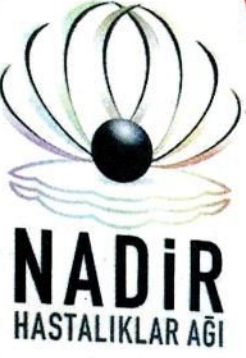


Nadir hastalıklar dünyada 350-400 milyon insanı etkiliyor. 7 - 8 bin nadir hastalık olduğu tahmin ediliyor. Yaklaşık yüzde 80'i genetik geçişli. Yüzde 20'si bakteriyel ya da viral enfeksiyon hastalıkları, alerjiler, çevresel nedenlerle ortaya çıkan sağlık problemleri. Doğru tanıya ulaşmak için hastalar ortalama 7.3 doktor dolaşıyor ve

4.8 yıl bekliyor. Nadir hastalığın yalnızca yüzde 5'inin onaylı bir tedavisi bulunuyor. Akriba evliliklerinin yüzde 23 gibi yüksek bir oranda olduğu Türkiye'de 5-6 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin ediliyor. Hastaların yüzde 40'ı yanlış tanı alıyor, yüzde 16'sına gereksiz operasyon yapıyor, yüzde 60'ı ise hiç tanı dahi almıyor. Türkiye'de 9 farklı nadir hastalık derneği, bu hastalıklarla mücadele eden hastaların ve hasta yakınlarının seslerini

duyurabilmek, yaşadıkları sıkıntılara dikkat çekebilmek ve çözüm üretebilmek için 'Nadir Hastalıklar Ağı' kurdu. Ağ sözcüsü ve Albinizm Derneği Yönetim Kurulu üyesi Alim Yılmaz, "Amacımız çözüm önerilerimizi sunarak sağlık otoriteleri ile paydaş olarak yasal mevzuatların temelinin oluşturmak, tedavi imkanlarını arttırmak ve yeni tanı alan bireylere fayda sağlamak" dedi.



NADİR HASTALIKLAR AĞI

NADİRİZ VE İÇİNİZDEYİZ

/nadirhastaliklara
/NadirHastaliklarA
/NadirHasAg

www.nadirhastaliklaragi.org.tr
nadirhastaliklaragi@gmail.com,
info@nadirhastaliklaragi.org.tr

#nadirizveicinizedeyiz
#nadirhastaliklaragi

✓ Metrobüse binememek
✓ İlaça ulaşamamak
✓ Staja alınmamak

AYRIMCILIK DEĞİL DE NEDİR

"Hiç sokakta yürürken dış görünüşü farklı olduğu için tanınmadığınız birine gözünüzü dikip uzun uzun baktınız mı? Bize baktılar. Hep bakıyorlar. Bazen acıyarak bazen merakla..."

Zeynep Çakır, 'Treacher Collins Sendromlu' bir avukat. Yüz bölgesinde kemik ve doku gelişimini etkileyen ve görünüm farklılığına yol açan genetik bir sendrom bu. Hastalar solunum, işitme, beslenme ve estetik kaygı sorunları yaşıyor.

YÜZÜMLE MUTLUYUM

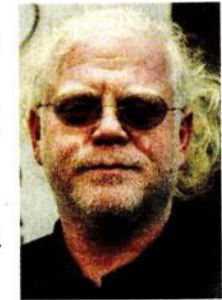
Avukat Çakır, kendi gibi yüz anomalileri olan birey ve ailelere destek olmak, toplumda farkındalığın artmasına yönelik çalışmalarda bulunmak için kurulan 'Yüzümle Mutluyum Derneği'nin hem üyesi hem de hukuki işlerine bakıyor. Tıp hukuku yüksek lisansı yapan, tez konusu olarak da nadir hastalığa sahip bireylerin uğradığı ayrımcılığı tez konusu seçen Çakır, şunları anlatıyor:

"Bize bakan insanlardan tek farkımız sendromdan ötürü çenemizin biraz geride, göz kapaklarımızın düşük olması, elmacık kemiklerimizin olmaması yani kısaca yüzümüzde-

ki anatomik yapımız, inanın hepsi bu. Ne yani 50 binde bir görülen nadir bir sendroma sahibiz diye toplumdaki dışlanmamızı mı gerektiriyor? İnsanların yüzümüze dik bakıp bize rahatsız edici sorular mı sorması gerekiyor? Toplumda dışlayıcı davranışlara maruz kalmamız ayrımcılık değil de nedir? Görüntüsü farklı, nadir bir yüzüm var. Ancak bu durum benim müvekkilimi mahkemelerde savunmamı, adliyelerde işimi yapmamı engellemiyor. Beni engelleyen sadece ayrımcılığı yaratan insanlar. Nadir bireyler arasında da bireyin farklı görüntüsü yüzünden metrobüse binememesi, albino oluşu nedeniyle dizi seçmelerini alamaması, staja kabul edilmemesi, enzimleri yeterince çalışmıyor diye voleybol takımına alınmaması, hastalığı gerçekçi değil diye ilacını alamaması da bir ayrımcılık örneğidir. Ayrımcılık eşit davranmamak. Bir kişiye farklı bir özelliğinden dolayı farklı davranmak. Maalesef yüz anomalisine sahip bireyler, ister sosyal yaşamda ister kamuda olsun ayrımcılığa uğruyor. Sadece biz değil, başka nadir hastalığı bulunanlar da ayrımcılığa maruz kalıyor."

24. BAŞVURUDA İŞE ALINDIM

Hakan Çalışkan (Hasta ve Albinizm Derneği Yönetim Kurulu üyesi): Nadir hastalıklarda en büyük sorunlardan biri de eğitim ve istihdam. Eğitim sistemi genele yönelik düzenlenirken, nadir bireylerin ihtiyaçlarını karşılayacak ölçüde esnetilmeli. Bu esnetme de öncelikli olarak eğitimcilerin ve eğitim ile ilgili çalışma yapan herkesin nadir hastalıklarının farkında olmasıyla başlar. Üniversite bittikten sonra her genç



gibi iş aramaya başladım ancak albinizmi olmam, az görmem ve dış görünüşüm sebebiyle yapmış olduğum tüm iş başvurularından geri çevirdim. 'Çok iyi gör-müyorsun, seninle çalışamayız' veya görüşme esnasında süzülüp, 'Seninle çalışamayız' yanıtını defalarca aldım. Bu durum, 24'üncü başvurum olan ve şu anda hâlâ çalışmaya devam ettiğim iş yerimle yaptığım görüşmeye kadar sürdü. 20 yıldır aynı yerde çalışıyorum.

SAĞLIK BAKANLIĞI

SAĞLIK Bakan-lığı'nın nadir hastalıklara ilişkin çalışmalarında, bu konuda eylem plan taslağı oluşturuldu-ğu belirtilerek şöyle denildi: "Kalıtsal metabolik hastalıkları erken dönemde yakalamayı amaçlayan Fenilketonüri (FKÜ) Tarama Programı 1987'de başlatıldı. 1993'de ulusallaştı ve 2006'da doğum-sal hipotirodi taraması da eklen-di. Halen bu iki hastalığa ek biyo-

tidinaz eksikliği ve kistik fibrozis hastalıklarının taramaları da yine yeni-doğanda yapılıyor. Yenidoğan tara-malarında tüm bebeklerin yüzde 95'inden fazlasına ulaşabiliyoruz. Ayrıca her ikisi de taşıyıcı olan çift-lerin belirlenmesi için evlilik öncesi kalıtsal kan hastalıkları için bir ta-rama programı yürütüyoruz. SMA tanı kitinin yerleştirilmesi çalış-maları devam ediyor. Nadir Hasta-

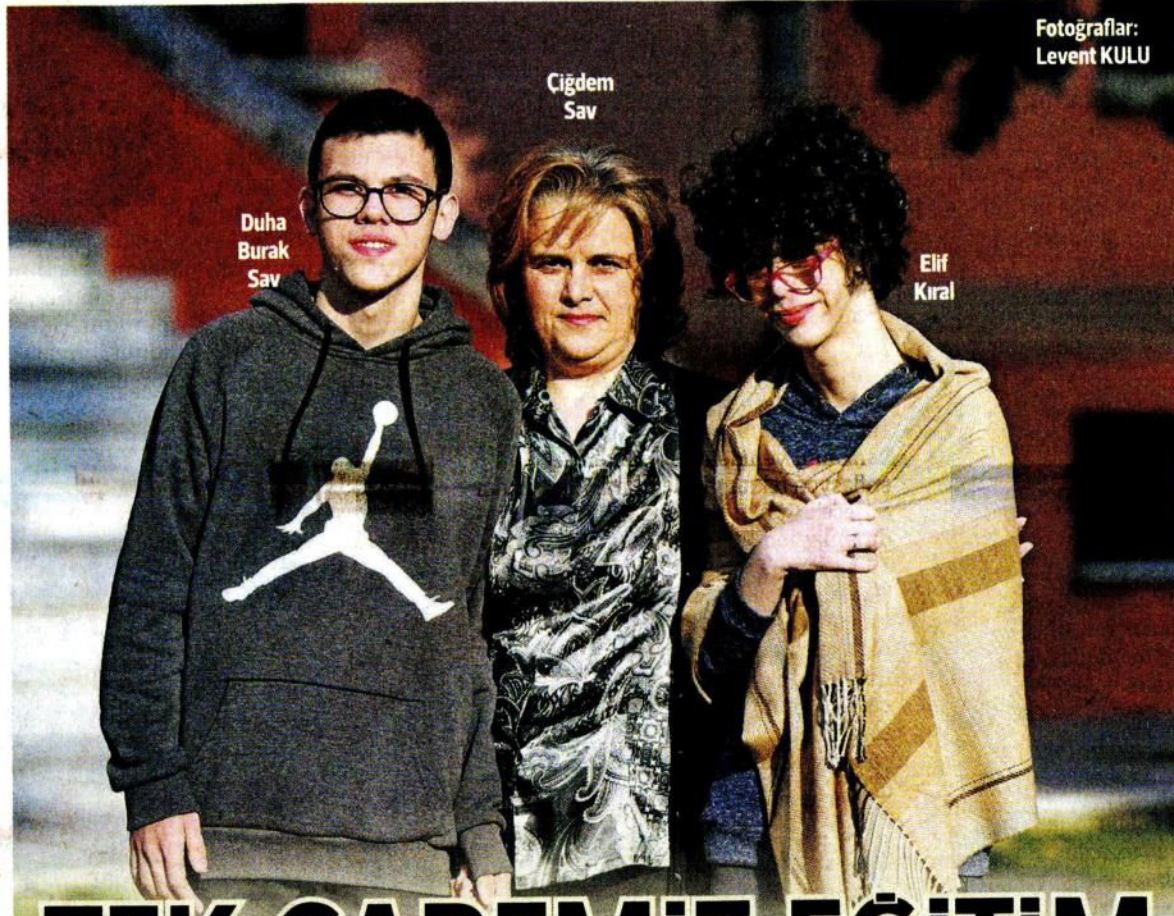
Akromegali
Treacher Collins
Kistik fibrozis
Nöronal ceroid
lipofuscinosis
Duchenne müsküler distrofi
Williams Sendromu

BİLİMİN YETİM HASTALARI



Mesude ERSAN

28 Şubat 'Dünya Nadir Hastalıklar Günü'ydü. Birçok kişinin ismini ilk kez duyduğu bu hastalıklara doğru tanı konulması da tedavi süreci de oldukça zor. İlaç geliştirme çalışmaları yetersiz, tedavi seçenekleri az. Bunların yanında bir de eğitime ulaşamamak, toplumdan ve iş hayatından dışlanmak hayatlarını daha da zorlaştırıyor. Bu hafta nadir hastalara ses verip, sıkıntılarını dinledik.



Fotoğraflar: Levent KULU

TEK ÇAREMİZ EĞİTİM

Williams sendromu büyüme, fiziksel gelişim ve bilişsel gelişimi etkiliyor. Bu çocukların yüzlerinde her zaman bir tebessüm bulunduğu için hastalığın bir diğer ismi de 'mutluluk hastalığı'. Williams sendromlu çocuklar-da, kalp hastalıkları, zekâ geriliği, kanda kalsiyum yüksekliği, bazı organlarda bozukluklar görülebiliyor. Cigdem Sav, Williams Sendromu Derneği Başkanı ve Williams sendromlu 17 yaşındaki Duha

