

# Nadir Hastalıklarda İş Birliğine İhtiyacımız Var

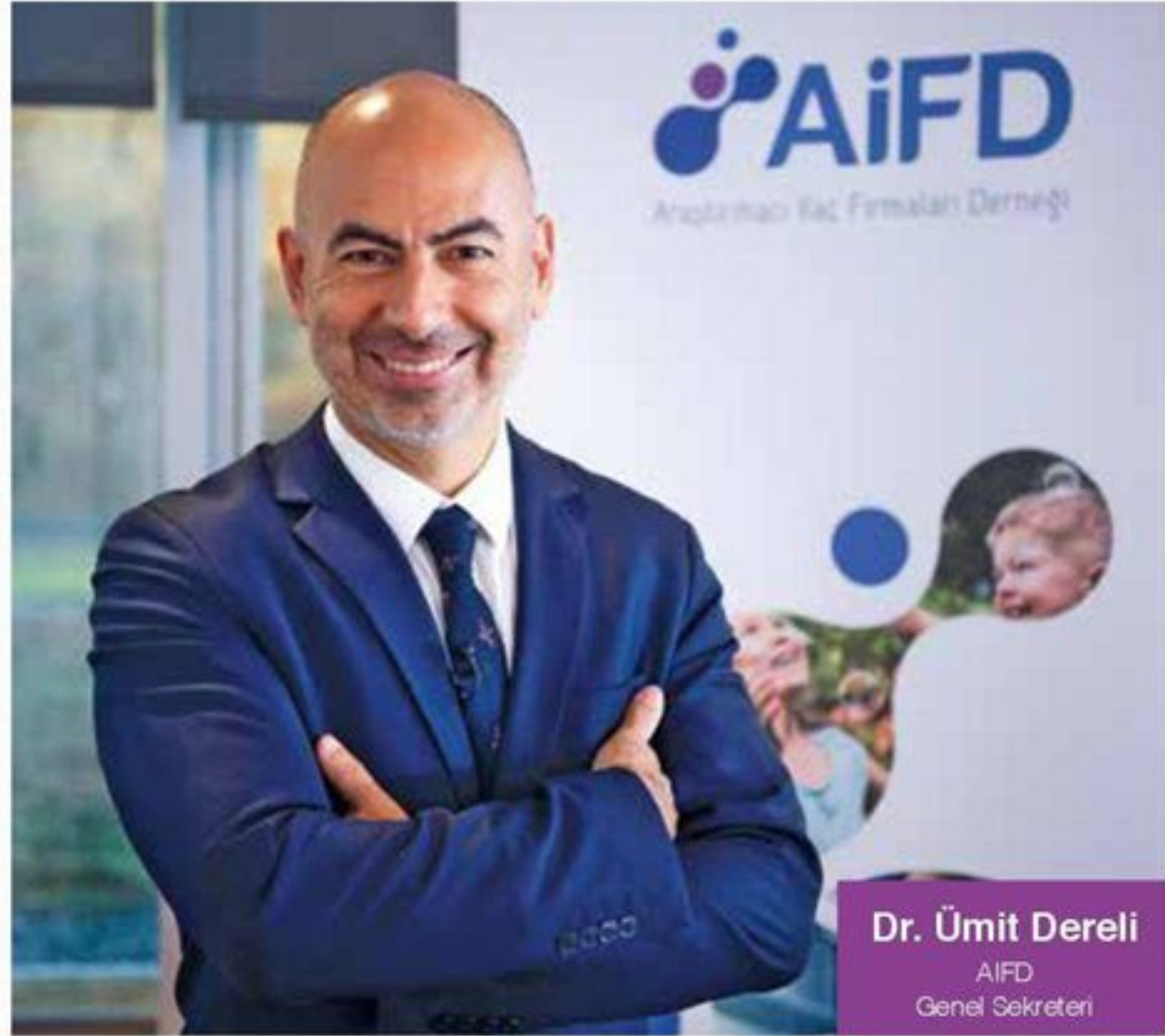
AIFD Genel Sekreteri Dr. Ümit Dereli nadir hastalıklar konusunda dünyada ve ülkemizdeki son durumu aktardı ve AIFD olarak gerçekleştirdikleri çalışmalardan bahsetti.

2019 yılında nadir hastalıklar alanında dünyada ve ülkemizde ne durumdayız?

Nadir hastalıklarla mücadele eden hastalar ve yakınlarına daha kaliteli bir hayat sağlamak için ilk atılması gereken adım öncelikle doğru bir tanı sunmaktır ve tüm paydaşların bu zorlu alanda iş birliğine ihtiyacı vardır. Türkiye’de ise bu konudaki bilincin artırılması için hem yasal düzenlemelerin hem de politikaların geliştirilmesine ihtiyacımız var. Yanlış ve geç tanı konmasının bir sonucu olarak gereksiz testler ve tedaviler sağlık sistemi için önemli bir maddi yük anlamına gelmektedir.<sup>1</sup> Hastalar bu süreçte çoğu zaman endişeli hissederler ve sağlık sistemine güvenlerini kaybedebilirler.<sup>2</sup> Ancak erken tanı, uygun tedavi ve tıbbi bakım uygulandığı takdirde bu hastaların yaşam kalitesi artırılabilir ve beklenen yaşam süreleri uzatılabilir.

Nadir hastalıklara yönelik en iyi kalitede sağlık hizmetinin sağlanması için bu alanlarda yeterli deneyime sahip sağlık hizmetleri uzmanlarının bulunması genellikle zordur. Az sayıdaki hasta nedeniyle nadir hastalıklarda sağlık uzmanlarının yeterli tecrübe kazanması da zor olabilir.<sup>2</sup> Diğer yandan, tedavi bu alandaki uzmanlar tarafından yönetilmezse, bu durum yanlış tanı, uygunsuz tedavi ve daha kötü sağlık çıktıları ile sonuçlanabilir.<sup>3,4,5</sup>

Uluslararası iş birliklerinin nadir hastalıklar konusunda yarataca-



**Dr. Ümit Dereli**  
AIFD  
Genel Sekreteri

ğı katma değer çok yüksektir. BM 2030 Gündemi, Sürdürülebilir Kalkınma Hedefleri (SKH) ve Evrensel Sağlık Kapsamı Hedefi gibi küresel politika gündeminde yer alan bir dizi önemli etkinlik, Nadir Hastalıklar Sivil Toplum Kuruluşları (STK) Komitesi’nin yakın bir tarihte kurulması, nadir hastalıklar konusunun ivme kazanmasına yardımcı olmuştur.<sup>6</sup> Hasta sayısının azlığı ve uzman sayısının yetersizliği dikkate alındığında bu iş birlikleri çok daha büyük bir önem taşır.

**Yürürlükteki yasal düzenlemeler yeterli mi?**

Nadir hastalıklara yönelik yasal

düzenlemeler ülkemiz için de bir politika önceliği olmalıdır. En son Avrupa İlaç Federasyonu EFPIA ile birlikte yaptığımız çalışmaya göre, 2015 ile 2017 arasında Avrupa İlaç Ajansı EMA’nın onayladığı 38 yetim ilacın sadece 5’i Türkiye’de geri ödenmektedir. Bu rakama yurt dışından getirilen ilaçlar da dâhildir. Biz bu orana bulunabilirlik oranı diyoruz. Türkiye maalesef %13 ile Avrupa’da bulunabilirliğin en düşük olduğu ülkelerden biridir. Yetim ilaçların bulunabilirliği Almanya ve İngiltere’de %90’dan fazladır. Daha 4-5 yıl önce ekonomik iflasın eşliğinden dönen Yunanistan’da bile %68’dir. Bu nedenle Türkiye İlaç



Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı (2015–2018) kapsamında da yer alan, nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçların daha hızlı bir şekilde hastalara ulaştırılması hedefinin konması çok değerli bir adımdır. Bu adımın desteklenmesi için, ruhsatlandırma ve geri ödeme de nadir hastalıklara özel süreçler tanımlanmalıdır. Buna göre öncelikli olarak gerekli mevzuat çalışmalarının hayata geçirilmesi hedeflenmelidir.

Aynı şekilde, kesin tedavisi bilinmeyen hastalık türlerine ilişkin mevcut durumun tespit edilip tedavi ve bakım yöntemlerinin belirlenmesi, hastaların ve yakınlarının problemlerine ilişkin çözüm yöntemlerinin geliştirilmesi amacıyla Meclis Araştırma Komisyonu kurulmasına ilişkin 09.02.2019 tarihli Resmî Gazete’de yayımlanmış TBMM kararı, bizler için sevindirici bir gelişmedir. Bizler de AIFD olarak, nadir hastalıkları olan hastalarımızın doğru tedaviye zamanında erişebilmeleri için tüm gücümüzle çalışmaya ve bu amaçla tüm paydaşlarla birlikte iş birliği yaparak elimizden gelen katkıyı sunmaya devam edeceğiz.

### Nadir hastalıklar alanında AIFD olarak ne gibi bir organizasyonunuz mevcut?

Bu alanda ihtiyacımız olan mevzuat çalışmalarının ve iş birliklerinin desteklenmesi için tüm paydaşlarla diyalog halinde olan bir komitemiz var. Nadir Hastalıklar Komitesi, her yıl bu alandaki bilimsel ve düzenleyici çalışmaların desteklenmesi adına oluşturduğu stratejik plan doğrultusunda çalışmalarını yürütüyor. Ekibimiz ruhsatlandırma, medikal ve klinik araştırmalar gibi departmanlarda çalışan, nadir hastalıklar ve yetim ilaçlara özgü deneyimi olan üye firma temsilcilerinden seçiliyor.

