

# Türkiye'de Nadir Hastalıklar Raporu



**A**raştırmacı İlaç Firmaları Derneği (AİFD) girişimiyle IQVIA tarafından hazırlanan 'Türkiye'de Nadir Hastalıklar' raporu, ülkemizde 5 milyon üzerinde kişiyi etkileyen nadir hastalıklar için mevcut durum hakkında saptamalar yaparken, ulusal politika, altyapı ve Ar-Ge konularında öneriler de sunuyor.

Türkiye'de nadir hastalıklara sahip bireylerin doğru tanı alana kadar yaklaşık 7 yıl geçirdiğini ve ortalama 8 uzmanın kontrolünden geçtiğini ortaya koyan raporda ulusal politikalar, altyapı ve Ar-Ge başlıkları altında, 12. Kalkınma Planı'nda da vurgu yapılan, Türkiye'de nadir hastalıkların tanı ve tedavi süreçlerini geliştirmeye odaklı 19 öneri yer alıyor. Nadir hastalıklarla mücadeleyi, iş birlikleriyle güçlendirmeyi hedefleyen AİFD, 6 üyesinin desteğiyle hazırlanan raporun nadir hastalıklar alanındaki çalışmalar için bir referans kaynağı olmasını hedefliyor.

#### Raporda öne çıkan bulgular şöyle sıralanıyor:

- Türkiye'de 5 milyondan fazla bireyin herhangi bir nadir hastalığı olduğu tahmin ediliyor.
- Türkiye'de nadir hastalıklara sahip bireyler doğru tanı alana kadar yaklaşık 7 yıl geçiriyor ve yaklaşık 8 uzmanın kontrolünden geçiyor.

- Avrupa'ya kıyasla Türkiye'de çok yüksek olan akraba evliliği oranı (%5'in altına karşılık %23,2), ülkemizde nadir hastalıkların görülme sıklığının Avrupa seviyesinin üzerinde olabileceğini düşündürüyor.
- Dünya çapında, bugüne dek tanımlanmış yaklaşık 8 bin nadir hastalık buluyor ve bunlara her yıl yenileri ekleniyor.
- Tanımlı hastalıkların %70'ten fazlası genetik geçişli olmakla birlikte yaklaşık %70'i çocukluk çağında ortaya çıkıyor.
- Bugüne dek tanımlanmış nadir hastalıkların ancak %5'i için tedavi geliştirilebilmiştir.

#### Tarama çalışmaları ile 4 bin 500 çocuğun var olan hastalıklarının sonuçlarından korunması ve engellilik oluşumunun önüne geçilmesi sağlanıyor

- Ülkemizde 2021 sonu itibarıyla 6 nadir hastalık yenidoğan taraması programına dâhil edilmiş durumda.
- Türkiye'de yürütülen tüm yenidoğan tarama çalışmaları sayesinde yılda yaklaşık 4 bin 500 çocuğun var olan hastalıklarının sonuçlarından korunması ve engellilik oluşumunun önüne geçilmesi sağlanıyor.
- İtalya'da ve ABD'nin çeşitli eyaletlerinde 50'den fazla, Tayvan'da ise 26'dan fazla nadir hastalığın yenidoğan bebeklerde tarandığı göz önünde bulun-

durulduğunda Türkiye’de bu programın gelişim potansiyeli görülüyor.

### **Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yenilikçi ilaçların pazara erişim süreçlerinde başta süre olmak üzere çeşitli aksaklıklar yaşanıyor**

- Türkiye’de erişilen 8 yetim ilaçtan sadece 2’sinin ülkemizde ruhsatlı olduğu, diğerlerine Yurtdışı İlaç Listesi üzerinden erişildiği saptanmış durumda. Söz konusu ilaçlara EMA onayından itibaren Türkiye’ye Yurtdışı İlaç Listesi üzerinden geri ödemeli erişimin ortalama 461 günde sağlandığı, bu sürenin Almanya’da 102 gün olduğu gözlemleniyor.
- Ülkemizde 2009 yılından itibaren nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan “yetim ilaçlara” yönelik bir yasal düzenleme üzerinde çeşitli çalışmalar yapılmışsa da herhangi bir yasa ya da yönetmelik hayata geçirilmemiş durumda.
- Türkiye’deki hastalar, ABD Gıda ve İlaç Dairesi (Food and Drug Administration - FDA) veya Avrupa İlaç Kurumu (European Medicines Agency - EMA) tarafından yetim ilaç statüsü tanınmış ve bu statüsü hâlâ geçerli olan toplam 416 adet ilaçtan 151 adedine çeşitli şekillerde erişebiliyor. Bu ilaçların sadece 76 adedi Türkiye’de olmakla birlikte 75’i ülkemize Yurtdışı İlaç Listesi aracılığıyla getiriliyor.
- 2017-2020 yılları arasında EMA onayı alan 57 yetim ilacın incelendiği bir çalışmada bunların sadece 8’ine Türkiye’de geri ödemeli olarak erişilebildiği, bu sayının 21 olan Avrupa ortalamasının çok gerisinde kaldığı görülüyor.
- Türkiye’de çeşitli branşlardaki uzman hekim sayıları zaman içinde artış gösterirken ülkemizde kişi başına düşen uzman hekim sayısı henüz Ekonomik Kalkınma ve İşbirliği Örgütü