Burak'ın annesi. Dernek, 4 yılda Türki-ye'de 250 aileye ulaşmış. Sav şunları anlatıyor: "Sağlık ve eğitimde sıkıntılar yaşıyoruz. Çocukuma rapor çıkarırken, hastanede 'Siz anneler de oturduğunuz yerden ne kadar çok sendrom uyduruyor-sunuz' diyele karşılaştım. Eğitim çok ciddi bir sorun. Çocuklarımızda öğrenme ve algılama güçlüğü var. Özel eğitim almaları gerekiyor. Kaynaştırma okullarında öğretmenlere 'Cocuğumda

Williams sendromu var' diye söyle-diğimizde hemen 'Saldırgan mı?' diye soruyorlar. Normal sınıflara kabul edilebilirler ama özel alt sınıflara atılıyorlar ve bu çocukları geriletiyor. Devletin ayda karşıladığı 8 ders rehabilitasyona yetersiz geliyor." Williams sendromlu 14 yaşındaki Elif'in annesi Gülcan Kural da derneğin yönetim kurulu üyesi. Kural, "Bu hastalığın ilacı yok. Tek çaremiz eğitim" diye konuşuyor.

CERRAHPAŞA Tıp Fakültesi, Çocuk Romato-loji Bilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Özgür Kasapçopur, "Çocukluk çağı açısından baktı-ğımızda kabaca 2 bin çocuktan birinde görülen hastalığa nadir hastalık adını veriyoruz" diyor ve nadir hastaların yüzde 50'sini de çocukla-rın oluşturduğunu söylüyor. Prof. Dr. Kasapçopur, şöyle konuşuyor: "Çocukların yüzde 30'u beş yaşını görmeden kaybediliyor. Hemkimler sık karşılaştığımız için hastalar çok daha ciddi sorunlarla karşıma çıkabiliyor. Yaklaşık yüz-de 80'i genetik nedeni. Ama genetik nedeni ol-mayan daha çok bağışıklık sistem bozukluğuna bağlı ortaya çıkan nadir hastalıklar da var. Bun-ların içerisinde özellikle 'çocukluk çağı romatiz-mal hastalıkları' önemli bir başlık."

YETİM İLAÇ MEVZUATI ÖNEMLİ

Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği Genel Sekreteri (AİFD) Dr. Ümit Dereli ise şunları söy-lüyor: "İlaç şirketlerini, nadir hastalıklara yö-nelik araştırma yapmaya ve ilaç geliştirmeye teşvik etmek amacıyla bu ilaçlara 'Yetim İlaç Statüsü' verilmesine olanak sağlayan yasal dü-zenlemeler önemli. Yetim ilaç mevzuatı, yürür-lüğe girdiği ülkelerde nadir hastalıkların teda-visinde kullanılan ilaçlara erişimde önemli bir fark yarattı. Örneğin, Avrupa Birliği'nde Yetim İlaçlar Yönetmeliği yürürlüğe girmeden önce nadir hastalıklar için sadece 8 tedavinin ruhsat onayı varken, mevzuatın yürürlüğe girmesin-den bu yana 125'ten fazla ürüne ruhsat onayı verildi. Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı kapsamında da yer alan, nadir has-talıkların tedavisinde kullanılan ilaçların daha hızlı bir şekilde hastalara ulaştırılması hedefi çok değerli bir adım. Bundan sonraki süreçte bu adımı desteklemesi için hedef, gerekli me-vzuat çalışmalarının hayata geçirilmesi olmalı."

AKRABA EVLİLİĞİ RISK

Bezmi Alem Vakıf Üniver-sitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Gene-tik Bilim Dalı Başkanı Doç. Dr. Gözde Yeşil, "Maalesef Tür-kiye'de henüz nadir hastalık-larla ilgili istatistikler oluşturu-lmuş değil. Dolayısıyla net sayıyı bilmiyoruz" diyor ve şöyle devam ediyor: "Özellikle Doğu ve Güneydoğu Anadolu bölgemizde yüz-de 40-50'lere varan akraba evlilikleri nedeniyle Avrupa toplumundan daha sık olduğuna em-nim diyebiliriz. Akraba evliliği her nadir has-talığın sıklığını arttırmıyor ancak sıklığı akra-balıkla artan 'otozomal resesif' ismi verilen bir grup var. Ve bu hastalıkların oluşması için ge-rekli kriter hem annede hem babada hastalık yapıcı mutasyonun taşınması. Taşıyıcı-lar hasta olmuyorlar ama çocukları hasta olma riski taşıyor. Bu risk akrabalık yokken en fazla 2000'de bir. Toplumumuzda akraba evliliği ko-nusunda bilgi eksikliği var."



Dr. Dr. Gözde Yeşil

UMUT VEREN GELİŞMELER VAR

Nadir hastalıklar genetik olduğu için henüz kürden bahsedemiyoruz. Uygulanan tedaviler-den ilki belirtilere yönelik. Yani hasta nöbet ge-çiriyorsa nöbet için ilaç veriliyor gibi. Yine bazı enzim eksikliklerinde enzimi yerine koyma te-davileri yapılabiliyor. Bunları kemik iliği ve or-gan nakilleri izliyor. Fenilketonüri gibi bazı me-tabolik hastalıklarda sadece belirli yiyecekleri kısıtlamakla ömür boyu şikâyeti olmadan ya-şayan hastalar da var. Son zamanlarda ise has-talıkların nedenleri aydınlatıldıkça fonksiyonel tedaviler gündeme geldi. Bunlar gen terapiler-den farklı. Artık hastalığa yönelik değil mutas-yona yönelik tedaviler geliştirdi ve aynı ilaç fark-lı hastalıklarda kullanılabiliyor. Kistik fibrozis, SMA, duchenne müsküler distrofi (DMD) gibi hastalıklarda FDA ve sağlık bakanlığı onaylı fonksiyonel tedaviler bulunuyor. Diğer birçoğu da onay aşamasında. Sağlıklı genin yerine kon-ma tedavisi (gen replasman tedavileri) yaklaşık 2000 genetik hastalık için gündemde."

Erken tanı yetmiyor



Deniz Yılmaz Atakay (PKU Fenil-ketonüri Aile Derneği Başkanı): PKU tanısı alan bebek, amino asit te-davisine başlar ve ilave olarak yaşam boyu özel düşük proteinli beslenmek zorunda. Bundan birisi yetersiz olursa, sinir sistemi ve beyin, kalıcı hasara uğrar ve böyle bir durumda ne yazık ki erken tanı önemini yitirir. Erken tanı alan tedavi ve özel besine erişemiyor-sa hem erken tanı önemini kaybediyor hem de bu nadir yaşamlar toplumun aktif bir parçası olamadan yitiliyor.



Hastalık hızlı bürokrasi yavaş

Mine Keskin Ergin (NCL Nöronal Ceroid Lipo-fuscinosis Hastalığı İle Mücadele ve Dayanış-ma Derneği Başkanı): Nadir hastalıkların çok hızlı, bürokrasinin çok yavaş ilerlemesi aileler için cid-di anlamda sorun yaratıyor. İlaç reçete edilen ve Sağlık Bakanlığı tarafından onaylanan hastalar, ko-misyonlardan çıkacak sonuçları beklerken yürüme, konuşma, yutma ve diğer fonksiyonlarını kaybe-diyor. Çocuklarımızın hayatı ve yaşam kalitesi çok değerli olup, ilacın bedeliyle kıyaslanmamalı."



Kapı kapı dolaşıyoruz

Muteber Eroğlu (MPS LH Derneği Yönetim Kuru-lu Başkanı): Hastanın takibi ve tedavisi için merkezlerin açılması zaten zor bir yaşam sürdüren nadir bireylerin hayatını kolay-laştıracak, yaşam kalitelerini artıracak, tanı ve te-daviye daha hızlı ulaşmalarını sağlayacaktır. Te-daviye ulaşmanın ve devam etmenin bir diğer zorluğu da rapor ve reçete gibi bürokratik işlemlerin sürekli tekrarlanmasıdır.

İktidar Ulusal Eylem Planı çalışması yürütüldü ve 2017 yılında ilk tasla-ğı oluşturuldu. Türkiye ilaç ve Tib-bi Cihaz Kurumu (TITCK) tarafından çalışılan Yetim İlaç Kılavuzu, Türki-ye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı'nın (TÜSEB) çeşitli birimleri tarafından takip edilen genom ve ARGE çalışmaları, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nün sağlık hizmet su-numu ile ilgili düzenleyici çalışma-ları, nadir hastalıklara yönelik diğer çalışmalarımız."

Amyotrofik lateral skle-