



II. Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Zirvesi

26 Mart 2026 Bilkent Otel - ANKARA

www.nadirhastaliklarzirvesi.com



TOPLANTI SONUÇ RAPORU



SUNUŞ

Başta T.C. Sağlık Bakanlığı olmak üzere ilgili Bakanlıklar ve kurumların iş birliği ile Nadir Hastalıklar Federasyonu ev sahipliğinde “Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Zirvesi”nin ikincisi 26 Mart 2026 tarihinde Ankara Bilkent Otel’de başarıyla gerçekleşti.

Sağlık Bakan yardımcısı Prof. Dr. Nurullah OKUMUŞ, Cumhurbaşkanlığı Sağlık Komisyonu üyesi ve Ankara Üniversitesi Rektörü Prof. Dr. Necdet ÜNÜVAR, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Rektörü ve Üniversite Hastaneleri Birliği Başkanı Prof. Dr. Nuri AYDIN, Cumhurbaşkanlığı Strateji Başkanlığı Plan ve Programlar Genel Müdürü Osman Nuri ERDEM, Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürü Doç. Dr. Muhammed Emin DEMİRKOL ve Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı Deniz ATAKAY”ın açılış konuşmalarıyla başlayan Zirve’ kapsamında 4 ayrı panel ve bir özel çalıştay gerçekleştirildi. İlgili Kurumlar, üniversiteler ve sektörel kuruluş ve STK temsilcilerinden 250’den fazla katılımı ile gerçekleştirilen II. Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Zirvesi; bu konuyla ilgili başarılı ve kalıcı politikaların geliştirilmesine ışık tutacak önemli konuşma ve sunumlarla sahne oldu.

Bu rapor; Nadir hastalıklar alanında ortak akıl ve iş birliği zemininin güçlendirilmesine yönelik, zirvede yapılan konuşma ve sunumlar kısmen özetlenerek ilgililerin istifadesine sunulmak üzere hazırlanmıştır.

Paydaşların katkı ve katılımıyla; nadir hastalıkların ortak bir sorumluluk anlayışıyla ele alındığı ve değer temelli, kapsayıcı, sürdürülebilir politika yaklaşımının desteklendiği zirveye katkı veren, katılan tüm taraflara teşekkür ederiz.



İÇİNDEKİLER

AÇILIŞ VE PROTOKOL KONUŞMALARI

Prof. Dr. Nurullah OKUMUŞ / Sağlık Bakanlığı Bakan Yardımcısı

Prof. Dr. Necdet ÜNÜVAR / Ankara Üniversitesi Rektörü, Cumhurbaşkanlığı Sağlık Politikaları Kurulu Üyesi

Prof. Dr. Nuri AYDIN / İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Rektörü, Üniversite Hastaneleri Birliği Derneği Başkanı

Osman Nuri ERDEM / Cumhurbaşkanlığı Strateji Başkanlığı Plan ve Programlar Genel Müdürü

Doç. Dr. M. Emin DEMİRKOL / Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürü

Deniz ATAKAY / Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı

PANEL-1

NADİR HASTALIKLARDA ULUSAL EYLEM PLANI ve SAĞLIK POLİTİKALARI

Moderatörler:

Prof. Dr. Onur Burak DURSUN / Sağlık Bilimleri Üniversitesi (Nadir Hastalıklar Bilim Kurulu Üyesi)

Gülnur GÖKMEN / Nadir Hastalıklar Federasyonu

Konuşmacılar:

Uzm. Dr. Murat GÜLŞEN / SHGM Nadir Hastalıklar Daire Başkanı

Prof. Dr. Çiğdem Seher KASAPKARA / Gazi Üniversitesi Öğretim Üyesi

Esra MUŞ / Sağlık Bakanlığı Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü, Standart ve Akreditasyon Daire Başkanı

PANEL – 2

NADİR HASTALIKLARDA ERKEN TANI ve YENİLİKÇİ ÇÖZÜMLER

Moderatörler:

Prof. Dr. F. Duygu ÖZEL DEMİRALP / TÜSEB Biyoteknoloji Enstitüsü Başkanı

Prof. Dr. Ercan MIHCI / Çocuk Genetik Derneği Başkanı

Çiğdem SAV / Nadir Hastalıklar Federasyonu

Konuşmacılar:

Dr. İbrahim KARAKUŞ / Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü

Tetkik ve Teşhis Hizmetleri Daire Başkanı

Prof. Dr. F. Tuba EMİNOĞLU / Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdürü

Doç. Dr. Büşranur ÇAVDARLI / Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

Uzm. Dr. Adnan KARAN / Sanofi Avrasya Nadir Hastalıklar Medikal Direktörü

Serap ÖZKURT KARAÇİÇEK / UCB Pharma Pazar Erişim, Sürdürülebilirlik ve Dış İlişkiler Direktörü

PANEL – 3

NADİR HASTALIKLARDA FİNANSMAN ve GERİ ÖDEME UYGULAMALARI

(Türkiye ve Dünya Perspektifi)

Moderatörler:

Prof. Dr. Zafer ÇALIŞKAN / Hacettepe Üniversitesi Öğretim Üyesi

Av. Güneş UYAR / Nadir Hastalıklar Federasyonu Genel Sekreteri

Konuşmacılar:

Osman Nuri ERDEM / Cumhurbaşkanlığı Strateji Başkanlığı Plan ve Programlar Genel Müdürü

Ayşegül GÜNBEY ÖZTEK / SGK, GSS Genel Müdürlüğü Yurtdışı Sağlık Hizmetleri Daire Başkanı

Prof. Dr. Fulya İlgin GÖNENÇ / Medipol Üniversitesi Hukuk Fakültesi Dekanı

Osman ŞAHİN / (Frontier View) Kıdemli Uygulama Yöneticisi

PANEL – 4

NADİR HASTALIKLARDA KORUYUCU HEKİMLİK ve SOSYAL UYGULAMALAR

(Genetik ve Yenidoğan Taramaları)

Moderatörler:

Prof. Dr. Mehmet GÜNDÜZ / Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

Deniz ATAKAY / Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı

Konuşmacılar:

Prof. Dr. Fatih ÖZALTIN / HÜGEN Müdürü (Hacettepe Üniversitesi Genom Bilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi)

Uzm. Dr. Rahşan ÇINAR / Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Çocuk ve Ergen Sağlığı Daire Başkanlığı Birim Sorumlusu



II. Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Zirvesi

26 Mart 2026 Bilkent Otel - ANKARA



AÇILIŞ KONUŞMALARI





Prof. Dr.
Nuru
OKI

II. Nadi
Nadim Has

Prof. Dr. Nurullah OKUMUŞ

Sağlık Bakanlığı Bakan Yardımcısı

Nadir Hastalıkların Bireysel, Toplumsal ve Ekonomik Yüğü

Değerli katılımcılar, öncelikle bu kıymetli organizasyon için teşekkürlerimi sunuyorum. Aslında bu alanda konuşulacak çok fazla başlığımız var. Hep ifade ettiğimiz gibi, "Nadir Hastalık" tanımı bu tabloyu anlatmakta yetersiz kalıyor; mevcut durumu "Nadir Görülen Çoğul Hastalıklar" olarak nitelendirmek çok daha isabetli olacaktır.

Toplumsal Etki ve Kronik Süreç

Bu hastalıklar tekil olarak ele alındığında toplumda az görölse de bütüne baktığımızda, her 12 ila 20 kişiden birinin nadir bir hastalıktan etkilendiğı gerçeğıyle karşı karşıyayız. Dünya nüfusunun yaklaşık %5 ile %7'sinin bu gruptaki hastalıklardan etkilendiğı artık literatüre girmiş bir bilgidir. Dolayısıyla bizler, toplumun çok büyük bir kesimini doğrudan ilgilendiren devasa bir meseleden bahsediyoruz.

Bu hastalıkların en temel özelliğı, büyük bir kısmının genlerimize nakşedilmiş, yani tabiri caizse kaderimizde yer alan hastalıklar olmasıdır. Üstelik bunlar, birkaç günde atlatılan geçici sağlık sorunları değildir; ömür boyu süren, kronik ve ilerleyici bir karakter taşırlar. Kısa süreli bir hastalıkta bile anlatacak çok şey bulurken, bir ömre yayılan nadir hastalık hikayelerinin hem birey hem de aile nezdindeki derinliğı, insanın romanlara veya ansiklopedilere sığmayacak kadar büyüktür.

Tanı ve Tedavideki Zorluklar

Nadir hastalıkların mücadelesi de tanısı da takibi de son derece güçtür. Tanı sürecindeki en ufak bir gecikme, yaşam boyu sürececek hasarları tetikleyebildiğı için her saniye kritiktir. Günümüzde gen tedavileri, bireyselleştirilmiş yaklaşımlar ve enzim replasman tedavileri gibi pek çok seçenekle umudumuz artsa da iki temel sorunla yüzleşiyoruz:

1. Bazı tedavilerin klinik etkinliğinin henüz tam anlamıyla kanıtlanmamış olması.
2. Ekonomik Yük: Maliyetler artık akıl almaz boyutlara ulaştı. Geçenlerde incelediğim bir dosyada, tek bir dozun fiyatı 4,4 milyon dolardı. Yıllık bazda tekrarlanan dozları hesaba kattığınızda, bu rakamları sadece bireylerin değil, devletlerin ve en güçlü sağlık sistemlerinin bile karşılaması neredeyse imkânsız hale geliyor. Bu konu, hepimizin ortak ve kanayan yarasıdır.

Bilgiye Erişim ve "Görünmezlik" Sorunu

Bu alanda bilgiye ulaşmak da bir o kadar zordur. Ailelerimiz çoğunlukla, "Adını dahi ilk kez duyduğumuz bir hastalıkla baş başa kaldık" diyerek çaresizliklerini dile getiriyorlar. Toplum genelinde de bu isimler bilinmediği için hastalarımız ve aileleri ne yazık ki göz ardı ediliyor, adeta "görünmez" sayılıyorlar.

Tedavi edilmediğinde fiziksel ve sosyal olarak toplumun dışına itilen bu bireyler, sesini duyuramayan sessiz bir yığın haline gelebiliyor. Bu duvarları yıkmak bizler için sadece tıbbi bir zorunluluk değil, aynı zamanda insani bir görevdir. Tanı alındığı andan itibaren başlayan o uzun ve meşakkatli sosyal yolculukta aileler, sadece hastalıkla değil, en yakın çevrelerindeki ön yargılarla dahi mücadele etmek zorunda kalıyorlar. Bu tablo, sosyal açıdan çok hızlı çözüm üretmemiz gereken bir alanı işaret etmektedir.

Erken Tanı:

Bir Kader ya da Tercihi Değiştirme Mücadelesi

Evet, nadir hastalıkların genlerimizde yazılı olması hasebiyle bir "kader" gerçeğinden bahsedebiliriz. Ancak bu hastalıklarla çaresizce baş başa kalmak bizim kaderimiz değildir. Çünkü nadir hastalıkların en temel özelliği, erken tanı konulduğunda tedavi ve yönetim imkanının bulunmasıdır. Dolayısıyla bizlerin, Sağlık Bakanlığı ve sağlık yöneticileri olarak en birincil görevi; bu hastalıkların erken tanısını koymak ve tedaviye erişimi kesintisiz sağlamaktır.

Tarama Programları: Evlilik Öncesi Yenidoğana Erken tanı spektrumumuzu her geçen gün daha da genişletiyoruz. Sadece yenidoğan aşamasıyla yetinmiyoruz.

- **Evlilik Öncesi ve Gebelik:** Artık riskleri daha yolun başında, evlilik öncesi tarama programlarıyla tespit edebiliyoruz. Bu uygulamaları hem ülkemizde hem de dünyada kararlılıkla hayata geçirdik.
- **Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çalışmaları:** Topuk kanı, görme ve işitme tarama programlarımız büyük bir başarıyla devam ediyor.
- **Yenidoğan Kritik Konjenital Kalp Hastalıkları Taraması:** Yakın zamanda başlattığımız bu program "Pals Oksimetre" yöntemiyle işliyor. Bu basit ama hayati dokunuşla bebeklerimizin hayatını kurtarıyor, ileride yaşayabilecekleri kronik sıkıntıların önüne daha en baştan geçiyoruz.

Ulusal Sağlık Göstergeleri ve Ölüm Hızına Etkisi

Erken tanı konulmayan nadir hastalıklar; ağır engellilik hallerine, kronik sorunlara ve maalesef kayıplara yol açmaktadır. Bu nedenle erken tanı çalışmaları, sadece bireysel bir sağlık hizmeti değil; bebek ve yenidoğan ölüm hızını doğrudan etkileyen, ulusal sağlık göstergelerimiz için hayati bir faktördür.

Bir ülkenin gelişmişlik ve refah düzeyinin dünyadaki en temel kriterlerinden biri hâlâ bebek ölüm hızıdır. Türkiye olarak son 20 yılda yürüttüğümüz etkin tarama ve izlem programları sayesinde muazzam bir dönüşüm gerçekleştirdik:

- **5 Yaş Altı Çocuk Ölüm Hızı:** 20 yıl önce binde 40'lı seviyelerdeyken, bugün bu rakamı binde 10,9 seviyelerine indirmeyi başardık.
- **Bebek Ölüm Hızı:** Binde 31,5 seviyelerinden 8,9'a kadar gerilemiş durumdadır.

Yenidoğan Verilerinde Büyük Dönüşüm

Ben bir çocuk hekimi ve aynı zamanda bir yenidoğan uzmanıyım. Bu yüzden bu veriler benim için sadece soğuk rakamlardan ibaret değil; her biri kurtarılan, hayata tutunan bir evladımız demektir. 2000'li yılların başında binde 17 civarında olan yenidoğan ölüm hızımız, bugün bakanlığımızın güçlü sağlık altyapısı ve etkin çalışmalarıyla binde 5 seviyelerine kadar düşmüştür. Elbette bu başarıyla yetinmiyoruz. Hedefimiz, bu verileri gelişmiş dünya standartlarının da üzerine taşımak ve her bebeğimize en sağlıklı yaşam başlangıcını sunmaktır.

Teknolojik Vizyon ve Yerli Tedavi Stratejileri

Baş Döndüren Teknolojik Gelişmeler

Günümüzde biyoteknoloji, bilişim ve bilgi sistemleri alanında gerçekten baş döndürücü gelişmeler yaşanıyor. Bu ilerlemeyi özellikle ilaç sanayisinde; kişiselleştirilmiş tedaviler ve gen terapileri özelinde somut bir şekilde gözlemliyoruz. Neredeyse her gün yeni bir yöntemle karşılaşyoruz. Nadir hastalıkların kronik doğası ve doğrudan hedef kitleye özel çözümler gerektirmesi, bu alanı küresel ilaç sanayisinin de ana odak noktalarından biri haline getirmiş durumdadır.

“Etrafında Dönenler” Değil, “Yanına Oturanlar” Olmalıyız

Nadir hastalıklar, doğası gereği mutlak bir multidisipliner yaklaşım gerektirir. Şöyle bir tablo hayal etmenizi istiyorum: Merkeze hastamızı ve ailesini koyun; çevresinde ise sağlık sistemleri, hekimler, sosyal hizmet uzmanları, sivil toplum kuruluşları ve ilaç firmalarından oluşan devasa bir çember... Herkes bu merkezin etrafında bir döngü içerisinde.

Ancak en ortada, çaresizce bir destek ve umut ışığı bekleyen bir birey var. Bizim asıl görevimiz, o kişinin etrafında sadece birer “sistem dişlisi” gibi dönmek değildir. Bizim sorumluluğumuz; o çemberden çıkıp hastanın yanına oturmak, onunla aynı hizaya gelmek ve o ağır yükü gerçekten omuzlamaktır. Teknolojiyi de bilişimi de ancak bu amaca hizmet ettiği sürece kıymetli araçlar olarak görmeliyiz.

Umut Suistimaliyle Mücadele ve Yerli Üretim Potansiyeli

Nadir hastalıklar alanında yürütülen çalışmaların yoğunluğu, maalesef bazen canımızı yakan tabloları da beraberinde getiriyor. Etkinliği henüz klinik olarak kanıtlanmamış yöntemlerin ailelere birer “kesin umut” gibi sunulması, bizim en büyük hassasiyet noktamızdır. Rabbim kimseyi böyle bir sınavla imtihan etmesin; ancak böyle bir durum başınıza geldiğinde, tutunacak bir dal arayan ailenin veya bireyin her fırsata nasıl sarıldığını çok daha net görüyorsunuz.

Bizim bilim insanları ve sağlık yöneticileri olarak temel vazifemiz; en doğru, en etkin ve maliyet-etkin tedaviyi

vatandaşımıza sunmaktır. Bugün milyonlarca dolar değer biçilen bazı ilaçların temel yapısına baktığımızda, aslında basit bir enzim yapısından veya birkaç amino asitten oluştuğunu görüyoruz. Ülkemizdeki akademisyenler ve araştırmacılar, bu tedavileri geliştirebilecek her türlü kapasiteye sahiptir. Bizler, bu yüksek maliyetli tedavileri çok daha ulaşılabilir rakamlarla her bir bireyimize sunabilmek adına var gücümüzle çalışıyoruz.

Stratejik Adımlar ve İş Birliği Çağrısı

Sayın Bakanımızın büyük destekleriyle, TÜSEB bünyesinde gen ve enzim tedavileri üzerine üretim çalışmalarımıza başlamış bulunuyoruz. Ancak takdir edersiniz ki bu, sadece Bakanlık olarak tek başımıza omuzlayabileceğimiz bir yük değildir.

Buradan sivil toplum kuruluşlarımıza, derneklerimize ve federasyonlarımıza bir çağrıda bulunmak istiyorum: Lütfen bizlere sadece tek bir hastalığın temsilcisi olarak gelmeyin. Biz kuşkusuz her hastalığa ve her bireye ulaşmak istiyoruz; ancak daha güçlü bir iş birliği zemini için el ele vermemiz, üniversitelerimiz ve araştırma merkezlerimizle bütünsel bir stratejiyle hareket etmemiz gerekiyor. Eğer kendi gen ve enzim tedavilerimizi kendi yerli imkanlarımızla geliştirmesek, bir süre sonra bu devasa ekonomik yükün sürdürülebilirliği imkansız hale gelecektir.

Sürdürülebilir Ödeme Modelleri ve Bilimsel Kararlılık

Performansa Dayalı Ödeme ve Regülasyon Stratejisi

Yüksek maliyetli tedaviler konusunda bugün Amerika, Fransa ve Hollanda gibi ülkeler artık çok daha katı kriterler uygulamaya başladı. Bu ülkeler "Risk Paylaşımı" veya "Performansa Dayalı Ödeme" modellerine geçiş yapıyorlar. Yani özetle; "Ben bu tedavi maliyetini karşılarım ancak tedavi hedeflenen faydayı sağlıyorsa bu ödemeyi yaparım" diyorlar.

Ülke olarak bizim de bu sisteme geçmemiz artık bir zorunluluktur. Bir yanda tedavi hakkı olan ve umutla bekleyen ailelerimiz, diğer yanda ise bu safiyane umudun ve kamu kaynaklarının suistimal edilmemesi gerçeği var. Sağlık Bakanlığı olarak en kritik görevimiz; düzenleyici (regülatör) rolümüzü tavizsiz bir şekilde uygulayarak, klinik etkinliği kanıtlanmış tedavileri en hızlı şekilde vatandaşımıza ulaştırmaktır.

Bütünsel Koordinasyon Gücü

Bu süreçleri başarıya ulaştırmak için bilim insanlarımızın, üniversitelerimizin ve sivil toplum kuruluşlarımızın desteği hayati önem taşıyor. Daha önce de belirttiğim gibi; biz sizin etrafınızda dönmek değil, sizin yanınızda oturmak istiyoruz. Ancak bunun yolu, tam bir eş güdüm ve el birliğiyle hareket etmekten geçiyor. Nadir hastalıklar sadece bir sağlık sorunu değildir; eğitimden istihdama, sosyal destekten hukuki haklara kadar uzanan çok paydaşlı ve bütünsel bir meseledir.

Dezenformasyon ve Topuk Kanı Tartışmaları Üzerine

Sözlerimi tamamlamadan önce, son dönemde hepimizin mesaisini ve enerjisini haksız yere meşgul eden bir konuya değinmek istiyorum. Bir tarafta kıymetli hocalarımız işlerini güçlerini bırakıp bilimin ışığında bizlere destek verirken; diğer tarafta kaynağını anlayamadığımız ilginç bir dirençle karşılaşıyoruz. Maalesef aşı karşıtlığının yanına şimdi de bir "topuk kanı taraması" karşıtlığı eklenmeye çalışılıyor.

Sosyal medyada örgütlenen bazı grupların, Sayın Bakanımız Prof. Dr. Kemal Memişoğlu'na hitaben yazdıkları akıl dışı iddiaları dehşetle takip ediyoruz. "Yeni doğan bebeklerin topuğundaki üreme noktaları neden deliniyor?" veya "Refleksolojiye göre topuk bölgesi üreme organlarını temsil eder, çocukların gelecekteki fonksiyonlarını mı bozuyorsunuz?" gibi hiçbir bilimsel temeli olmayan iddialar ortaya atılıyor.

Bilimin Işığında Sarsılmaz Kararlılık

İşin trajikomik yanı, bu iddiaları destekleyen tek bir bilimsel çalışma veya literatür bilgisi mevcut değildir. Bugün en gelişmiş yapay zeka araçlarına veya tıbbi veri tabanlarına sorsanız dahi karşınıza hiçbir veri çıkmaz; çünkü bu iddia tamamen hayal ürünüdür.

Bu tür asılsız söylemlerle yolumuza taş koymaya çalışanları, kullanılan ağır ifadeleri veya tazminat tehditlerini asla dikkate almıyoruz. Bizim tek bir önceliğimiz var: Bir tek bebeğimizin dahi nadir bir hastalık nedeniyle engelli kalmasını veya hayatını kaybetmesinin önüne geçmek. Bilimin rehberliğinde, tarama programlarımızı aynı kararlılıkla sürdüreceğiz.

Şunu da teknik bir not olarak ekleyeyim; bu programın adı "Topuk Kanı Tarama Programı"dır. Ancak biz kanı illa topuktan almak zorunda da değiliz, önemli olan o numunenin en sağlıklı şekilde sisteme dahil edilmesidir.

Bilimsel Veriler Işığında Topuk Kanı ve Aşı Gerçeği

Neden Topuk Kanı Tercih Ediliyor?

Kamuoyunda merak edilen teknik bir konuya açıklık getirmek isterim: Neden topuk kanı? Aslında klinik ortamda bebeğimizden halihazırda damar yoluyla kan alınması gerekiyorsa, sağlık personelimiz o enjektördeki kandan tarama kağıdına damlatma işlemini zaten gerçekleştiriyor. Hatta damardan alınan kan; daha az ağrılı olması, daha güvenilir sonuç vermesi ve hemoliz (kan hücrelerinin parçalanması) riskinin düşüklüğü açısından oldukça avantajlı bir örnektir.

Ancak her yeni doğan bebeği sağlıklı bir şekilde taburcu ederken damar yolu açmak, ciddi bir uzmanlık ve girişimsel süreç gerektirir. Oysa topuktan kan almak; eğitilmiş her sağlık çalışanının kolaylıkla uygulayabileceği, bebeğe en az müdahale ile en hızlı sonucu veren ve bu pratikliği sayesinde tüm dünyada standart kabul edilen bir yöntemdir. Bunun üzerinden "üreme noktalarının hasarlanması" gibi safsatalar üretmek, bana göre cehaletten öte, kasıtlı bir propagandadır. Bilim insanları olarak bu tür dezenformasyonlara karşı vatandaşlarımızı uyarmak asli sorumluluğumuzdur.

Aşı Karşıtlığı ve "Toplam Yarar" İlkesi

Benzer asılsız iddialarla aşı karşıtlığında da karşılaşyoruz. "Genlerimizi değiştiriyorlar" ya da "İçindeki koruyucu maddeler zararlı" gibi söylemler bilimsel gerçeklerle bağdaşmamaktadır. Şunu unutmamalıyız: Her gün kullandığımız en basit şuruplarda veya tabletlerde dahi raf ömrünü ve stabiliteyi sağlamak için koruyucu maddeler mevcuttur.

Tıbbi her müdahalede, en basit ilaçta bile alerjik reaksiyon veya anafilaksi riski teorik olarak her zaman vardır. Ancak biz bilimsel değerlendirmelerimizde her zaman "toplam yarar" ilkesine bakarız. Aşılar, insanlık tarihinin en büyük sağlık başarılarından biridir. Bilimin ve verinin ışığında, çocuklarımızı önlenemez risklerden korumak için doğru bildiğimiz yolda kararlılıkla yürümeye devam edeceğiz.

Dezenformasyonla Topyekün Mücadele

Aşı karışıklığının yanına "topuk kanı karışıklığının" eklenmesi bizleri derin bir endişeye sevk ediyor. Bu noktada üniversitelerimize, derneklerimize ve bilim insanlarımıza büyük görevler düşüyor. Ancak en kritik paydaşımız basın ve yayın organlarıdır. Topluma ulaşmada en kestirme yol olan medyanın, halkı bilinçlendirmesi ve bu bilimsel gerçekleri bıkmadan anlatması gerekmektedir. Yaptığımız her taramanın, sağladığı hayati faydalarla toplum sağlığının sigortası olduğunu her platformda dile getirmeliyiz.

Dünden Bugüne Geleceğe Dair Umutlarımız Artıyor

Sözlerimi bitirirken bir gözlemimi paylaşmak istiyorum. Kendi asistanlık yıllarıma, yani yaklaşık 15-20 yıl öncesine döndüğümde; nadir hastalıklar bugünkü kadar gündemimizde değildi. İlk dernekler kurulmaya başladığında bu çabaları anlamlandırmakta zorlananlar bile olmuştu.

Ancak bugün geldiğimiz noktada; toplumda ve bilim camiasında oluşan bu yüksek bilinç bizlere büyük bir güç veriyor. Nadir hastalıkların artık "görünmez" olmaktan çıkıp devletin ve bilimin ana gündem maddelerinden biri haline gelmesi, gelecekte çok daha hayırlı ve başarılı sonuçlar alacağımızın en büyük teminatıdır.

Bu zirvenin hayırlı sonuçlara vesile olmasını diliyor, emeği geçen herkese teşekkürlerimi sunuyorum. Kalın sağlıcakla.



Prof. Dr. Necdet ÜNÜVAR

Ankara Üniversitesi Rektörü,
Cumhurbaşkanlığı Sağlık Politikaları Kurulu Üyesi



Nadir Hastalıklar: Görünenden Daha Büyük Bir Gerçeklik

Çok kıymetli dostum Sağlık Bakan Yardımcımız Nurullah Hocam, değerli rektörlerimiz, Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanımız Sayın Deniz Hanım, Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı'nın kıymetli temsilcileri, genel müdürlerimiz, saygıdeğer hocalarımız ve değerli katılımcılar; hepinizi en içten saygı ve muhabbetlerimle selamlıyorum. Nadir Hastalıklar Federasyonu tarafından düzenlenen bu stratejik zirvede sizlerle bir arada bulunmaktan büyük bir memnuniyet duyduğumu ifade ederek sözlerime başlamak isterim.

“Nadir” Olanın Yaygın Etkisi

Benden önce kürsüye çıkan değerli konuşmacılarımızın da altını çizdiği üzere; aslında “nadir” olarak tanımladığımız bu tablo, toplumsal ölçekte hiç de nadir rastlanan bir durum değildir. Sadece Türkiye özelinde baktığımızda, en az 7 milyon insanımızı birincil olarak etkileyen bir gerçeklikten bahsediyoruz. Milyonlarca vatandaşımızı doğrudan ya da dolaylı olarak ilgilendiren, ekonomik yükü ve sosyal boyutları son derece yüksek olan bu mesele, sadece ülkemizin değil tüm dünyanın ortak sorunudur. Bu sebeple nadir hastalıklar konusu, sürekli güncel tutulması ve çok yönlü olarak ele alınması gereken bir alandır.

Ankara Üniversitesi'nin Vizyoner Yaklaşımı

Ankara Üniversitesi olarak nadir hastalıklar alanını akademik ve insani bir öncelik olarak görüyoruz. Bu konudaki çalışmalarımızı kararlılıkla sürdürüyoruz. 2020 yılı Ağustos ayında rektörlük görevine başladığım dönemde, henüz İVEK Başkanlığı görevini yürütürken bu konu gündemimize gelmişti. Nadir Hastalıklar Komisyonu Başkanımız Burcu Hanım konuyu bana aktardığında, üniversitemiz nezdinde vakit kaybetmeden harekete geçme kararı aldık.

Akademik Yapılanma ve Araştırma Merkezi

Nadir hastalıklar her ne kadar erişkin popülasyonu da ilgilendirse de ağırlıklı olarak çocuk hekimliğinin uzmanlık alanına girmektedir. Nitekim Sayın Bakan Yardımcımız Nurullah Bey de bir çocuk hekimi olarak bu alana büyük

emek vermektedir. Biz de bu süreçte Cebeci Hastanesi Başhekimimiz Prof. Dr. Tanıl Kendirli ile istişare ederek, üniversitemiz bünyesinde bu konuda yetkinleşmiş isimleri belirledik.

Daha önceki rektörümüz döneminde Belçika ve İngiltere gibi merkezlerde eğitim alarak tecrübe kazanan arkadaşlarımızdan Fatma Tuba Eminoğlu ile bir araya gelerek süreci detaylandırdık. Ankara Üniversitesi'nde nadir hastalıklar alanında bir araştırma merkezi kurulması için gerekli adımları süratle attık ve bu bilimsel altyapıyı kurumsal bir kimliğe kavuşturduk.

Türkiye'nin Müstakil İlk ve Tek Nadir Hastalıklar Merkezi

Üniversitemizde aldığımız bu kararı hızla hayata geçirdik ve sadece bir birim kurmakla kalmayıp, bu merkezin fiziki altyapısını da inşa ettik. Bugün gururla ifade edebilirim ki; Ankara Üniversitesi bünyesinde Türkiye'de nadir hastalıklar alanında müstakil binaya sahip sayılı merkezlerden birini hayata geçirdik. İki buçuk katlı binamızın bir katını Faz 1 merkezi, diğer bir buçuk katını ise tamamen Nadir Hastalıklar Merkezi olarak konumlandırdık. Türkiye'de 5-6 üniversitemizde bu alanda merkezler bulunuyor ancak müstakil bir binada münhasıran bu konuya odaklanan tek merkez Ankara Üniversitesi'ndedir.

Sosyal Boyut ve Algı Yönetimi

Nadir hastalıklar genellikle medyanın gündemine trajik hikayelerle geliyor; Sayın Cumhurbaşkanımızın ziyaretlerinde tekerlekli sandalyedeki bir evladımızın ilaç talebiyle merhamet duygularına hitap eden tablolarla bu meseleyi tanıyoruz. Bir başka açıdan bu işin çok büyük bir mali ve tıbbi portresi de var. Hekimlerimiz gayet iyi bilir; örneğin SMA Tip 1'de kısmi başarı sağlanırken, Tip 2'de başarı şansı oldukça düşüktür. Buna rağmen kamuoyunda her koşulda her ilacın verilmesi gerektiğine dair genel bir algı oluşabiliyor. Biz üniversitemizde olayı sadece tıbbi boyutuyla ya da akademik yayın odaklı bir konu olarak ele almadık. Bu mesele, her şeyden önce derin bir sosyal konudur.

Bütünleşik Bilim ve Danışma Kurulu

Meseleyi tüm boyutlarıyla ortaya koyabilmek adına, oluşturduğumuz bilim ve danışma kurulunda yalnızca sağlık profesyonellerine yer vermedik. Kamu temsilcileri, sivil toplum kuruluşları, iletişim uzmanları ve farklı disiplinlerden isimleri bir araya getirdik. Çünkü inanıyoruz ki nadir hastalıklar; sosyal, ekonomik ve toplumsal ayakları olan çok yönlü bir meseledir. Bu konuyu bugünün bir problemi olarak değil, yarınların çözümü olarak görüyor ve bütüncül bir bakış açısıyla ele alıyoruz.