### Bu alanda elinizdeki veriler neler söylüyor?

Nadir hastalığı olan bir kişinin doğru tanıyı alması ortalama 8 yıl, hatta daha fazla sürebilirken bu tanıyı almak için birden fazla doktora görünmesi gerekiyor.<sup>7</sup> Dünya genelinde bugüne kadar tanımlanan yaklaşık 7 bin nadir hastalık bulunuyor.<sup>9</sup> Nadir hastalıkların %80’i genetik kökenli, geri kalanı ise viral, bakteriyel enfeksiyon, alerji ya da diğer çevresel faktörler sonucu ortaya çıkıyor.<sup>8,9,10</sup>

“Nadir hastalıklara yönelik en iyi kalitede sağlık hizmetinin sağlanması için bu alanlarda yeterli deneyime sahip sağlık hizmetleri uzmanlarının bulunması genellikle zordur. Az sayıdaki hasta nedeniyle nadir hastalıklarda sağlık uzmanlarının yeterli tecrübe kazanması da zor olabilir.”

Avrupa Birliği nadir hastalıkları, her 10 bin kişi arasından en fazla 5 kişide görülen hastalıklar olarak tanımlıyor.<sup>5</sup>

İlaç şirketlerini nadir hastalıklara yönelik araştırma yapmaya ve ilaç geliştirmeye teşvik etmek amacıyla nadir hastalıkların tedavisi için geliştirilen ilaçlara “Yetim İlaç” statüsü verilmesine olanak sağlayan yasal düzenlemeler büyük önem taşımaktadır. Yetim ilaç mevzuatı, yürürlüğe girdiği ülkelerde nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçlara erişimde önemli bir fark yaratmıştır. Örneğin, Avrupa Birliği’nde Yetim İlaçlar Yönetmeliği yürürlüğe girmeden önce nadir

hastalıklar için sadece 8 tedavinin ruhsat onayı varken, mevzuatın yürürlüğe girmesinden bu yana 125’ten fazla ürüne ruhsat onayı verilmiştir.<sup>12</sup>

AIFD’nin kendi üyeleri arasında 2018 yılı içinde yaptığı bir anket çalışmasına göre çok uluslu 14 ilaç firmasının nadir hastalıklar alanında geliştirdiği 226 yetim ilaçtan henüz 70’i ülkemizdeki hastaların erişimine sunulabilmiştir. Yine aynı anketin sonuçlarına göre çok uluslu 10 ilaç firmasının nadir hastalıklar alanında yürüttüğü 30’dan fazla klinik çalışmaya ülkemizden 300’den fazla hasta katılmıştır. Bu alandaki klinik çalışmaların desteklenmesi, yenilikçi tedavilerin daha fazla hastaya ulaştırılabilmesini ve tıbbın hizmetine daha hızlı sunulabilmesini sağlayacaktır.

#### KAYNAKLAR

<sup>1</sup> EURORDIS: European Organisation for Rare Diseases. The Voice of 12,000 Patients - Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe, 2013.

<sup>2</sup> EURORDIS: European Organisation for Rare Diseases. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority, 2005.

<sup>3</sup> Shafie AA, Chaiyakunapruk N, Supian A, et al. State of rare disease management in Southeast Asia. Orphanet journal of rare diseases 2016; 11:107.

<sup>4</sup> Ross IL. Exploring Rare Diseases in South Africa, a Personal Journey: Time for Electronic Record-keeping. Annals of medical and health sciences research 2016;6(1):1-3.

<sup>5</sup> Interfarma. Rare Diseases: Contributions for a National Policy. Special Health Editions - Volume V, 2013

<sup>6</sup> <https://www.ngocommitteerareddiseases.org/news/>

<sup>7</sup> <https://globalgenes.org/rare-facts/>

<sup>8</sup> EURORDIS: European Organisation for Rare Diseases. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority, 2005.

<sup>9</sup> EURORDIS: European Organisation for Rare Diseases. What is a Rare Disease?, 2007.

<sup>10</sup> Melnikova I. Rare diseases and orphan drugs. Nature reviews Drug discovery 2012;11(4):267-8.

<sup>11</sup> EuropaBio-EFPIA Joint Task Force. Development process of Orphan Medicines, 2015.

<sup>12</sup> European Commission. Medicinal products for human use: Orphan medicinal products. 2016. Available from: [http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm).