyi tanımak ve nadir hastalıkların teşhisinin gecikmesinin, yanlış teşhis ve yanlış tedavilerin önüne geçebilmek adına hekim, hemşire, diyetisyen, fizyoterapist vb. sağlık profesyonellerine nadir hastalıklar ile ilgili bilgilendirmeler yapılabilir, her kademedeki sağlık personeli arasında farkındalık oluşturulabilir. Tıp eğitiminde nadir hastalıklara yer verilerek, tıp öğrencileri arasında nadir görülen hastalıkların farkındalığı artırılabilir.
6. Nadir hastalıklı bireylerin eğitim hayatında karşılaşılabilecekleri sorunların çözümüne yönelik olarak sadece sağlık personeli değil eğitimciler için de eğitim ve bilgilendirme amaçlı faaliyetler düzenlenmelidir.
7. Hasta ve hasta yakınlarının eğitim, çalışma, sosyal hayat gibi yaşamın her alanında karşılaşılabilecekleri problemleri en aza indirebilmek adına yapılabilecek en temel faaliyet toplumsal farkındalık oluşturmak ve farkındalığın artırılmasıdır. Kamu spotları, çeşitli eğitim ve bilgilendirme faaliyetleri, sosyal aktiviteler ile nadir hastalıklar ile ilgili toplumsal farkındalık oluşturulmasının faydalı olacağı düşünülmektedir.
8. Hasta ve hasta yakınlarına gerek teşhisten sonra gerekse takip eden süreçte psikolojik destek verilebilir, kişilerin topluma, iş hayatına ve sosyal hayata katılımları artırılabilir. Gerek hastaların gerekse hasta yakınlarının iş ve eğitim hayatında karşılaştıkları problemleri önlemek adına çeşitli düzenlemeler yapılabilir.
9. Hastaların tedaviye erişim ve ulaşım problemlerini çözebilmek adına nadir hastalıklar konusunda uzman hekim yetiştirilebilir, uzmanların sayısı artırılabilir, hekimler bu alanlara teşvik edilebilir. Bunun yanı sıra hizmete eşit erişim sağlayabilmek için ülke içinde uzmanların adil dağılımı sağlanabilir, hastaların ikamet yerine bakılmaksızın uygun bakım

hizmetlerine erişimini sağlamak için uygun seçenekler (tele tıp gibi) oluşturularak uygulanır hale getirilebilir.

10. Teşhis, tedavi, rehabilitasyon gibi çeşitli sağlık hizmetlerinin koordineli bir şekilde sunulabildiği bütüncül yaklaşımla hizmet veren nadir hastalıklara özgü merkezler kurulabilir. Hizmete erişimde eşitliği sağlayabilmek ve hizmeti yaygınlaştırabilmek adına bu merkezler bölgesel nitelikte planlanabilir. Böylelikle hasta ve hasta yakınlarının teşhis, tedavi ve takip süreçlerinde yaşadıkları problemlerin de önüne geçilmiş olacaktır.
11. Nadir hastalıklar konusunda hem araştırmacıların hem de sağlık personelinin dahil olduğu, araştırma ve uzmanlık bilgilerinin, klinik verilerin ve tecrübelerin paylaşılabileceği, çeşitli bilgilere hasta ve hasta yakınlarının da erişim sağlayabileceği bölgesel veya ulusal bir ağ ve veri tabanı oluşturulabilir.
12. Nadir hastalıklarla ilgili yeni tedavi yöntemleri, ilaç geliştirme faaliyetleri gibi Dünya'daki çalışmalar ve gelişmeler takip edilip, yeni yöntemler mümkün olduğunca Türkiye'de de uygulanır hale getirilebilir.
13. Bu hastalıklar konusunda sosyal yardımlar artırılabilir, sosyal güvence kapsamı, tedavi ve tıbbi ürünler için geri ödemeler düzenlenebilir. Böylelikle ailelerin mali yükü hafifletilebilir.
14. Son olarak hasta bir bireye sahip ailede, aile içinde suçlayıcı, yargılayıcı ifadeler kullanılmadan uygun iletişim şekilleri kullanılarak problemlerin konuşulabilmesi gerekir. Aile içinde hastalık ile ilgili sorumluluklar paylaşılmalı, ebeveynler kendilerine özel zamanlar ayırabilmelidir. Çocuğa küçük yaşlardan itibaren hastalığı ve tedavisi ile ilgili bilinç kazandırılmalı, tedavisi ile ilgili alabileceği kadar sorumluluk verilmelidir. Nadir hastalığa sahip çocuklar yeteneklerine uygun aktivitelere yönlendirilmeli, küçük yaşlardan itibaren sosyalleşme becerileri kazandırılmalıdır.

Araştırmacının Kişisel Notu: Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunun Türkiye’de gereken ilgiyi görmediği ve ihmal edildiği düşüncesi ve gerek nadir hastalıklardan muzdarip hastaların gerekse hasta yakınlarının karşılaştıkları problemlerin ele alınmasının gerekliliği konunun tercih edilmesinde etkili olmuştur. Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusu Türkçe literatürde fazla çalışılmamış bir konu olmasından dolayı çalışmada fazlaca yabancı literatürden, nadir hastalıklar konusunda faaliyet gösteren yabancı kurum ve kuruluşların raporlarından, nadir hastalıklarla ilgili bilgileri içeren çeşitli veri tabanlarından faydalanılmıştır. Türkçe ve yabancı literatürde konu ile ilgili temel kaynakların olmaması, çalışmada çeşitli rapor ve veri tabanlarından faydalanılmasının temel sebeplerinden olmuştur. Hasta ve hasta yakınlarının yaşadıkları problemleri değerlendirebilmek adına hasta ve hasta yakınlarından anket yöntemi ile veri toplanması planlanmış, ancak veri toplama sürecinde çeşitli sıkıntılarla karşı karşıya kalınmıştır.

Nadir hastalıkların, ağır seyreden ve bazı hastalarda engelliliğe yol açan hastalıklar olması nedeniyle hastalardan veri toplanamaması, hasta ve hasta yakınlarının farklı şehirlerde ve dağınık şekilde bulunması veri toplamada karşılaşılan başlıca sıkıntılar olmuştur. Hasta ve hasta yakınlarına toplu bir şekilde ulaşabilmek adına bazı hasta dernekleri ile iletişim kurulmuştur. Bazı hasta dernekleri çalışmaya katkı sağlamayı reddetmiştir. Katkı sağlamayı kabul eden hasta derneklerinin çeşitli etkinliklerinde hasta ve hasta yakınları ile bir araya gelinmesi planlanmış, Samsun ve Tokat illerinde gerçekleştirilen iki etkinliğe katılım sağlanmıştır. Ancak planlanan zamanda etkinliklerin kısıtlı olması nedeniyle veri toplamada sıkıntılar yaşanmış, daha sonra hasta ve hasta yakınlarına online olarak erişilerek veri toplanmasına karar verilmiştir. Online olmasına rağmen SMA’lı hasta ve hasta yakınlarından veri toplamada sıkıntılar yaşanmış, çoğu hasta ve hasta yakını ankete katılmayı reddetmiştir. Bu nedenle SMA’lı hasta ve hasta yakınlarından toplanan veriler sınırlı sayıda kalmıştır. Tüm bu kısıtlılıklara rağmen yeterli örneklem sayısına ulaşılmıştır. Konu ile ilgilenen hasta dernekleri, hasta ve hasta yakınlarının katkılarıyla araştırma tamamlanmıştır. Çalışmanın çeşitli eksik ve kısıtlılıkları olması tabiidir. Konuya ilgi duyan araştırmacılar tarafından yapılacak diğer akademik çalışmalar ile bu çalışmadaki eksiklerin giderilmesi temenni edilmektedir. Sonuç olarak, özgün bir çalışma ortaya konulduğu ve gerek politika yapıcılar gerekse konu ile ilgilenen diğer kesimler açısından önemli veriler elde edildiği düşünülmektedir.

KAYNAKÇA

- Ahring, K., Bélanger-Quintana, A., Dokoupil, K., Gökmen Özel, H., Lammardo, A.M., MacDonald, A., Motzfeldt, K., Nowacka, M., Robert, M. and van Rijn, M., (2009), *Dietary Management Practices in Phenylketonuria Across European Centres*, Clin. Nutr., 28(3): 231-236.
- AİFD (Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği), (2016), *2016 Yılı Çalışma Raporu*, https://www.aifd.org.tr/uploads/2017/03/AIFD_Faaliyet-Raporu_TR_2016.pdf
- Almalki, Z.S., Alahmari, A.K., Guo, J.J. and Kelton, C.M.L., (2012), *Access to Orphan Drugs in the Middle East: Challenge and Perspective*, Intractable & Rare Diseases Research, 1(4):139-143. DOI: 10.5582/iridr.2012.v1.4.139
- Anderson, M., Elliott, E.J. and Zurynski, A.Z., (2013), *Australian Families Living With Rare Disease: Experiences of Diagnosis, Health Services Use and Needs For Psychosocial Support*, Orphanet Journal of Rare Diseases, 8:22.
- Aronson, J. K., (2006), *Rare Diseases and Orphan Drugs*, British Journal of Clinical Pharmacology, 61:3, 243–245. DOI:10.1111/j.1365-2125.2006.02617.x
- Aymé, S., Kole, A. and Rodwell, C., (2011), *RDTF Report On Patient Registries the Field of Rare Diseases: Overview of the Issues Surrounding the Establishment, Governance and Financing of Academic Registries*. <http://www.eucerd.eu/EUCERD/upload/file/RDTFReportRegistriesJuly2011.pdf>
- Azie, N. and Vincent, J., (2012), *Rare Diseases: The Bane of Modern Society and the Quest for Cures*, Clinical Pharmacology and Therapeutics, 92(2): 135-139.
- Barnes, C. G., (1986), *Daha Az Görülen Romatizmal Hastalıklar*, içinde “Klinik Romatoloji” (Ed. Currey, H.), (Çev. Akoğlu, T. ve Akoğlu, E.), 4. Baskıdan Çeviri, (325-360), Atlas Tıp Kitapçılık, Ankara.
- Bearryman, E., (2017), *3,000 Rare Disease Patients & Carers Voice Difficulties in Balancing Care & Life*, EURORDIS Press Release.
- Bilim Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı, (2015), *Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı: 2015-2018*, T.C. Resmi Gazete, 29440, 9 Ağustos 2015.

- Bogart, K. R. and Irvin, V. L., (2017), *Health-Related Quality of Life Among Adults With Diverse Rare Disorders*, Orphanet Journal of Rare Diseases, 12:177. DOI: 10.1186/s13023-017-0730-1
- Courbier, S. and Berjonneau, E., (2017), *Juggling Care and Daily Life: The Balancing Act of The Rare Disease Community - A Rare Barometer Survey*, Eurordis (Paris Office)- Plateforme Maladies Rares, Paris – France.
- Dalli, J., (2011), *Reaching Out to Rare Disease Patients Across Europe*, EU Publications Office. DOI:10.2772/58184
- D’Amico, A., Mercuri, E., Tiziano, F. D. and Bertini, E., (2011), *Spinal Muscular Atrophy*, Orphanet Journal of Rare Diseases, 6:71.
- Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A. and Hallberg, L.R.-M., (2006), *Stress and Well-Being Among Parents Of Children With Rare Diseases: A Prospective Intervention Study*, Journal of Advanced Nursing, 53(4), 392–402.
- Dunkle, M., Pines, W. and Saltonstall, P. L.,(2010), *Advocacy Groups and Their Role in Rare Diseases Research*. in “*Rare Diseases Epidemiology*”, (Eds. Posada de la Paz M. and Groft, S. C.), Adv. Exp. Med. Biol., 686: 515–25. Springer Science, New York. DOI: 10.1007/978-90-481-9485-8_2.
- Dündar, M. ve Karabulut, S. Y., (2010), *Türkiye’de Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar; Medikal ve Sosyal Problemler*, Erciyes Tıp Dergisi, 32(3):195-200.
- Ertuğrul, T., Olgar, Ş., Nişli, K., Bilge, I., Öner, N., Şirin, A. ve Emre, S., (2010), *Romatizmal Hastalıklar*, içinde “*Pediyatri*”, (Ed. Neyzi, O. ve Ertuğrul, T.), 2. Cilt, 4. Baskı, (1237-1277), Nobel Tıp Kitabevleri, İstanbul.
- European Commission, (1999), *Regulation (Ec) No 141/2000 of The European Parliament and of The Council of 16 December 1999 on Orphan Medicinal Products*, Official Journal of the European Communities, Brussels.
- European Commission, (2009), *Commission Decision of 30 November 2009 Establishing a European Union Committee of Experts on Rare Diseases*, Official Journal of the European Union (872), Brussels.
- European Commission, (2013), *Commission Decision of 30 July 2013 Setting up a Commission Expert Group on Rare Diseases and Repealing Decision*

2009/872/EC, Official Journal of the European Union (2013/C 219/04), Brussels.

European Commission, (2014), *Implementation Report Health And Consumers On The Commission Communication On Rare Diseases: Europe's Challenges And Council Recommendation of 8 June 2009 On An Action in the Field of Rare Diseases*, Official Journal of the European Union, Brussels.

Fırıncioğulları, M., Yavuz, B. ve Koç, F., (2016), *Ön Boyunuz Tutulumuyla Giden Hastalıklar*, Arşiv Kaynak Tarama Dergisi, 25(4): 269-303.

Field, M. J. and Boat, T. F. (Editors), (2010), *Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development*, IOM (Institute of Medicine), Washington, DC: The National Academies Press.

Güler, N. ve Kılıç, G., (2010), *Alt Solunum Yolları ve Hastalıkları*, içinde "Pediatri", (Ed. Neyzi, O. ve Ertuğrul, T.), 2. Cilt, 4. Baskı, (1075-1124), Nobel Tıp Kitabevleri, İstanbul.

Hernberg-Stahl, E. and Reljanovic, M., (2013), *Orphan Drugs: Understanding the Rare Disease Market and its Dynamics*, Woodhead Publishing Limited, Cambridge, UK.

IRDIRC, (2013), *IRDIRC Policies & Guidelines Document (extended version)*, Paris. (http://www.irdirc.org/wp-content/uploads/2017/10/IRDIRC_Policies_Longversion_24May2013.pdf).

Iskrov, G., Miteva-Katrandzhieva, T. and Stefanov, R., (2012), *Challenges to Orphan Drugs Access in Eastern Europe: The Case of Bulgaria*, Health Policy, 108: 10–18.

İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği, (2014), *Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Sempozyumu 13 Eylül 2014 ve Yetim İlaç Yönetmelik Çalıştayı 14 Eylül 2014*, Toplantı Tutanağı, Antalya.

Kaplan, W., Wirtz, V. J., Mantel-Teeuwisse, A., Stolk, P., Duthey, B. and Laing, R., (2013), *Priority Medicines for Europe and the World - 2013 Update*, World Health Organization, Geneva, Switzerland.

Klinik Araştırmalar Hakkında Yönetmelik, (2008), T.C. Resmi Gazete, 27089, 23 Aralık 2008.

- Klinik Arařtırmalar Hakkında Yönetmelik, (2011), T.C. Resmi Gazete, 28030, 19 Ağustos 2011.
- Kole, A. and Faurisson, F., (2009), *The Voice of 12,000 Patient: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe*, France.
- Koyuncu, M., (2010), *Fenilketonürlü Hastalarda Prolidaz Enzim Aktivitesinin Arařtırılması*, Harran Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Yüksek Lisans Tezi, Şanlıurfa.
- Köksal, G. ve Gökmen, H., (2000), *Çocuk Hastalıklarında Beslenme Tedavisi*, Hatiboğlu Yayınları, Ankara.
- Köksal, G. ve Gökmen Özel, H., (2012), *Metabolik Hastalıklarda Beslenme*, Klasmat Matbaası, Ankara.
- Kurt, İ., (2011), *Kalıtsal Metabolik Hastalıklar Tanı-Tedavi ve İzlem Merkezleri*, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği.
- Lea, W., (2013), *The UK Strategy for Rare Diseases*, Department of Health, UK.
- Leufkens, H.G.M. and van Weely, S., (2013), *Priority Medicines for Europe and the World "A Public Health Approach to Innovation": Background Paper 6.19 Rare Diseases*, Geneva, Switzerland.
- Limb, L., Nutt, S. and Sen, A., (2010), *Experiences of Rare Diseases: An Insight from Patients and Families*, Rare Diseases UK, London.
- Lunn, M. R. and Wang, C. H., (2008), *Spinal Muscular Atrophy*, Lancet, 371: 2120-2133.
- Markowitz, J. A., Singh, P. and Darras, B. T., (2012), *Spinal Muscular Atrophy: A Clinical and Research Update*, Pediatric Neurology, 46: 1-12.
- Marshall, S. E., (2004), *Behçet's Disease*, Best Practice and Research Clinical Rheumatology, 18:3, 291–311.
- Muir, E., (2016), *The Rare Reality – An Insight into the Patient and Family Experience of Rare Disease*, Rare Disease UK, London.

- Nourissier, C., Le Cam, Y., Houÿez, F., Régnier, P., Macchia, F. and Gibon, W., (2005), *European Conference on Rare Diseases*, Luxembourg.
- Orphan Drug Act, (1983), Pub Law. No. 97-414, 96 Stat. 2049.
- Parker, J. N. and Parker, P. M., (2002), *The Official Parent's Sourcebook on Spinal Muscular Atrophy*, ICON Group International, Inc, San Diego CA, USA.
- Pelentsov, L. J., Laws, T. A. and Esterman, A. J., (2015), *The Supportive Care Needs of Parents Caring for A Child with A Rare Disease: A Scoping Review*, Disability and Health Journal, 8: 475-491.
- Rare Disease Act, (2002), Public Law No. 107-280 107th, 116 Stat. 1988.
- RDPT (Rare Diseases Policy Team), (2018), *The UK Strategy for Rare Diseases: Rare Diseases Implementation Plan for England*, Department of Health & Social Care, London.
- Reis, S. E., Mastellos, D. C., Yancopoulou, D., Risitano, A. M., Ricklin, D. and Lambris, J. D., (2015), *Applying Complement Therapeutics to Rare Diseases*. Clinical Immunology (161): 225-240.
- Richter, T., Nestler-Par, S., Babela, R., Khan, Z. M., Tesoro, T., Molsen, E. and Hughes, D. A., (2015), *Rare Disease Terminology and Definitions - A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group*, Value in Health, 18:6, 906-914.
- Rode, J., (2005), *Rare Diseases: Understanding This Public Health Priority*, Eurordis – Plateforme Maladies Rares, Paris-France.
- Rodwell, C. and Aymé, S. (Eds), (2014), *2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe - Part III: European Commission Activities in the Field of Rare Diseases*, European Union.
- Sarıkaya, E., (2018a), *Ankara Kurumlarının Nadir Hastalık Konusunda Kapasiteleri, Sorunları Çalıştay Raporu*, TÜSEB: Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü, Ankara
- Sarıkaya, E., (2018b), *Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemleri Çalıştay Raporu*, TÜSEB: Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü, Ankara.

- Sarıkaya, E., (2018c), *Evlilik Öncesi ve Yeni doğan Taramaları Mevcut Durum ve Genişletme Modelleri*, TÜSEB: Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü, Ankara.
- Shire, (2013), *Rare Disease Impact Report: Insights from Patients and The Medical Community*, Global Genes: Allies in Rare Disease, California.
- Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliği (02.04.2018 Değişiklik Tebliği İşlenmiş), (2013), T.C. Resmi Gazete, 28597, 24 Mart 2013.
- Sümbüloğlu, K. ve Sümbüloğlu, V., (2012), *Biyoistatistik*, 15. Baskı, Hatiboğlu Yayınevi, Ankara.
- Şenses Dinç, G., (2009), *Kistik Fibrozis Tanısı Olan Çocukların ve Annelerinin Psikiyatrik Özellikleri*, Uzmanlık Tezi, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara.
- Şenyiğit, A., Babayiğit, C., Gökırmak, M., Topçu, F., Asan, E., Coşkunsel, M., Işık, R. and Ertem, M., (2000), *Incidence of Malignant Pleural Mesothelioma due to Environmental Asbestos Fiber Exposure in the South East of Turkey*, *Respiration*, 67: 610–614
- Şimşek, H., (1993), *Çocuklarda Görülen Pankreas Hastalıkları*, içinde “*Gastroenteroloji*”, (Ed. Telatar, H. ve Şimşek, H.), 2. Cilt, (974-978), Hekimler Yayın Birliği, Ankara.
- Tiwari, J., (2015), *Navigating Through Orphan Medicinal Product Regulations in EU and US – Similarities and Differences*, *Regulatory Toxicology and Pharmacology*, 71: 63–67.
- Truss, T. J. and Chase, C., (1989), *Report of the National Commission on Orphan Diseases*. MD: Public Health Service, U.S. Department of Health and Human Services, Rockville.
- TÜSEB (Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı), (2018), *Nadir Hastalıklar ile İlgili Ülkemizde Yapılmış Çalıştayların Sonuç Raporları (2009-2017)*, Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü, Ankara.

- Tüzün, Y., (1985), *Viral Dermatozlar*, içinde “*Dermatoloji*”, (Ed. Tüzün, Y., Kotoğyan, A. ve Saylan, T.), (201-227), Nobel Tıp Kitabevi, Ankara.
- URL 1: European Commission (b), *Rare Diseases – What Are They?*, https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en (Erişim Tar. 10.03.2018 23:25).
- URL 2: Orphanet, (2012), *About Rare Diseases*, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN (Erişim Tar. 13.01.2018 23:53).
- URL 3: SWAN UK, (2017), *What Does SWAN or Being Undiagnosed Mean?*, <http://www.undiagnosed.org.uk/support-information/what-does-swan-or-being-undiagnosed-mean/> (Erişim Tar. 23.02.2018 16:41).
- URL 4: Orphanet, (2018a), *About Orphan Drugs*, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=EN (Erişim Tar. 04.01.2018 23:35).
- URL 5: NIH (National Institutes of Health), (2017), *FAQs About Rare Diseases*, <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/pages/31/faqs-about-rare-diseases>
- URL 6: European Commission (a), *Identifying Rare Diseases*, https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/orphanet/identification_en#fragment3 (Erişim Tar. 10.03.2018 23:16).
- URL 7: Eurordis, (2018a), *Undiagnosed Rare Diseases: Why it is important for families to have a diagnosis*, <https://www.eurordis.org/content/undiagnosed-rare-diseases> (Erişim Tar. 12.03.2018 18:25).
- URL 8: Eurordis, (2018b), *About EURORDIS*, <https://www.eurordis.org/about-eurordis> (Erişim Tar. 12.03.2018 22:43).
- URL 9: GRDO (Genetic and Rare Disorders Organizations), *About the GRDO*, <http://www.grdo.ie/AboutUs.html> (Erişim Tar. 07.03.2018 18:34).
- URL 10: NORD (National Organization for Rare Disorders), *Mission Statement (About / What We Do?)* <https://rarediseases.org/about/what-we-do/history-leadership/> (Erişim Tar. 07.03.2018 21:33).
- URL 11: EUCERD (European Union Committee of Experts on rare diseases), *History*, http://www.eucerd.eu/?page_id=45 (Erişim Tar. 14.03.2018 11:26).

- URL 12: Orphanet, (2018c), *Orphan Drugs in Japan*, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=EN&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUGS_JAP (Eriřim Tar 23.03.2018).
- URL 13: European Commission Public Health, *Orphan Medicinal Products*, https://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines_en (Eriřim Tar. 02.03.2018 21:51).
- URL 14: Orphanet, (2018b), *About Orphanet*, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=EN (Eriřim Tar. 12.03.2018 14:03).
- URL 15: European Commission (c), *Rare Diseases: Orphanet Portal*, https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/orphanet/identification_en (Eriřim Tar. 12.03.2018 10:25).
- URL 16: GARD, (2013), *Genetic and Rare Diseases Information Center*, NIH Publication, Gaithersburg, MD. https://rarediseases.info.nih.gov/Files/GARD_brochure_English.pdf
- URL 17: SWAN UK, *About Swan UK*, <https://www.undiagnosed.org.uk/about-us/> (Eriřim Tar. 13.03.2018 10:21)
- URL 18: BMC: OJRD (BioMed Central: Orphanet Journal of Rare Diseases), *About: Aims and scope; Open access; Indexing services*, <https://ojrd.biomedcentral.com/about> (Eriřim Tar. 14.03.2018 13:21).
- URL 19: PKU Aile Derneęi, *PKU Derneęi Hakkında*, <http://pkuaile.com/incele.php?id=Mzk=>, (Eriřim Tar. 16.03.2018 15:40)
- URL 20: BEFEMDER (Behęet ve Ailevi Akdeniz Ateři Hastaları Derneęi), *Hakkımızda*, <http://www.behader.org/hakkimizda>, (Eriřim Tar. 16.03.2018 20:13).
- URL 21: KiFDER (Kistik Fibrozis Yardımlařma ve Dayanıřma Derneęi), *Kurumsal: Tüzük*, <http://kifder.com/index.php/tuzuk/#> (Eriřim Tar. 16.03.2018 18:51).
- URL 22: SMA GRUBU, <http://smagrubu.net/> (Eriřim Tar. 19.03.2018 17:06).
- URL 23: MPS-LH Derneęi, *Hakkımızda*, <http://www.mpsturk.org/amacimiz/> (Eriřim Tar. 16.03.2018 17:09).

- URL 24: PNH-aHUS (Paroksizmal Noktürnal Hemoglobinüri ve Diğer Kompleman Hastalıkları Derneği), *PNH-aHUS ve Diğer Kompleman Hastalıkları Hasta Derneği Tüzüğü*, <http://www.pnhahus.org/dernegimiz/tuzugumuz/> (Erişim Tar. 19.03.2018).
- URL 25: KASDER, *Duyurular: Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konferansı*, http://www.kasder.org.tr/index.php?option=com_content&view=article&id=468%3AAnadir-hastalklar-ve-yetim-laclar-2011&catid=10%3Aduyurular&lang=tr (Erişim Tar. 22.06.2018 12:16).
- URL 26: TAÇESE, (2018), *Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Tanıtım Kitapçığı*, <http://www.tuseb.gov.tr/tacesse/tacesse-hakkinda> , Ankara. (Erişim Tar. 22.06.2018 13:57).
- URL 27: TEB (Türk Eczacıları Birliği), *Uygulamalar: Yurt Dışından İlaç Temini*, <https://www.teb.org.tr/content/1/yurt-dışından-ilaç-temini> (Erişim Tar. 25.06.2018 14:00).
- URL 28: TİTCK, *Mevzuat: Yurt Dışı İlaç Temini ve Kullanım Kılavuzu*, <https://www.titck.gov.tr/PortalAdmin/Uploads/UnitPageAttachment/Yurt%20D%C4%B1%C5%9F%C4%B1%20%C4%B0la%C3%A7%20Temini%20ve%20Kullan%C4%B1m%C4%B1%20K%C4%B1lavuzu.pdf> (Erişim Tar. 25.06.2018 14:28).
- Üstüner Top, F. ve Küçük Alemdar, D., (2015), *Fenilketonürlü Çocuğu Olan Ailelerin Yaşadıkları Güçlükler: Niteliksel Bir Çalışma*, *Hemşirelikte Eğitim ve Araştırma Dergisi*, 12 (1): 62-68. DOI:10.5222/HEAD.2015.062
- Yazgan, U., (2003), *Fenilketonüri: 1-7 Haziran Fenilketonüri Haftası*, *Eczacı Dergisi*, 4: 23-25.
- Yurdakul, S., Tüzün, Y., Mat, M. C., Özyazgan, Y. ve Yazıcı, H., (1994), *Behçet Sendromu içinde "Dermatoloji"*, (Ed. Tüzün, Y., Kotoğyan, A., Aydemir, E. H., Baransü, O), 2. Baskı, (393-399), Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul.
- Valdez, R., Ouyang, L. and Bolen, J., (2016), *Public Health and Rare Diseases: Oxymoron No More*, *Preventing Chronic Disease*, 13: 150491. DOI: <http://dx.doi.org/10.5888/pcd13.150491>.

- Villa, S., Compagni, A. and Reich, M. R., (2008), *Orphan Drug Legislation: Lessons For Neglected Tropical Diseases*, International Journal of Health Planning and Management, 24: 27-42. DOI: 10.1002/hpm.930
- Vitte, J., Attali, R., Warwar, N., Gurt, I. and Melki, J., (2009), *Spinal Muscular Atrophy in “Inherited Neuromuscular Diseases: Translation from Pathomechanisms to Therapies”*, (Ed. Espinós, C., Felipo, V., Palau, F.), v. 652, Springer Science + Business Media B. V., New York. DOI 10.1007/978-90-481-2813-6
- Walter, J. H., Lachmann, R. H. and Burgard, P., (2011), *Hyperphenylalaninaemia. in “Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment”* (Ed. John H. Walter, J.M. Saudubray, G. Van den Berghe, 5th edition), Verlag Berlin Heidelberg, Germany, 251-265.
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., Elliott, E. J. and Apsu Rare Diseases Impacts on Families Study Group, (2017), *Australian Children Living with Rare Diseases: Experiences of Diagnosis and Perceived Consequences of Diagnostic Delays*, Orphanet Journal of Rare Diseases, 12: 68. DOI 10.1186/s13023-017-0622-

EKLER

EK 1: ÖZGEÇMİŞ

Kişisel Bilgiler

Ad ve Soyad: Hatice GÜNEŞ

Doğum Yeri ve Yılı: Manisa - 1993

Medeni Hâli: Evli

Eğitim Bilgileri

2015-2018, Yüksek Lisans, Süleyman Demirel Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü
Sağlık Yönetimi Anabilim Dalı

2013-2016, Lisans, Süleyman Demirel Üniversitesi İktisadi ve İdari Bilimler Fakültesi
Maliye Bölümü

2011-2015, Lisans, Süleyman Demirel Üniversitesi İktisadi ve İdari Bilimler Fakültesi
Sağlık Yönetimi Bölümü

Yabancı Dil ve Düzeyi

1. İngilizce, YDS: 72,5

İş Deneyimi

2016-2017, Muş Alparslan Üniversitesi, Sağlık Yüksekokulu, Sağlık Yönetimi Bölümü,
Araştırma Görevlisi

2017-2018, Süleyman Demirel Üniversitesi, İktisadi ve İdari Bilimler Fakültesi Sağlık
Yönetimi Bölümü, Araştırma Görevlisi (Devam Ediyor)

Bilimsel Yayınlar:

Kitap Bölümü

Alkan, A., Oral Kara, N. ve Güneş, H., (2017), Çatışma Yönetiminde Formal ve
İnformel Yöntemler, Ed. Erdem, R., *Yönetimde İnformalite: Buz Dağının Görünmeyen
Yüzü* içinde (ss. 187-217), Beta Basım Yayım Dağıtım, İstanbul.

Uluslararası Bilimsel Toplantılarda Sunulan ve Bildiri Kitaplarında Basılan Bildiriler

Özmen, S., Güneş, H., Güngör, S. and Koçaş, M., (2018), “An Analysis Toward Media News Fostering Stigmatization of Healthcare Staff and Institutions”, 4. International Journal of Health Administration and Education Congress.

Metin, A., Güneş, H. and Özer, E., (2018), “Investigation of Healthcare Workers’ Awareness for Hospital Wastes”, 4. International Journal of Health Administration and Education Congress.



EK 2: ARAŞTIRMADA KULLANILAN ANKET FORMU

NADİR HASTALIKLAR ANKETİ

Bu anket çalışması Süleyman Demirel Üniversitesi İktisadi ve İdari Bilimler Fakültesi Sağlık Yönetimi Bölümü Arş. Gör. Hatice GÜNEŞ tarafından, Prof. Dr. Ramazan ERDEM danışmanlığında yürütülen “Türkiye’de Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Konusunda Yaşanan Problemlerin Hasta Perspektifiyle Değerlendirilmesi” konulu yüksek lisans tez çalışması için yapılmaktadır. Anket çalışması ile toplanan veriler 3. taraflarla paylaşılmayacak, bilgiler kesinlikle gizli tutulacaktır. Soruların doğru ve objektif bir şekilde cevaplanması araştırma sonuçlarının güvenilirliği ve doğruluğu açısından önem arz etmektedir.

İlginiz ve yardımlarınız için teşekkürler...

1. BÖLÜM: Demografik Bilgiler

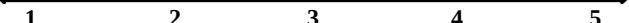
- Anketi dolduran kişi: 1. Hastanın kendisi () 2. Hasta yakını (lütfen belirtiniz).....
- Yaşadığınız Şehir (İl/İlçe)?
- Aylık Geliriniz? (hane geliri toplamı) TL
- Teşhisi konulan nadir hastalık: 1. Fenilketonüri (PKU) () 2. Kistik Fibrozis (CF) ()
3. Behçet () 4. Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) ()
5. Spinal Musküler Atrofi (SMA) Tip..... ()
- İlk teşhis: 1. Doğruydı () 2. Hatalıydı ()
- Kesin/Doğru Teşhise Kadar Geçen Süre? (Ay/Yıl)
- Doğru teşhisin alındığı hastane/merkez?
- Doğru teşhisin alındığı doktor?
- Doğru teşhis konulduktan sonra durumu kabullenme sürecinde psikolojik destek alındı mı?
1. Evet () 2. Hayır ()
- Yanlış tanı nedeniyle yanlış tedavi, cerrahi işlem vb. uygulandı mı?
1. Hayır () 2. Evet () ise lütfen belirtiniz.....

(NOT: Hastanın kendisi iseniz lütfen sol tarafı, hasta yakını iseniz lütfen her iki tarafı doldurunuz.)

Hasta Bilgileri	Hasta Yakınının Bilgileri
11. Cinsiyeti? 1. Kadın () 2. Erkek ()	14. Cinsiyeti? 1. Kadın () 2. Erkek ()
12. Yaşı?	15. Yaşı?
13. Eğitim Durumu? 1. İlkokul () 2. Ortaokul ()	16. Eğitim Durumu? 1. İlkokul () 2. Ortaokul ()
3. Lise () 4. Önlisans () 5. Lisans ()	3. Lise () 4. Önlisans () 5. Lisans ()
6. Lisansüstü ()	6. Lisansüstü ()
7. Diğer (Lütfen belirtiniz).....	7. Diğer (Lütfen belirtiniz).....

Lütfen diğer sayfaya geçiniz! ➡

2.BÖLÜM: Yaşanan Problemler ile ilgili İfadeler(İfadelere katılma durumunuzu 1’den 5’e kadar işaretleyerek belirtiniz.)