“Mütemmim” Olmanın Gücü

Burada özellikle “mütemmim” kavramını vurgulamak isterim; yani birbirini tamamlayan unsurlar... Pandemi süreci bizlere bu kavramın hayatiyetini acı bir şekilde öğretti. Pandemi öncesinde DSÖ'nün kapasite ölçümlerinde ABD, İngiltere ve Fransa gibi ülkeler ilk sıralarda, Türkiye ise 21. sırada gösteriliyordu. Ancak kriz anı geldiğinde gördük ki, o devasa ülkeler en basit koruyucu ekipmana, bir maskeye dahi ulaşmakta aciz kaldılar.

Bu tecrübe bize gösterdi ki sistemler; ancak birbirini tamamlayan unsurlar bir arada, güçlü bir koordinasyonla hareket ederse ayakta kalabilir. Nadir hastalıklar alanı da “mütemmim” kavramına en çok yakışan başlıktır. Ekonomi, sağlık, akademi, medya ve sivil toplum... Bürokratlardan kanaat önderlerine kadar topluma mesaj verme gücü olan tüm kurumların tek bir vücut halinde hareket etmesi şarttır.

Bu tür toplantıları, bu kolektif bilinci diri tuttuğu için son derece kıymetli buluyorum. Emeği geçen herkese teşekkür ediyor, hepinizi saygıyla selamlıyorum.

Prof. Dr. Nuri AYDIN

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Rektörü,
Üniversite Hastaneleri Birliği Derneği Başkanı



Tıbbi Keşifler ve Bilimsel Sorumluluk Çerçevesinde Nadir Hastalıklar

Sayın Bakanım, değerli rektörlerim ve kıymetli katılımcılar; Nadir Hastalıklar ve Nadir Yaşamlar Zirvesi vesilesiyle sizlerle bir arada bulunmaktan büyük bir memnuniyet duyuyorum. Bu anlamlı organizasyonu hayata geçiren Nadir Hastalıklar Federasyonu'na içtenlikle teşekkür ederim. Hayatta nadir olan her şey doğası gereği kıymetlidir; ancak söz konusu sağlık olduğunda, bu nadirlik beraberinde yönetilmesi gereken büyük bir sorumluluk ve yüksek maliyetli tedavi süreçlerini getirmektedir.

Tarihsel Miras ve Tanımlama Süreçleri

Nadir hastalıklar bazen tıp literatürüne ilk kez giren, yeni tanımlanan tablolar olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu noktada kurumum Cerrahpaşa'nın gurur kaynaklarından biri olan Prof. Dr. Hulusi Behçet'i anmak isterim. Onun tanımladığı Behçet hastalığı da ilk dönemlerde nadir bir hastalık olarak kabul ediliyordu. Unutulmamalıdır ki bir hastalığın görülme sıklığı coğrafyaya göre değişkenlik gösterebilir; bir ülkede çok nadir rastlanan bir durum, bir başka coğrafyada daha yaygın bir sağlık sorunu olarak karşımıza çıkabilir.

Teknolojik Gelişmeler: İki Ucu Keskin Kılıç

Genetik test teknolojilerinin hızla gelişmesi, nadir hastalıkların keşfini ve tanımlanmasını ciddi oranda artırmıştır. Ancak bu durum, tabiri caizse "iki ucu keskin bir kılıç" gibidir. Bir yandan teşhis gücümüzü artırırken, diğer yandan yönetilmesi oldukça güç ve hassas bir süreci tetiklemektedir. Özellikle etkinliği henüz tam anlamıyla kanıtlanmamış yöntemlerin, faydası kısıtlı tedavilerin ya da endikasyon dışı uygulamaların gündeme gelmesi bizi dikkatli olmaya zorlamaktadır. Bu alanın ilaç endüstrisinin ve sanayinin bu denli odağında yer alması, bizlerin bilimsel araştırmaları çok daha titiz ve güçlü bir zeminde yürütmemizi zorunlu kılmaktadır.

Bütüncül Sosyal Farkındalık

Nadir hastalıkları sadece laboratuvar verileri ve tıbbi müdahalelerle sınırlı bir alan olarak görmemeliyiz. Bu mesele, tıbbi olduğu kadar sosyal bir olgudur. Nadir hastalıklarla mücadele eden bireylerin sosyal hayatta kendilerine yer bulabilmeleri, dışlanmamaları ve toplumdaki farkındalığın artırılması en az tedavi süreçleri kadar kritiktir. Bu kıymetli toplantının hem bilimsel hem de sosyal farkındalık açısından sektörümüze ve hastalarımıza önemli katkılar sağlayacağına yürekten inanıyorum. Emeği geçen herkese teşekkürlerimi sunuyorum.

Osman Nuri ERDEM

Cumhurbaşkanlığı Strateji Başkanlığı
Plan ve Programlar Genel Müdürü



Teknolojik Dönüşüm ve Sürdürülebilir Yönetim Stratejileri

Sayın Bakanım, Sayın Rektörler, Sayın Genel Müdürler, kıymetli hocalarımız ve değerli katılımcılar; hepinizi saygı ve hürmetle selamlıyorum. Tıp biliminde ve dijitalleşme alanında tanıklık ettiğimiz baş döndürücü gelişmeler, geçmişte hayal dahi edilemeyen pek çok imkânı bugün insanlığın hizmetine sunmaktadır. Gen ve hücre tedavilerinden yapay zekâ uygulamalarına kadar uzanan bu geniş teknolojik yelpaze, eskiden tedavisi imkânsız görülen pek çok hastalık için artık güçlü birer umut kaynağıdır.

İmkânların Doğru Yönetimi ve Küresel Zorluklar

Bu gelişmeler elbette bizler için son derece sevindiricidir; ancak bu imkânların doğru yönetilmesi, en az bu teknolojilerin keşfi kadar kritik bir öneme sahiptir. Zira doğru yönetilemeyen imkânlar, beraberinde yönetilmesi güç maliyetleri ve yapısal zorlukları da getirebilmektedir. Bu sürecin nasıl bir stratejiyle yönetileceği meselesi, sadece ülkemizin değil, tüm dünyanın öncelikli gündemidir ve tüm paydaşların tam bir eş güdümlü çalışmasını zorunlu kılan bir alan olarak karşımıza çıkmaktadır.

Kişiselleştirilmiş Tıp ve Toplumsal Etki

Günümüzde tıp bilimi giderek daha fazla kişiselleşmekte, standart uygulamalardan bireye özgü çözümlere doğru evrilmektedir. Nadir hastalıklar, tekil bazda düşük prevalansa sahip gibi görünse de toplu olarak ele alındığında toplumun oldukça geniş bir kesimini doğrudan etkileyen devasa bir alan oluşturmaktadır. Bu büyüklükteki bir tablonun, yönetsel açıdan ihmal edilmesi ya da göz ardı edilmesi mümkün değildir.

Yeni Nesil İş Birliği Modelleri

Yaşanan tüm bu bilimsel ve teknik gelişmeler, kamu ve özel sektörün geleneksel kalıpların dışına çıkarak yeni ve sürdürülebilir modeller geliştirmesi gerektiğini açıkça ortaya koymaktadır. Stratejik planlama ve programlama süreçlerimizde bu yeni nesil modellere olan ihtiyaç her geçen gün daha da belirginleşmektedir.

Bu vesileyle, böylesine verimli bir iletişim ve tartışma zemini oluşturulmasına katkı sağlayan, emeği geçen herkese teşekkürlerimi sunuyorum. Hepsinizi saygıyla selamlıyorum.

Doç. Dr. M. Emin DEMİRKOL
Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürü



Halk Sağlığı Perspektifinden Nadir Hastalıklar: Koruma, Tarama ve Sürekli Eğitim

Sayın Bakanım, Sayın Rektörler, kıymetli genel müdürlerimiz ve Türkiye'nin dört bir yanından gelen değerli akademisyenler; hepinizi saygı ve muhabbetle selamlıyorum. Bugün burada, görülme sıklığı düşük olsa da birey, aile ve toplum üzerindeki etkileri son derece derin olan nadir hastalıkları bütüncül bir yaklaşımla ele almak için toplandık. Nadir hastalıklar sadece tedavi edici hizmetlerle sınırlı bir alan değildir; bu süreci erken tanı, koruyucu hekimlik ve güçlü sosyal destek mekanizmalarıyla bir bütün olarak yönetmek zorundayız.

Erken Tanıda Tarama Programlarının Gücü

Özellikle genetik ve yenidoğan tarama programları, hastalıkların henüz klinik belirti vermeden tespit edilmesine imkân tanıyan, yaşam kalitesini doğrudan artıran en kritik halk sağlığı hizmetlerimizdir. Sağlık Bakanlığı olarak bu kapsamda çok sayıda tarama programını başarıyla yürütüyoruz. Ancak şunu özellikle vurgulamak isterim: Nadir hastalıklar sadece Sağlık Bakanlığı'nın omuzlarındaki bir konu değildir. Bugün burada bizlerle olan Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığımız, diğer bakanlıklarımız, sivil toplum kuruluşlarımız ve akademisyenlerimizle birlikte bu meseleyi ulusal bir seferberlik ruhuyla sahiplenmeliyiz.

"Sağlıklı Türkiye Yüzyılı" Vizyonu

Sayın Bakanımızın liderliğinde ortaya koyduğumuz "Koruyan, Geliştiren, Üreten Sağlık Modeli" ve "Sağlıklı Türkiye Yüzyılı" vizyonu doğrultusunda; etkin koruma, nitelikli tarama ve takip süreçlerini her geçen gün güçlendiriyoruz. Şu an ulusal düzeyde 6 farklı hastalığı başarıyla tanıyoruz. Yenidoğan döneminden itibaren başlayan bu süreçleri, evlilik öncesi taramalarla destekleyerek hastalıkların erken dönemde tespitini ve etkin takibini sağlıyoruz. Tüm bu operasyon, bilimsel komisyonlarımızın rehberliğinde ve Genel Müdürlüğümüzün koordinasyonunda, 81 ilimizi kapsayan devasa bir ağ üzerinden yürütülmektedir.

Saha Tecrübesi ve Aile Hekimliği Eğitimleri

Halk sağlığı penceresinden baktığımızda, nadir hastalıklarla yaşayan vatandaşlarımızı sadece "nadir" değil, en "değerli" bireyler olarak görüyoruz. Bu anlayışı sahaya yansıtmak adına aile hekimlerimize yönelik kapsamlı bir eğitim

seferberliği başlattık. Kasım ayından bu yana, aile hekimlerimizin mesleki bilgilerini sahadaki tecrübeyle harmanlayan yüz yüze ve dijital eğitimlerimizin 6. ayını tamamladık.

Sayın Bakanımızın talimatları doğrultusunda, bu yılın bir ayını tamamen “nadir hastalıklar ve çocuk hastalıkları” özelindeki eğitimlere ayıracağız. Türkiye genelindeki tüm aile hekimlerimiz ve aile sağlığı çalışanlarımız; pre-test, post-test ve dijital takip süreçlerini içeren bu gelişim programıyla bilgilerini güncelleyecekler. Kıymetli akademisyenlerimizin desteğiyle yürüteceğimiz bu farkındalık çalışması, sahada erken teşhis başarılarımızı çok daha yukarıya taşıyacaktır.

Bu verimli sempozyumun; erken tanı, tedavi ve farkındalık arasındaki bağları güçlendireceğine inanıyor, katkı sunan tüm paydaşlarımıza teşekkürlerimi sunuyorum.



Deniz ATAKAY

Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı



Ortak Bir Gelecek İçin Nadir Bir Dayanışma

Sayın Bakanım, Sayın Rektörlerimiz, Genel Müdürlerimiz, değerli hasta dernekleri, kıymetli paydaşlarımız, akademisyenler ve sevgili destekçilerimiz; hepinizi Nadir Hastalıklar Federasyonu adına sevgi, saygı ve bitmek bilmeyen bir umutla selamlıyorum. Ne kadar tecrübe kazanırsak kazanalım, neyi başarırırsak başaralım bu kürsüye çıktığımızda o ilk günkü heyecanımızı yenemiyoruz. Bugün burada yalnızca bir toplantı yapmak için değil; ortak bir hayatı paylaşmak, sorumluluklarımızı bölüşmek ve en önemlisi birlikte çözüm üretebilmek için bir aradayız.

Nadir Ama Etkisi Yaygın Yaşamlar

Nadir yaşamların her biri, içinde büyük bir mücadele ve sessiz bir çırpınış barındırıyor. Bizler çok iyi biliyoruz ki; bu hastalıkların isimleri nadir olsa da birey ve aile üzerindeki etkileri asla nadir değildir. Bu aileler sadece tanı ve tedaviye ulaşmakta değil; eğitimden istihdama, sosyal kabulden hukuki haklara kadar hayatın her alanında bariyerlerle karşılaşıyorlar. Çoğu zaman bu bireyler, bazen fiziksel bazen de zihniyet bariyerleriyle toplumun dışına itiliyorlar.

Bütünleşik Bir İnsan Hakkı Mücadelesi

Tam da bu noktada bir gerçeğin altını kalın çizgilerle çizmek istiyoruz: Nadir hastalıklar yalnızca sağlık sisteminin bir alt başlığı değildir. Bu yaşamlar; eğitimin, beslenmenin, sosyal politikaların ve istihdamın, yani tüm kamu politikalarının kesişim noktasında yer alan bir "insan hakkı" meselesidir. Federasyon olarak biz, geleceği sadece hastanelerde değil; okul sıralarında, ofis masalarında ve sosyal hayatın her zerresinde daha sağlıklı ve kapsayıcı bir şekilde inşa etmeyi önemsiyoruz.

Kazanımlarımız ve Gelecek Vizyonumuz

Geçtiğimiz yıldan bu yana umut verici adımlara şahitlik ettik. Eğitimde nadir yaşamlar daha görünür hale geldi,

istihdamda -sayısı az da olsa- çok kıymetli başarı hikayeleri yazıldı. Hatta televizyon dizilerinde nadir hastalıklara yer verilerek toplumsal farkındalığa katkı sağlandı. Ancak bu adımları daha ileriye taşımak zorundayız. Bugün gerçekleştireceğimiz panellerde, iletişimi ve koordinasyonu nasıl güçlendireceğimizi, hangi yeni destek modellerini hayata geçirebileceğimizi uzmanlarıyla tartışacağız. Lütfen tüm gün burada kalın ve fikirlerinize bize yol gösterin.

Zihniyet Dönüşümü ve Ulusal Politika Çağrısı

Hasta dernekleri, kamu, akademi ve özel sektör aynı masada buluştuğunda çözümler sadece "mümkün" olmakla kalmaz; aynı zamanda "sürdürülebilir" hale gelir. Biz bir zihniyet dönüşümü başlatmak istiyoruz. Artık "Sağlık Bakanlığı ne yapıyor?" sorusundan bir adım öteye geçip; tüm paydaşlar olarak "Nadir hastalıklar için ulusal politikada biz ne yapabiliriz?" sorusunu sormayı seçiyoruz. Biz sahada her türlü katkıya hazırız.

Sizlerin bugün burada sunacağı her bir katkı; belki bir evladımızın eğitim hayatını, belki bir ailenin yaşam kalitesini doğrudan değiştirecek. Gelin; daha kapsayıcı bir Türkiye için birlikte düşünelim, birlikte üretelim. Çünkü etkili bir ortaklıkla, nadir hastalıklarla yaşayan bireyler "kaybedilmiş hayatlar" değil, "kazanılmış potansiyeller" olacaktır.

Değer temelli ve kapsayıcı bir sistemin inşası için emek veren herkese teşekkür ediyorum.







II. Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Zirvesi

26 Mart 2026 Bilkent Otel - ANKARA



PANELLER



PANEL-1

NADİR HASTALIKLARDA ULUSAL EYLEM PLANI ve SAĞLIK POLİTİKALARI

MODERATÖRLER



Prof. Dr. Onur Burak DURSUN
Sağlık Bilimleri Üniversitesi
(Nadir Hastalıklar Bilim Kurulu Üyesi)



Gülnur GÖKMEN
Nadir Hastalıklar Federasyonu

KONUŞMACILAR



Uzm. Dr. Murat GÜLŞEN
SHGM Nadir Hastalıklar Daire Başkanı



Prof. Dr. Çiğdem Seher KASAPKARA
Gazi Üniversitesi Öğretim Üyesi



Esra MUŞ
Sağlık Bakanlığı Sağlık Bilgi Sistemleri
Genel Müdürlüğü, Standart ve Akreditasyon
Daire Başkanı

Uzm. Dr. Murat GÜLŞEN

Sağlık Bakanlığı, SHGM Nadir Hastalıklar Daire Başkanı

Nadir Hastalıklar Eylem Planı ve Sağlık Politikaları

Nadir Hastalıklara Genel Bakış ve İstatistikler

Nadir hastalıklar

- 2000'de birden az
- Toplumun %5-8'inin nadir hastalıklardan birine sahip (dünya genelinde milyonlarca kişi)
- Ülkemizde yaklaşık 5-6,4 milyon kişi
- Çoğu genetik kökenli
- Tanılama zor
- Tedavi seçenekleri ve erişim kısıtlı
- Yüksek ölüm ve engellilik oranı

Nadir hastalıkların karakteristik özelliklerine değinecek olursak; büyük oranda genetik kökenli olduklarını biliyoruz. Tanı süreçlerinin zorluğu, tedavi protokollerinin karmaşıklığı, maalesef ölüm ve engellilik oranlarının yüksek seyretmesi, bu grubu diğer hastalık gruplarından ayıran en temel ve kritik özelliklerdir.



Tabloda gördüğünüz u veriler dinamik bir sürecin parçası. Henüz adı konmamış veya fenotipik olarak ayrıştırılmamış birçok yeni hastalık tanımlanmaya devam ediyor ve bizler de bu bilimsel gelişmeleri anlık olarak takip ediyoruz.



“Yetim Hastalık” Kavramı Üzerine

Literatürde nadir hastalıklar için sıklıkla kullanılan ‘yetim’ (orphan) hastalık tabiri üzerinde de durmak istiyorum. Ancak bu noktada bir parantez açmam gerekiyor; gerçek ‘yetimlik’ kavramı, aslında 1900’lü yıllarda kliniklerin köşelerinde kalan, tedavisi olmadığı için adeta sahipsiz bırakılan hastalar için geçerliydi.

Günümüzde ise tablonun rengi değişiyor. Görselde de sembolize edildiği gibi, bu bireyler artık kalabalıklar içinde yalnız değil. Sivil toplum kuruluşlarımızın artan etkisi, kurulan güçlü destek mekanizmaları ve gelişen sağlık sistemlerimiz sayesinde bu ‘yetimlik’ hissinden her geçen gün biraz daha uzaklaşıyoruz. Artan toplumsal bilinç ve dernekleşme süreci, bu yolda çok daha güçlü ve emin adımlarla ilerlememizi sağlıyor.



Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı

10.01.2020 tarihinde Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı kuruldu. Dairemiz, otizm ve nadir alanlarında STK'ların muhatabı olan; sağlık, eğitim, sosyal hizmetler ihtiyaçlarını gözeterek planlama ve faaliyetler yürüten stratejik bir dairedir. Kurulduğu günden bu yana yürütülen projeler, her 2 alanda ayrı ayrı teşkil olmuş TBMM araştırma komisyonlarının tespit ve tavsiyeleriyle de uyumlu bir şekilde ilerlemektedir. Nadir Hastalıklar Eylem Planı ve II. Otizm Eylem Planı kapsamında faaliyetlerimizi sürdürmekteyiz. Gerek bilimsel veriler ve diğer ülke örnekleri, gerekse sahadan gelen ihtiyaçlar, böyle bir dairenin varlığına duyulan ihtiyacı ortaya koymaktadır. Türkiye'nin özel gereksinimli bireylere ve nadir hastalığa sahip vatandaşlarına bakışında bütüncül ve sistematik bir dönüşümü temsil etmektedir.

OTİZM, ZİHNSEL ÖZEL GEREKSİNİMLER VE NADİR HASTALIKLAR DAİRE BAŞKANLIĞI			
TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ		TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ	
YASAMA DÖNEMİ	YASAMA YILI	YASAMA DÖNEMİ	YASAMA YILI
27	3	27	3
SIRA SAYISI: 199		SIRA SAYISI: 200	
ALS, SMA, DMD, MS HASTALIKLARINDA VE KEŞİN TEDAVİSİ BİLİNMEYEN DİĞER HASTALIKLARDA UYGULANAN TEDAVİ VE BAKIM YÖNTEMLERİ İLE BU HASTALIKLARA SAHİP KİŞİLER VE YAKINLARININ YAŞADIKLARI SORUNLARIN VE ÇÖZÜMLERİNİN BELİRLENMESİ AMACIYLA KURULAN		Down Sendromu, Otizm ve Diğer Gelişim Bozukluklarının Yaygınlığının Tespiti ile İlgili Bireylerin ve Ailelerinin Sorunlarının Çözümü İçin Alınması Gereken Tedbirlerin Belirlenmesi Amacıyla Kurulan	
MECLİS ARAŞTIRMASI KOMİSYONU RAPORU		MECLİS ARAŞTIRMASI KOMİSYONU RAPORU	
MART 2020		Mart 2020	

Aslında süreçler beklediğimizden daha eş zamanlı ve birbirini besleyen bir yapıda ilerledi. Ekranda gördüğünüz Mart 2020 tarihli bu iki kritik rapor; yani ALS, SMA, DMD ve MS gibi tedavisi zor hastalıkları inceleyen 199 sıra sayılı rapor ile Down Sendromu ve Otizm gibi gelişimsel bozuklukları ele alan 200 sıra sayılı TBMM Araştırma Komisyonu raporları, dairemiz kurulduktan hemen sonra nihai hallerine ulaştı. Bu durum bizim için büyük bir avantaj oldu. Dairemizin kuruluşu ile Meclis'in bu kapsamlı saha araştırmasının sonuçlarının örtüşmesi, elimizdeki yol haritasını daha da netleştirdi.

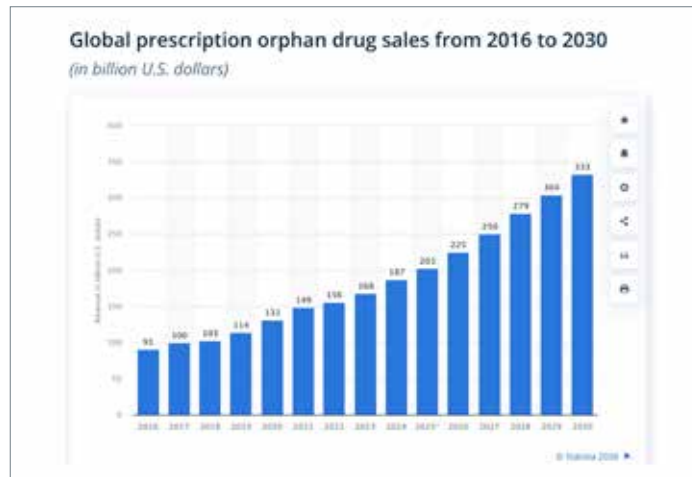


Sağlık sistemimizin nadir hastalıklar konusundaki yol haritasını özetlemem gerekirse; Sayın Bakanımız ve Genel Müdürümüzün de açılış konuşmalarında hassasiyetle üzerinde durduğu gibi, asıl odak noktamız 'önleme' ve 'erken tanı' stratejileridir.



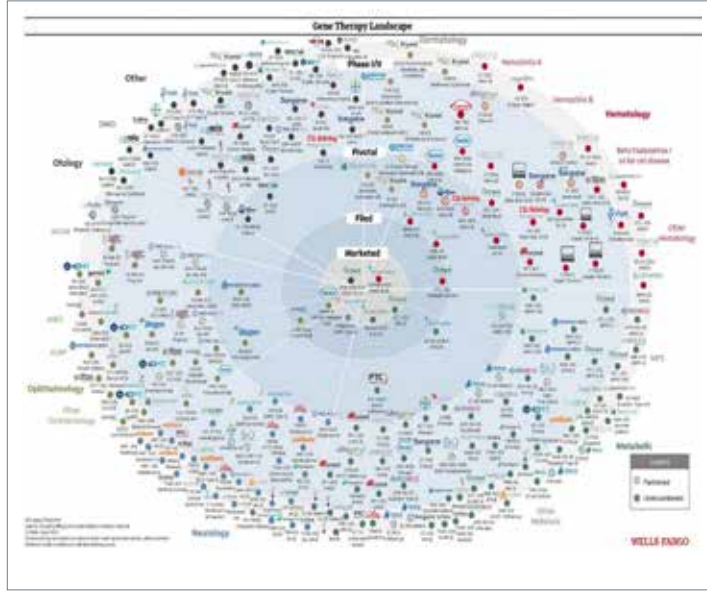
Konunun bilimsel ve ekonomik evrimini anlamak adına literatüre baktığımızda, aslında çok çarpıcı bir değişim görüyoruz. Ekranda paylaştığım 2010 tarihli bu çalışma, sektördeki dönüşümün adeta bir belgesi niteliğinde.

Yayında da altı çizildiği üzere; ilaç devlerinin yaşadıkları gelir kayıplarını telafi etmek için, rotayı 'yetim ilaç' (orphan drug) alanına kırdıklarını gözlemliyoruz. Bir anlamda, küresel ilaç endüstrisinin bu 'niş' alana ilgisi, sadece tıbbi gereklilikten değil, aynı zamanda pazar stabilizasyonunu sağlama stratejisinden de kaynaklanıyor. Dolayısıyla bugün konuştuğumuz tedavi alternatiflerinin arkasında, 2010'lu yıllardan itibaren hız kazanan bu makro-ekonomik ve bilimsel yönelim bulunuyor.



Küresel ölçekteki ekonomik tabloya baktığımızda, nadir hastalıklar pazarının ne kadar devasa bir hızla büyüdüğünü net bir şekilde görebiliyoruz. Ekranda paylaştığım güncel pazar araştırması verilerine göre; 2016 yılında 91 milyar dolar seviyesinde olan reçeteli yetim ilaç satışları, 2025 yılı itibarıyla 200 milyar dolar barajını aşmış durumda.

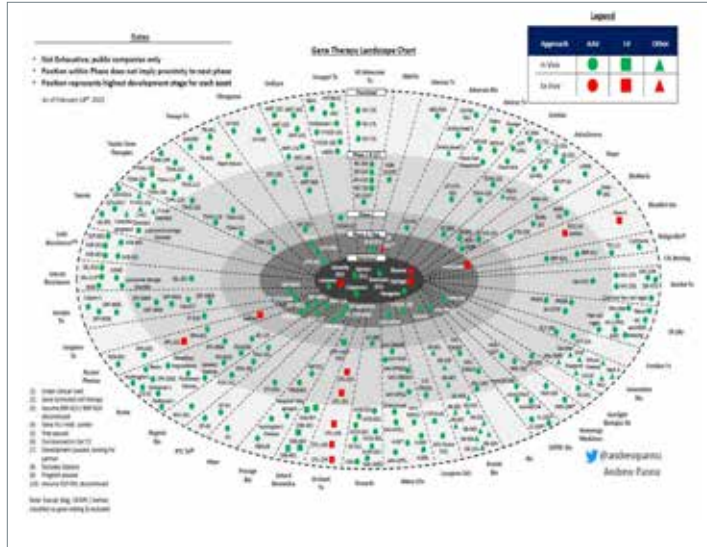
2021 Gen Tedavileri



2023 Gen Tedavileri

>115 firma

>350 çalışma



Dünyadaki genel tabloya baktığımızda, gen tedavileri konusunda adeta bir devrimin eşiğinde olduğumuzu söyleyebilirim. Ekranda paylaştığım bu geniş spektrumlu 'Gen Tedavisi Panoraması' (Gene Therapy Landscape), çalışmaların ne kadar devasa bir alana yayıldığını açıkça gösteriyor.



OTİZM, ZİHİNSEL ÖZEL GEREKSİNİMLER VE NADİR HASTALIKLAR DAİRE BAŞKANLIĞI

Nadir Hastalıklar Eylem Planı

- Dünyadaki gelişmelere paralel olarak, ülkemizde de nadir hastalıklara yönelik tanı, tedavi, rehabilitasyon ve araştırma gibi alanlarda Sağlık Bakanlığı tarafından çalışmalar başlatılmıştır.
- Mevcut hizmetlerin geliştirilmesi ve daha iyi organize edilmesi için ulusal nadir hastalıklar sağlık strateji belgesi ve eylem planı oluşturulmuştur.







[illegible]

Ulusal Nadir Hastalıklar Eylem Planı

Daire başkanlığımızı kurduğumuzda, önümüzdeki en büyük eksiğin tüm bu süreci yönetecek bir üst strateji belgesi, yani kapsamlı bir Eylem Planı olduğunu açıkça gördük. Bu boşluğu doldurmak için kolları sıvadık ve işe dünyadaki başarılı örnekleri titizlikle inceleyerek başladık.

Ekranda kapaklarını gördüğünüz bu belgeyi hazırlarken; geçmiş taslakları, uluslararası raporları ve sektör temsilcilerimizin değerli görüşlerini tek bir potada erittik. Şu an hem Türkçe hem de İngilizce olarak web sitemizden ulaşabileceğiniz bu planın en temel amacı, güçlü bir organizasyon yapısı ve kalıcı bir farkındalık zemini oluşturmaktır.

OTİZM, ZİHİNSEL ÖZEL GEREKSİNİMLER VE NADİR HASTALIKLAR DAİRE BAŞKANLIĞI

Kapsam

• **Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı (2023-2027)** hazırlanırken **beş ana başlık**, her başlığın amaçları, amaçları somutlaştıran **42 hedef** ve hedeflere erişimi sağlayacak **44 faaliyet** tanımlanmıştır.

Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı

- 1. FARKINDALIK VE BİLGİ DÜZEYİNİN ARTIRILMASI
- 2. HASTA VE HASTA YAKINLARININ DESTEKLENMESİ VE YAŞAM KALİTELERİNİN ARTIRILMASI
- 3. NADİR HASTALIKLARIN TANISI VE ÖZLENİŞİ
 - 3.1. Tıbbi Birimci Besenmek Sağlık Kurumlarında Çalışan Sağlık Personelinin Rolü
 - 3.2. Genişletilmiş Yetiştirme Taraması
 - 3.3. Tarama Taraması
 - 3.4. Kademeli Testler
 - 3.5. Gebelik Öncesi ve Doğum Öncesi Bakım
 - 3.6. Riskli Popülasyon Taraması
- 4. TEDAVİ VE BAKIM HİZMETLERİ
 - 4.1. Genetik Testler ve Bakım Hizmetleri
 - 4.2. Nadir Hastalıkları Tedavilerinde Kullanılan Biyolojik Testler, Genetik ve Hormonal Tedaviler
- 5. ARAŞTIRMA VE GELİŞTİRME ÇALIŞMALARI
 - 5.1. Karar Düzeyinin Artırılması (Ulusal Nadir Hastalıklar Veri Sistemi)
 - 5.2. Tani ve Tedavi Çalışmaları

2023-2027 yıllarını kapsayan Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı'nın omurgasını, birbirini tamamlayan **beş ana sütun** üzerine inşa ettik. Bu yapı sadece genel geçer ifadelerden ibaret değil; her biri titizlikle çalışılmış 42 hedefi ve bu hedeflere bizi ulaştıracak 44 somut faaliyeti kapsıyor.

[illegible]

İzleme ve Değerlendirme

Eylem planımızın belki de en kritik aşaması, kağıt üzerindeki hedeflerin sahada ne kadar karşılık bulduğunu ölçtüğümüz 'İzleme ve Değerlendirme' sürecidir. Plan kapsamında kısa, orta ve uzun vadede atılması gereken her adımı, sorumluları ve paydaşlarıyla birlikte tek tek tanımladık.

**OTİZM, ZİHİNSEL ÖZEL GEREKSİNİMLER VE NADİR
HASTALIKLAR DAİRE BAŞKANLIĞI**

Sağlık Bakanlığı Nadir Hastalık Taramaları

- Evlilik öncesi ve yenidoğan taramaları → her biri nadir hastalık
- Evlilik öncesi
 - Talasemi ve SMA
- Yenidoğan taraması
 - FKÜ
 - Biotidinaz eksikliği
 - Konjenital hipotiroidi
 - Kistik fibrozis
 - Konjenital adrenal hiperplazi
 - SMA

Tarama Programları ve "İyilik Hali"

Tarama programları konusuna biraz daha detaylı bakacak olursak; aslında hem evlilik öncesi taramalarımızın hem de yenidoğan taramalarımızın her bir alt başlığının, özünde birer 'nadir hastalık' mücadelesi olduğunu söyleyebilirim.