(OECD) ortalamasının oldukça gerisinde yer alıyor ve uzman hekimlerin ülke geneline dağılımında eşitsizlik gözleniyor.

Raporda nadir hastalıklarla ilgili bulguların yanı sıra ulusal politikalar, altyapı ve Ar-Ge olmak üzere üç konu odağında, **19 çözüm önerisi** de yer alıyor:

### **Raporda yer alan ulusal politika önerileri:**

1. Oluşturulacak ortak bir komisyon önderliğinde nadir hastalıklara özel ulusal plan, politika ve stratejilerin belirlenmesi ve uygulamasının takibi
2. Uluslararası standartlarla uyumlu nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ‘yetim ilaç’ tanımının belirlenmesi ve ilgili mevzuatın oluşturulması
3. Nadir hastalık tedavilerinde ruhsat sürecinin hızlandırılması
4. Nadir hastalık tedavilerine yönelik fiyatlandırma ve geri ödeme süreçlerinin iyileştirilmesi
5. Nadir hastalıkların tanı ve tedavisinde kullanılan test ve tıbbi cihazlara erişimin kolaylaştırılması
6. Türkiye’nin nadir hastalıklar konusunda dünyada önde gelen organizasyonlarda aktif şekilde yer alması
7. Nadir hastalıklar alanında kamu ve özel sektör iş birliklerinin hayata geçirilmesine ve kapsamının genişletilmesine zemin oluşturulması
8. Nadir hastalıklarda toplumun farkındalığını ve bilgi düzeyini artırmaya yönelik faaliyetler gerçekleştirilmesi
9. Hasta derneklerinin güçlendirilmesi ve uluslararası kuruluşlar ile iletişiminin geliştirilmesi

### **Raporda altyapı süreçlerine ilişkin yer alan öneriler:**

1. Nadir hastalıkların tanı ve tedavisinde görev alan uzman hekimlere erişimin artırılması

2. Nadir hastalıkların yönetiminde görev alacak, nadir hastalıklar üzerine eğitilmiş tıbbi destek hizmetleri ve sosyal hizmetler personellerine erişimin iyileştirilmesi
3. Birinci basamak sağlık kuruluşlarında görev yapan hekimlerin ve diğer sağlık personelinin nadir hastalıklarla ilgili farkındalık ve bilinç düzeyinin artırılması
4. Nadir hastalıklar alanında ulusal ve uluslararası referans ve iletişim ağlarının kurulması ve güçlendirilmesi
5. Tarama programı kapsamındaki hastalıkların genişletilmesi ve tarama sonucu risk grubunda olduğu belirlenen hastalara sunulan danışmanlık hizmetlerinin iyileştirilmesi
6. Nadir hastalıklara özel multidisipliner yaklaşımın benimsendiği uzmanlık merkezleri oluşturulması ve bu merkezler için akreditasyon kriterlerinin belirlenerek kontrolünün sağlanması
7. Nadir hastalık tanısı alan hastaların ve risk taşıyan bireylerin sağlık kayıtlarının düzenli tutulması ve takip edilmesi
8. Ülkemizde erişilebilen ancak henüz ruhsat onayı almamış, nadir hastalıklar alanında kullanılan tedaviler için gerçek yaşam verisi çalışması yapılabilmesinde esneklik sağlanması

### **Raporda Ar-Ge süreçlerine ilişkin yer alan öneriler:**

1. Nadir hastalıkların tanı ve tedavisine yönelik ürünlerin Türkiye’de geliştirilmesi için Ar-Ge faaliyetlerinin desteklenmesi, bu faaliyetler için uygun zemin oluşturulması ve teşviklerin sağlanması
2. Nadir hastalıklar alanında Türkiye’de gerçekleştirilen klinik araştırma sayısının artırılması ■

Raporun tamamına QR kodu tarayarak ulaşabilirsiniz:

