**NADİR GÖRÜLEN HASTALIKLAR**

**POLİTİKA BELGESİ**

2/28/2023

Evrensel Hasta Hakları Derneği

**ÖZET:**

Bugün 28 Şubat Nadir Hastalıklar günü- Kıbrıs’ın kuzeyinde 50 ‘den fazla nadir hastalık bulunuyor. Yani 17 kişiden 1’nin yaşamının bir döneminde nadir bir hastalıktan etkilenmesi bekleniyor.

**FAKAT;**

Kıbrıs’ın kuzeyinde Nadir Hastalıklarla ilgili herhangi bir **BİRİM yok!**

Nadir hastaların sayısı ve hastalık çeşitlerinin **güncel ve güvenilir verileri yok**

Nadir hastalıkları **kayıt altına alma zorunluluğu yok!**

Nadir hastalıklar ile ilgili **tıbbi genetik uzmanı ve genetik danışman envanteri yok!**

Kıbrıs’ın kuzeyinde **Ücretsiz Yenidoğan Tarama Programı Yok!**

Nadir hastalıklara özgü **Tedavi ve Rehabilitasyon programları** yok!

**GİRİŞ:**

Evrensel Hasta Hakları Derneği olarak, 28 Şubat Dünya Nadir Hastalıklar gününde Kıbrıs’ın kuzeyinde nadir hasta ve hastalıklarla ilgili politika yapıcıların bu hastalıklardan muzdarip kişilerin yaşamakta olduğu sorunlara çözüm bulunması için farkındalık yaratmayı amaçlamaktayız.

Hazırlanan politika belgesi, Evrensel Hasta Hakları Derneği’nin girişimiyle 2020 yılında kurulan Nadir Görülen Hastalıklar Ağı’nın yapmış olduğu çalışmaları özetlemekte ve elde edilen bulguları çözüm önerileri ile birlikte sunmaktadır.

**YÖNTEM:**

**NGH özelinde Hekim Algı Araştırma raporu;** 2020 yılında KTTB işbirliği ile hekimlerin ngh özelinde algılarını ölçmek için hazırlanmıştır. Anketin sonuç raporunda çıkan öneriler ışığında da Ağ için eylem planı oluşturulmuştur.

**Raporda öne çıkan bulgular;**

**Bilgi Birikimi:**

-Hekimlerin nadir görülen hastalıklarla ilgili bilgilerinin orta düzeyde ama pratikde ise yetersiz olduğu düşünülmektedir. %40,8 - bilgilerinin standardların altında veya zayıf olduğunu belirtti

* Yetim ilaçlarla ilgili hekim bilgisi %63,6 - çok yetersiz

**Farkındalık:**

* - Orta seviyenin biraz üzerinde
* - Zorunluluk olmamasına rağmen Sağlık Bakanlığı’na bildirimde bulunan %35,9
* Nadir görülen hastalıkları bildirme zorunluluğu hissetmeyen hekim - %44,4
* **Bilgi İhtiyacı:**
* Bilgi öğrenimi için klinik olgu ve hikayelere ihtiyaç duyulduğu ayrıca , semptomplar, tedavi, yetim ilaçlar hakkında da bilgi ihtiyacı olduğu
* **Bilgi Kaynağı:**
* Nadir görülen hastalıklarla ilgili kaynak eksikliği – en popüler orphanet olmasına rağmen sadece %14.8 hekim bu siteden haberdar – Türkçe ücretsiz kaynağa ihtiyaç duyulması
* **Eğitim:**
* Mevcut akademik tıp eğitiminde verilen bilgiler nadir hastalık tanısı koymak için yeterli değildir.

**NGH Politika Geliştirme Çalıştayı** 26 Ocak 2023de, tüm paydaşların katılımı ile gerçekleştirildi . **Çalıştayda tartışılan masa konuları ve başlıkları;**

* 1. Farkındalık ve bilgi düzeyinin artırılması
* 2. Hasta ve hasta yakınlarının desteklenmesi ve yaşam kalitelerinin artırılması
* 3. Nadir hastalıkların tanısı ve önlenmesi
* 4. Tedavi ve bakım hizmetleri
* 5. Araştırma çalışmaları
* 6. Tanı ve Tedavi

**Araştırma, sonuçlar ve çıkarımlar;**

* **Hekim Algı raporuna yönelik öneriler;**

1- Hekimlere, uzmanlık alanlarına göre nadir hastalıklarla ilgili bilgilendirme yapılması

2-Mevcut tedaviler ve yetim ilaçlarla ilgili hekimlerin bilgilendirilmesi

3- Bilgilendirilmeler uzman merkezler tarafından sürekli eğitim verilerek yapılabileceği,

4- Dijital platform oluşturulması ; hasta semptomlarının ve laboratuar test sonuçlarının girilerek veri olarak kullanılabileceği bir platform yaratılması

**5- Bilgi paylaşımının başlayabilmesi için ilgili paydaşlarla (hekim, akademisyen, genetik uzmanı , STÖler, idari yetkililer vs) birlikte bir Nadir Hastalıklar Komisyonu’nun kurulması**

6- Sivil Toplum Örgütlerinin Nadir hastalıklara dair farkındalık çalışması yapması

**7- Hekimlerin bilgi yetersizliği dikkate alınarak , bu konuda uzman kadrolar oluşturulması ve erken tanının önünün açılması (genetik danışman, tıbbi genetik uzman)**

* **Politika Geliştirme Çalıştayı Sonuç ve Çıkarımlar;**

**Bulgu 1;** *Hastaların, hasta yakınlarının, sağlık meslek mensuplarının nadir hastalıklar hakkında bilgi seviyesinin yükseltilmesi gerekmektedir.*

**Somut Öneriler:**

1. Nadir Hastalıklar Eğitim Komisyonunun kurulması ve Kıbrıs’ın kuzeyinde en sık görülen nadir hastalıklar, bu hastalıklara sahip kişilerin yönlendirilmesi, mevcut tedaviler ve nadir hastalıklar hakkındaki bilgiye erişim kanalları gibi başlıkları kapsayan eğitim içeriği önerisi hazırlanması, yaygınlaştırılması.
2. En sık görülen nadir hastalıkların tespit edilmesi amacıyla mevcut kayıt sistemlerinden verilerin alınması ve işlenmesi,
3. Sık görülen, erken tedavi veya önlem ile ileri derecede iyileşme sağlanabilen nadir hastalıkların belirlenmesi ve bunlarla ilgili bilimsel komisyonların kurulması,
4. Bu hastalıklarla ilgili ulusal standart tanı ve tedavi kılavuzları ile hasta rehberlerinin oluşturulması.

**Bulgu: 2.** *Hasta ve hasta yakınlarının desteklenmesi ve yaşam kalitelerinin artırılması*

Nadir hastalığa sahip kişiler ve yakınları hastalık sürecinde pek çok problemle karşılaşmaktadır Bu nedenle nadir hastalığa sahip kişilerin ve yakınlarının tanı, tedavi ve sağlık hizmeti alımında yaşadıkları zorlukların aşılmasına ilişkin süreçlere dâhil edilmesi oldukça önemlidir. Hasta organizasyonları (sivil toplum kuruluşları), hastaların ve yakınlarının kendilerini izole edilmiş hissetmemelerini sağlamakta; kendi organizasyonları içerisinde hekimlere, hemşirelere ve avukatlara yer vererek profesyonel tavsiye ve destek sağlanmasında aracı olabilmektedir.