Buradaki asıl amacımız, sadece bir hastalığı tedavi etmek değil; bir çocuğun biyolojik ve sosyal olarak ulaşabileceği en yüksek potansiyele, yani tam bir 'iyilik haline' ulaşmasını sağlamaktır. Bizim için başarı kriteri, sağlıklı nesillerin yetiştiği bir gelecek inşa etmektir.



PGT ve Genetik Hizmetler

Önleme stratejilerimizin en teknolojik ve umut verici ayaklarından biri olan PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı), yani seçici gebelik hizmetlerine de değinmekte fayda var. Bakanlık olarak, bu ileri genetik hizmetlerin başta kan hastalıkları olmak üzere pek çok nadir hastalık için kamuda yaygınlaştırılması noktasında çalışmalarımızı aralıksız sürdürüyoruz.



Özelleşmiş Birimler

Özelleşmiş birimler noktasında dürüst bir saptama yapmak gerekir; bugün sokaktaki herhangi bir vatandaş 'Nadir hastalık nedir?' diye sorsak, alacağımız cevap muhtemelen istisnasız 'SMA' olacaktır. Kamuoyundaki bu güçlü algı ve farkındalık nedeniyle çalışmalarımız bazen sadece o yöne yoğunlaşmış gibi görünse de aslında hedefimiz tüm nadir hastalık gruplarını kapsayacak şekilde hizmet birimlerini yaygınlaştırmaktır.

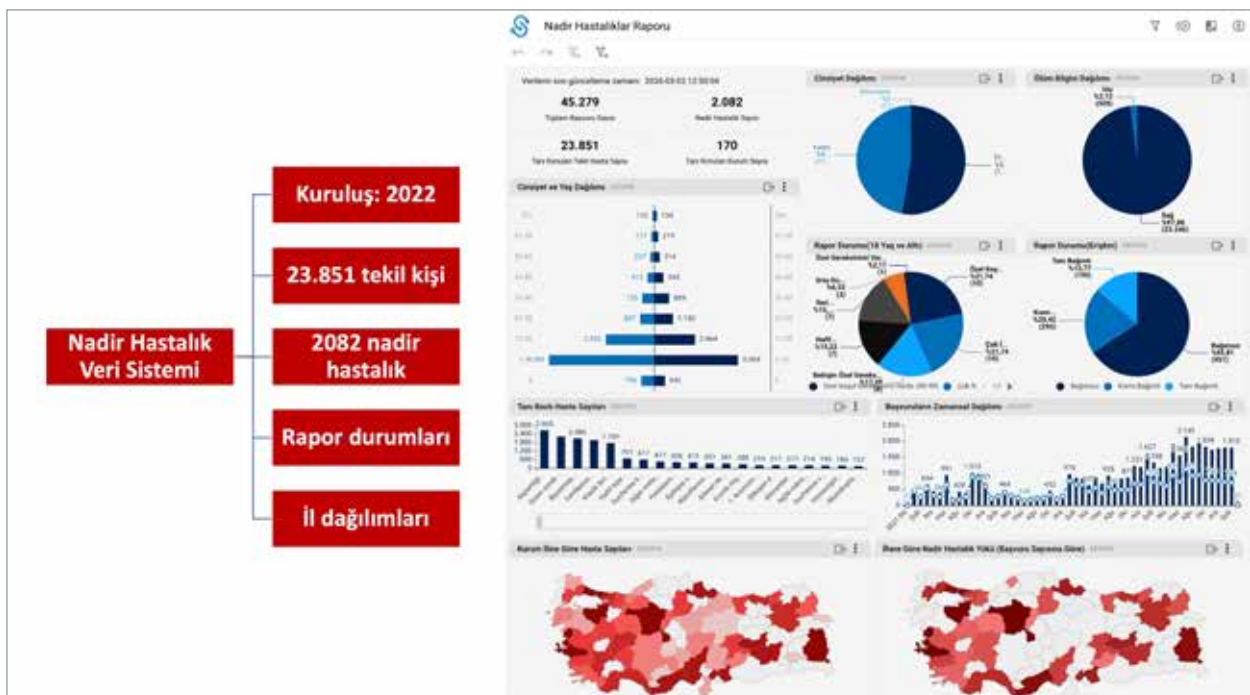
Mükemmeliyet Merkezi Nadir Hastalıklar Alanı Kriterleri Çalışması

- Kriterler TÜSKA ile beraber çalışmaya devam ediliyor
- Nadir Hastalıklar Alt Çalışma Alanları;
 - Nadir Nöromusküler Hastalıklar MM Alt Çalışma Grubu
 - Metabolik Hastalıklar MM Alt Çalışma Grubu
 - Nadir Göz Hastalıkları MM Alt Çalışma Grubu
 - Nadir Solunum Yolu Hastalıkları MM Alt Çalışma Grubu
 - Konjenital Malformasyonlar ve Nadir Bilişsel Gelişim Gerilikleri MM Alt Çalışma Grubu

Mükemmeliyet Merkezi Çalışmaları ve Branşlaşma

Nadir hastalıklar, tıbbın hemen her branşını yatayda kesen oldukça geniş ve kompleks bir alan. Bu nedenle, tek bir merkezin tüm branşlara aynı yetkinlikle bakması teknik olarak mümkün olmadığı gibi verimli de değil. Biz de bu gerçeği temel alarak, çalışmalarımıza hız kazandırmak ve gerçek manada branşlaşmayı sağlamak adına TÜSKA (Türkiye Sağlık Hizmetleri Kalite ve Akreditasyon Enstitüsü) ile yoğun bir mesai harcadık.

Bu branşlaşma sayesinde, her hasta grubu kendi alanında en derinleşmiş bilgiye ve en gelişmiş teknolojiye sahip merkezlerde tedavi görme imkanına kavuşacak. Amacımız, 'mükemmeliyet' kavramının içini doldurarak hastalarımıza dünya standartlarında bir hizmet sunmaktır.



Nadir Veri Sistemi ve Kodlama Sorunu (ICD vs. Orphanet)

Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü ile yürüttüğümüz en kritik projelerden biri olan Nadir Hastalık Veri Sistemi, aslında bizim dijital hafızamızı ve politika üretme kabiliyetimizi temsil ediyor. 2022 yılında kurduğumuz bu sistemle, şu an itibarıyla 23.851 tekil kişiyi ve 2082 farklı nadir hastalığı veri tabanımızda takip edebiliyoruz.



Rehberler, Protokoller ve Klinik Göstergeler gibi araştırma ve yayın çalışmalarımız bilimsel standardizasyon ayağını oluşturuyor.

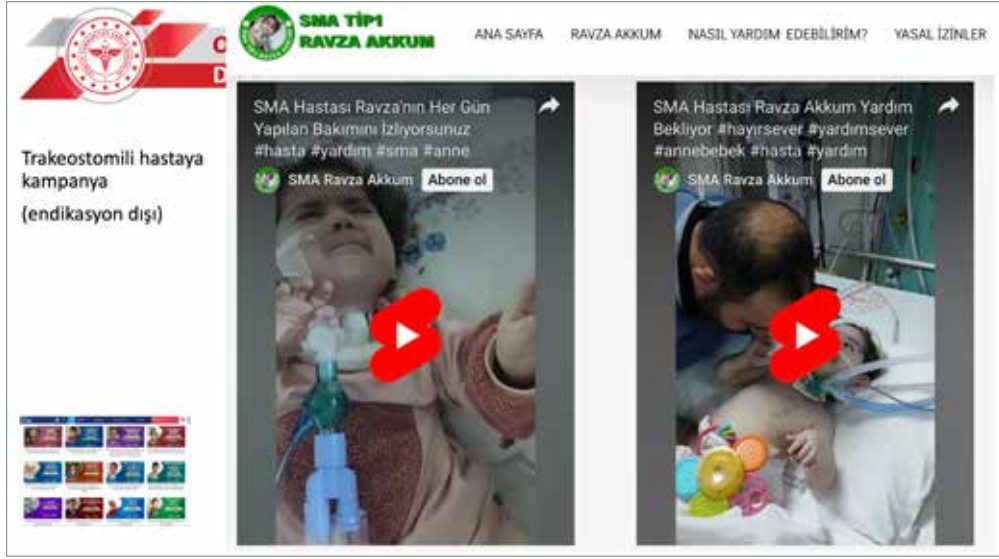


SMA Klinik Kalite Göstergeleri

Bakanlık olarak nadir hastalıklar konusundaki hizmet kalitemizi sadece nicilikle değil, somut verilerle ve yüksek standartlarla ölçmeyi hedefliyoruz. Bu vizyonun ilk ve en kapsamlı örneğini, şubat 2025'te yayınladığımız 'Spinal Musküler Atrofi (SMA) Sağlık Olgusuna Ait Gösterge Kartları' ile hayata geçirdik.



Valilik izinli bağış kampanyaları, üzerinde hassasiyetle durduğumuz ve sağlık politikalarımızla doğrudan etkileşim içinde olan bir mesele. Ankara Büyükşehir Belediyesi'nin web sitesi ve ilgili duyuruları incelediğimizde çok sayıda aktif kampanya yürütüldüğünü görüyoruz. Bu süreçlerin hem etik hem de tıbbi boyutlarını, ailelerimizin mağduriyetini en aza indirecek şekilde yakından izlemeye devam ediyoruz.



Bilimsel Veri ve İlaç Karşılaştırmaları

İlaç ve tedavi seçenekleri üzerindeki tartışmaları bilimsel bir zemine oturtmak hem hastalarımız hem de kamuoyu için büyük önem taşıyor. Bakanlık olarak temel önceliğimiz, her hastamızın “en doğru” ve “bilimsel olarak kanıtlanmış” tedaviye, herhangi bir arayışa girmesine gerek kalmadan en hızlı şekilde ulaşabilmesidir.

Hukuki Süreçler ve Etik Kaygılar

Bağış kampanyalarının hukuki ve etik boyutu, bilimsel gerçeklerle toplumsal vicdanın en çok karşı karşıya geldiği alanlardan biridir. Bu tablo, nadir hastalıklar yönetiminde sadece tıbbi değil, aynı zamanda hukuki ve etik standartların da bilimsel verilerle uyumlu hale getirilmesi gerekliliğini bir kez daha ortaya koymaktadır.

Erken Tanının Hayati Önemi

Eylem planımızın ve yürüttüğümüz tüm bu stratejinin kalbinde tek bir gerçek yatıyor: Erken tanı, nadir hastalıklarda sadece bir avantaj değil, hayatın kendisidir. Asıl başarıyı, hastalık belirtileri henüz ortaya çıkmadan, yani sinir sistemi veya organ hasarı başlamadan önce tedaviyi ulaştırabildiğimizde yakalıyoruz. İşte tam da bu noktada, Yenidoğan Tarama Programı bizim en güçlü savunma hattımız haline geliyor.

Yurt Dışındaki Etik Dışı Uygulamalar

Dubai'deki bir hekimin reklamlarında bir Türk anneyi kullanarak yürüttüğü kampanya, aslında meselenin tıbbi boyutundan çıkıp ticari ve etik dışı bir noktaya evrildiğinin en açık kanıtıdır.

Bizim önceliğimiz, ailelerimizin umutlarını ve vatandaşlarımızın merhametini bu tür etik dışı ticari operasyonlara kurban etmemektir. Bilimin ve tıbbi etiğin ışığından ayrılmadan, en doğru ve dürüst yaklaşımla hastalarımızın yanında olmaya devam edeceğiz.

OTİZM, ZİHİNSEL ÖZEL GEREKSİNİMLER VE NADİR HASTALIKLAR DAİRE BAŞKANLIĞI

- Parayı getirene endikasyon dışı tedavi!
 - Trakeostomili hastalar
 - Hastaneye 500 bin dolar kalması
- Mahkemelere; bilim kurulunun tedaviler arasında üstünlük olmadığı ve ödediğimiz bir tedavi olduğu için kampanya yapılmasının uygun olmadığını söylüyoruz
- Yine de az bir faydası bile olsa kampanyalara engel olamayız kararı çıkıyor
- Trakeostomili veya hafif form olan SMA Tip 3 hastalara bile kampanya düzenlenebiliyor



The flowchart shows two paths for SMA treatment based on SMN2 copy number. Path 1: SMN2 Kopya Sayısı: 3 → Muhtemel SMA Tip 2/3 → Tedavi edilebilir. Path 2: SMN2 Kopya Sayısı: 4 → Muhtemel SMA Tip 3/4 → Tedavi için bekle.

İlaç firmalarının bu süreçteki duruşu, sadece ticari bir tercih değil, aynı zamanda etik bir sorumluluktur. Bir firmanın, 'Doktor reçete etmiş, gerisi beni ilgilendirmez' diyerek süreci izlemesi kabul edilemez. İlaçın gerçekten tıbbi bir endikasyonla mı istendiği, yoksa onaylı kriterlerin tamamen dışındaki bir hasta grubu için mi talep edildiği noktasında firmaların da etkin bir denetim mekanizması işletmesi şarttır.

OTİZM, ZİHİNSEL ÖZEL GEREKSİNİMLER VE NADİR HASTALIKLAR DAİRE BAŞKANLIĞI

- Nusinersen 2017'den beri ödeniyor. Risdiplam tedavisi de 2025'te ödenmeye başladı
- Tedavi öncesi Tip 1 → %90'ı 2 yaşa kadar kaybediliyordu
- Tedavi sonrası Tip 1 → Yürüyen hastalarımız mevcut

SMA Tip	Frekans	Şiddet	Başlama Yaşı	Motor Fonksiyon Durumu			Semptomlar	Beklenen SMN2 Kopya Sayısı	Yaşam Süresi
				Oturma	Ayakta Durma	Yürüme			
0	<%1	Şiddetli	Prenatal	✗	✗	✗	Şiddetli Hipotoni	1	<1 ay
I	%60	Şiddetli	0-6 ay	✗	✗	✗	Solum Yetersizliği	1,2,3	<2 yıl
II	%20-30	Orta	<18 ay	✓	✗	✗	Solum Komplikasyonları Tekerekli sendromu İhtiyaç	2,3,4	>25 yıl
III	%15	Hafif	>18 ay	✓	✓	Dezileli veya Dezileksiz	Kas Güçsüzlüğü	3,4,5	Normal
IV	<%1	Hafif	>5 yaş	✓	✓	✓	Yavaş ilerleyen Kas Güçsüzlüğü	≥4	Normal

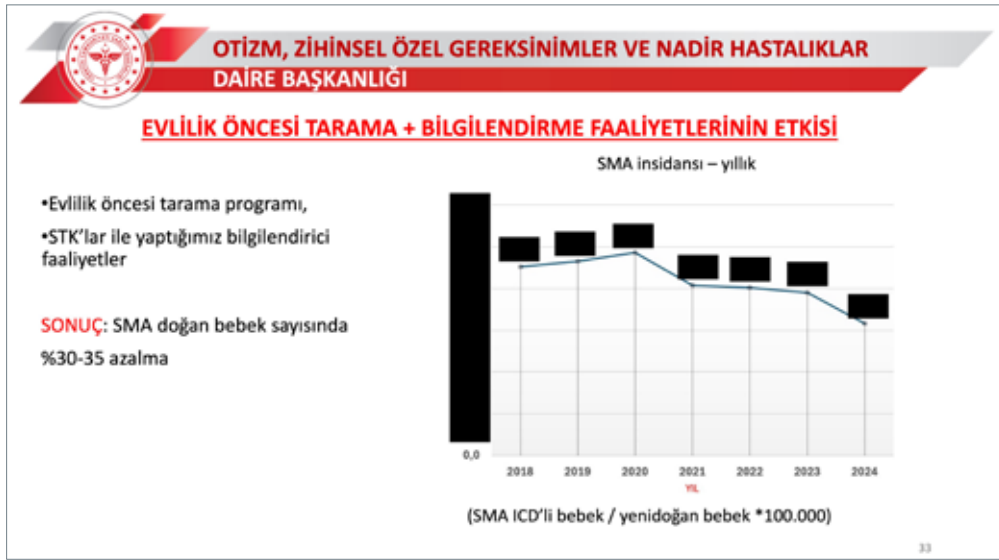
SMA Tip 1 ve Tedavi Sonrası Gelişim

SMA Tip 1, nadir hastalıklar içinde en ağır seyreden gruplarımızdan biridir; ancak Türkiye olarak bu alanda sağladığımız tedavi başarısı tıbbi bir devrim niteliğindedir. Sonuç olarak; bilimsel veriler ve saha sonuçları ışığında ülkemizde şu an karşılanmamış bir SMA tedavi ihtiyacı bulunmamaktadır. Elbette yeni ilaçlar geliştikçe ve firmalar başvurdukça, TİTCK ve SGK gibi kurumlarımızın onayıyla bu alternatifler de tedavi yelpazemize eklenecektir.

Bu veriler, stratejimizin en başında vurguladığım "erken tanı ve hızlı müdahale" ilkesinin hayatîyetini bir kez daha kanıtlıyor.

Delfi Konsensus Raporu ve Erken Tanı

Delphi Konsensus Raporu, bilim dünyası için oldukça yeni ve yol gösterici bir belgedir. Almanya, Avusturya ve İsviçre gibi ülkelerden yaklaşık 30 nöromusküler hastalık merkezi uzmanının katılımıyla hazırlanan bu rapor, nadir hastalıkların yönetimi üzerine çok kritik saptamalar sunmaktadır.



Taramaların Somut Etkisi

Sunumumuzun en can alıcı noktasına, yani yürüttüğümüz tüm bu stratejik çalışmaların sahadaki karşılığına gelmiş bulunuyoruz. Evlilik öncesi ve yenidoğan tarama programlarımızın yanı sıra STK'larla yürüttüğümüz yoğun bilgilendirme faaliyetleri, bugün Türkiye'de nadir hastalıklar profilini kalıcı olarak değiştiriyor.

Ekranda gördüğünüz 'Evlilik Öncesi Tarama ve Bilgilendirme Faaliyetlerinin Etkisi' grafiği, bu başarının en somut kanıtıdır.

Esra MUŞ

Sağlık Bakanlığı SBSGM Standart ve Akreditasyon Daire Başkanı

Sağlık Bilgi Sistemleri ve Nadir Hastalıklar Veri Altyapısı



Bildiğiniz üzere Genel Müdürlük olarak, Türkiye'nin dijital sağlık altyapısını dünya standartlarına taşıyan pek çok projeyi hayata geçiriyoruz. Ekranda gördüğünüz "kalp" formundaki teknoloji yol haritamızda da görebileceğiniz gibi, 2013 yılından bu yana e-Nabız'dan Teleradyolojiye, pandemi döneminde başarısını ispatlayan Hayat Eve Sığar'dan bugün konuştuğumuz Yapay Zeka projelerine kadar devasa bir ekosistemi yönetiyoruz.

Nadir hastalıklar gibi verinin hayati önem taşıdığı bir alanda; Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü ve diğer tüm paydaşlarımızla çok sıkı bir dirsek teması içindeyiz. Bugün sizlere, bu nadir ve kıymetli veriyi nasıl daha standart, ölçülebilir ve aksiyon alınabilir bir altyapıya kavuşturduğumuzu teknik bir perspektifle anlatmaya çalışacağım.

Ulusal Sağlık Veri Sözlüğü ve Terminoloji Birliği

Eylem planımızın temelini oluşturan ve dijital mimarimizin omurgasını belirleyen en kritik bileşen Ulusal Sağlık Veri Sözlüğü (USVS)'dür. Takdir edersiniz ki; sağlık verisinde terminoloji birliği sağlayamadığınız, yani sistemlerin birbiriyle aynı dilde konuşmasını temin edemediğiniz sürece, bu kadar devasa bir ekosistemi yönetme şansınız yoktur.

Bu sözlük çalışmasıyla birlikte, sağlık kurumlarımızdaki tüm bilgi sistemlerinin referans alacağı hiyerarşik bir terimler havuzu ve veri kümeleri oluşturduk. USVS'nin hemen akabinde, bu standartları teknik olarak hayata geçiren bir referans sunucusu yapılandırdık; bunun adı **Sağlık Kodlama Referans Sunucusu (SKRS)**'dur.

SKRS bünyesinde yer alan bu kodlama ve sınıflandırma sistemleri sayesinde:

- **Ülke Çapında Referans:** Tüm hastaneler ve yazılımlar, bir tanıyı veya işlemi kaydederken aynı kod setini kullanıyor.
- **Birlikte Çalışabilirlik:** Farklı kurumlar arasında veri transferi yapıldığında, bilginin doğruluğu ve anlam bütünlüğü korunuyor.
- **Nadir Hastalıklarda Hassasiyet:** Daha önceki sunumlarda bahsedilen kodlama sorunlarını aşmak ve veriyi daha rafine hale getirmek için bu teknik altyapı bizim en büyük gücümüzdür.

Özetle, dijitalleşme yolculuğumuzun "alfabesini" bu sözlük ve referans sunucusuyla yazdık. Bu sayede, Türkiye'nin neresinde olursa olsun her bir veri girişi, merkezi sistemimizde anlamlı ve işlenebilir birer bilgiye dönüşmektedir.



Ulusal Nadir Hastalıklar Veri Sistemi

Nadir hastalıklar özelinde de ilgili genel müdürlüğümüzün talebi doğrultusunda, Ulusal Eylem Planı'ndaki hedeflerle uyumlu olarak "Ulusal Nadir Hastalıklar Veri Sistemi"ni oluşturma hedefimizi bu yapı üzerine inşa ettik.

Nadir Hastalıklar ICD10 vs ICD11

Genel ICD (Uluslararası Hastalık Sınıflandırması) sınıflandırma yaklaşımında bir hastalık durumunun sınıflamaya dahil edilebilmesi için belirli sayıda olması ve halk sağlığı için «önemli» bir sorun oluşturan bir durum olması beklenmektedir. Artan teknolojik gelişmeler bu imkanları artırırken ICD-10 eski yapısı biraz gelişmelerden uzak kalmıştır.

Bazı hastalıklar ICD-10 içerisinde bulunsun da birçoğu bulunmamaktadır. Birçok nadir hastalık spesifik olmayan kod başlıkları altında topluca temsil edilmektedir. ICD-11'de mevcut durumda 5500 kadar nadir hastalık temsil edilmektedir. ICD-10 için tam sayı verilemese de bu rakamın ancak 1/10'u kadarının ICD-10'de nadir hastalık olarak bulunduğu öngörülmektedir.

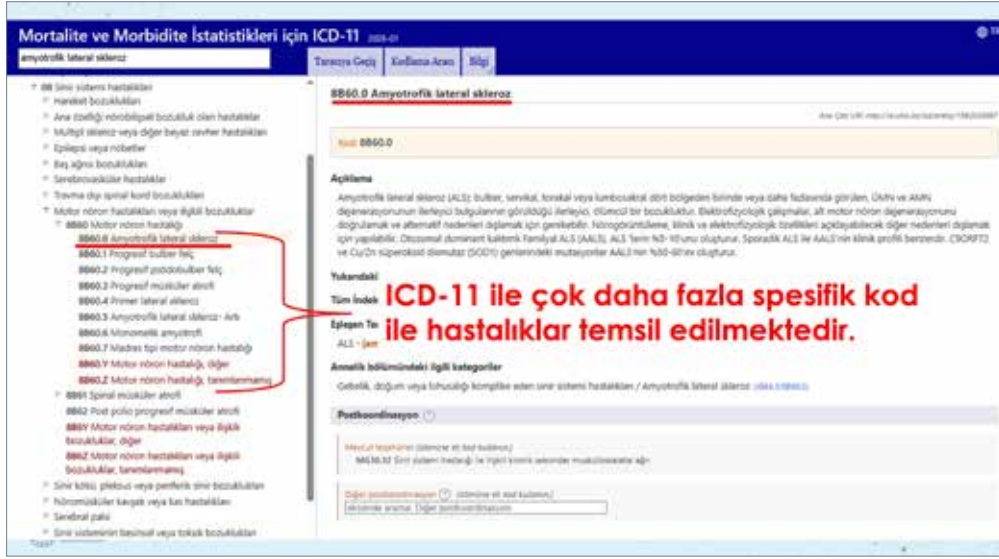
ICD-10'dan ICD-11'e Geçiş ve Zorluklar

Gündemimizdeki en popüler ve zorlu konulardan biri ICD-11 geçişi. Teknik taraftaki arkadaşlar bilirler; ICD-11 sadece bir "kod listesi" değil, bambaşka bir felsefedir. Biz ülke olarak kodlama sistemlerini klasik bir liste gibi kullanmaya alışkınız. Ancak Dünya Sağlık Örgütü (WHO), ICD-11 ile bu refleksi değiştiriyor.

Artık standart bir API ve servis altyapısı üzerinden tanıların işlenmesini, gönderilmesini ve konsept bazlı yönetilmesini istiyorlar. Nadir hastalıklar özelinde baktığımızda, mevcut ICD-10 yapısının çok eski kaldığını görüyoruz. ICD-10 içinde bazı nadir hastalıklar yer alsa da, büyük bir çoğunluğu bu sistemde tanımlı değil; bu da bizi daha güncel ve spesifik sistemlere yöneltiyor.

Nadir Hastalıklar ICD10 vs ICD11

ICD-10 içerisinde Amyotrofik Lateral Skleroz hastalığını temsil eden G12.2 Kodu benzer diğer birkaç hastalığı daha temsil etmektedir. Spesifik kod bulunmamaktadır.



Bildiğiniz gibi, mevcut ICD-10 sisteminde birçok nadir hastalık, spesifik olmayan genel kod başlıkları altında topluca temsil ediliyor. Bu durum veri doğruluğunu güçleştiriyor.

ICD-11 ve Kodlama Hassasiyeti

Şu an kullandığınız G12.2 kodu üzerinden bir örnek verelim: Bu kod, benzer özellik gösteren birkaç farklı hastalığı aynı anda temsil ederken, maalesef içlerinden birisi için spesifik bir alt kod sunmuyor. Bu durum, sizlerin tanı koyma sürecinde olduğu kadar bizim veri analizi sürecimizde de zorluk olarak karşımıza çıkıyor.

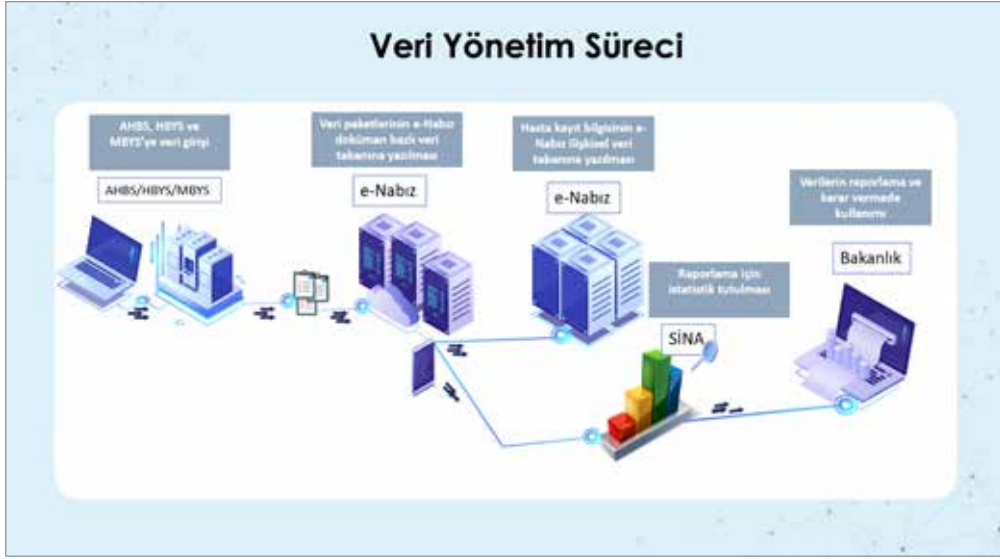
Nadir Hastalıklar ICD-10 vs ICD11

ICD-10 bulundurduğu nadir hastalıkları basit tanımları ile temsil ederken ICD-11 post koordinasyon kullanımı ile bu hastalıkları ileri düzeyde detaylandırma imkanı sunmaktadır.

ICD-11 bir hastalık sınıflaması olduğu gibi yapısına yedirilmiş uygun hastalığı “arama” ve “bulma” fonksiyonu ile birlikte gelmektedir. Yani ICD-11 yapısının içerisindeki ilişkiler yumağını bir arada tutan bir yazılımsal boyutu da vardır.

ICD-11 Geçiş Takvimi ve Türkçe Versiyon

Şu an ICD-11’in Türkçe versiyonuna ulaşılabilir durumdasınız. Çeviri iyileştirme ve geliştirme çalışmalarımız hız kesmeden devam ediyor. Bu konuda sahadan gelecek her türlü geri bildirim ve eleştiriye son derece açığız. Sayın Bakan Yardımcımız Dr. Şuayip Birinci, ICD-11’e geçiş konusunda oldukça kısa ve iddialı bir takvim belirlemiş durumda. Dolayısıyla hem sizlerin klinik tarafta hem de bizlerin teknik tarafta zorlanmaması için dirsek temasıyla çalışmamız gerekiyor. Bu süreci belki pilot hastanelerle başlatabiliriz veya branş bazlı ilerleyebiliriz; bu konudaki tüm önerilerinize açığız.



Veri Mimari Akışı: AHBS'den SİNA'ya

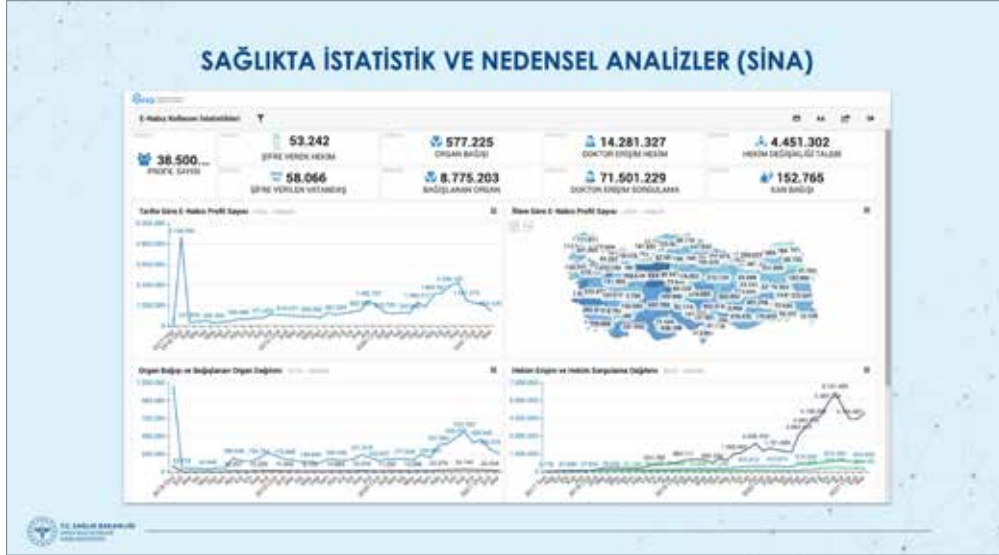
Peki, bu verileri aldıktan sonra biz ne yapıyoruz?

1. Veri Kaynağı: Birinci basamakta AHBS (Aile Hekimliği Bilgi Sistemi) ve hastanelerde HBYS (Hastane Bilgi Yönetim Sistemi) üzerinden standart veri paketleri bize ulaşıyor.
2. Veri Tabanı: Bu veriler marifetimizle standardize edilerek ilişkisel veri tabanlarımıza yazılıyor.
3. Analiz ve Raporlama: Son aşamada ise Bakanlığımızın veri sözlüğü ve karar destek uygulaması olan SİNA (Sağlık İstatistik ve Analiz) üzerinde raporlanıyor. E-Nabız'ı muhtemelen aranızda bilmeyen veya kullanmayan yoktur diye tahmin ediyorum.

Bu veri döngüsü tamamlandığında, nadir hastalıklar konusundaki politikalarımızı artık varsayımlar üzerinden değil, bu dijital altyapıdan gelen gerçek ve anlık veriler üzerinden kurgulayabileceğiz.



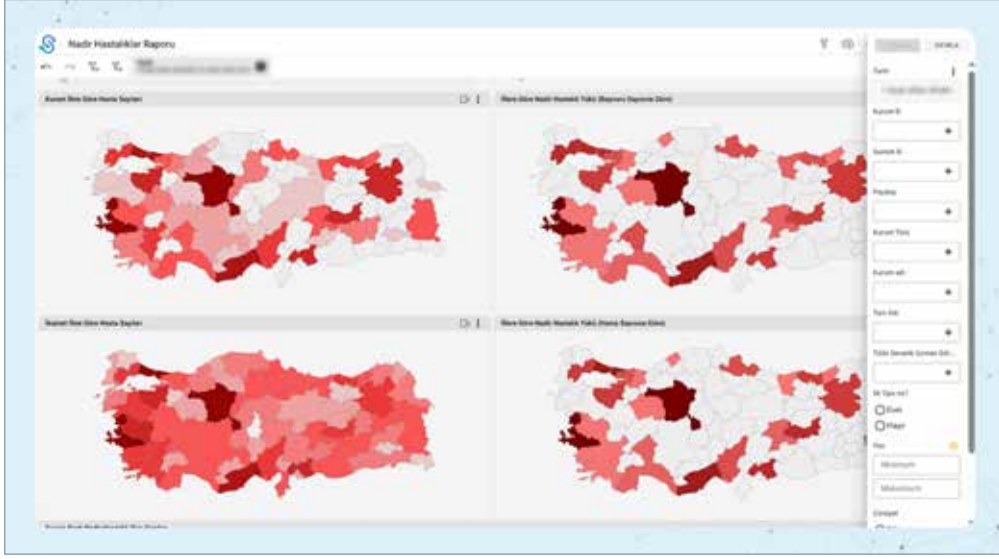
Göz bebeği uygulmamız olan e-Nabız üzerinden üretilen istatistikler ve 63 binden fazla sağlık tesisleri ile kurduğumuz entegrasyonlar, sadece Bakanlık içi bir süreç değildir. Tüm paydaş kurumlarımızla devasa bir veri paylaşım ağı içerisindeyiz.



SİNA: Veriden Politikaya Uzanan Yol

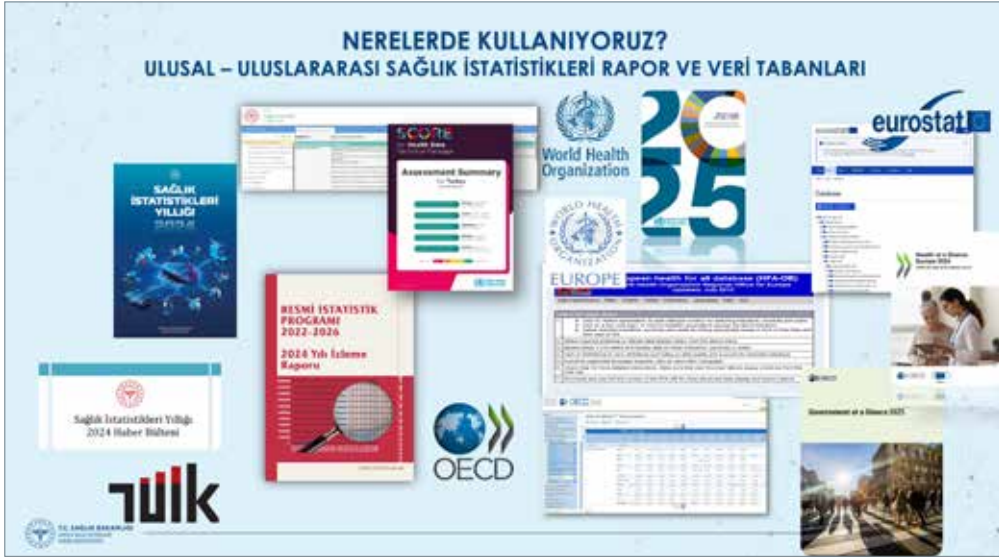
Karar destek uygulamamızın ismi, büyük tıp bilgini İbn-i Sina'dan esinlenerek konulmuştur: SİNA (Sağlıkta İstatistik ve Analiz). Bu platformda verileri; Sayın Bakanımıza, Bakan Yardımcılarımıza, Genel Müdürlerimize ve İl Sağlık Müdürlerimize farklı yetki ve raporlama düzeylerinde sunuyoruz.





Nadir Hastalıklar Raporu

SİNA üzerinde özel bir “Nadir Hastalıklar Raporu” ekranımız mevcut. Paylaşılan sayılar görsel amaçlıdır ve güncel olmayabilir ancak sistemin mantığı şudur: Nadir hastalıkların ülke genelindeki konumlanmasını, kümelenmesini ve seyretme eğilimini anlık takip edebiliyoruz.



Küresel Veri Paylaşımı ve İstatistik Yıllığı

Elimizdeki bu verilerle Sağlık İstatistikleri Daire Başkanlığı ile sağlık istatistikleri yıllıkını ve çeşitli bülten ve yayınları çıkarıyoruz, OECD, TÜİK, DSÖ gibi paydaş kurumlara veri sağlıyor, anket cevaplıyoruz. Buna göre ülkemiz dijitalleşme endeksinde güzel skorlar alabiliyor.

Prof. Dr. Çiğdem Seher KASAPKARA

Gazi Üniversitesi Öğretim Üyesi

Nadir Hastalıklarda Klinik Araştırmalar ve Gazi Üniversitesi Faz 1 Merkezi

2000’de 1’den daha az sıklıkta görülen hastalıklar olmakla birlikte nadir hastalıklar, tek tek bakıldığında seyrek görülse de toplamda tıbbın çok büyük bir kısmını oluşturuyor; dolayısıyla aslında hiç de “nadir” değiller. Özellikle ülkemizde akraba evliliği oranlarının yüksek olması nedeniyle bu hastalıklarla çok sık karşılaşıyoruz. Türkiye’de yaklaşık 5-6 milyon kişinin nadir bir hastalıktan etkilendiğini biliyoruz.

Yeni Tedavi Araştırmalarının Hayati Rolü

Bir hekim için en zorlayıcı anlardan biri, bazı nadir hastalıklarda tedavinin henüz mümkün olmadığını hasta yakınına söylemektir. O çaresizliği ve duyguları onlarla birlikte hissetmek bizler için de çok ağır. İşte tam bu noktada, yeni tedavi araştırmaları ve klinik çalışmalar büyük bir önem kazanıyor.

Gazi Üniversitesi Faz 1 Klinik Araştırma Merkezi

Gazi Üniversitesi olarak bu alanda çok önemli bir adım attık. 2018 yılında kurulan ve 2022 yılında değerli hocamız Prof. Dr. Alev Hasanoğlu ismi ile bir merkezimiz açıldı. Bünyesinde Metabolizma ve Genetik bilim dallarını barındıran merkezimiz; sadece Faz 2 ve Faz 3 değil, en kritik aşama olan Faz 1 çalışmalarının da yapılabildiği, çok ciddi teknik donanıma sahip bir merkezdir.

- **Emeği Geçenler:** Bugün burada olamayan Sayın Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü hocamız bu merkezin kurulması için büyük emek harcadı. Yine Metabolizma Bilim Dalı Başkanımız Prof. Dr. Leyla Tümer hocamızın katkıları çok büyüktür. Ben de uzun yıllır birlikte çalışmakla birlikte son 6 aydır bu güçlü ekibin bir parçası olarak çalışmaktan gurur duyuyorum.
- **Gen Tedavisi Çalışmaları:** Faz 1’de erişkin yaş grubunda GM1 gangliosidoz, fenilketonüri gibi hastalıklar için gen tedavisi çalışmaları da dahil olmak üzere, faz 2 ve faz 3 gibi tüm süreçleri kapsayan halihazırda 20’nin üzerinde klinik çalışma devam etmektedir.

Klinik Araştırmalarda Yaşanan Sorunlar ve Veri İhtiyacı

Sorunuza gelecek olursak; bu çalışmaları yürütürken karşılaştığımız en büyük engel, teoride çok yüksek olması gereken hasta sayısına pratikte ulaşamıyor oluşumuzdur. Esra Hanım'ın ifade ettiği gibi; aslında ülkemizde "yetersiz hasta sayısı" diye bir şey söz konusu olmamalı. Ancak biz hastalara, hastalar da erken tedavi imkanlarına ulaşamıyor. Buradaki en önemli sorun da aslında bu ICD 10 kodlarının bu 8000 hastalığı kapsamamasından kaynaklanıyor. bu ICD 10 kodları ile biliyoruz ki sadece 500 hastalığın net tanımlarını koyabiliyoruz.

Örnek: Fenilketonüri ve Kodlama Sorunu

Sistemde kullanılan ICD-10 kapsamında "Fenilketonüri" başlığı altında tek bir ana kodun yer aldığı; ancak bu başlık altında çok sayıda farklı alt hastalığın bulunduğu ifade edilmektedir. Söz konusu alt grupların her birinin klinik seyri ve tedavi yaklaşımının birbirinden belirgin şekilde farklı olduğu bilinmektedir.

Örneğin, klasik fenilketonüri için spesifik bir kod tanımlanmış olmakla birlikte; fenilalanin düzeyinin 2 mg/dL'nin üzerinde olduğu durumlar genel olarak "hiperfenilalaninemi" başlığı altında tek bir kategori olarak ele alınmaktadır. Oysa bu başlık altında, genetik ve metabolik açıdan birbirinden ayrılan, farklı patofizyolojik mekanizmalara sahip ve farklı tedavi gereksinimleri bulunan çok sayıda alt hastalık yer almaktadır. Bu alt gruplar arasında BH4 eksiklikleri ve çeşitli enzim defektleri gibi birbirinden farklı klinik tablolar bulunmaktadır.

Bu durum, hastaların doğru alt tanı ile eşleştirilmesini güçleştirmekte ve dolayısıyla hastalığa özgü tedavilere erişimi zorlaştırmaktadır. Nitekim, aynı fenilalanin düzeyi aralığında yer alan bireyler arasında dahi klinik yaklaşımın farklılaştığı görülmektedir. Örneğin, belirli bir aralıkta yer alan bazı hasta gruplarında tedavi gereksinimi bulunmazken; aynı aralıkta yer alan ancak BH4 metabolizması ile ilişkili alt tiplerde (örneğin HPR eksikliği veya PTPS eksikliği gibi durumlarda) farklı ve spesifik ilaç tedavilerinin uygulanması gerekmektedir.

Klinik Araştırmalarda Etik Sorunlar ve İzlem Kriterleri

Eğer biz bu hastalıkları genel kodlarla sisteme girersek; ne araştırmalarımız için doğru hastaya ulaşabiliyoruz ne de hastaların deneysel veya yeni ilaçlara erken erişim şansını sağlayabiliyoruz.

Eğer Orphanet (ORPHA) kodları gibi spesifik sistemler kullanılırsa, en nadir görülen alt tipleri bile sistemde görebilir; böylece hem tanıyı netleştirebilir hem de klinik araştırmalar için gerekli olan veri havuzunu sağlıklı bir şekilde oluşturabiliriz. Nadir hastalık tanısı konulan, tanısı konulmayan ve devam eden gibi 3 başlık altında topladığımızda ismini telaffuz etmekte bile zorlandığınız hastalıkları orada görebiliyorsunuz.

Tüm hastalık isimlerinin Türkçeleştirilmesi ve veri tabanına işlenmesi, araştırma dünyası için çok kıymetli. Çünkü "yetersiz hasta sayısı" problemi, klinik çalışmaların daha başlamadan bitmesine neden olabiliyor. Özellikle faz çalışmalarında hasta sayılarına ulaşabilmek çok kıymetli. Ülkemizde bu hastaların var olduğunu biliyoruz ama veri sistemindeki eksiklikler nedeniyle onlara ulaşamıyoruz. Bu durum hem hastanın yeni tedaviye erişimini engelliyor hem de az sayıdaki hastayla yapılan çalışmaların istatistiksel analiz gücünü zayıflatıyor. O nedenle bu veri sisteminin ICD 11 ve ORPHA kodları ile sağlanabileceğini düşünüyorum.

Doğal Seyir Çalışmaları ve İlaç Geliştirme

Nadir hastalıklarda en büyük eksikliklerden biri de klinik çalışmalarda "Doğal Seyir (Natural History)" çalışmalarının azlığıdır. Bir ilacın etkinliğini ölçebilmek için hastalığın tedavi edilmediğinde nasıl ilerlediğini çok iyi bilmemiz gerekir. Ancak veriler dağınık olduğu ve merkezler arası veri paylaşımı sınırlı kaldığı için bu süreçleri yönetmekte zorlanıyoruz.

Etik Problemler ve Plasebo İkilemi

Klinik çalışmalarda karşımıza çıkan en hassas nokta etik problemlerdir:

- **Plasebo Kullanımı:** Nadir hastalıkların birçoğu doğal seyrinde ölümcül ilerleyebiliyor. Bu durumda, bir grup hastaya etkisiz madde (plasebo) verilmesi hem aileler hem de biz hekimler için büyük bir çekince oluşturuyor. Hastalar, hayat kurtarıcı olma potansiyeli taşıyan bir çalışmada "ya plasebo grubuna düşersem" endişesiyle çalışmaya dahil olmak istemeyebiliyorlar. Farklı merkezlerde tedavi olan hastaları biz bilemeyebiliyoruz. Dolayısıyla hastalar da bize ulaşamayabiliyor ve erken tedaviye erişemiyorlar.
- **Biyobelirteç (Biomarker) Eksikliği:** Bazı nadir hastalıklarda hastalık seyrini ve tedavi yanıtını objektif olarak değerlendirmeye imkân tanıyan ölçüm kriterlerinin bulunmadığı ifade edilmektedir. Bu durum, özellikle klinik izlem ve tedavi etkinliğinin değerlendirilmesi açısından önemli bir sınırlılık oluşturmaktadır.

Örneğin Fabry hastalığı gibi bazı hastalıklarda, tedavi yanıtının izlenmesine olanak sağlayan biyobelirteçlerin mevcut olduğu bilinmektedir. Bu kapsamda kullanılan lyso-Gb3 gibi biyobelirteçler sayesinde, hastalığın seyri ve uygulanan tedavinin etkinliği düzenli olarak takip edilebilmektedir.

Ancak birçok nadir hastalıkta bu tür biyobelirteçlerin bulunmaması, tedavinin etkinliğinin objektif olarak değerlendirilmesini zorlaştırmaktadır. Bu durum, hem klinik karar alma süreçlerinde hem de tedaviye erişim ve geri ödeme mekanizmalarında önemli belirsizliklere yol açabilmektedir.

Etik Süreçler ve Hasta Güvenliği

Etik onay süreçlerinin zorluğu bir yana bırakıldığında dahi, bu süreçlerin son derece şeffaf ve etik ilkelere uygun şekilde yürütülmesinin zorunlu olduğu vurgulanmaktadır. Nitekim nadir hastalıklar alanında yürütülen çalışmaların odağında, hassas ve kırılgan bir hasta grubunun yer aldığı bilinmektedir.

Bu nedenle, klinik araştırmalar ve uygulama süreçlerinde hasta haklarının korunması, bilgilendirilmiş onamın eksiksiz şekilde alınması ve tüm süreçlerin etik standartlara uygun biçimde ilerletilmesi temel bir gereklilik olarak değerlendirilmektedir.

ANKET

ULUSAL DESTEK MEKANİZMASI İÇİN "KESİNLİKLE KOORDİNASYON" ŞART

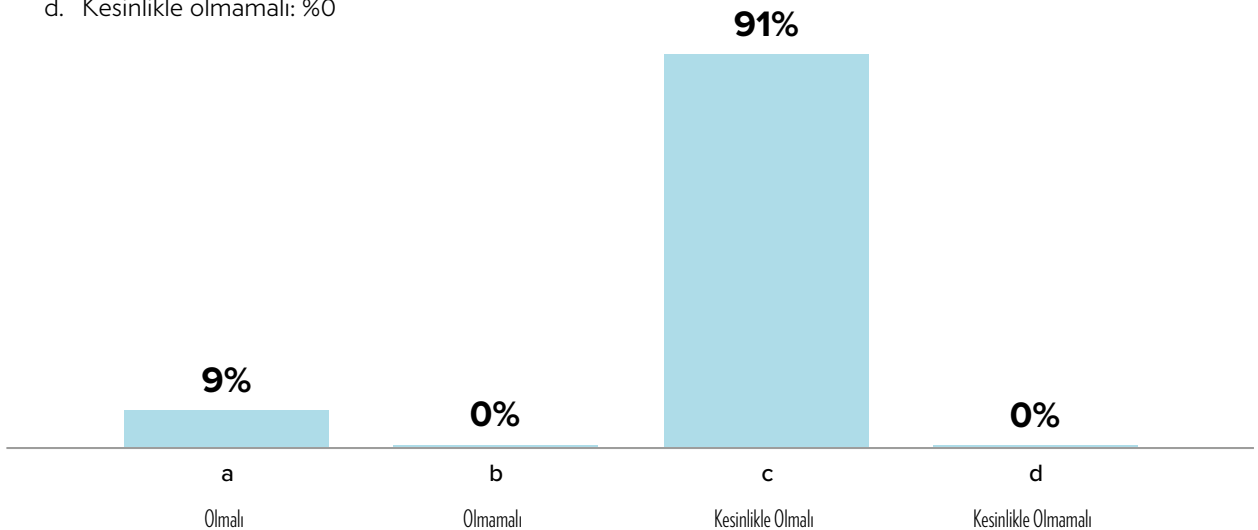
Katılımcıların neredeyse tamamı (%91), Nadir Hastalıklar Eylem Planı'nın güçlendirilmesi ve ulusal destek mekanizmalarının etkinleştirilmesi için kurumlar arası koordinasyonun kesinlikle olması gerektiğini vurgulamıştır. "Olmalı" seçeneğini işaretleyen %9'luk kesim de eklendiğinde, katılımcıların %100'ü eşgüdümün zorunluluğu konusunda tam bir mutabakat sergilemiştir.

Bu veriler, nadir hastalıklar gibi sağlık, maliye, çalışma ve sosyal hizmetler gibi pek çok farklı alanı aynı anda ilgilendiren çok katmanlı bir konuda, münferit kurumsal çabaların yetersiz kaldığına dair ortak bir bilinci ortaya koymaktadır. Koordinasyonun gerekliliğine dair oluşan bu fire vermeyen tablo, eylem planlarının sadece kâğıt üzerinde kalmaması; aksine işlevsel ve denetlenebilir bir ulusal mekanizmaya dönüşmesi için "kurumsal entegrasyonun" tek yol olarak görüldüğünü kanıtlamaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; Nadir Hastalıklar Eylem Planı'nın başarısının, kurumların kendi sınırlarını aşarak oluşturacakları güçlü ve kesintisiz bir iş birliği modeline endekslendiği anlaşılmaktadır.

1. Nadir Hastalıklar Eylem Planını güçlendirmeye yönelik, ulusal destek mekanizması için kurumlararası koordinasyon olmalı mı?

- a. Olmalı: %9
- b. Olmamalı: %0
- c. Kesinlikle olmalı: %91
- d. Kesinlikle olmamalı: %0



KARAR MEKANİZMALARINDA HASTA DERNEKLERİNE “AKTİF PAYDAŞ” ROLÜ VERİLMESİ GEREKTİĞİ VURGULANIYOR

Katılımcıların büyük bir çoğunluğu (**%72**), hasta derneklerinin hızlı çözüm ve koordinasyon süreçlerinde, karar mekanizmaları ve politika tarafında kesinlikle aktif paydaş olarak yer alması gerektiğini belirtmiştir. “Olmalı” yönünde görüş bildiren %23'lük kesimle birlikte, katılımcıların toplamda **%95**'i hasta derneklerinin politika geliştirme süreçlerine doğrudan dahil edilmesini desteklemektedir.

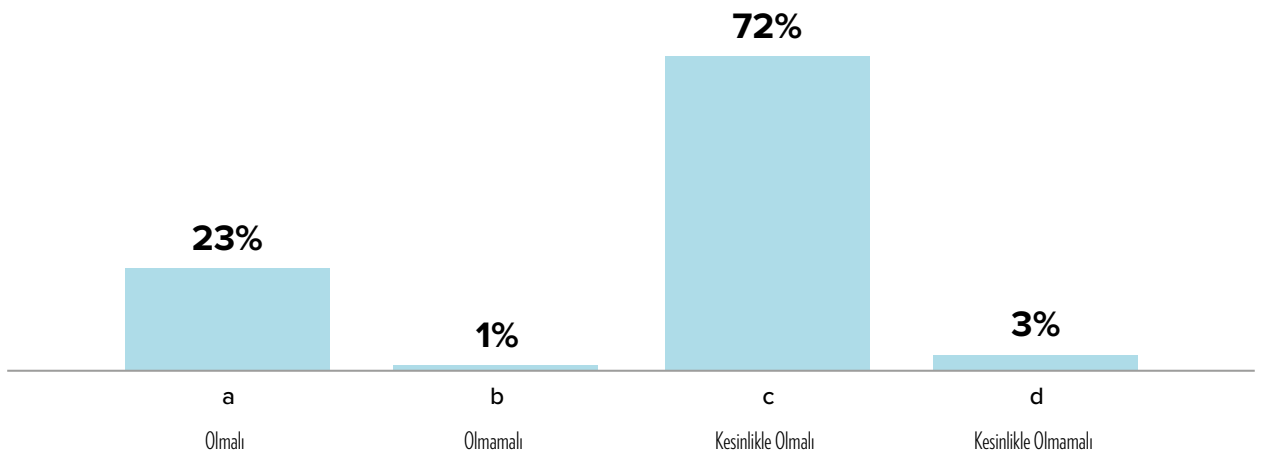
Bu veriler, nadir hastalıklar gibi hasta deneyiminin ve sahadan gelen bilginin hayati önem taşıdığı bir alanda, derneklerin sadece “yardımcı kuruluş” değil, çözümün mimarı olan “stratejik paydaşlar” olarak kabul edildiğini göstermektedir. Katılımcı görüşlerindeki bu yüksek mutabakat, bürokratik karar süreçlerinin sahadaki gerçeklerle uyumlu hale gelmesi için hasta örgütlerinin uzmanlığına ve rehberliğine duyulan ihtiyacı ortaya koymaktadır.

Görüş bildirenlerin yalnızca %4'lük bir kısmı olumsuz (“Olmamalı” veya “Kesinlikle Olmamalı”) yönde oy kullanmıştır. Bu sınırlı oran, ekosistemin genelinde katılımcı yönetim modeline olan inancın ne kadar güçlü olduğunu ve geleneksel, kapalı karar alma süreçlerinden modern, çok sesli bir yapıya geçiş arzusunu kanıtlamaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; etkin bir nadir hastalıklar politikasının ancak hasta derneklerinin kurumsal bir kimlikle karar masasında aktif rol almasıyla mümkün olabileceği anlaşılmaktadır.

2. Hasta dernekleri, hızlı çözüm ve koordinasyon anlamında, karar mekanizması ve politika tarafında aktif paydaş olmalı mı?

- a. Olmalı
- b. Olmamalı
- c. Kesinlikle olmalı
- d. Kesinlikle olmamalı



STK-Kamu İş Birliğinde Kurumsal Kimlik ve Bağımsızlık Dengesi

Karar Mekanizmalarında Katılım ve Konsensüs

Nadir hastalıklar ekosisteminde sivil toplumun sisteme dahil edilmesi konusunda geniş bir mutabakatın olduğu saptanmıştır. Ancak bu katılımın “nasıl” bir formül ile yürütüleceği, sürecin en kritik sorusu olarak gündeme taşınmıştır. Devlet mekanizmasının, sivil yapıların bağımsızlığını koruma ve kendi kurumsal işleyişini aşırı müdahalelerden sakınma refleksi arasında hassas bir denge olduğu ifade edilmiştir.

Bağımsızlığın Korunması ve Fonksiyonel Kayıp Riski

Literatür ve geçmiş deneyimler ışığında; karar vericilerle aşırı temas halinde olan veya kurumsal bağımsızlığını yitiren yapıların, zamanla sivil temsil fonksiyonlarını kaybetme riski taşıdığı vurgulanmıştır. Bu durumun, STK’ların toplum ile kamu arasındaki köprü işlevini zayıflatabileceği değerlendirilmiştir.

Bürokratik Yaklaşım ve Kurumsallaşma Zorunluluğu

Kurumsallıktan Uzaklaşma ve Siyasi Riskler

Bürokratik kanatta STK katılımına yönelik zaman zaman oluşan mesafeli duruşun, geçmişteki “kurumsallıktan uzak” örneklerden kaynaklandığı saptanmıştır. Özellikle sadece dijital haberleşme grupları üzerinden başlayan ve kurumsal bir kimliğe bürünmeden siyasi mecralara evrilen yapıların, sistemde yarattığı deformasyona dikkat çekilmiştir. Bu nedenle; sivil toplum katılımının bireysel veya kontrolsüz süreçler yerine, kurumsal kimliği tanımlanmış yapılar üzerinden yürütülmesi gerektiği belirtilmiştir.

Çözüm Ortaklığı Vizyonu

STK’ların sadece talep makamı değil, sistemin sürdürülebilirliğine katkı sunan birer “çözüm ortağı” olarak konumlandırılmasının esas hedef olduğu ifade edilmiştir. Karar alma süreçlerine katılımın; şeffaf, denetlenebilir ve bilimsel temelli bir kurumsal çerçevede yürütülmesinin, hem kamunun hem de sivil toplumun elini güçlendireceği sonucuna varılmıştır.

Fikir Alışverişi ve Gelecek Projeksiyonu

Diyalog Odaklı Gelişim

Önümüzdeki dönemde atılacak adımların, farklı fikirlerin özgürce tartışılabildiği ve ortak aklın süzgecinden geçirildiği bir platformda şekilleneceği belirtilmiştir. Amacın, herhangi bir görüşü dayatmak değil; en verimli iş birliği modelini tesis etmek adına açık bir fikir alışverişi zemini yaratmak olduğu vurgulanmıştır.

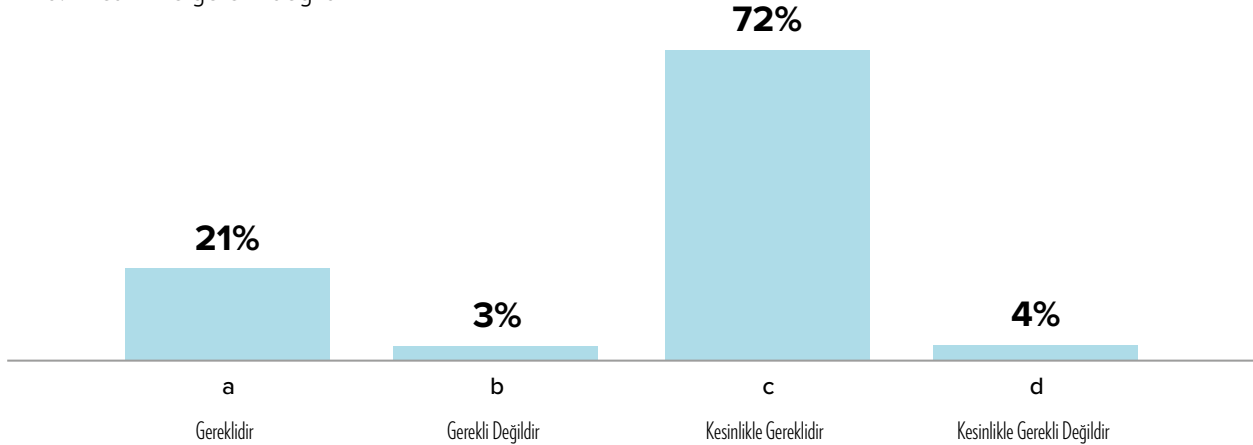
DİJİTAL ENTEGRASYON: HASTA KAYIT SİSTEMLERİNİN GELECEĞİ İÇİN “KRİTİK” BİR İHTİYAÇ

Katılımcıların büyük bir çoğunluğu (%72), hasta kayıt sistemi kapsamında dijital platformların entegre edilmesinin **kesinlikle gerekli** olduğunu belirtmiştir. “Gereklidir” yönünde görüş bildiren %21’lik kesim de dikkate alındığında, katılımcıların toplamda %93’ü dijitalleşme ve sistemler arası veri akışının vazgeçilmez bir ihtiyaç olduğu konusunda hemfikirdir.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; etkin bir hasta takip mekanizmasının ancak tüm dijital platformların birbiriyle “konuşabildiği” entegre bir ekosistem üzerinden kurgulanabileceği anlaşılmaktadır.

3. Hasta kayıt sistemi kapsamında dijital platformların entegre edilmesi gerekli midir?

- a. Gereklidir
- b. Gerekli değildir
- c. Kesinlikle gereklidir
- d. Kesinlikle gerekli değildir



Nadir Hastalıklarda Veri Güvenliği, Koordinasyon ve Erişim Sorunları

Veri Doğruluğu ve Sistemsel Riskler

Anket sonuçlarında çoğunluğun “kesinlikle gerekli” yönünde görüş bildirdiği görülmekle birlikte, “gerekli değildir” diyen azınlık görüşün de özellikle veri güvenliği, yanlış entegrasyon ve bürokratik süreçlere ilişkin önemli çekinceler içerdiği ifade edildi. Bu kapsamda, hatalı veri girişlerinin yanlış sağlık politikalarına yol açabileceği, ICD kodlarının yetersizliği ve yoğun klinik koşullarda doğru kodlama yapılmasının zorlukları vurgulandı.

Koordinasyon Eksikliği ve Tedaviye Erişimde Gecikmeler

Nadir hastaların tanı sonrası doğru merkezlere yönlendirilmesinde ciddi eksiklikler bulunduğu, mevcut randevu sistemlerinin bu ihtiyacı karşılamadığı ve bu nedenle koordinasyon merkezleri ile “mükemmeliyet merkezleri”nin oluşturulmasının kritik olduğu belirtildi. Bürokratik süreçlerin yavaşlığı nedeniyle tedaviye erişimde gecikmeler yaşandığı, bunun da hastaların geri dönüşü olmayan klinik durumlara ilerlemesine neden olabildiği dile getirildi. Ayrıca nadir hastalıkların doğru tanımlanması, mitokondriyal hastalıklar gibi alanların eylem planlarında önceliklendirilmesi,

üniversite hastaneleri bünyesinde uzmanlaşmış birimlerin kurulması ve STK'ların karar mekanizmalarına dahil edilmesi gerektiği ifade edilirken; tüm bu süreçlerde hız, koordinasyon ve doğru veri yönetiminin hayati önemde olduğu vurgulandı.

Nadir Hastalıklarda Tanımlama, Akademik Kapasite ve Dijital Rehberlik

Kodlama Sistemleri ve Veri Sınıflandırma

Nadir hastalıkların yönetiminde doğru tanımlama ve sınıflandırma sürecin temel taşı oluşturmaktadır. ICD-11'e geçiş süreci akademik bir rehberlikle yönetilirken, Orphanet kapsamında kullanılan ORPHA kodları gibi alternatif sistemlerin entegrasyonu, hastalıkların daha hassas tanımlanması için kritik bir araç olarak değerlendirilmektedir. Bu verilerin etkin kullanımı, nadir hastalıkların sağlık sistemindeki görünürlüğünü artırmanın ve doğru istatistiksel analizler yapılabilmenin ön koşulu olarak kabul edilmektedir.

Akademik Yapılanma ve Mükemmeliyet Merkezleri

Akademik dünyada araştırma kapasitesinin artırılması için sistemselsel bir dönüşüm ihtiyacı vurgulanmıştır. Mevcut yapıda akademisyenlerin yoğun klinik hasta yükü altında araştırma yapmaya çalışmasının sürdürülebilir olmadığı, mükemmeliyet merkezlerinde araştırmaya odaklı "korunmuş zaman" ve teşvik mekanizmalarının kurulması gerektiği belirtilmiştir. Türkiye'deki değerli insan kaynağının korunması için yoğun klinik mesai ile akademik üretkenlik arasındaki denge, sistemselsel düzeyde yeniden kurgulanması önerilmiştir.

e-Nabız Üzerinden Akıllı Yönlendirme ve Referans Merkezleri

Tanı şüphesi anında aileleri doğru merkeze yönlendirecek bir "dijital rehberlik" yapısı gündeme gelmiştir. e-Nabız altyapısının bu tür akıllı bildirimler için teknik olarak hazır olduğu ancak veri güvenliği ve sosyal hassasiyetler (yanlış bilgilendirme riski vb.) nedeniyle kimlik doğrulamalı modellerin tercih edilmesi gerektiği ifade edilmiştir. Tanı verisinin doğrudan tanımlanmış Referans Merkezlerine akması sayesinde, hastanın coğrafi konumundan bağımsız olarak en yetkin uzmana hızlıca ulaşması hedeflenmektedir. Bu sürecin başarısı için Nadir Hastalıklar Kayıt Sistemi'ne veri girişinin teşvik edilmesi ve sivil toplum kuruluşlarıyla iş birliği yapılması stratejik bir adım olarak görülmektedir.



PANEL-2

NADİR HASTALIKLARDA ERKEN TANI ve YENİLİKÇİ ÇÖZÜMLER

MODERATÖRLER



**Prof. Dr. F. Duygu
ÖZEL DEMİRALP**
TÜSEB Biyoteknoloji Enstitüsü Başkanı



Prof. Dr. Ercan MIHCI
Akdeniz Üniversitesi
Çocuk Genetik Derneği Başkanı



Çiğdem SAV
Nadir Hastalıklar Federasyonu

KONUŞMACILAR



Dr. İbrahim KARAKUŞ
S.B. Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü
Tetkik ve Teşhis Hizmetleri Daire Başkanı



Prof. Dr. F. Tuba EMİNOĞLU
A.Ü. Nadir Hastalıklar Uygulama
ve Araştırma Merkezi Müdürü



Doç. Dr. Büşranur ÇAVDARLI
Ankara Bilkent Şehir Hastanesi



Uzm. Dr. Adnan KARAN
Sanofi Avrasya Nadir Hastalıklar
Medikal Direktörü



Serap ÖZKURT KARAÇİÇEK
UCB Pharma Pazar Erişim,
Sürdürülebilirlik ve Dış İlişkiler Direktörü

Prof. Dr. Ercan MIHCI

Akdeniz Üniversitesi - Çocuk Genetik Derneği Başkanı

Uluslararası Perspektiften Nadir Hastalıklar: Paydaş Yapısının Önemi

ERDERA NMG**ULUSAL YANSIMA GRUBU TÜRKİYE**

Avrupa Nadir Hastalıklar Araştırma Ortaklığı (ERDERA), Horizon Europe programı kapsamında Eylül 2024'te başlamıştır.
Avrupa'da nadir hastalıklarla yaşayan **30 milyondan fazla insanın** sağlık ve yaşam kalitesini artırmayı amaçlayan, **37 ülkeden 170'ten fazla** kuruluşu bir araya getiren Avrupa ve uluslararası bir ortaklıktır.



Tıbbi destekle tanı süresinin ortalama 6 aya düşürülmesi



Avrupa ve dünyada onaylı, yeni etkili tedavi yöntemleri geliştirilmesi



Ülkeler arası araştırma stratejilerinde tam senkronizasyon sağlamak

ERDERA European Rare Diseases Research Alliance

2

ERDERA ve Uluslararası İş Birlikleri

Eylül 2024 itibarıyla hayata geçirilen **ERDERA (European Rare Diseases Research Alliance)**, bir Horizon Europe programı olan Avrupa Nadir Hastalıklar Araştırma Ortaklığıdır. Bu uluslararası oluşum, 37 ülkeden 170'i aşkın kuruluşu bünyesinde barındırmakta olup Türkiye de bu stratejik projenin paydaşları arasında yer almaktadır.



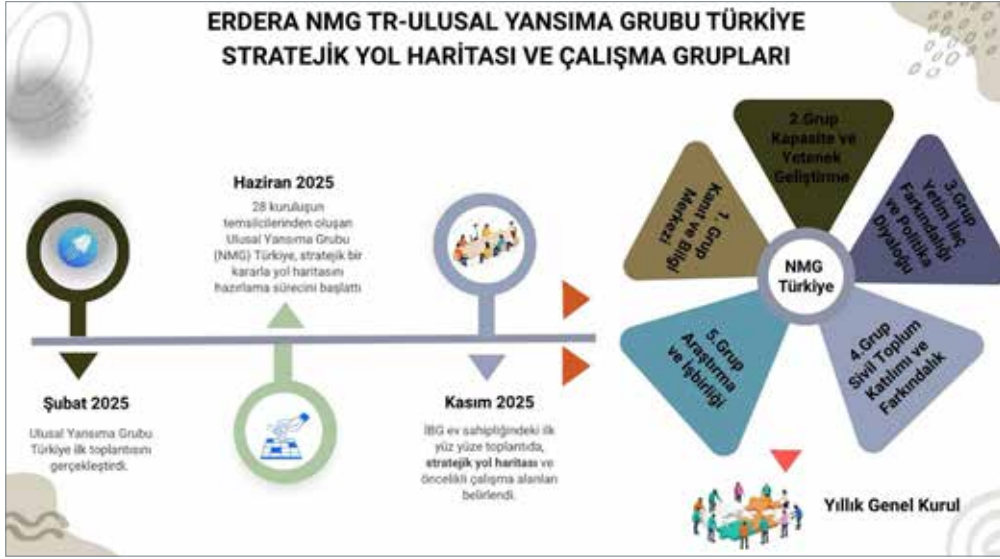
Ulusal Yansıma Grupları ve Küresel Entegrasyon

Söz konusu uluslararası yapının “Kapasite ve Uyum” iş paketi kapsamında, ulusal yansıma grupları hayata geçirilmektedir. Bu grupların öncelikli hedefleri; ulusal nadir hastalık araştırmalarında karşılaştırılabilir veriler toplamak, nitelikli bilgi üretmek ve paydaşlar arasında güçlü bir sinerji tesis etmektir.



Ulusal Yansıma Grubu ve Çok Paydaşlı İş Birliği Yapısı

Bugün bir araya gelmemize vesile olan ve tüm bu süreçlerin kolaboratif bir iş birliği içerisinde yürütülmesine olanak sağlayan “Ulusal Yansıma Grubu” (National Mirror Group), aslında çok geniş bir paydaş yelpazesinden oluşmaktadır.



ERDERA Tematik Sütunları ve Stratejik Hedefler

ERDERA çatısı altında yürütülen faaliyetler, temel olarak şu üç stratejik alan üzerinde yapılandırılmıştır:

- **Kanıt ve Bilgi Merkezi:** Veri toplama süreçlerinin standartlaştırılması ve kapsamlı bir bilgi merkezi oluşturulması.
- **Kapasite ve Yetenek Geliştirme:** Nadir hastalıklar alanındaki insan kaynağının yetkinleştirilmesi ve teknik altyapının güçlendirilmesi.
- **Politika Diyalogu:** Sektörel politika süreçlerinin tasarımı, yönetimi ve organizasyonel yapı taşlarının oluşturulması.

Stratejik Uyum ve Çalışma Grupları

Bu yol haritasının temel vizyonu; “Türkiye Nadir Hastalıklar Eylem Planı (2023-2027)” ile ERDERA projesi kapsamındaki “Ulusal Kapasite Uyum (İş Paketi 23)” hedeflerini eş güdümlü hale getirmektir. Kamu, akademi ve STK iş birliğiyle araştırmacı farkındalığını artırmak ve paydaş katılımını en üst seviyeye çıkarmak amacıyla beş ana çalışma grubu belirlenmiştir:

- 1. Bilgi ve Kanıt Grubu:** Nadir hastalıklar bilgi ve kanıt merkezinin tesis edilmesi.
- 2. Kapasite Artırım Grubu:** Araştırma kapasitesinin ve sektörel yetenek havuzunun genişletilmesi.
- 3. Politika ve Diyalog Grubu:** Yetim ilaç farkındalığı oluşturulması ve politika geliştirme süreçleri için sürdürülebilir bir diyalog platformu kurulması.
- 4. STK ve Farkındalık Grubu:** Sivil toplum farkındalık merkezlerinin faaliyetlerinin koordine edilmesi.
- 5. Network ve İş Birliği Grubu:** Nadir hastalıklar özelinde ulusal ve uluslararası araştırma ağlarının (network) yapılandırılması.

1. Grup: Nadir Hastalıklar Bilgi ve Kanıt Merkezi

Şahsının da aktif olarak yer aldığı 1. Çalışma Grubu; sivil toplum kuruluşları, Sağlık Bakanlığı’nın ilgili birimleri, üniversiteler ve meslek örgütlerinden oluşan çok sesli bir yapıya sahiptir. Grubun temel faaliyet alanları şunlardır:

- Tematik Araştırmalar: Tanı ve tedaviye erişim süreçleri ile sağlık ekonomisi alanındaki boşlukları analiz etmeye yönelik spesifik araştırmalar yürütmek.

- Finansal Model Önerileri: Nadir hastalıklara özgü “Yenilikçi Tedavi Fonu” yapılandırılması için stratejik öneriler geliştirmek.
- Politika Desteği: Karar vericiler ve politika yapıcılar için yıllık araştırma özetleri yayınlamak.
- Akademik İş Birliği: Akademik kurumlar arasındaki disiplinler arası etkileşimi teşvik etmek.

Beklenen Çıktılar ve Stratejik Kazanımlar

1. Çalışma Grubu’nun faaliyetleri neticesinde şu somut sonuçların elde edilmesi hedeflenmektedir:

- Akademik Literatür: Taniya erişim ve bu süreçte karşılaşılan sorunlar üzerine dinamik ve güncel akademik yayınların üretilmesi.
- Ulusal Arşiv: Politika yapıcılar ve ERDERA ortaklarının kullanımına sunulacak kapsamlı bir ulusal veri arşivi oluşturulması.
- Akademi-Politika Etkileşimi: Mevcut reform önerilerinden bağımsız olarak, akademik bilgi birikimi ile politika geliştirme süreçleri arasındaki bağı kuvvetlendirmek.
- Küresel Entegrasyon: Türkiye’nin nadir hastalıklar yol haritasını, Bilgi ve Kanıt Merkezi aracılığıyla ERDERA hedefleriyle tam uyumlu hale getirerek Türkiye ve Avrupa arasındaki akademik araştırma kümelerinin görünürlüğünü artırmak.

2. Grup: Nadir Hastalıklar Kapasite ve Yetenek Geliştirme Projesi

Yetenek geliştirme faaliyetlerimiz; Nadir Hastalıklar Araştırma Merkezleri ve Yükseköğretim Kurulu (YÖK) ile tesis edilen güçlü bir iş birliği zemininde yürütülmektedir. Geçtiğimiz yıl nadir hastalıkların tüm üniversitelerde zorunlu ders statüsüne alınması ve farkındalığın artırılması yönünde alınan stratejik karar doğrultusunda, fakültelerimizde aktif eğitim süreçlerini başlatmış bulunmaktayız.

Bu kapsamda yürüttüğümüz temel faaliyetler şunlardır:

- Eğitim Modüllerinin Entegrasyonu: Lisans, lisansüstü ve Sürekli Tıp Eğitimi (STE) müfredatlarına nadir hastalıklar modüllerinin dahil edilmesi; e-öğrenme ve çok disiplinli öğrenme metodolojilerinin yaygınlaştırılması.
- Genç Araştırmacı Motivasyonu: Öğrenci toplulukları ve akademik kurumlarda kapasite geliştirme projelerinin hayata geçirilmesi; öğrenci kulüplerinin ve disiplinler arası atölyelerin kurumsal olarak desteklenmesi.
- Farkındalık Faaliyetleri: Gelenekselleşen “Nadir Hastalıklar Günü” aktiviteleri ile toplumsal ve akademik duyarlılığın artırılması.

Disiplinler Arası Uzmanlık Havuzu ve Network Hedefi

Bu projenin temel çıktısı, nadir hastalıklar özelinde “Çok Disiplinli Bir Uzmanlık Havuzu” oluşturmaktır. Nadir hastalıklar; çocuk sağlığından kadın doğuma, onkolojiden genetiğe kadar pek çok branşı doğrudan ilgilendiren multidisipliner bir alandır.

Hedefimiz; ulusal çaptaki öğrenci kulüplerini akademik mentorluk şemsiyesi altında bir araya getirerek birbirinden haberdar, güçlü bir network kurmak ve bu çok yönlü yaklaşımla kalıcı, somut sonuçlara ulaşmaktır.

3. Grup: Yetim İlaç Farkındalığı ve Politika Diyaloğu Platformu

“Yetim İlaç Farkındalığı ve Politika Diyaloğu Platformu” çalışma grubumuz, yetim ilaçlara dair bilgi paylaşımını artırmak ve sürdürülebilir politika diyalogları geliştirmek amacıyla yapılandırılmıştır. Sağlık ekonomistleri, hasta

örgütleri, Sağlık Bakanlığı, **TİTCK (Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu)** ve **AİFD (Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği)** gibi kritik yürütücülerin yer aldığı bu platformda, oldukça verimli beyin fırtınaları gerçekleştirilmektedir.

Grubun temel çalışma prensipleri ve hedefleri şunlardır:

- **Tarafsız Diyalog Zemini:** İlaç erişimi ve maliyet yönetimi gibi hassas konularda, tüm paydaşlar arasında şeffaf ve tarafsız bir iletişim zemini tesis etmek.
- **Akademik Yaklaşım:** Fiyatlandırma ve geri ödeme süreçleri gibi teknik alanlarda akademik yuvarlak masa toplantıları düzenleyerek, doğrudan bir reform dayatmasından ziyade bilimsel temelli tartışmalar yürütmek.
- **Bilgi Üretimi ve Yayın:** Tartışılan konularda akademik yayınlar, politika özetleri ve bilgilendirme dokümanları hazırlayarak sürecin kurumsal hafızasını oluşturmak.
- **Küresel Temsil ve Bilgilendirme:** İlaç erişimindeki engeller konusunda toplumsal farkındalığı artırmak ve Türkiye'nin nadir hastalıklar alanındaki vizyonunu uluslararası platformlarda daha güçlü bir sesle duyurmak.

Bu çok paydaşlı iletişim modeli, karmaşık süreçlerin yönetilmesinde ve ortak bir anlayış birliği geliştirilmesinde stratejik bir fayda sağlamaktadır.

4. Grup: Sivil Toplum Katılımı ve Farkındalık Merkezi (Nadir-Ses)

Dördüncü çalışma grubumuz, "Nadir-Ses" çatısı altında sivil toplum katılımını ve toplumsal farkındalığı güçlendirmeyi amaçlamaktadır. Başta Nadir Hastalıklar Federasyonu olmak üzere çok sayıda hasta ve hasta yakını kuruluşunun yer aldığı bu yapı, söz konusu kuruluşların kamu otoriteleriyle olan iletişimini ve eğitim süreçlerindeki rollerini pekiştirmeyi hedeflemektedir.

"Nadir-Ses" Faaliyet Alanları:

- **Eğitim ve Kapasite Geliştirme:** ERDERA projesi kapsamında düzenlenen workshoplar ve hasta savunucularına yönelik eğitim atölyelerinin koordinasyonu.
- **Farkındalık ve İletişim:** Ulusal çapta yürütülen kampanyalar, hikayeleştirme çalışmaları ve çeşitli hasta odaklı etkinliklerin organize edilmesi. (Bugün gerçekleştirdiğimiz bu toplantı da bu vizyonun somut bir yansımasıdır.)

Stratejik Hedef: Savunuculuk Kültürü Bu grubun temel amacı, yapılandırılmış bir savunuculuk kapasitesi inşa etmektir. Her yıl düzenlenecek ulusal kampanyalar aracılığıyla; hastaların ve ailelerin gerçek yaşam deneyimlerinin bilim kurullarıyla paylaşılmasını, böylece tedavi verenler ile tedavi alanlar arasında ortak ve anlamlı bir "nadir hastalık anlatısı" kültürünün oluşturulmasını hedefliyoruz.

5. Grup: Nadir Hastalıklar Araştırma ve İş Birliği Ağları

Beşinci ve son çalışma grubumuz; araştırma ve iş birliği odaklı faaliyetleriyle, Türkiye'deki nadir hastalık çalışmalarının uluslararası görünürlüğünü artırmayı ve Avrupa Birliği ekosistemiyle tam entegrasyonu sağlamayı hedeflemektedir. TÜBİTAK, akademik birimler ve araştırma merkezlerinin aktif rol aldığı bu grupta temel önceliğimiz, Türkiye'nin yetkinliklerini küresel ölçekte temsil etmektir.

Stratejik Odak Alanları ve Faaliyetler:

- **Proje Destekleri ve Bilgilendirme:** Horizon Europe ve ERDERA projelerine katılımın teşvik edilmesi, yeni açılan fasıllar ve fonlar hakkında paydaşların düzenli olarak bilgilendirilmesi.
- **Kurumsal Eşleştirme:** Ulusal ve uluslararası araştırma kurumları arasında köprü kurarak ortak projelerin geliştirilmesi.

- Stratejik Geliştirme Modülleri: Türkiye Genom Projesi, tıbbi genetik alanındaki bilimsel çalışmalar ve ilgili derneklerin katkılarıyla oluşturulan veri setlerinin, araştırma süreçlerine entegre edilmesi.

Nihai Vizyon ve Çıktılar Bu grubun temel amacı; yerel kapasiteye dayalı ulusal araştırma iş birliklerini güçlendirmek, bilimsel konferans ve yayın süreçlerinde paydaş iletişimini maksimize etmektir. Uzun vadede hedefimiz; Türkiye'yi sınır ötesi nadir hastalık çalışmalarında, strateji belirleyen lider ülkelerden biri konumuna taşımaktır.



Vaka Analizleri ve Sağlık Ekonomisi Odaklı Yayınlar

Önümüzdeki süreçte, STK'ların da görüşlerini alarak tedavi edilebilir ve önlenabilir nitelikteki 2 ya da 3 spesifik hastalığı odak noktamıza almayı planlıyoruz. Temel hedefimiz; tedavisi mümkün olan, maliyet etkinliği ve yaşam kalitesine katkısı sağlık ekonomisi verileriyle desteklenen bu hastalıkları kapsamlı birer yayın haline getirmektir. Bu sayede, nadir hastalıklarla mücadele eden bireylerin sağkalım (survivor) serüvenlerini ve sürecin ekonomik tablosunu daha net bir şekilde ortaya koyacağız.

Çalışma Ekibimiz ve Uzmanlık Alanları

Sürecin başarıyla yürütülmesinde çok değerli akademisyen ve uzmanlarımız kritik roller üstlenmektedir.

3 Yıllık Stratejik Plan

Nihai hedefimiz; önümüzdeki 3 yılı kapsayan stratejik planı yayınlamak, Türkiye Genom Projesi ile veri entegrasyonunu sağlamak ve yapılandırılmış mentorluk programları aracılığıyla nadir hastalıklar ekosistemini kalıcı bir zemine oturtmaktır.

Paylaştığınız bu anlamlı anekdotu, sunumun teknik verilerini insani bir başarı hikayesiyle taçlandıran, profesyonel ve etkileyici bir kapanış paragrafı olarak şu şekilde düzenledim:

Yerel Bir Başarı Hikayesi: Prenatal Tanıdan Genetik Geleceğe

Son olarak, teorik çalışmaların sahada nasıl bir karşılık bulduğuna dair değerli bir anekdotu sizlerle paylaşmak isterim. Perinatoloji alanında yaklaşık 15 yıl önce daha yerel imkanlarla başlayan ve bugün tam profesyonel bir yapıya kavuşan çalışmalarımızın, aslında 20 yıllık bir birikimin eseridir. Akdeniz Üniversitesi bünyesinde; çocuk genetik, tıbbi biyoloji ve genetik bölümlerimizin iş birliği, Sağlık Bakanlığımızın veri desteği ve paydaşlarımızın özverisiyle Antalya bölgesinde örnek teşkil edecek bir başarıya imza attık.

Prof. Dr. F. Duygu ÖZEL DEMİRALP

TÜSEB Biyoteknoloji Enstitüsü Başkanı

TÜSEB Vizyonu: Ulusal Genom Projesi ve Yenilikçi Tedavi Yaklaşımları

Ulusal Genom Projemiz bünyesinde yer alan “Nadir Hastalıklar Grubu”, stratejik önceliği en yüksek birimlerimizden biridir. İBG, Bilkent Şehir Hastanesi bünyesindeki konseyimiz ve paydaş merkezlerimizin katkılarıyla, yeni nesil dizileme (NGS) teknolojilerini kullanarak nadir hastalıklarda %30 doğrudan, %30 ise dolaylı tanı başarısına ulaşmış bulunmaktayız.

Kalan %40’lık grup için çalışmalarımızı derinleştirerek;

- **İleri Teknoloji:** “Uzun Okuma” (Long-Read) dizileme teknolojilerini devreye alıyoruz.
- **Trio Analizleri:** Proband (ilk hasta) üzerinden anne-baba ve çocuk üçlü analizleri ile yaşayan kardeşlerin dahil edildiği akraba çalışmalarını yürüterek Türkiye’ye özgü gen frekanslarını haritalandırıyoruz.
- **Kapsam:** Mevcut 12 bin örnek hacmimizle henüz yolun başında olsak da veriye dayalı öngörüler üretmeye başladık.

Evlilik Öncesi Tarama ve Teşhis Müjdeleri

Sağlık Bakanlığımızın ilgili başkanlıklarıyla eş güdümlü olarak, evlilik öncesi tarama programlarımızı üst teknoloji seviyesine taşımayı hedefliyoruz. “Çoklu gen bölgelerini” eş zamanlı tarayacak projemizin mekanik ve navigasyon çalışmaları başlamıştır. Bakanlık birimlerimizle birlikte, bu tarama programının kapsam genişlemesine dair müjdeli gelişmeleri yakında kamuoyuyla paylaşmayı ümit ediyoruz.

Hücre ve Gen Tedavilerinde Yeni Dönem: GMP ve CAR-T

Genetik hastalıkları sadece bir “kader” olmaktan çıkarıp, ileri teknolojik müdahalelerle yönetilebilir kılmak temel gayemizdir. Bu doğrultuda;

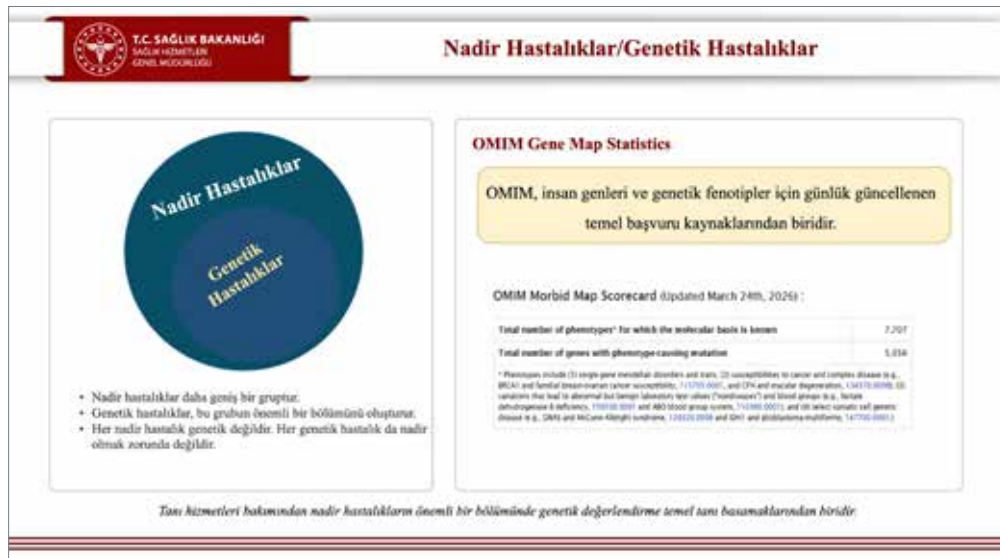
- **GMP Üretim Faaliyetleri:** TÜSEB bünyesinde, Etlik Şehir Hastanesi içerisindeki merkezimizde GMP standartlarında üretim faaliyetlerimizi başlattık.
- **İmmünoterapi:** Halihazırda belirli sıklıktaki lösemi ve lenfoma türlerinde uyguladığımız CAR-T hücre tedavilerini; Multiple Miyelom ve pediatrik gruptaki nadir hastalıklar için de yakın zamanda devreye alacağız.
- **AR-GE Başarıları:** Mezotelyoma üzerine yürüttüğümüz yenilikçi CRISPR projemizi başarıyla tamamladık. Bu, nadir onkolojik vakalardaki araştırma kapasitemizin en güncel örneğidir.

Nadir Hastalıklar Federasyonu’na, Bakanlığımızın ilgili birimlerine ve TÜBİTAK’a teşekkürlerimi sunuyorum. Her yıl üzerine yeni projeler koyarak büyüttüğümüz bu bilgi paylaşım platformları, gelecekteki somut başarılarımızın en büyük teminatıdır.

Dr. İbrahim KARAKUŞ

S.B. Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Tetkik ve Teşhis Hizmetleri Daire Başkanı

Nadir Hastalıklarda Tanı Hizmetlerinin Güçlendirilmesi



Nadir Hastalıklarda Tetkik ve Teşhis Hizmetleri: Kurumsal Yaklaşım

Nadir ve genetik hastalıklar özelinde yaşanan kavram karmaşasını netleştirmek adına, uluslararası ve ulusal veri tabanlarını referans alıyoruz:

- **Veri Tabanı Analizi:** Sağlık Kodlama Referans Sözlüğü (SKRS) sisteminde 8.000'in üzerinde tanımlı obje bulunmaktadır. OMİM (Online Mendelian Inheritance in Man) güncel verilerine göre ise moleküler temeli ve fenotipi belirlenmiş yaklaşık 7.700 farklı hastalık mevcuttur.
- **Mücadele Kapsamı:** Karşımızdaki tablo, binlerce farklı fenotip ve moleküler tabanı kapsayan oldukça geniş bir hastalık grubuyla mücadele ettiğimizi göstermektedir.

Sağlık Hizmet Politikası ve Stratejik Öncelikler

Bu denli büyük bir hastalık grubuyla mücadele etmek; sadece bir tanı süreci değil, erken tanıdan tedaviye, rehabilitasyondan uzun dönemli takibe kadar uzanan kapsamlı bir sağlık hizmet politikasını zorunlu kılmaktadır.

Tanı hizmetleri tarafındaki temel önceliğimiz; **“doğru tetkikin, doğru zamanda ve doğru hastaya”** uygulanmasını sağlamaktır. Erken tanıya erişimi hızlandırmak ve sonrasındaki tedavi süreçlerini bu erken tanı başarısıyla desteklemek adına hizmet politikalarımızda somut adımlar atmaya devam ediyoruz.

Hizmete Erişim ve Tanı Süreçlerindeki Temel Sorunlar

Mevcut sistemimizdeki hizmet sunum kapasitesini ve karşılaşılan engelleri şu başlıklar altında özetleyebiliriz:

- **Bölgesel Erişilebilirlik:** Mevcut durumda, hizmete erişim noktasında bölgesel bazda çok ciddi bir aksama yaşanmamaktadır. Kamu sağlık sistemimiz içerisindeki uzmanlarımız, hizmet alımı yöntemlerini de kullanarak tanı hizmetlerine geniş ölçüde erişim sağlamaktadır.
- **Tanı Süreçlerindeki Gecikmeler:** Hizmete erişim kanalları açık olsa da tanı süreçlerinde istenilen hızın gerisinde kalılabilmekte ve süreçlerde gecikmeler yaşanmaktadır.
- **Uygun Testlere Erişim:** Klinik tabloya en uygun spesifik testlere erişim noktasında hala giderilmesi gereken eksiklikler mevcuttur.

Bu darboğazları aşmak, tanı süreçlerini standardize etmek ve test çeşitliliğini artırmak adına mevcut eksiklikleri gidermeye yönelik çalışmalarımız tüm hızıyla devam etmektedir.



Klinik Değerlendirme ve Genetik Hizmet Ağı Yapılanması

Klinik bulguların genetik değerlendirme süreçleriyle entegre edilmesi aşamasında, tıbbi genetik ve çocuk genetik uzmanlarımız kritik bir rol üstlenmektedir. Bu süreçte doğru insan gücü planlaması ve tanı merkezlerinin stratejik konumlandırılması için yoğun bir gayret sarf edilmektedir. Veri Standardizasyonu ve SUT Kodlamasındaki



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
SAĞLIK HİZMETLERİ
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

Sağlık Uygulama Tebliği (SUT)

- Birçok genetik işlem, yöntem veya teknik kapsam üzerinden tanımlanmıştır
- Ödeme ve işlem tanımı çoğu zaman klinik bağlamdan çok teknik ayrıntıya dayanmıştır.
- Bu durum, çok genli ve fenotip çeşitliliği gösteren hastalıklarda yetersiz kalabilmektedir.
- Nadir hastalıklarda testin adı kadar, hangi hasta grubunda neden istendiği de belirleyici olmalıdır.

Eski SUT Örnekleri

908T11	Blot analizi (southern, northern, western)
908T12	DNA diizi analizi 1 reaksiyon
908T13	DNA diizi analizi 1-5 reaksiyon
908T14	DNA diizi analizi 1-10 reaksiyon
908T15	DNA diizi analizi 1-15 reaksiyon
908T16	DNA diizi analizi 1-20 reaksiyon
908T17	DNA diizi analizi 21 ve üzeri reaksiyon
908T18	FISH (2 bölgeye kadar)
908T19	FISH (4 bölgeye kadar)
908T20	FISH (6 bölgeye kadar)
908T21	FISH (12 bölgeye kadar)
908T22	FISH (16 bölgeye kadar)
908T23	FISH (24 bölgeye kadar)

Revizyonlar

Geçmiş dönemlerde, nadir hastalıkların kayıt altına alınması ve analiz edilmesinde ciddi sistemsel zorluklarla karşılaşılıyordu. Özellikle Sağlık Uygulama Tebliği (SUT) üzerinden yapılan “reaksiyon bazlı” tanımlamalar, klinik verilerin sağlıklı ve bir bütün halinde toplanmasını güçleştirmektedir.



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
SAĞLIK HİZMETLERİ
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

Genetik Test İsteminde Yeni Düzen

Üst panel

Alt endikasyonlar

Ortak alanlar

- Hastalık grubunun ortak klinik çerçevesi tanımlanır.
- Geniş panel gerekliliği açıklanır.
- Benzer başlıklardan ayrılan yönü belirlenir.

- Endikasyon Adı
- ICD Kodu
- Endikasyon
- Genetik Temel
- Genetik Test İstem Kriterleri
- Genetik Test İsteme Kararı

- Panel İçeriği ve İlgili Genler
- Uygulanacak Metod
- Önemli Notlar
- Faturalama

Klinik tanım ve karar alanları alt endikasyon düzeyinde ayrılmakta, gen listesi, metod, önemli notlar ve faturalama panel düzeyinde ortaklaştırılmaktadır.

SUT Kodlarında Yapısal Dönüşüm ve Uzmanlık Komisyonları

Veri kalitesini artırmak ve tanı süreçlerini daha spesifik hale getirmek amacıyla, eski SUT kodlarını yürürlükten kaldırarak “**hastalık ve fenotip temelli**” yeni bir yaklaşıma geçiş yaptık. Sürecin teknik yönetimini sağlamak adına sistemimize; “**üst panel**”, “**alt endikasyon**” ve “**ortak alan**” kavramlarını entegre ettik.

Bu yapısal dönüşümü desteklemek amacıyla, şu an itibarıyla yaklaşık 55 farklı çalışma grubu oluşturulmuş durumdadır. Bu gruplarda; tıbbi genetik uzmanları, çocuk genetik uzmanları ve ilgili branşların klinisyenleri bir arada görev yapmaktadır.

Akıllı Karar Destek Sistemleri ve İstem Algoritmaları

Sürecin bir sonraki aşamasında, Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü bünyesindeki Standart ve Akreditasyon Dairesi ile koordineli bir çalışma yürütülecektir. Temel hedefimiz, "istem kriterlerini" veriye dayalı ve denetlenebilir bir yapıya kavuşturmadır.

Sistemsal Denetim ve Panel Yaklaşımı:

- **Otomatik Denetim:** Sistem, hastanın klinik fenotipine uygun olmayan panellerin istenmesini engelleyen bir denetim mekanizmasına sahip olacaktır.
- **Maliyet-Etkinlik:** Fenotipleri birbirine yakın olan hastalık grupları, maliyet-etkinlik analizleri doğrultusunda "panel yaklaşımıyla" tek bir çatı altında değerlendirilecektir.

Ölçülebilir Kriterlere Dayalı Klinik Akış: Yeni sistemde, uygun test kararı verilmeden önce klinik tablonun ölçülebilir ve net parametrelerle desteklenmesi şart koşulacaktır. Bu kapsamda şu kriterler temel alınacaktır:

- Laboratuvar ve biyokimyasal parametreler,
- Radyolojik ve nükleer tıp görüntüleme sonuçları,
- Fiziki muayene bulguları ve ayrıntılı aile öyküsü.

Standart Tanı Protokolü: Klinik tablonun gerektirdiği durumlarda **WES (Whole Exome Sequencing)** analizlerinin de dahil edilebildiği esnek ve kapsamlı bir anlayış benimsenecektir. Özetle yeni operasyonel akışımız; "**Klinik Bulgu → Ölçülebilir Kriter → Stratejik Test Kararı → Standart Raporlama**" silsilesiyle yürütülecektir.



Metodolojik Standardizasyon ve Uluslararası Rehberlerle Uyum

Tanı süreçlerinde uygulanacak metotların tesisi, bireysel tercihlerden ziyade akılcı ve bilimsel temelli bir standardizasyona dayandırılacaktır. **NGS (Next Generation Sequencing)** analizlerinden **CNV** analizlerine ve **MLPA** doğrulamalarına kadar tüm yöntemlerin, her merkezde aynı yüksek standartta uygulanması hedeflenmektedir.

Raporlama Standartları ve Kalite Güvencesi

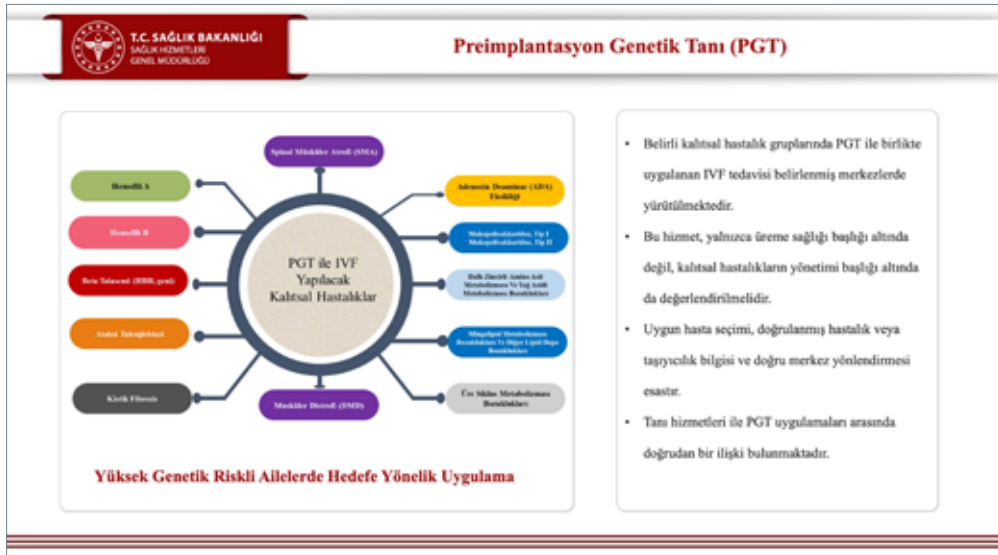
Genetik tanı süreçlerinin son halkası olan raporlama aşamasında, verinin hekim tarafından doğru yorumlanmasını

sağlamak amacıyla kapsamlı bir standardizasyon çalışması tamamlanmış ve geçtiğimiz hafta itibarıyla sahaya iletilmiştir. **NGS, Real-Time PCR, QF-PCR ve Microarray** gibi farklı tekniklerle üretilen tüm raporlar, artık belirlenen 10 temel başlık çerçevesinde tek tip hale getirilmiştir.

Standart Rapor İçeriği ve Bileşenleri: Kıymetli genetik uzmanlarımızın katkılarıyla hazırlanan bu standart raporlar şu kritik detayları içermektedir:

- **Analiz Metodolojisi:** Uygulanan yöntemin teknik detaylarının açıkça belirtilmesi.
- **Teknik Sınırlılıklar:** Kullanılan yöntemin kapsama alanı ve olası kısıtlamalarının şeffaf bir şekilde paylaşılması.
- **Yasal Çerçeve:** Mevzuat gereği raporda bulunması gereken zorunlu ibarelerin standardizasyonu.
- **Klinik Yorum:** Analiz sonuçlarının hastanın klinik tablosuyla ilişkilendirildiği, yol gösterici uzman yorumu.

Bu standardizasyon sayesinde, genetik hastalıklar tanı ve değerlendirme merkezlerinden çıkan raporlar; Türkiye'nin her yerindeki klinik hekimler için anlaşılır, güvenilir ve yüksek nitelikli birer karar destek dokümanı niteliği kazanmıştır.



PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) Hizmetlerinde Genişleme ve Stratejik Adımlar

Nadir hastalıkların önlenmesi ve sağlıklı nesillerin devamlılığı noktasında, IVF (tüp bebek) süreçlerine entegre edilen PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) kritik bir öneme sahiptir. 2018 yılında çıkarılan yasal düzenlemelere istinaden, 2021 yılı itibarıyla PGT hizmetleri Sağlık Uygulama Tebliği (SUT) kapsamına alınmıştır.



Türkiye Genom Projesi ile Veri Entegrasyonu ve Varyant Haritalandırma

Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğümüz uhdesinde başlatılan yeni çalışma kapsamında, Türkiye Genom Projesi ile Genetik Hastalıklar Tanı ve Değerlendirme Merkezlerimiz arasındaki veri akışını standardize etmeyi hedefliyoruz. Henüz sonuçlanma aşamasında olan bu projenin temel odak noktası, klinik veriler ile yüksek hacimli **NGS (Next Generation Sequencing)** datalarının tam entegrasyonudur.

Geleceğin Tıp Teknolojilerinde Veri Yakıtı: Türkiye Genom Projesi

Türkiye Genom Projesi, ülkemizin sağlık vizyonu açısından stratejik öneme sahip, adeta bir “**kuluçka merkezi**” işlevi görecektir en kıymetli projelerimizden biridir. Bu projenin tam potansiyeline ulaşması, sahadaki canlı klinik verilerle beslenmesine ve genetik tanı merkezlerimizdeki hasta verilerinin bu sisteme entegre edilmesine bağlıdır.

Yeni Nesil Tedavi ve Teknolojilerde Sıçrama Alanları

Klinik verilerin ve genomik dataların doğru bir şekilde eşleşmesi ve sistemli bir akışla yönetilmesi halinde, şu ileri tıp disiplinlerinde çok kritik aşamalar kaydedilecektir:

- **İleri Tedavi Seçenekleri:** Bireyselleştirilmiş tıp yaklaşımları ve hedefe yönelik tedavi protokolleri.
- **Gen ve Hücre Terapileri:** Kök hücre uygulamaları, gen terapi seçenekleri ve doku mühendisliği çalışmaları.
- **İleri Teknoloji ve Nanotıp:** Nanotıp uygulamaları, mRNA tabanlı yeni nesil teknolojiler ve teranositik (teşhis ve tedaviyi birleştiren) ölçümler.
- **Ar-Ge ve İnovasyon:** Verinin doğru kullanımıyla yerli ilaç ve tanı kiti geliştirme süreçlerinde sağlıklı çözümler üretilmesi.

Sonuç ve Vizyon

Bu verilerin standardizasyonu ve bilimsel bir disiplinle sisteme dahil edilmesi, Türkiye’nin sadece bölgesel değil, küresel ölçekte bir sağlık teknoloji lideri olmasının yolunu açacaktır. Doğru veriyi doğru teknolojiyle buluşturduğumuzda, nadir hastalıklar başta olmak üzere tüm genetik temelli sağlık sorunlarında kalıcı ve milli çözümler üretme yolunda hızla ilerleyeceğimize inanıyoruz.

Prof. Dr. F. Tuba EMİNOĞLU

A.Ü. Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdürü

Akademik Bir Mükemmeliyet Merkezi Modeli: ANAMER

Ankara Üniversitesi bünyesinde kurulan Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi (ANAMER); Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı, üniversite ve özel sektör iş birliğiyle hayata geçirilmiş 1.200 metrekarelik modern bir altyapıya sahiptir. Merkezimiz, dünyadaki nadir hastalık sorunlarına üniversite ekosistemi içerisinde sürdürülebilir çözümler üretmek amacıyla yeni bir model sunmaktadır.

Çok Boyutlu Faaliyet Alanları ve Misyonumuz

ANAMER'in temel çalışma prensibi, sadece bilimsel araştırma ile sınırlı kalmayıp süreci toplumsal ve akademik bir seferberliğe dönüştürmektir:

- **Kapasite Geliştirme:** Alanında uzmanlaşmış nitelikli personel yetiştirilmesi ve sağlık profesyonellerine yönelik düzenli seminer ve atölye çalışmalarının yürütülmesi.
- **Toplumsal Farkındalık:** Öğrenci toplulukları ile aktif iş birliği, ulusal düzeyde ses getiren kongreler ve halkı bilgilendirme faaliyetleri.
- **İnterdisipliner Çalışma:** Kimyagerlerden temel bilimcilere, çocuk sağlığı branşlarından genetik uzmanlarına kadar geniş bir disiplinler arası kadro ile projelendirme süreçlerinin yönetilmesi.

Yenilikçi İlaçlar ve Gen Tedavileri

Nadir hastalıklar alanında gen tedavileri başta olmak üzere yenilikçi ilaç geliştirme süreçlerini yakından takip ediyor, tartışıyor ve birçok uluslararası çalışmada araştırmacı olarak aktif rol alıyoruz. Bu noktada en kritik önceliğimiz, tedavinin başarısını belirleyen yegane unsur olan "erken tanı"dır. Organ hasarı oluştuktan sonra süreci geri döndürmek mümkün olmadığından, tüm gücümüzü tanı hızını artırmaya odaklıyoruz.

Öne Çıkan Projeler: Yenidoğan Tarama ve Referans Değerler

Şu an aktif olarak yürütülen 30'u aşkın projemiz arasında iki ana çalışma stratejik öneme sahiptir:

1. **Topuk Kanı Taraması ve Sıklık Belirleme:** Türkiye genelinde yürüttüğümüz yenidoğan tarama programı kapsamında 15.000 haneye ulaştık.
2. **Ulusal Enzim Referans Aralıkları:** 5.000 haneden elde edilen verilerle, Türk toplumuna özgü "enzim referans aralıklarını" belirledik.

Neden Önemli?

Hangi nadir hastalığın ülkemizin hangi bölgesinde daha sık görüldüğünü saptamak ve özellikle "tedavi edilebilir" hastalıkları henüz klinik bulgu vermeden teşhis etmek en temel amacımızdır. Bu pilot çalışmalardan elde ettiğimiz deneyimleri sağlık politikası yapıcılarıyla paylaşarak, Türkiye genelindeki tarama programlarının geliştirilmesine ve çocuklarımızın semptomlar ortaya çıkmadan tedaviyle buluşmasına katkı sağlıyoruz.

Tanıda Dijital Dönüşüm: Yapay Zeka ve Algoritmik Navigasyon

Nadir hastalıkların teşhisindeki en büyük engel olan "tanı gecikmesini" (diagnostic odyssey) minimize etmek amacıyla Ankara Üniversitesi bünyesinde son 10 yıla ait klinik verileri kapsayan dört temel yapay zeka modeli geliştirdik.

- **e-Nabız Entegrasyonu ve Stratejik İş Birliği:** Geliştirdiğimiz algoritmaların performansını makine öğrenmesiyle artırmak için **Sağlık Bakanlığı** ve **Sanofi** ile üçlü bir "İyi Niyet Protokolü" imzaladık. Bu kapsamda sistemimizi e-Nabız altyapısıyla entegre ederek verileri daha geniş bir havuzda analiz etmeye başladık.
- **Erken Uyarı Sistemi:** Projenin temel amacı; aile hekimliği düzeyinde semptomlar girildiğinde, sistemin tüm tetkikleri analiz ederek algoritma üzerinden bir risk saptaması ve ilgili uzmanlık birimlerine otomatik bir "uyarı" iletmesidir.
- **Klinik Validasyon:** Bu navigasyonel algoritmaların ve tanı kitlerinin klinik ve analitik doğrulamaları (validasyonları), merkezimiz **ANAMER** bünyesinde titizlikle yürütülmektedir.

Geleceğin Veri Hazinesi: Biyobankacılık ve Biyolojik Materyal Yönetimi

Hastalıkların biyolojik temellerini anlamak ve ülkemize özgü varyant frekanslarını haritalandırmak adına biyobankacılık faaliyetlerimize büyük önem veriyoruz:

- **Biyolojik Arşiv:** Kapsamlı etik kurul onaylarımız dahilinde, nadir hastalıklara ait tüm biyolojik materyalleri standartlara uygun şekilde saklıyor ve üzerlerinde ileri araştırmalar yürütüyoruz.
- **Akademik Derinlik:** Bu alan; yüksek lisans, doktora ve uzmanlık tezleri için zengin bir araştırma sahası sunarak nitelikli insan kaynağımızın yetişmesine katkı sağlıyor.

Endüstriyel İş Birliği ve Klinik Araştırmalar

Nadir hastalıklar alanı Türkiye’de butik bir segment olarak kalsa da; **TÜSEB** ve **TÜBİTAK** destekli projelerimizle bu alanı endüstriyel boyuta taşımayı hedefliyoruz. Temel gayemiz, ulusal ve uluslararası klinik çalışmalara katılım oranımızı artırmak ve tüm paydaşlarla birlikte kalıcı, rekabetçi çözümler üretmektir. Bu çalışmaların küresel ölçekte görünürlük kazanması ve Türkiye’nin çözüm sunan bir merkez haline gelmesi için iş birliği ağlarımızı genişletmeye devam ediyoruz.

Doç. Dr. Büşranur ÇAVDARLI

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Ö. Üyesi, (Tıbbi Genetik Derneği)

Tıbbi Genetikte Devrim: Moleküler Tanıdan Sağlıklı Geleceğe

Tıbbi genetik uzmanları olarak bizler, tüm mesaisini nadir hastalıklar üzerine kurgulayan, her branşın nadir vakalarını bir bütün halinde gören bir disipliniz. Branşımız, genetik alanındaki teknolojik devrimi bizzat yaşayan bir nesli temsil etmektedir. Asistanlık dönemlerimizde sadece fenotipik olarak tanımlayabildiğimiz hastalıkların bugün tamamına yakınına, moleküler düzeyde teşhis edebilecek yetkinliğe ulaştık.

Türkiye'nin Kamusal Başarısı ve Tanı Standartları

Gururla belirtmeliyim ki Türkiye, nadir hastalıklara tanınal erişim ve kamusal ulaşılabilirlik noktasında Avrupa ülkeleri de dahil olmak üzere dünyadaki ender örneklerden biridir.

- **Kodlanan Bölge Başarısı:** Mevcut teknolojilerimizle kodlanan bölgelerdeki (ekzom) değişimleri ve nakil hastalık teşhislerini büyük oranda çözüme kavuşturmuş durumdayız.
- **İleri Araştırma Modelleri:** Fenotipi henüz tanımlanmamış veya daha kompleks genetik mekanizmalar içeren vakalar için İBG, ANAMER ve TÜSEB'in sunduğu modeller ile Türkiye Genom Projesi hayati öneme sahiptir.
- **Multidisipliner Konseyler:** Standart imkanlarla tanı koyamadığımız vakaları, bünyemizde kurulan konseylere taşıyarak tüm genom analizi (WGS) ve RNA çalışmaları (transkriptomik) gibi fonksiyonel analizlerle aydınlatmaya çalışıyoruz.

PGT ve Önleyici Sağlık Hizmetleri

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi olarak, **PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı)** süreçlerinde yetkilendirilmiş bir merkez olarak çok değerli klinik sonuçlar alıyoruz.

- **Somut Başarı:** Son 4-5 yıl içerisinde taşıyıcılıktan etkilenmemiş, sağlıklı bireylerin dünyaya gelmesine vesile olduk. Artık bu çocukların sağlıklı bir şekilde yürüyerek bizi ziyarete gelmeleri, çalışmalarımızın en büyük motivasyon kaynağıdır.

- **Kapsam Geniştirme Talebi:** Şu anki 14 hastalık ve 37 gen sınırının ötesine geçilmesi, listelere sığmayacak kadar çok olan tüm nadir hastalıkların bu kapsama alınması en büyük beklentimizdir. Dünyadaki ilk tanısını koyduğumuz ancak ağır seyreden vakaların önlenebilmesi bu genişlemeye bağlıdır.

Stratejik Hedef: Aile Hekimliği Eğitimi ve Erken Yönlendirme

Tıbbi Genetik Derneği ve Sağlık Bakanlığı olarak, aile hekimlerinin eğitimi üzerine kapsamlı bir planlama içindeyiz.

- **Zamanlama Hayat Kurtarır:** Ailede bilinen bir genetik riski, gebelik oluşmadan önce tespit etmek etik ve tıbbi süreçlerin yönetimi açısından kritiktir. Örneğin; erişkin dönemde ortaya çıkan Huntington gibi bir hastalıkta, kişi gebe kaldıktan sonra değil, gebelik öncesi bize yönlendirilirse PGT imkanlarıyla riskli gebeliğin önüne geçilebilir.
- **Navigasyon:** Aile hekimlerimizin bu farkındalığa sahip olması, hastaların tıbbi genetik birimlerine doğru zamanda yönlendirilmesini ve multidisipliner yaklaşımın sahada tam karşılık bulmasını sağlayacaktır.



Uzm. Dr. Adnan KARAN

Sanofi Avrasya Nadir Hastalıklar Medikal Direktörü

Sanofi: Yapay Zeka Odaklı Biyofarma Dönüşümü ve Bölgesel Liderlik

Sanofi olarak, 100 yılı aşkın köklü geçmişimizi modern teknolojiyle birleştirerek, klasik bir ilaç şirketinden **yapay zeka destekli bir biyofarma şirketine** dönüşme vizyonu ile hareket ediyoruz. Küresel bir sağlık aktörü olarak, 70'i aşkın ülkede 80.000 çalışanımızla sağlık ekosistemine değer katmaya devam ediyoruz.

Stratejik Odak ve Coğrafi Etki Alanı

Türkiye, Sanofi'nin küresel operasyonları içerisinde sadece yerel bir pazar değil, aynı zamanda geniş bir coğrafyanın yönetim merkezi konumundadır:

- **Avrasya Bölgesi Yönetimi:** Türkiye'den yönetilen Avrasya bölgesi; Orta Asya, Kafkasya ve Orta Doğu'yu kapsayan toplam 17 ülkeli stratejik bir hattı temsil etmektedir.
- **Türkiye'deki Köklü Geçmiş:** Türkiye'deki faaliyetlerimizi 67 yıldır aralıksız sürdürerek, yerel sağlık sisteminin en istikrarlı paydaşlarından biri olmayı başardık.

Nadir hastalıklar alanında inovasyon ve iş birlikleriyle yarattığımız değeri, global yetkinliklerimizi yerel ihtiyaçlarla buluşturarak geliştirmeye devam ediyoruz.

Akıllı Yatırım ve Stratejik Ar-Ge Öncelikleri

Sanofi için küresel büyüklük, bu potansiyelin somut birer "değer" haline getirilmesiyle anlam kazanmaktadır. Bu değer üretiminin merkezinde yer alan Ar-Ge portföyümüzde, halihazırda yürütülen **80'den fazla proje** bulunmaktadır. Bu projelerin yaklaşık yarısı tamamen yeni ilaç veya aşı adaylarından oluşmaktadır.

Odak Alanlarımız:

- İmmünoloji ve Nadir Hastalıklar
- Nöroloji ve Hematoloji
- Onkoloji ve Aşı Teknolojileri

Günümüz dünyasında finansal kaynak ayırmanın ötesinde **“akıllı yatırım”** yapma prensibini benimsiyoruz. Yapay zeka desteğiyle klinik karar verme süreçlerini erkene çekerek, tanı ve tedavi döngülerini daha isabetli bir noktaya taşıyoruz.

İlaç Keşfinde Yeni Nesil Teknolojiler: Dijital İkiz ve Verimlilik

Teknolojik dönüşüm, klasik ilaç keşif süreçlerini temelden değiştirmektedir. Yapay zeka ve makine öğrenmesi sayesinde, geleneksel olarak çok daha uzun süren ilaç keşif döngülerinin **8-10 yıla kadar** düşmesi öngörülmektedir. Bu hızlanma, yenilikçi tedavilerin “doğru hastaya, doğru zamanda” ulaşmasını sağlayan en önemli etkidir.

Dijital İkiz (Digital Twin) Teknolojisi ile Klinik Araştırmalarda Devrim

Klinik çalışmaların sadece gerçek dünyada değil, sanal simülasyonlar üzerinden de yürütülmesine olanak tanıyan bu teknoloji, ilaç geliştirme süreçlerinde yeni bir çağ açmaktadır:

- **Sanal Simülasyonlar:** Bir ilaç adayının karaciğer veya diğer organlar üzerindeki etkileri, geliştirilen dijital modeller üzerinden araştırılabilmekte; olası yan etkiler gerçek uygulamadan önce tespit edilebilmektedir.
- **Zaman ve Maliyet Avantajı:** Dijital ikiz teknolojileri sayesinde;
 - Klinik araştırma sürelerinde **%25 oranında kısalma**,
 - Operasyonel maliyetlerde **%15-20 oranında tasarruf** sağlanmaktadır.
- Bu verimlilik artışı, özellikle nadir hastalıklar gibi zamanın kritik olduğu alanlarda yeni tedavilerin hastalarla çok daha erken buluşması anlamına gelmektedir.

İnovasyon ve Girişimcilik Ekosistemi: PharmUp ve Care4Rare

İnovasyon stratejimizin merkezinde sadece kurum içi Ar-Ge değil, aynı zamanda çevik yapılarıyla fark yaratan start-up ekosistemi yer almaktadır. Sanofi olarak bu ekosistemi iki temel programla destekliyoruz:

- **PharmUp Girişim Hızlandırma Programı:** 5 yıl önce başlatılan bu programla, sağlık teknolojileri alanındaki girişimlere mentorluk, eğitim ve küresel görünürlük sağlıyoruz. Onlarca girişimi destekleyerek bir kısmıyla aktif iş birliği modelleri geliştirdik.
- **Care4Rare Programı:** Sağlık Bakanlığı’nın **“Ulusal Nadir Hastalıklar Eylem Planı”** ile tam uyumlu olan bu program; erken tanı, tedavi ve bakım hizmetlerinde yenilikçi projeler geliştirmeyi hedeflemektedir. Amacımız, ülkemizdeki inovasyon kültürünü tüm paydaşlarımızla birlikte inşa etmektir.

Erken Tanı: 8 Yıllık Gecikmeyi Teknolojiyle Aşmak

Nadir hastalıklarda en büyük sorun, literatürde **“Tanı Yolculuğu” (Diagnostic Odyssey)** olarak adlandırılan süreçtir:

Kritik Veri: Dünya genelinde nadir bir hastalığa sahip bireyin doğru tanıya ulaşması ortalama 8 yıl sürmektedir. Bu süreçte hastalar sayısız yanlış teşhis ve gereksiz tetkik ile mücadele etmektedir.

Erken tanı sadece bir tıbbi gereklilik değil, aynı zamanda:

1. **Yaşam Kalitesi:** Geri döndürülemez hasarlar oluşmadan müdahale şansı sağlar.
2. **Ekonomik Verimlilik:** Sağlık sistemi üzerindeki tekrarlayan ve sonuçsuz maliyet yükünü ciddi oranda azaltır.

Türkiye'nin güçlü dijital sağlık altyapısı (e-Nabız vb.), bu 8 yıllık süreyi kısaltacak yenilikçi çözümler için dünyadaki en uygun zeminlerden birini sunmaktadır.

Stratejik İş Birliği ve VisionRare Projesi

Ankara Üniversitesi (ANAMER) ile yürüttüğümüz stratejik iş birliği, dijital tanı alanında Türkiye'yi öncü ülkeler arasına taşıyacak bir vizyonun parçasıdır.

- **Algoritmik Tanı Gücü:** Şu an öncelikli olarak **Gaucher Hastalığı** üzerinde çalışan bir erken tanı algoritması geliştiriyoruz.
- **Genişletilebilir Model:** Bu çalışma başarılı olduğunda sadece Gaucher ile sınırlı kalmayacak; diğer lizozomal depo hastalıklarına, farklı nadir hastalıklara ve hatta yaygın görülen hastalıklara da uyarlanabilecektir.
- **VisionRare:** Bu projemiz, nadir hastalıkların dijital tanısı alanında ülkemizi küresel bir referans noktası haline getirme hedefini taşımaktadır.

Ulusal Entegrasyon: Kamu-Üniversite-Sanayi İş Birliğinde "İyi Niyet Protokolü"

Ankara Üniversitesi (ANAMER) ile geliştirilen dijital tanı çözümlerinin ölçeklendirilmesi ve tüm Türkiye'nin hizmetine sunulması amacıyla stratejik bir ortaklık yapısı kurulmuştur.

Stratejik Entegrasyon ve e-Nabız: Geliştirilen algoritmik modellerin, Sağlık Bakanlığı'nın **e-Nabız ve SİNA** (Sağlıkta İstatistik ve Nedensellik Analizi) gibi dünyanın sayılı dijital sağlık altyapılarıyla entegre edilmesi hedeflenmektedir. Bu sayede tanı aracı, sadece belirli merkezlerde değil, birinci basamak sağlık hizmetlerinden itibaren tüm sistemde aktif bir denetim ve uyarı mekanizması olarak çalışacaktır.

Üçlü Güç Birliği: Sağlık Bakanlığı, Ankara Üniversitesi ve Sanofi arasında imzalanan **"İyi Niyet Protokolü"**, Türkiye'nin nadir hastalıklar alanındaki yerli ve milli teknoloji hamlesini taçlandırmaktadır.

Temel Vizyon: Bizim için erken tanı sadece teknik bir başarı veya tıbbi bir süreç değil; hastaların en temel ve vazgeçilmez **insan hakkıdır**. Bu protokol, söz konusu hakkın korunması ve "Tanı Yolculuğu"ndaki 8 yıllık gecikmenin tarihe karışması adına atılmış en somut ve en güçlü adımdır.

Sağlıkta Dönüşümün Anahtarı: Ortak Akıl ve Stratejik Dayanışma

Nadir hastalıklar alanında yürütülen tüm projelerin başarısı, paydaşlar arasındaki güçlü iş birliğine ve "ortak akıl" inşa etme becerisine bağlıdır. Türkiye'nin sahip olduğu güçlü sağlık altyapısını somut bir değere dönüştürmek, ancak tam bir dayanışma ve uyum içerisinde hareket etmekle mümkündür.

Dayanışma Odaklı Vizyon:

- **Kritik Anahtar:** "Dayanışma" kavramı, nadir hastalıklarla mücadelede fark yaratmanın asıl anahtarıdır.
- **Hizalanmış Hedefler:** Kamudan akademiye, özel sektörden sivil topluma kadar tüm paydaşların; **"daha erken tanı ve daha doğru tedavi"** hedefi doğrultusunda senkronize bir şekilde çalışması hayati önem taşımaktadır.
- **Nihai Hedef:** Türkiye'yi nadir hastalıklar yönetiminde dünya standartlarının üzerine çıkarmak ve hastaların yaşam kalitesini bütüncül bir yaklaşımla artırmaktır.



Serap ÖZKURT KARAÇİÇEK

UCB Pharma Pazar Erişim, Sürdürülebilirlik ve Dış İlişkiler Direktörü

Küresel Perspektif: Nadir Hastalıklarda Sistemsel Dönüşüm İhtiyacı

Küresel Perspektif: Nadir Hastalıklarda Mevcut Durum ve Politika Gereksinimleri

Nadir hastalıklar alanında dünya genelinde kaydedilen teknolojik ve politik ilerlemelere rağmen, yaklaşık **300 milyon hasta** halen teşhis ve tedavi süreçlerinde yapısal engellerle karşılaşmaktadır. Bu bireyler, tıbbi zorlukların yanı sıra sosyal izolasyon ve ağır finansal yüklerle de mücadele etmek zorundadır.

Küresel Erişim Engelleri ve "Zaman" Faktörü

Mevcut sistemlerin verimliliğini sorgularken karşımıza çıkan en çarpıcı veri, yenilikçi tedavilere erişim süresidir:

- **Erişim Süresi:** Avrupa genelinde yenilikçi ilaçlara erişim için ortalama bekleme süresi 578 gündür.
- **Kritik Etki:** 1,5 yılı aşan bu bekleme süresi, nadir bir hastalıkla mücadele eden birey için sadece kronolojik bir kayıp değil; tedaviden fayda sağlama fırsatının yitirilmesi ve telafisi mümkün olmayan klinik sonuçlar anlamına gelmektedir.

Politika Vizyonu: Daha Kapsayıcı Bir Sistem

"Daha iyisinin mümkün olduğu" inancıyla bir araya gelen paydaşlar için temel odak noktası, sağlık politikalarının yeniden yapılandırılmasıdır. Bu kapsamda şu stratejik hedefler ön plana çıkmaktadır:

1. **Güçlü Altyapı:** Mevcut sağlık sistemlerinin nadir hastalıkların karmaşıklığına yanıt verecek şekilde güçlendirilmesi.
2. **Kapsayıcılık:** Sosyal ve finansal engelleri ortadan kaldıran bütüncül bir yaklaşım.
3. **İnovasyon Açıklığı:** Yenilikçi tedavi ve teknolojilerin sisteme entegrasyon sürecinin hızlandırılması.

Nadir hastalıklarla mücadelede asıl mesele; zamanı hastanın lehine çevirecek, bürokratik ve operasyonel bariyerleri aşan sürdürülebilir politikalar inşa etmektir.

Küresel Bir Politika Aracı: ASPIRE4RARE Platformu

Nadir hastalıklar alanında sürdürülebilir bir değişim yaratmak, bireysel çabalardan ziyade yapısal ve ölçülebilir sistemlerin inşasını gerektirmektedir. Bu vizyon doğrultusunda hayata geçirilen **ASPIRE4RARE**, çok paydaşlı bir yaklaşımın küresel düzeydeki en somut örneklerinden biridir.

Platformun Temel Misyonu ve İşleyişi:

- **İlham ve Referans:** Dünya genelindeki başarılı “iyi uygulama” örneklerini (best practices) analiz ederek, diğer ülkeler ve sistemler için birer referans noktası haline getirmektedir.
- **Rehberlik ve Ölçümleme:** Sadece bir bilgi havuzu değil; aynı zamanda politikaların etkinliğini denetleyen ölçümleme mekanizmalarıyla güçlendirilmiş bir rehberlik aracıdır.
- **Politika Düzeyinde Değişim:** Temel hedefi, nadir hastalıklar ekosistemindeki darboğazları tespit ederek, politika yapıcılar için veriye dayalı, uygulanabilir ve sürdürülebilir çözüm önerileri sunmaktır.

Stratejik Değer: ASPIRE4RARE, nadir hastalıklar alanında çalışan paydaşların (kamu, akademi, endüstri) ortak bir zeminde buluşmasını sağlayarak; teorik hedeflerin, ölçülebilir ve somut politikalara dönüşmesine aracılık eden stratejik bir köprü görevi görmektedir.

Metodolojik Temeller ve Küresel Referanslar

ASPIRE4RARE platformu, teorik bir model olmanın ötesinde, küresel ölçekte kabul görmüş en güçlü sağlık politikası enstrümanlarını temel alarak yapılandırılmıştır. Projenin metodolojisi oluşturulurken iki ana eksen den ilham alınmıştır:

- **Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) “Sağlık Sistemleri Yapı Taşları”:** Sistemin sürdürülebilirliği ve yönetişimi için DSÖ’nün evrensel standartları rehber edinilmiştir.
- **Avrupa “Rare 2030” Raporu:** Nadir hastalıkların geleceğine yönelik hazırlanan bu kapsamlı vizyon belgesi, projenin stratejik hedeflerinin belirlenmesinde temel teşkil etmiştir.

Teoriden Pratiğe: Uygulama Modülleri

Sistemi sadece bir rapor olmaktan çıkarıp “kullanılabilir bir araç” haline getiren üç temel bileşen şunlardır:

1. **Uzman Panelleri:** Süreç, farklı disiplinlerden gelen uzmanların görüşleriyle zenginleştirilerek bilimsel bir validasyon sürecinden geçirilmiştir.
2. **Ölçülebilir Göstergeler:** Her bir modül, politikaların başarısını denetleyen somut ve takip edilebilir performans göstergeleriyle desteklenmiştir.
3. **Politika Önerileri ve İyi Uygulamalar:** Teorik çerçeve, sahadan alınan gerçek başarı hikayeleri ve politika yapıcılara yönelik spesifik çözüm önerileriyle somutlaştırılmıştır.

Bu metodolojik yaklaşım, ASPIRE4RARE platformunu nadir hastalıklar ekosisteminde veriye dayalı karar verme süreçlerini destekleyen dinamik bir politika aracı konumuna getirmektedir.



Stratejik Mimari: Aspire4Rare Çerçevesi

Platformun en temel ve somut çıktısı olan **"Aspire4Rare Çerçevesi"**, nadir hastalıklar ekosistemini bütüncül bir bakış açısıyla yönetmeyi hedefleyen **6 ana yapı taşı** üzerine inşa edilmiştir.



Tanı Sürecini Şekillendiren Kritik Dinamikler

- 1. Farkındalık:** Günlerdir konuştuğumuz gibi hem toplumda hem de sağlık profesyonellerinde farkındalığın artırılması ilk basamaktır.
- 2. Teknoloji ve Bilgi Erişimi:** Sadece tanı yöntemlerinin geliştirilmesi değil; aynı zamanda uzman görüşüne, yani "ikinci görüşe" dijital platformlar üzerinden erişimin sağlanmasıdır.
- 3. Sosyal Bağlam:** Bir toplumun, ailenin veya sağlık ekosisteminin hastalığa bakış açısı, tanı sürecinde ciddi bir belirleyicidir.
- 4. Dinamik Tanı Süreci (Dynamic Diagnosis):** Nadir hastalıklarda tanı, bir kez konulup dosyanın kapatıldığı bir süreç değildir. Kompleks yapı ve değişen semptomlar nedeniyle, yaşam boyunca hastaya eşlik eden ve yeni tanı yöntemleriyle güncellenen bir süreçten bahsediyoruz.

5. **Ekonomik Boyutlar:** Bazen konuşurken çekiniyoruz ama hem yenilikçi tanı çözümlerinin hem de tedavinin ekonomik yükünü ve bu yükün getirdiği katma değeri açıkça konuşabilmeliyiz.
6. **Standardizasyon:** Kurumlar ve bölgeler arası farklılıkları gidermek, tanı sürecinin her yerde aynı kalitede yürütülmesini sağlamak adına en temel yöntemdir.
7. **Ar-Ge ve Araştırma:** Bilimsel gelişmeler, bugüne kadar cevapsız kalmış vaka ve hastalıklara yeni cevaplar sunmanın tek yoludur.

Paydaşlar, nadir hastalık stratejilerinin geliştirilmesi ve savunulması için Aspire4Rare'i aktif olarak kullanmaya başlamıştır.

- UCB, **Fundación Gaspar Casal** ile birlikte **Castilla-La Mancha bölgesinin 2025-2030 nadir hastalık planının geliştirilmesine** destek vermektedir. Bu iş birliğinde A4R, öncelikli alanların, hasta odaklı çıktıların ve iyi uygulamaların belirlenmesinde referans olarak kullanılmaktadır.
- Endüstri, hastalar, sağlık politikası uzmanları ve bölgesel yönetimi bir araya getiren bu iş birliğinde A4R; **Castilla-La Mancha'da nadir hastalar için öncelikli alanların ve hedeflenen sonuçların belirlenmesinde**, ayrıca ilerleme ölçümleri ve iyi uygulamaların tanımlanmasında referans bir çerçeve olarak kullanılacaktır.

ABD'de UCB, nadir hastalık bakımında erişim ve karşılanabilirlik konularını ele almak üzere bir uzman grubunu bir araya getirmiştir.

- ABD'de, sağlık hizmetlerine ve ilaçlara erişimin karşılanabilirliği önemli bir siyasi ve politika konusu olduğundan; hasta temsilcileri, klinisyenler, geri ödeme kurumları ve eski politika yapıları ile kabiliyetli bir politika yuvarlak masa toplantısı düzenlenmiştir.
- Aspire4Rare kapsamındaki iyi uygulamalar, ABD başlangıcına uyarlanabilecek politika seçeneklerini göstermek amacıyla kullanılmıştır. Toplantı sonucunda; uygulanabilir iki somut politika çözümü, bu çözümlere ilişkin iyi uygulama örnekleri, başarının ölçme yöntemleri ve politikaların hayata geçirilmesi için gerekli paydaşlar belirlenmiştir.

Almanya'da A4R, ulusal nadir hastalık planının güncellenmesi sürecine rehberlik etmek üzere etkin şekilde kullanılmıştır.

- Almanya'nın ulusal nadir hastalık planı, on yıl aradan sonra ilk kez güncellenmektedir. Bu kapsamda UCB; üst düzey politika yapıları, sağlık ekonomistleri, hasta temsilcileri ve akademisyenleri bir araya getiren bir politika yuvarlak masa toplantısı düzenleyerek gelecekteki nadir hastalık stratejisinin geliştirilmesine katkı sağlamıştır.
- Toplantıda, **Aspire4Rare çerçevesinin bir yapı taşı olan liderlik ve yönetim konusu**; planların uygulanması, güncellenmesi ve uyarlanması bağlamında ele alınmıştır. Ayrıca bakım koordinasyonu ve hasta yolculuğu gibi mevcut sistem zorluklarını aşmaya yönelik uygulanabilir politika önerileri tartışılmıştır. Günümüzde bir hastanın doğru tanı alması ortalama 5-6 yıl sürebilmektedir.

Küresel Modellerin Yerel Uygulamaları: İspanya, ABD ve Almanya Örnekleri

Bahsettiğim bu çerçeve (Aspire4Rare), her ülkenin kendi ihtiyacına göre şekillendirebileceği esnek bir yapıya sahip. Bu esnekliğin dünya çapında nasıl karşılık bulduğuna dair üç farklı kullanım örneğini paylaşmak istiyorum:

- **İspanya Örneği:** İspanya, bu çerçeveyi **bütüncül (holistik)** olarak kullanmayı tercih eden ülkelerden biri oldu. Bölgesel nadir hastalık planlarını güncellerken, çerçevenin tüm modüllerinden faydalanarak geniş kapsamlı bir iş birliği süreci yürüttüler.
- **Amerika Birleşik Devletleri (ABD) Örneği:** Amerika, çerçeveyi özellikle **sağlıkta eşitsizliklerin giderilmesi** ve yenilikçi tedavilere erişim için "iyi uygulama örnekleri" (best practices) üzerinden değerlendirmeyi seçti.
- **Almanya Örneği:** Belki de en çarpıcı olanı Almanya'nın yaklaşımıydı. Almanya, 10 yılın ardından ilk kez **Ulusal Nadir Hastalık Planı'nı** güncellemeye giderken, çerçevenin sadece "Yönetim ve Liderlik" modülüne odaklanarak ilerledi.

Stratejiden Uygulamaya: Ölçümlemenin Gücü

Nadir hastalıklardan bahsettiğimiz zaman hepimiz aynı noktada buluşuyoruz: Çözümün anahtarı **iş birliği ve ortak akıldır**. Türkiye'de politikalar anlamında gerçekten çok güçlü bir zemin oluştuğunu biliyoruz. Ancak küresel gelişmeler bize şunu gösteriyor: Dünyanın her yerinde çok iyi stratejik planlar ve eylem dokümanları hazırlanıyor, fakat uygulama ve ölçümleme süreçleri aynı güçte ve hızda ilerlemiyor. Bu yüzden **Aspire4Rare** gibi ölçülebilir göstergeler sunan çerçevelerin, mevcut planları zenginleştirmek ve hayata geçirmek adına çok kıymetli olduğuna inanıyoruz.

İşte bu tarz küresel çerçeveler, hazırlanan planların sadece kağıt üzerinde kalmamasını, ölçülebilir ve denetlenebilir bir şekilde hayata geçirilmesini sağladığı için büyük kıymet taşıyor. Zaman kısıtlılığı nedeniyle hızlı ilerlemek durumunda kaldım ancak global rapora ekrandaki **karekod (QR Code)** üzerinden ulaşabilirsiniz.

ANKET

DİJİTAL SAĞLIK ASİSTANLARININ YASAL ÇERÇEVEYE ALINMASINA GÜÇLÜ DESTEK

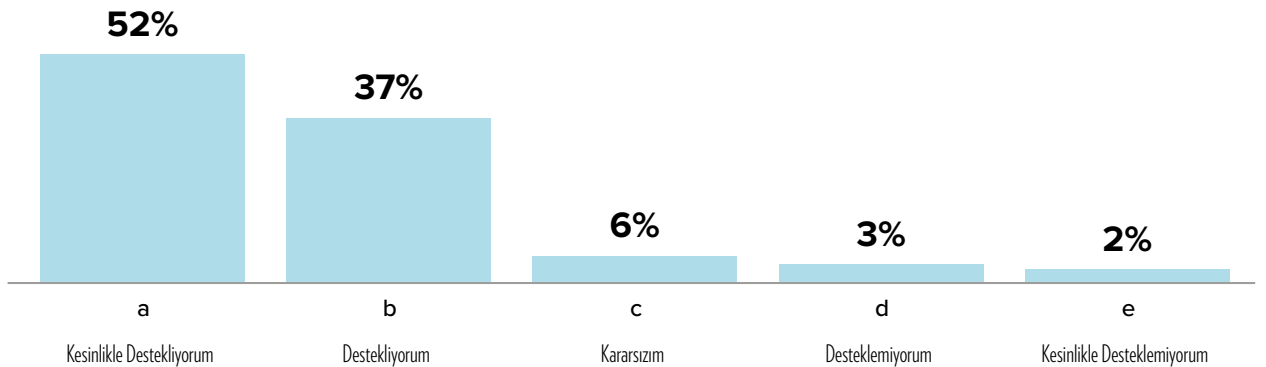
Katılımcıların büyük bir çoğunluğu (%89), nadir hastalık yönetiminde hastayı ve bakım vereni aktif bir paydaş kılan dijital sağlık asistanlarının resmi protokollere dahil edilmesini ve yasal bir zorunluluk haline getirilmesini desteklemektedir. Bu kitlenin %52'lik kısmının "kesinlikle destekliyorum" yönündeki tercihi, dijital çözümlerin artık bir "tercih" veya "yan destek" olmaktan çıkıp, standart bakım süreçlerinin ayrılmaz bir bileşeni olması gerektiğine dair sarsılmaz bir inancı ortaya koymaktadır.

Konuyla ilgili kararsız olduğunu belirtenlerin oranı %6 düzeyinde kalırken, olumsuz görüş bildirenlerin toplam oranı yalnızca %5 ("Desteklemiyorum" ve "Kesinlikle desteklemiyorum") olarak kaydedilmiştir. Bu düşük muhalefet oranı, dijital sağlık araçlarının hukuki ve teknik altyapısına dair bazı uygulama çekinceleri bulunsa da ekosistemin büyük bir heyecanla bu yöndeki regülasyonları beklediğini kanıtlamaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; nadir hastalık yönetiminin geleceğinde, hastayı pasif bir alıcıdan aktif bir yöneticiye dönüştüren dijital asistanların, yasal olarak tanımlanmış ve sağlık sistemiyle tam entegre birer bileşen olması gerektiği anlaşılmaktadır.

4. Nadir hastalık yönetiminde hastayı/bakım vereni aktif kılan; bilgilendirme, semptom takibi ve kişiselleştirilmiş rehberlik sunan dijital sağlık asistanlarının resmi protokollere alınmasını ve yasal zorunluluk olmasını destekliyor musunuz?

- Kesinlikle destekliyorum
- Destekliyorum
- Kararsızım
- Desteklemiyorum
- Kesinlikle desteklemiyorum



Nadir Hastalıklarda Dijital Sistemler: Hekim Odaklı Karar Destek ve Etik Sınırlar

Karar Destek Mekanizması Olarak Dijitalleşme

Dijital sistemlerin ve yapay zekanın nadir hastalık yönetiminde “hekim yerine geçen” yapılar değil, hekime veri sağlayan birer karar destek mekanizması olarak konumlandırılması gerektiği vurgulanmıştır. Semptom takibi, literatür analizi ve klinik süreçlerin standartlaştırılması gibi alanlarda önemli katkı sunabileceği belirtilen bu sistemlerin; özellikle yoğun klinik ortamlarda hekime “check-up” niteliğinde hatırlatmalar yaparak hata payını azaltabileceği ifade edilmiştir. Ayrıca epikriz tabanlı takip modelleri, hastalığa özel kontrol takvimlerinin otomatikleştirilmesi ve dijital algoritmalar aracılığıyla hasta yönlendirme süreçlerinin iyileştirilmesi gibi uygulamaların, sağlık hizmetlerinde homojen kaliteyi destekleyeceği dile getirilmiştir. Yapay zekanın geniş veri havuzlarını analiz ederek hekime “kolektif bilgi” sunması, nadir hastalıklarda tanı ve takip süreçlerini hızlandıran stratejik bir avantaj olarak değerlendirilmiştir.

Etik, Hukuki Sorumluluk ve Hekim Otoritesi

Bununla birlikte, dijital sistemlerin hiçbir koşulda hekimlik pratiğinin yerine geçemeyeceği; teşhis ve tedaviye ilişkin nihai sorumluluğun daima hekimde kalması gerektiği açık bir şekilde ifade edilmiştir. Tıbbi hatalarda hukuki muhatabın yalnızca hekim olabileceği, bu nedenle yapay zekanın bağımsız bir karar verici olarak konumlandırılmasının etik ve mesleki açıdan kabul edilemez olduğu belirtilmiştir. Nadir hastalıkların heterojen yapısı ve bireysel farklılıklar göz önüne alındığında, sabit algoritmaların tek başına yeterli olmayacağı; klinik muhakemenin ve hekim tecrübesinin belirleyici rolünü koruması gerektiği vurgulanmıştır. Bu doğrultuda dijitalleşmenin; kademeli, kontrollü ve “yol gösterici” bir yaklaşımla entegre edilmesi, hekim-veri sinerjisini güçlendiren bir destek katmanı olarak konumlandırılması ve tüm paydaşları kapsayan sürdürülebilir bir modelle ilerletilmesi gerektiği ifade edilmiştir.

TÜRKİYE’NİN YENİLİKÇİ TANI ÇÖZÜMLERİNDEKİ POTANSİYELİNE “TEMKİNLİ OPTİMİZM” HAKİM

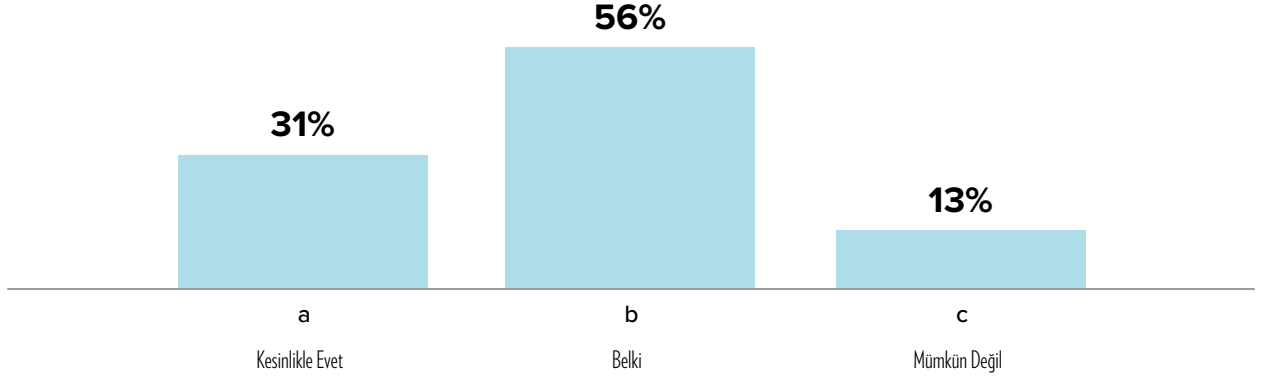
Katılımcıların yarısından fazlası (%56), Türkiye’nin nadir hastalıklarda yenilikçi erken tanı çözümleri alanında diğer ülkelere örnek olma potansiyeli hakkında “Belki” yanıtını vererek temkinli bir yaklaşım sergilemiştir. Bu oran, Türkiye’nin ciddi bir potansiyele sahip olduğunun kabul edildiğini ancak bu potansiyelin somut ve sürdürülebilir bir liderliğe dönüşmesi için henüz aşılması gereken basamaklar bulunduğu işaret etmektedir.

Türkiye’nin bu alandaki yetkinliğine tam güven duyan ve “Kesinlikle evet” diyen %31’lik kesim, ülkenin sağlık altyapısı, dinamik nüfusu ve teknolojik adaptasyon hızıyla küresel ölçekte bir rol model olabileceğine dair güçlü bir inancı temsil etmektedir. Bu görüş, doğru stratejik hamlelerle Türkiye’nin nadir hastalıklar ekosisteminde bir “çözüm merkezi” haline gelebileceğini vurgulamaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; Türkiye’nin nadir hastalıklarda erken tanı teknolojileri geliştirmek adına gerekli “ham maddeye” (veri, uzmanlık, altyapı) sahip olduğu, ancak dünya çapında bir başarı hikayesi yazmak için daha net bir stratejik yol haritasına ve vizyoner teşviklere ihtiyaç duyduğu anlaşılmaktadır.

5. Sizce Nadir hastalıklarda yenilikçi erken tanı çözümleri alanında Türkiye diğer ülkelere örnek olabilecek potansiyele ve yetkinliğe sahip mi?

- a. Kesinlikle evet
- b. Belki
- c. Mümkün değil



Türkiye'nin Dijital Sağlık Gücü ve Nadir Hastalıklar Vizyonu

Küresel Liderlik ve Kusursuz Veri Entegrasyonu

Türkiye'nin dijital sağlık altyapısı, özellikle e-Nabız ve Teleradyoloji gibi sistemlerle dünya çapında bir model olarak öne çıkmaktadır. Kamu ve özel sağlık kuruluşları arasındaki tam entegrasyon sayesinde hekimler; hastaların geçmiş kayıtlarına, görüntüleme sonuçlarına ve laboratuvar verilerine tek bir ekran üzerinden anlık olarak erişebilmektedir. Bu "görünmez" altyapı gücü, Almanya ve İngiltere gibi gelişmiş ülkelerin dahi henüz tam anlamıyla ulaşamadığı bir veri sürekliliği sağlayarak tanı süreçlerini devasa bir hızla modernize etmektedir.

Nadir Hastalıklarda Stratejik Avantaj ve Gelecek Odaklılık

Bu gelişmiş ekosistem, takibi zor ve multidisipliner yaklaşım gerektiren nadir hastalıklar için Türkiye'ye eşsiz bir stratejik avantaj sunmaktadır. Mevcut devasa veri havuzunun artık yapay zeka ve klinik algoritmalarla harmanlanarak "değere" dönüştürülmesi hedeflenmektedir. Türkiye, bu teknolojik üstünlüğü bilimsel analitikle birleştirerek nadir hastalıkların teşhis ve yönetiminde küresel bir referans noktası ve sağlıkta dijital bir "milli güç unsuru" olma yolunda ilerlemektedir.

EKOSİSTEMİN GELİŞİM AJANDASI: LİDERLİK VE KOORDİNASYON İHTİYACI ÖN PLANDA

Katılımcıların en büyük kesimi (%34), nadir hastalıklar alanında en çok gelişime ihtiyaç duyulan alanın kurumlar arası koordinasyon olduğunu ifade etmiştir. Bu sonuç; teknik, tıbbi veya finansal imkanlardan ziyade, mevcut kaynakların ve süreçlerin birbiriyle uyumlu yönetilmesini sağlayacak bir "üst yönetim" ve "eşgüdüm" mekanizmasının eksikliğinin sistemin en zayıf halkası olarak görüldüğünü ortaya koymaktadır.

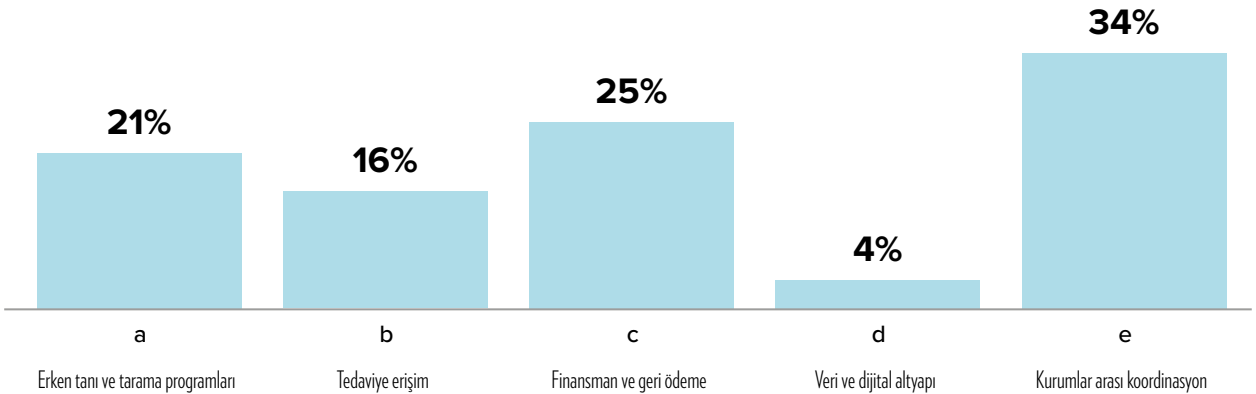
Finansal boyutun kritik bir bariyer olduğunu düşünen %25'lik kesim, finansman ve geri ödeme modellerinin geliştirilmesini önceliklendirirken; %21'lik bir oran odağın erken tanı ve tarama programlarına kaydırılması gerektiğini savunmaktadır. Bu dağılım; koordinasyonun ardından, sürdürülebilir bir mali yapının tesisi ve hastalık henüz ilerlemeden müdahale imkanı sağlayan tanı altyapısının geliştirilmesinin, stratejik önceliklerin diğer ayaklarını oluşturduğunu göstermektedir.

Tedaviye erişim konusunu birincil gelişim alanı olarak görenlerin oranı %16 düzeyinde kalmıştır. Dikkat çekici bir bulgu olarak, veri ve dijital altyapı seçeneği yalnızca %4 oranında tercih edilmiştir. Bu durum, veri ve dijitalleşmenin bir "amaç" değil, koordinasyon ve tanı gibi daha büyük hedeflere ulaşmak için bir "araç" olarak algılandığını veya dijitalleşme konusundaki mevcut yetkinliğin diğer yapısal sorunlara kıyasla daha yönetilebilir görüldüğünü kanıtlamaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; nadir hastalıklar alanındaki sıçramanın, teknolojik veya finansal tekil hamlelerden ziyade, tüm paydaşları ve süreçleri uçtan uca birbirine bağlayan "kurumsal bir yönetim reformu" ile mümkün olabileceği anlaşılmaktadır.

6. Nadir hastalıklar alanında en çok gelişime ihtiyaç duyulan alan sizce hangisidir?

- Erken tanı ve tarama programları 21 %
- Tedaviye erişim 16 %
- Finansman ve geri ödeme 25 %
- Veri ve dijital altyapı 4 %
- Kurumlar arası koordinasyon 34 %



PANEL-3

NADİR HASTALIKLARDA FİNANSMAN ve GERİ ÖDEME UYGULAMALARI

MODERATÖRLER



Prof. Dr. Zafer ÇALIŞKAN
Hacettepe Üniversitesi Öğretim Üyesi



Av. Güneş UYAR
Nadir Hastalıklar Federasyonu Genel Sekreteri

KONUŞMACILAR



Osman Nuri ERDEM
Cumhurbaşkanlığı Strateji Başkanlığı
Plan ve Programlar Genel Müdürü



Ayşegül GÜNBEY ÖZTEK
SGK, GSS Genel Müdürlüğü
Yurtdışı Sağlık Hizmetleri Daire Başkanı



Prof. Dr. Fulya İlgin GÖNENÇ
Medipol Üniversitesi
Hukuk Fakültesi Dekanı



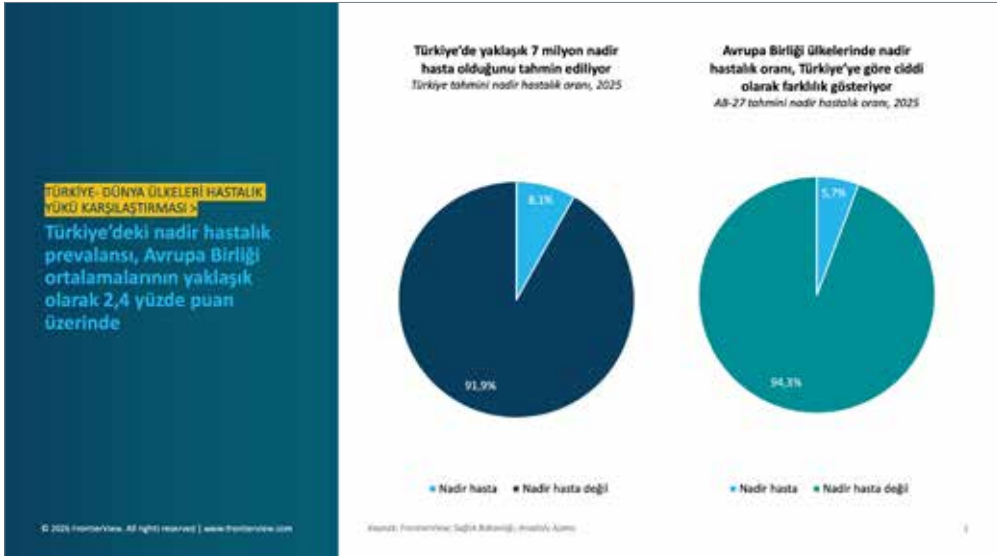
Osman ŞAHİN
(Frontier View)
Kıdemli Uygulama Yöneticisi

Osman ŞAHİN

Kıdemli Uygulama Yöneticisi, FrontierView

Küresel Deneyimle Geliştirilen Sağlık Politikası Yaklaşımı

Bugün sizlerle paylaşacağım çalışma, Nadir Hastalıklar Federasyonu, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Ekonomisi ve Sağlık Politikaları Uygulama ve Araştırma Merkezi ve Alexion Pharmaceuticals iş birliğiyle yürütülen dört temel projeden birini oluşturuyor.

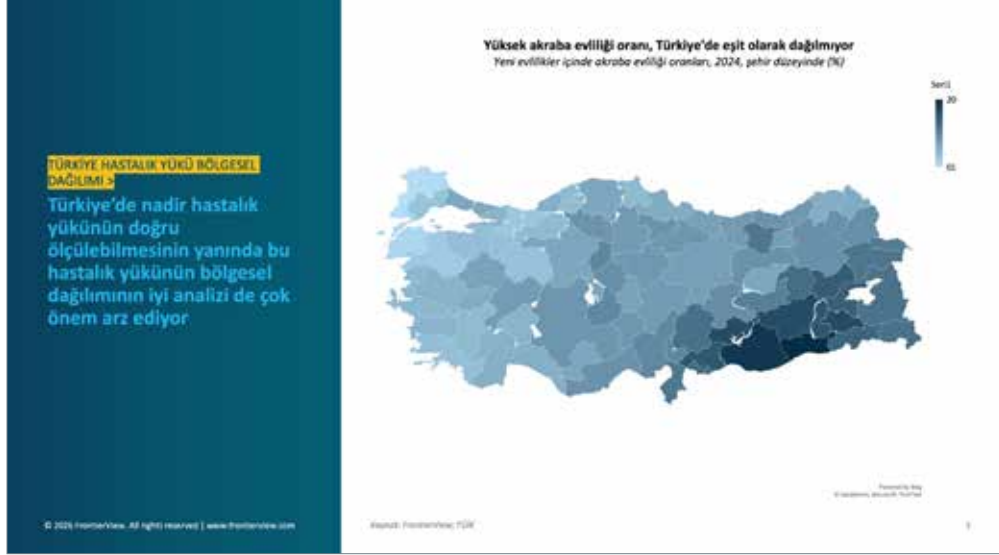


Türkiye'de Nadir Hastalıkların Yaygınlığı ve Önemi

Nadir hastalıklar, aslında dünyadaki tüm ülkeler için önemli bir başlık. Ancak Türkiye açısından konu çok daha kritik bir yerde duruyor. Bunun temel nedeni, ülkemizde nadir hastalıkların görülme sıklığının görece daha yüksek olması.

Şöyle düşünelim: Türkiye'de yaklaşık 86 milyonluk bir nüfus içinde, yaklaşık 7 milyon kişinin nadir bir hastalıkla yaşadığı ifade ediliyor. Avrupa Birliği'ne baktığımızda ise 27 ülkede toplam 456 milyonluk bir nüfus ve bunun içinde yaklaşık 25-30 milyon nadir hastalık hastası bulunuyor.

Bu verileri oranladığımızda ortaya oldukça çarpıcı bir tablo çıkıyor. Sokakta gördüğümüz her 100 kişiden 8'inden fazlasının nadir bir hastalıkla yaşadığı bir gerçeklikten söz ediyoruz. Bu açıdan bakıldığında, nadir hastalıkların aslında hiç de “nadir” olmadığını daha net görebiliyoruz.



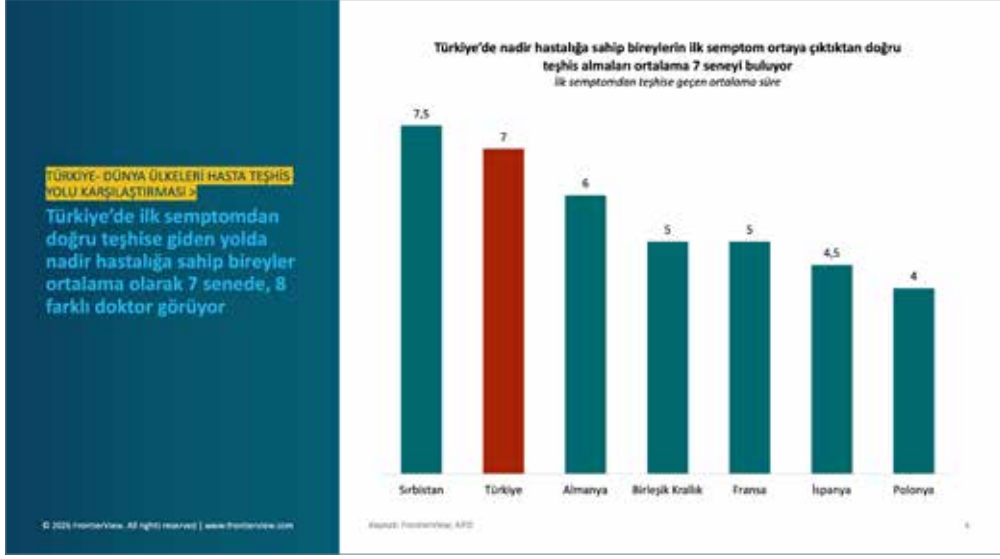
Bölgesel Dağılım ve Eşitsizlikler

İkinci önemli nokta ise şu: Türkiye’de nadir hastalıkların sıklığı yüksek olmakla birlikte, bu yük ülke genelinde eşit şekilde dağılmıyor. Politika geliştirirken, fonlama mekanizmalarını kurgularken ya da herhangi bir müdahale planlarken bu farklılıkları mutlaka dikkate almak gerekiyor.