1 Kesinlikle Katılmıyorum						2 Tamamen Katılıyorum				
	1	2	3	4	5					
1.	Bu hastalık konusunda toplumsal destek kısıtlıdır.					1	2	3	4	5
2.	Bu hastalıkla ilgili çeşitli sorunlarımı(zı) çözmeye çalışırken / durumla mücadelede kendimi(zı) yalnız hissediyorum.					1	2	3	4	5
3.	Bu hastalığın toplum tarafından bilinirliği ve hastalıkla ilgili bilinç düzeyi çok düşüktür.					1	2	3	4	5
4.	Bu hastalık ile ilgili sivil toplum örgütlerini yetersiz buluyorum.					1	2	3	4	5
5.	Bu hastalık, yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir.					1	2	3	4	5
6.	Bu hastalıktan dolayı kendimi sosyal hayattan kopmuş hissediyorum.					1	2	3	4	5
7.	Bu hastalıktan dolayı kendimi toplumdan dışlanmış hissediyorum.					1	2	3	4	5
8.	Hastalık teşhisi konulduğunda durumu kabullenmekte güçlük çektim.					1	2	3	4	5
9.	Bu hastalıkla ilgili eğitim ve bilgilendirme amaçlı faaliyetleri yetersiz buluyorum.					1	2	3	4	5
10.	Bu hastalık kısıtlı bir yaşama neden olmaktadır.					1	2	3	4	5
11.	Hastalık ile ilgili verilen sağlık hizmetleri yetersizdir.					1	2	3	4	5
12.	Tedaviye zamanında ulaşmakta güçlük çekilmektedir.					1	2	3	4	5
13.	Bu hastalığa sahip hasta sayısının az olması yeni tedavi yöntemleri geliştirilmesini olumsuz etkilemektedir.					1	2	3	4	5
14.	Bu hastalıkla ilgili tedavi imkanları yetersizdir.					1	2	3	4	5
15.	Bu hastalıkla ilgili etkin hizmet veren merkezler (tarama, tedavi, rehabilitasyon, fizyoterapi vb.) sayıca yetersizdir.					1	2	3	4	5
16.	Hastalıkla ilgili hizmet aldığım/hizmet veren merkezler nitelik olarak yetersizdir.					1	2	3	4	5
17.	Yaşadığımız yerin tedavi merkezlerine uzak olmasından dolayı tedaviye ulaşımında zorluk çekilmektedir.					1	2	3	4	5
18.	Hastalıkla ilgili uzman sağlık personeli yetersizdir.					1	2	3	4	5
19.	Bu hastalıkla ilgili, sağlık personelinin bilgisi yetersizdir.					1	2	3	4	5
20.	Bu hastalıkla ilgili üretilen özel ürünlere (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü vb.) ulaşmakta zorluk çekilmektedir.					1	2	3	4	5
21.	Bu hastalık ile ilgili üretilmiş yerli ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) yetersizdir.					1	2	3	4	5
22.	Bu hastalıkla ilgili ithal ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) temininde güçlük çekilmektedir.					1	2	3	4	5
23.	Bu hastalıkla ilgili ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) teminine kadar geçen süre çok uzundur.					1	2	3	4	5
24.	Bu hastalık farklı tıbbi birimlerden hizmet almayı gerektirdiği için tedavi ve rehabilitasyon süreçlerinde zorluklar yaşanmaktadır.					1	2	3	4	5
25.	Bu hastalıkla ilgili tıbbi birimler ve merkezler arasında organize çalışma konusunda yetersizlik bulunmaktadır.					1	2	3	4	5
26.	Bu hastalıkla ilgili ürünleri (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) nereden temin edebileceğimi bilmiyorum.					1	2	3	4	5
27.	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünlerin (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) maliyetleri çok yüksektir.					1	2	3	4	5
28.	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) için devlet tarafından yapılan geri ödemeler yetersizdir.					1	2	3	4	5
29.	Bu hastalıkla ilgili tıbbi ürünler (ilaç, tıbbi cihaz, diyet ürünü, vb.) kısıtlıdır.					1	2	3	4	5
30.	Bu hastalığın tedavi maliyetleri oldukça yüksektir.					1	2	3	4	5
31.	Bu hastalıkla ilgili sosyal güvenlik kapsamındaki yasal düzenlemeler yetersizdir.					1	2	3	4	5

32.	Bu tür hastalıklarda devlet tarafından herhangi bir maddi destek <u>verilmemektedir.</u>	1	2	3	4	5
33.	Bu hastalıktan dolayı iş bulma konusunda zorluk çektim / çekiyorum.	1	2	3	4	5
34.	Bu hastalık bir işte çalışmama müsaade etmiyor.	1	2	3	4	5
35.	Bu hastalık ve diğer nadir hastalıklarla ilgili devlet tarafından geliştirilen politikalar (istihdam, düzenleme, plan, proje vb.) yetersizdir.	1	2	3	4	5

36. Bu hastalık ile ilgili ya da bu hastalık nedeniyle yaşadığınız en önemli problemlerinizi nelerdir?

.....

.....

.....

.....

37. Bu hastalık ile ilgili ya da hastalık nedeniyle yaşadığınız sorunlar için çözüme yönelik (Sağlık Bakanlığından, devletten, sivil toplum kuruluşlarından, çevreden, toplumdan ve diğerlerinden) beklentilerinizi nelerdir?

.....

.....

.....

.....