**Somut Öneriler:**

1. Hasta organizasyonları ve meslek örgütleri ile iş birliği yapılarak bilgi edinme araçlarının geliştirilmesi ve dağıtımının sağlanması,
2. Veri analizi ve raporlama,
3. Çözüm olanaklarının değerlendirilmesi.
4. Sağlık ve sosyal hizmetlere ilişkin hizmet sağlayıcılarının bilgi düzeylerinin artırılması:
5. Nadir hastalıklara sahip hasta ve yakınlarında görülebilecek ruh sağlığı sorunları, baş etme becerileri ve ruh sağlığı hizmetlerinden faydalanma konularını içerecek eğitimlerin ve grup çalışmalarının hazırlanması,
6. Bu eğitimlerin hasta organizasyonları ve meslek örgütleriyle iş birliği halinde ailelere ulaştırılması. Ve destek alan aile sayısının artırılması

**Bulgu: 3.** *Nadir hastalıkların tanısı ve önlenmesi*

Nadir hastalıklara tanı konulmasındaki gecikmeler zamanında etkin tedavi fırsatının kaçırılmasına yol açmaktadır. Nadir hastalığa sahip kişilerle ilk defa karşılaşan özellikle birinci basamak sağlık kurumlarındaki hekimlerin bütün nadir hastalıklara doğru tanıyı tek başına koyması mümkün değildir. Bu nedenle nadir hastalık şüphesi oluştuğunda, hastaların zamanında ve doğru bir şekilde ilgili branş hekimine veya alanında uzman sağlık kurumlarına yönlendirilmesi (sevk) oldukça önemlidir. Bu minvalde ücretsiz ve erişilebilir tarama programlarının bir an önce uygulanması gerekmektedir.

**Somut Öneriler;**

1. Nadir hastalıklar ile ilgili hekim (özellikle tıbbi genetik uzmanı) ve genetik danışman envanteri oluşturulması,
2. Hastaları alanında uzman hekime/ genetik danışmana yönlendirecek altyapının oluşturulması,

3- Tarama Programlarının hazırlanıp ücretsiz olarak uygulanması;

* **Genişletilmiş Yenidoğan Taraması;** Kıbrıs’ın kuzeyinde yerel yönetimin **Yenidoğan Tarama Programı *bulunmamaktadır.*** Hastalar kendi ekonomik durumları elverirse ***ücretli olarak*** fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biyotinidaz eksikliği, kistik fibrozis ve konjenital adrenal hiperplazi hastalıkları açısından yenidoğan bebeklerin taramasını Türkiye’ye gönderilerek yapılabilmektedir. **Bu taramalar ile birlikte ayrıca spinal musküler atrofi (SMA) hastalığı taramasının yerel yönetim tarafından yapılması ücretsiz ve zorunlu olmalıdır.**
* **Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu oluşturulmalıdır;**

***Taşıyıcı taraması;*** Anne ve babanın nadir bir genetik hastalığın taşıyıcısı olduğunun bilinmediği durumlarda, çocuğun her iki ebeveyinden ilgili genleri alması sonucu resesif kalıtılan nadir hastalıklar ortaya çıkmaktadır. Kıbrıs’ın kuzeyinde bu amaçla evlilik öncesinde çiftlere talasemi taraması yapılmaktadır. Özellikle resesif kalıtılan hastalıklar için yapılan taşıyıcı taramasının, ilişkili genleri taşıma sıklığının yüksek olduğu bilinen gruplarda uygulanması önerilmektedir. Kıbrıs’ın kuzeyinde taşıyıcılık oranlarının yüksek olan diğer hastalık SMA’dır, o nedenle bir an önce evlilik öncesi taşıyıcılık taramalarının başlaması elzemdir.

**Bulgu 4:**  *Tedavi ve bakım hizmetleri*

Nadir hastalıklardan bazıları çok disiplinli ve ekip yaklaşımını gerektiren çok sayıda uzmanlık alanına ihtiyaç duymaktadır. Teşhisin ardından hasta için, kanıta dayalı bakım planının oluşturulması gereklidir. Buna ek olarak hastaların gerek duyulduğunda yönlendirileceği özelleşmiş hizmet birimleri ve mükemmeliyet merkezlerinin kurulması önem arz etmektedir. Böylelikle en üst düzeyde bilgi, deneyim ve kapasitenin hasta yararına kullanımı sağlanabilecektir.

**Somut Öneriler;**

1. Önceliğine binaen belirlenecek nadir hastalıklar için hastalığa özgü bilim kurullarının kurulması,
2. İlgili bilim kurullarınca standart tedavi ve bakım protokollerinin geliştirilmesi,
3. Her protokol için sahaya yönelik eğitim faaliyetlerinin gerçekleştirilmesi.

**Bulgu - 5.** *Araştırma çalışmaları*

Nadir hastalıklara ait epidemiyolojik, klinik ve ekonomik veriler, verilecek sağlık hizmetlerinin planlanabilmesi için değerli kaynaklardır. Nadir hastalıkların klinik verilerinin elde edilmesi ile pek çok hastalığın kısa ve uzun vadeli klinik seyri daha detaylı aydınlatılabilecek ve önceden alınabilecek önlemler için planlamalar yapılabilecektir. Nadir hastalıklarla ilişkili sağlık ve sosyal bakım ihtiyacının tespiti ile hastalara verilecek hizmetlere ayrılacak bütçenin tespiti, hizmetlerin planlanması ve uygulanması kanıta dayalı bir şekilde gerçekleştirilebilecektir.

**Somut Öneriler;**

**Veri sisteminin oluşturulması;** oluşturulacak veri sistemi ile bulunabilirlik, erişilebilirlik, birlikte çalışabilirlik ve yeniden kullanılabilirlik özelliklerine sahip verinin elde edilmesi, veri sisteminin finansal ve operasyonel sürdürülebilirliğinin sağlanması, mevcut hasta kayıt sistemlerine entegre edilmesi ve veri paylaşımı konusunda ilgili kurum/kuruluşlar, Sağlık Bakanlığı ve meslek örgütleri katılacağı bir çalıştay düzenlenmesi.

**Tanı ve tedavi**

Nadir hastalıklar ile ilgili araştırmaların en önemli amacı bu hastalıkların tanı ve tedavi süreçlerini iyileştirmektir. **Kıbrıs’ın kuzeyinde tanı ve tedavi olanaklarının etkin sunulabilmesi adına yerli ürünlerin (tanı kiti, hücre ve gen tedavileri vb.) geliştirilmesine ihtiyaç duyulmaktadır.** Bu alandaki ilaç keşiflerinin daha da ilerlemesi için, **translasyonel araştırmaların** (temel araştırmanın pratik uygulamalarına yönelik araştırma) tüm aşamalarında çok disiplinli yakın iş birliğine ihtiyaç duyulmaktadır. Bunların haricinde hastalardan ve ailelerinden gelen bilgiler, araştırmaların kalitesini ve etkinliğini artırabilmektedir.

* 1. Mevcut biyobanka envanterinin çıkarılması,
  2. Nadir hastalık araştırmalarına uygun olabilecek biyobankalar için iş birliği protokolleri oluşturulması.
  3. Tanı ve taramada kullanılan testlerin ülkemizde üretilmesinin teşvik edilmesi, proje çağrılarının açılması ve desteklenmesi,
  4. Uluslararası merkezler ile iş birliği kurularak Kıbrıs’ın kuzeyinde ihtiyaç duyulan tedavi yöntemlerinin ve ilaçların geliştirilmesi.

**SONUÇ:**

Nadir hastalıklarla ilgili kapsamlı bir eylem planının çıkarılması, ihtiyaç duyulan kadroların oluşturulması, Nadir Hastalıklar Komisyonu’nun oluşturulması ve alt komiteler oluşturulup desteklenmesi, tanı ve tarama için altyapıya yatırım yapılması gerekli kitlerin temin edilmesi ve yeterli bütçelerin tedavi ve rehabilitasyon için de ayrılmasını talep etmekteyiz.