Çok kabaca ifade etmek gerekirse, batıdan doğuya doğru gidildikçe hastalık yükünün arttığını görüyoruz. Özellikle Güneydoğu Anadolu Bölgesi’nde bu yoğunlaşma çok daha belirgin hale geliyor.

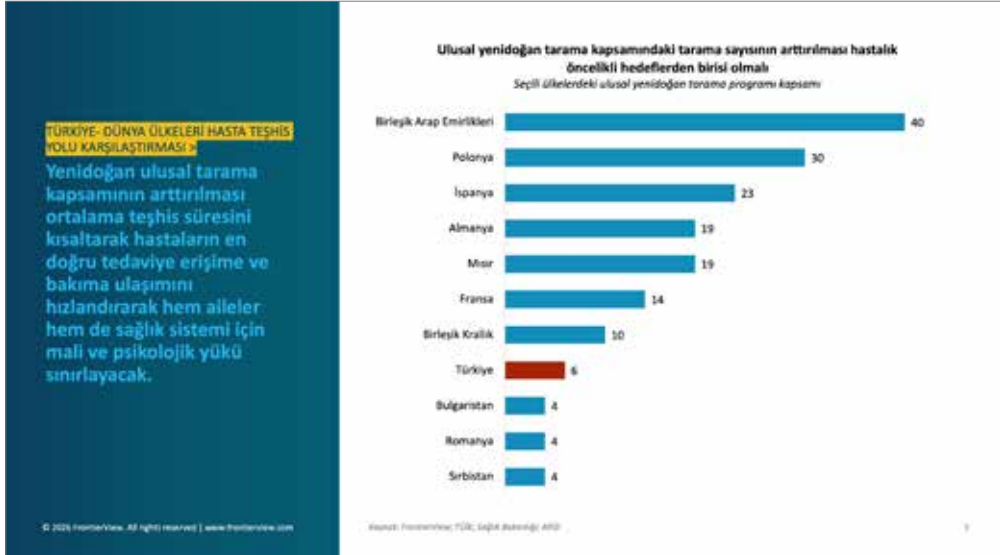
Bunun en önemli nedenlerinden biri de akraba evliliklerinin görece yüksek olması. Türkiye genelinde bu oranlara baktığımızda yaklaşık %22 seviyelerine ulaşıldığını görüyoruz. Ayrıca Türkiye İstatistik Kurumu (TÜİK) tarafından paylaşılan 2024 verileri de bu tabloyu destekleyen ve aslında politika yapıcılar için önemli bir yol haritası sunan nitelikte.

Dolayısıyla burada yalnızca hastalık yükünden değil, aynı zamanda bölgesel eşitsizliklerden de söz ediyoruz. Bu nedenle geliştirilecek her politika ve finansman modelinin, bu farklılıkları gözetken, hedef odaklı ve bölgesel ihtiyaçlara duyarlı bir yapıda olması büyük önem taşıyor.



Tanı Süresi ve Çok Boyutlu Yük

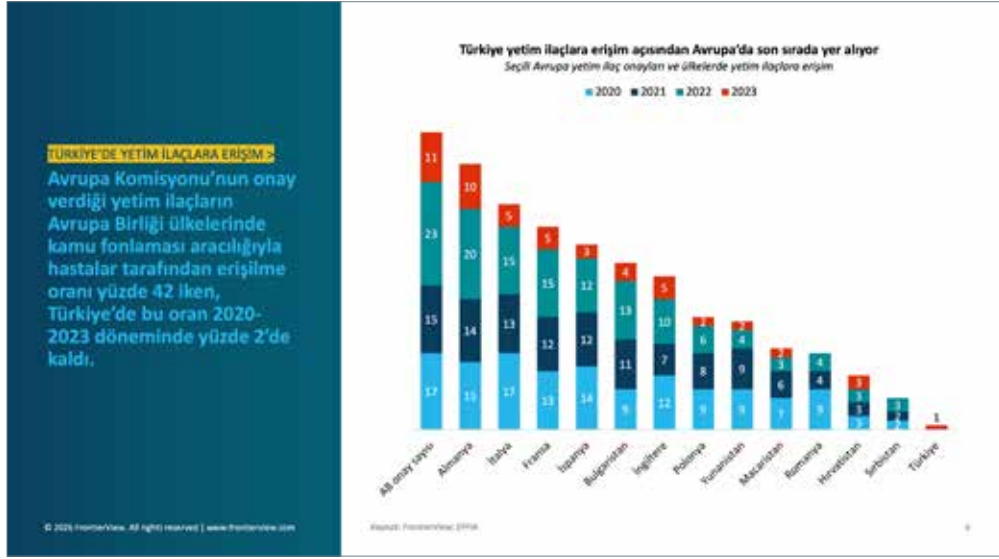
Bir diğer kritik konu ise tanı süresi ve buna bağlı ortaya çıkan yükler. Bu noktada ciddi bir zaman kaybından söz etmek gerekiyor. Türkiye ile Avrupa'yı karşılaştırdığımızda, tanı süresinin Avrupa'da ortalama 5 yıl civarında olduğunu; Türkiye'de ise bu sürenin ortalama 7 yıla kadar uzayabildiğini görüyoruz.



Yenidoğan Tarama Programlarının Stratejik Önemi

Aslında bu konu daha önce de birçok platformda ve panelde gündeme geldi. Ancak yeniden ve özellikle üzerinde durulması gereken çok kritik bir başlık var: yenidoğan ulusal tarama programları.

Erken tanı ve tedavi imkânı sağlanmadığında hastalıkların zaman içinde ağırlaştığını görüyoruz. Bu da hem bireysel hem de sistem düzeyinde çok daha yüksek maliyetlere ve daha karmaşık sağlık ihtiyaçlarına yol açıyor.



Tedaviye Erişimde Mevcut Durum ve Yapısal Sorunlar

Bugün Türkiye'de nadir hastalıklara yönelik tedaviye erişimin oldukça sınırlı olduğunu görüyoruz. Yaklaşık %2 seviyelerinde bir erişimden söz ediliyor. Bu oran, konunun ne kadar kritik olduğunu tek başına ortaya koyuyor.

Örneğin Avrupa İlaç Ajansı (EMA) tarafından onaylanmış 66 ilaçtan yalnızca bir tanesinin 4A kapsamında tam erişime açık olması, sistemdeki daralmayı net bir şekilde gösteriyor. 4C üzerinden erişim sağlanan durumlar da var; ancak buradaki yükün büyüklüğüne baktığımızda, bütçenin çok önemli bir kısmının nadir hastalıklara ayrıldığı görülüyor.

Eğer bir bütçenin büyük bölümü belirli bir hasta grubuna yönlendiriliyor ve buna rağmen hastalar tedaviye erişebilmek için hukuki yollara başvurmak zorunda kalıyorsa, burada yapısal bir sorun olduğunu kabul etmek gerekiyor.

Bu nedenle meseleyi yalnızca yüzdesel oranlar üzerinden değerlendirmek yeterli değil. Konuya daha geniş bir perspektiften bakmak, sistemin nasıl çalıştığını ve nerelerde tıkanıldığını bütüncül bir şekilde ele almak gerekiyor.

Tam da bu noktada, dünyada tartışılan iki temel model öne çıkıyor. Ben de bu iki model üzerinden ilerleyerek, Türkiye için nasıl bir finansman ve erişim yapısının kurgulanabileceğine dair bir çerçeve sunmaya çalışacağım. Elbette bu modellerin detaylı şekilde tartışılması, geliştirilmesi ve gerektiğinde eleştirilmesi de sürecin önemli bir parçası.

RUSYA VE İTALYA ÖRNEKLERİ

Türkiye'nin nadir hastalıkların teşhis ve tedavisindeki bu durumu değiştirmesi için yenilikçi fonlama örneklerini incelemesi ve sonrasında kendi modelini ortaya koyması önemli bir adım olacak

© 2026 InvestorView. All rights reserved | www.investorview.com

Rusya Modeli Özellikleri	
Kuruluş ve Hukukî Yapı	• Devlet özel bütçe dışı fon (Cumhurbaşkanı kararıyla, 2021)
Finansman Kaynağı	• 2% ek gelir vergisi (yıllık beş milyon ruble gelire sahip vatandaşlardan)
Kapsanan Hastalık Sayısı	• 2025'te 100 hastalık kapsamı altında
Yararlanıcı Hasta Sayısı	• 2025: 29.000'den fazla çocuk tedavi ediliyor ya da ediliyor
Satın Alma Modeli	• Doğrudan müzakere + Ruhsatsız ilaç alımı • Ortalama %40-50 fiyat indirimi

İtalya Modeli Özellikleri	
Finansman Kaynağı	• İlaç endüstrisinin %5 promosyon katkısı • 5% promosyon katkısı %50'si fona aktarılıyor
Kapsanan Hastalık Sayısı	• 100+ nadir hastalık (çoklu yol) • Fonu 5%: Tekil vaka bazlı
Yararlanıcı Hasta Sayısı	• Fonu 5%: 830-1.006 hasta/yıl • Toplam: 45.000+ (tüm yollar)
Satın Alma Modeli	• Ruhsatsız ilaç alımı • Sonuç-bazlı geri ödeme sistemleri



Rusya Başkanı Putin, Şefkat Çemberi Vakfı'nın başındaki din adamı Alexander Tkachenko ile sık sık bir araya gelip vakfın çalışmaları ve tedavi gören çocuklar hakkında bilgi alıyor. Ayrıca zaman zaman nadir hastalardan da ziyaretçi kabul ediyor. Bu da programa olan güveni arttıran bir unsur oluyor.

Nadir Hastalıkların Finansmanında Küresel Modeller ve Türkiye İçin Stratejik Öngörüler

Dünya genelindeki iyi uygulama örneklerine baktığımızda, finansman ve erişim sorunlarını aşmak için geliştirilen modellerin başında Rusya'nın "Şefkat Çemberi" yapısı geliyor. 2021 yılında bir Cumhurbaşkanlığı kararnamesiyle hayata geçirilen bu model, toplumsal dayanışmayı vergi politikasıyla birleştiren özel bir fon üzerinden ilerliyor. Bu sistemde, yıllık kazancı 5 milyon rublenin üzerinde olan vatandaşlardan %2 oranında ek gelir vergisi alınıyor. Normalde %13 olan gelir vergisi oranı bu kesim için %15 olarak uygulanıyor ve yaratılan bu kaynak, doğrudan nadir hastalıkların tedavisinde kullanılıyor.

Rusya modelinde dikkat çeken bir diğer unsur ise ilaç temininde uygulanan doğrudan müzakere yöntemi. Devlet, merkezi bir yapı üzerinden ilaç firmalarıyla masaya oturuyor ve tekel karşıtı devlet örgütü olan Federal Anti-Monopoly Service gibi güçlü mekanizmaların devreye girmesiyle %40-50'lere varan ciddi indirimler sağlıyor. Kapsamı her geçen gün genişleyen bu yapı sayesinde bugün 100'den fazla hastalık grubunda 29 bini aşkın çocuk tedavi görüyor. Sürecin bizzat devlet başkanlığı düzeyinde takip edilmesi ise fona olan güveni pekiştiren en önemli unsurlardan biri.

Bir diğer başarılı yaklaşım ise İtalya'da uygulanan AIFA %5 fonu modeli. Bu sistemde ilaç firmaları, promosyon bütçelerinin %5'ini bir fona aktarıyor. Fonun yarısı doğrudan hastaların ilaca erişimi için harcanırken, diğer yarısı araştırma ve geliştirme (Ar-Ge) faaliyetlerine ayrılıyor. İtalya modelini özgün kılan asıl nokta ise geri ödeme kararlarında sergilenen veri analitiği başarısı. Sistem sadece ilacı temin etmekle kalmıyor, "sonuç odaklı ödeme" yöntemini kullanarak finansmanı elde edilen somut sağlık çıktılarına bağlıyor.

Bu iki modelden yola çıkarak Türkiye için de benzer bir yapının kurgulanabileceğini düşünüyorum. Mevcut sistemimizdeki en büyük tıkanıklık noktası olan güven ve koordinasyon eksikliğini aşmak için Cumhurbaşkanlığı düzeyinde bir yapı çözüm olabilir. Böylesine üst düzey bir koordinasyon, hem sistemin bir nevi sigortası olarak paydaşlar arasında güven oluşturur hem de farklı kurumların çok daha uyumlu çalışmasını sağlar.

Çünkü önceki panellerden de anlaşıldığı üzere, mevcut sistemde en önemli sorunlardan biri güven ve koordinasyon eksikliği olarak öne çıkıyor. Cumhurbaşkanlığı gibi üst bir yapı, bu noktada programın bir nevi sigortası olacağından hem güven unsuru oluşturabilir hem de farklı paydaşları bir araya getiren bir çerçeveye sağlayabilir.

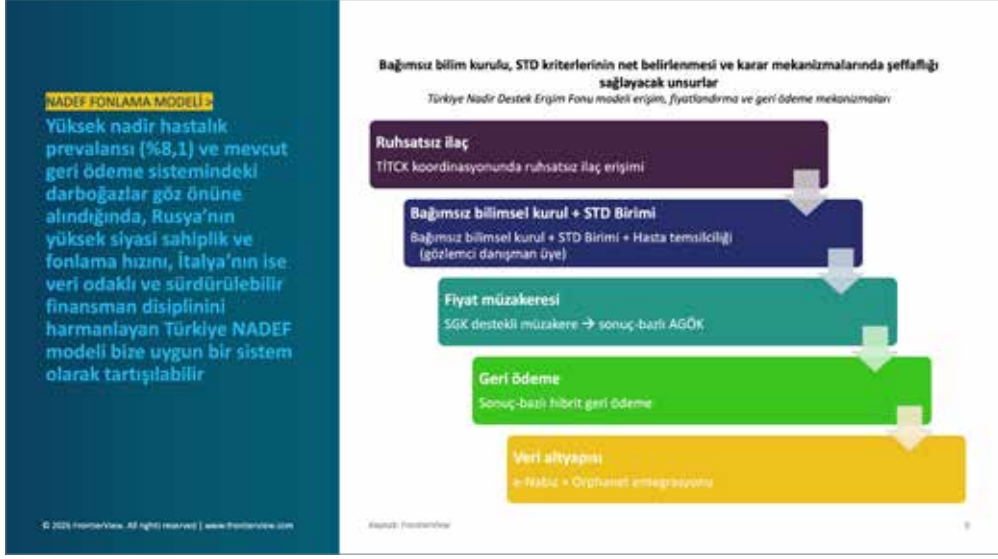
TÜRKİYE NADİR DESTEK ERİŞİM FONU (NADEF) MODELİ	
Türkiye'de bir Cumhurbaşkanlığı kararnamesi ile bir nadir hastalıklar fonu kurulması mümkün	
Kuruluş ve Hukukî Yapı	Sağlık Bakanlığı ve SGK ortak yönetimi altında Nadir Destek Erişim Fonu (Cumhurbaşkanlığı kararnamesi)
Finansman	Seçenek A: Mevcut tütün/alkol/lüks vergilerinden %0,5 tahsis Seçenek B: Belirli sektör firmalarına (bankacılık, şans oyunları, vb.) %1 ek vergi Seçenek C: İlaç firmalarının promosyon bedellerinden alınacak belirli katkı payı Seçenek D: Gönüllülük esasına dayalı kurumsal/bireysel bağışlar
Toplam Bütçe	Pilot: 750 milyon - 1 milyar TL Tam kapasite: 5-7 milyar TL/yıl (hedef)
Kapsam	Çocuk öncelikli ama yetişkine geçiş mekanizmalı
Kapsanan Hastalık Sayısı	Aşama 1: 10-15 kritik hastalık Aşama 2: 40-50 hastalık Aşama 3: 80-100 hastalık
Yararlanıcı Hasta Sayısı	Pilot: 2,000-3,000 hasta Tam kapasite: 15,000-20,000 hasta

Finansman Modelleri ve Türkiye İçin Alternatif Kaynak Arayışları

Nadir hastalıkların tedavisi gibi yüksek maliyetli alanlarda, finansman kaynaklarını çeşitlendirmek adına farklı ve yaratıcı alternatifler değerlendirilebilir. Mevcut tütün, alkol veya lüks tüketim vergilerinden %0,5 gibi sembolik bir payın bu fona aktarılması; bankacılık ve şans oyunları gibi kârlılık oranı yüksek sektörlerde %1'lik ek bir vergi getirilmesi ciddi bir kaynak oluşturabilir. Ayrıca, İtalya örneğinde olduğu gibi ilaç firmalarının promosyon bütçelerinden alınacak katkı payları ile gönüllülük esasına dayalı kurumsal ve bireysel bağışlar da bu havuzu destekleyen önemli kalemler haline gelebilir.

Aslında bu tür uygulamalar, dünyanın pek çok ülkesinde ekonomik adaleti sağlamak adına kullanılan araçlardır. Belirli sektörlerin ekonomik dalgalanmalardan veya makroekonomik süreçlerden daha fazla fayda sağladığı dönemlerde, bu sektörlerle yönelik ilave vergilendirmeler yapılması ya da özel fon mekanizmalarının devreye alınması sıkça başvurulan bir yöntemdir. Herhangi bir sektörün konjonktürel olarak aşırı büyüme kaydetmesi durumunda, bu büyümenin bir kısmının sosyal fayda projelerine, özellikle de nadir hastalıklar gibi kritik alanlara kanallize edilmesi toplum vicdanında da karşılık bulacaktır.

Dünyadaki etkili örneklerin Türkiye'nin dinamikleriyle harmanlanması, hem sürdürülebilir bir finansman zemini yaratacak hem de sisteme olan güveni artıracaktır. Dolayısıyla bu tür araçların ülkemiz için de ciddi bir şekilde değerlendirilmesinin büyük fayda sağlayacağı kanaatindeyim. Tüm bu çerçeve doğrultusunda, aşama aşama ilerleyen bir modelin oluşturulabileceğini öngörüyoruz. Şimdi bu modelin temel unsurlarına ve uygulama detaylarına biraz daha yakından bakalım.



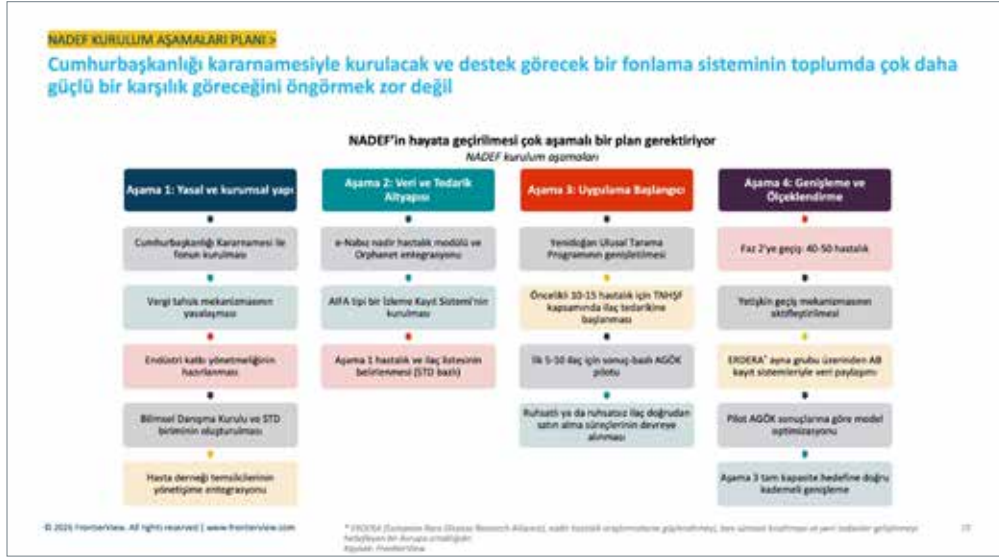
Sürdürülebilir Erişim İçin Koşullu Ruhsatlandırma ve Şeffaf Yönetişim

Sistemimizdeki en kritik başlıklardan biri, ruhsatsız ilaçlara “koşullu” erişim sağlanmasıdır. “Koşullu” ifadesini özellikle vurguluyorum; çünkü mevcut durumda bazı ilaç firmaları, ilacı ruhsatsız olarak ülkeye getirmeyi ve SGK’nın geri ödeme kanalları yerine mahkeme kararlarıyla tam fiyat üzerinden satmayı bir yöntem haline getirmiş durumda. Bu tablonun ekonomik olarak sürdürülebilir olmadığı çok açık. Kurgulayacağımız yeni finansman modelinde, bir ilaca bu sistem üzerinden erişim sağlanıyorsa, ilgili firmanın örneğin bir yıl içinde TITCK’ya ruhsat başvurusu yapması temel bir şart haline getirilmelidir. Bu zorunluluk, sistemin hem yasal zeminini güçlendirecek hem de uzun vadeli planlamayı mümkün kılacaktır.

Modelin sağlıklı işleyebilmesi için ikinci önemli unsur, bağımsız bir bilim kurulunun oluşturulmasıdır. Kurulun bağımsızlığı hayati önem taşıyor; zira alınacak kararların her türlü baskıdan uzak, tamamen bilimsel, objektif ve tarafsız bir zemine dayanması gerekir. Bu yapı, hem tedavinin etkinliğini denetleyecek hem de kaynakların en doğru vakalara aktarılmasını sağlayacaktır.

Üçüncü olarak, şeffaf bir sağlık teknolojileri değerlendirme sürecine ihtiyacımız var. Hangi tedavilerin kapsama alınacağı ve bu süreçte hangi kriterlerin esas alınacağı net bir şekilde tanımlanmalıdır. Burada şeffaflık sadece bir tercih değil, temel bir ilke olmalıdır. Hangi ilacın neden önceliklendirildiği veya hangi kriterleri karşıladığı kamuoyu ve paydaşlar tarafından açıkça bilinmelidir.

Son olarak, şeffaf karar alma mekanizmaları bu yapının tamamlayıcısı olacaktır. Toplumun ve tüm paydaşların sisteme tam güven duymasını istiyorsak, karar süreçlerinin mümkün olduğunca halka açık kurgulanması ve değerlendirme kriterlerinin net bir biçimde ilan edilmesi gerekir. Ancak bu şekilde, herkesin adaletinden emin olduğu, güven temelli ve sürdürülebilir bir nadir hastalıklar ekosistemi inşa edebiliriz.



NADEF: Stratejik Bir Yol Haritası ve Uygulama Aşamaları

Peki, bu model tam olarak nasıl hayata geçirilecek? Kuşkusuz bunun kolay bir süreç olmadığını, sabır ve titizlik gerektirdiğini kabul etmek gerekir. Ancak aşamalı bir yaklaşımla, sağlam adımlar atarak ilerlemek mümkün. Bu yapıyı, şimdilik bir isim önerisi olarak “Nadir Hastalıklar Destek Fonu (NADEF)” şeklinde tanımlayabiliriz; elbette isimlendirme süreci ileride daha da geliştirilebilir.

Kurulumun ilk adımı, kapsamlı bir hazırlık sürecini içermelidir. Bu noktada, Cumhurbaşkanlığı kararnamesi ile güçlü bir çerçeve çizilmeli ve ardından bu yapıyı destekleyecek yasal altyapı süratle hazırlanmalıdır. Yasal zemin oturduktan sonra, tüm paydaşların —hastalar, hekimler, ilaç endüstrisi, TİTCK, SGK ve Sağlık Bakanlığı— bir araya gelerek sürece katkı sağlaması hayati önem taşır. Bu aşamada bağımsız bilim kurulunun yapısı netleştirilmeli ve finansman kaynakları son haline getirilmelidir. Daha önce de belirttiğimiz gibi, kaynaklar ihtiyaca göre çeşitlendirilebilir veya mevcut alternatifler arasından en verimli olanlar seçilebilir.

Bir sonraki kritik aşama ise pilot uygulamadır. Sisteme tüm hastalık gruplarıyla başlamak yerine, öncelikli ve acil müdahale gerektiren seçili nadir hastalıklar üzerinden ilerlemek daha sağlıklı bir yol olacaktır. Bu seçim, Türkiye özelinde yapılacak detaylı bir analize dayanmalıdır. Pilot uygulamadan elde edilen başarı ve deneyimlerin ardından, kapsam kademeli olarak genişletilerek tam ölçekli uygulamaya geçilebilir.

Modelin son ve belki de en önemli halkası, sürekli izleme ve değerlendirme sürecidir. Kurulan sistemin performansı aralıksız ölçülmelidir. Yapılan uygulamalar, ELDERA gibi kurumlarla kurulan iş birlikleri ve tedavi sonuçları düzenli olarak raporlanmalıdır. Bu değerlendirmelerden gelen geri bildirimler sayesinde sistemdeki aksaklıklar giderilmeli ve gerekli iyileştirmeler anlık olarak yapılmalıdır. Ancak bu döngüsel yaklaşımla hem sistemin sürdürülebilirliğini koruyabilir hem de sınırlı kaynakların en etkin şekilde kullanımını garanti altına alabiliriz.



Sistemin Kalbi: Sonuç Bazlı Geri Ödeme ve Risk Paylaşımı

Bu modelin kalbinde hem finansal sürdürülebilirliği hem de klinik gerçekliği merkeze alan “sonuç bazlı geri ödeme” mekanizması yer alıyor. Günümüzde dünyada da giderek daha fazla benimsenen bu yaklaşım, kaynağın sadece ilaca değil, ilacın yarattığı somut faydaya aktarılmasını sağlıyor. Bu yapı temelde dört ana aks üzerinden ilerliyor.

Sistemin ilk basamağını önceliklendirme ve hızlandırılmış, koşullu onay süreci oluşturuyor. Ancak burada bazı kritik soruların net bir şekilde yanıtlanması şart: Bu ilacın Türkiye’de bir alternatifi var mı? Mevcut tedavilere kıyasla daha etkili mi? Klinik olarak bu üstünlük kanıtlanmış mı? Ruhsatsız ya da erken erişim kapsamındaki bir ilacın sisteme dahil edilebilmesi için bu klinik üstünlüğün mutlaka ortaya konulması gerekiyor.

Modelin ikinci ve en önemli unsurlarından biri ise risk paylaşımıdır. Devlet, hasta ve endüstri arasında hem finansal hem de klinik risklerin dengelendiği adil bir yapı kurulmalıdır. Üçüncü başlık olan kanıt üretimi ise sistemin sürdürülebilirliği için hayati bir köprü görevi görüyor. Burada laboratuvar verilerinin ötesine geçerek, tedavilerin gerçek hayatta ne kadar etkili olduğunu ölçmek büyük önem taşıyor. Çünkü klinik çalışmalar tek başına her şeyi söylemez; asıl belirleyici olan, tedavinin gerçek yaşam verilerinde (Real World Data) nasıl sonuç verdiğidir.

Son aşamada ise sıkı bir izleme ve değerlendirme süreci yer alıyor. Sistemin performansı düzenli olarak ölçülmeli ve gerçek yaşamda beklenen etkiyi göstermeyen, etkisiz kalan tedaviler hızla sistem dışında bırakılmalıdır. Ancak bu dinamik denetim mekanizması sayesinde kaynaklarımızı en doğru ve en etkili tedaviler için kullanabiliriz.

SONUÇ BAZILI GERİ ÖDEME: ÖNCÜKLENDİRME VE HIZLANDIRILMIŞ KOŞULLU ONAY

Mevcut tedavi alternatifinin bulunmaması veya mevcut tedaviye anlamlı üstünlük hızlandırılmış koşullu onay için önemli bir kriter olarak değerlendirilmeli

Hızlandırılmış koşullu onay dünyanın önde gelen ülkelerinde uygulanan ve başarısını kanıtlanmış bir sistem		
Hızlandırılmış yetim ilaç onay dünya örnekleri		
	Mekanizma	Süre
Almanya	• AMNOG: yetim ilaçlara ek yarar onay ile kanıtlanmış kabul edilir • İlk 12 ay serbest fiyatlandırma	• Piyasaya giriş ve EMA onayı ile eşzamanlı
İtalya	• Buluzzi Yasası: CHMP pozitif görüşünden itibaren fiyat/geri ödeme başvurusu • 100 gün hızlandırılmış değerlendirme	• 100 gün • Yetim ilaçlar payback'ten muaf
Avustralya	• Life Saving Drugs Programme (LSOP): Ultra-nadir/yasamı tehdit eden ilaçlar PBS dışı hızlı erişim	• 30 gün değerlendirme
ABD	• Rare Pediatric Disease PRV: Onay sonrası 6 ay öncelikli inceleme kuponu	• 6 ay (standart 10 ay yerine)
Fransa	• ADL31: Tam geri ödeme • STD süresi 90'dan 30 güne düşürülüyor	• 30 gün STD

Türkiye'de yetim ilaçlara erişim süresi ortalama 461 gün; bu süreyi 30-60 günlük koşullu onaya indirmek için bazı adımlar atılmalı

Pediyatrik öncelik mekanizması	ABD'nin Rare Pediatric Disease PRV programı model alınabilir. Bu program 200.000'den fazla nadir hastalığa sahip bineye fayda sağladı. Türkiye'de akraba evlilikleri nedeniyle pediyatrik nadir hastalık yükünün Avrupa'dan yüksek olması pediyatrik önceliklendirmeyi zorunlu kılıyor.
Geri ödeme ve ruhsat başvurusu arasında ilişkinin kurulması	Fon mekanizmasına dahil edilen ruhsatsız ürünler için 1 sene içerisinde ruhsata başvurma şartı getirilmesi
Avustralya LSOP belirsiz acil yaşam kurtarıcı ilaç yolu	Ultra-nadir, yaşamı tehdit eden ve PBS/SUT dışı kalan ilaçlar için 30 ya da 60 günlük paralel bir değerlendirme kanalı oluşturulması

© 2025 FrontierView. All rights reserved | www.FrontierView.com

Source: FrontierView, APB

11

Küresel Erişim Süreleri ve Türkiye İçin Stratejik Hedefler

Dünyadaki uygulamalara baktığımızda, nadir hastalıklara yönelik ilaçların sisteme giriş hızının ülkeler arasında farklılık gösterdiğini ancak genel eğilimin "hızlı erişim" yönünde olduğunu görüyoruz. Örneğin Amerika Birleşik Devletleri'nde hızlandırılmış onay süreçleri oldukça yaygın bir şekilde kullanılıyor. Hatta ABD'de "Nadir Pediyatrik Hastalık" (Rare Pediatric Disease) sistemi kapsamında, onay sonrası firmalara başka bir ilaçları için kullanabilecekleri "6 aylık öncelikli inceleme kuponu" verilerek inovasyon teşvik ediliyor.

Avrupa ve diğer coğrafyalarda da benzer bir çeviklik söz konusu. Fransa'da sağlık teknolojisi değerlendirmeleri 30 gün gibi çok kısa sürelerde tamamlanabiliyor. Avustralya'da alternatifi olmayan ilaçlar için değerlendirme süreci yaklaşık 30 günü bulurken, İtalya'da bu süre 100 gün civarında seyrediyor. Almanya'da ise ilaçlar ilk 12 ay serbest fiyatlandırma ile piyasaya giriyor ve sonrasında yapılan değerlendirmelerle kalıcı fiyatlandırma sürecine geçiliyor.

Türkiye'ye baktığımızda ise ne yazık ki tablo oldukça farklı. İlaçlara erişim süresinin ortalama 461 günü bulunduğu ifade ediliyor. Bu sürenin makul seviyelere, yani 30-60 gün bandına çekilmesi gerektiğine inanıyoruz. Ancak bu hızlandırma hamlesinin mutlaka "koşullu" bir yapı içerisinde ele alınması şart. Özellikle geri ödeme ile ruhsatlandırma süreçleri arasındaki bağın koparılması gerekiyor.

Bu noktadaki somut önerimiz şudur: Bir ilaç kurmayı hedeflediğimiz bu fon üzerinden finansman almaya başladığı anda, firmanın ruhsat başvuru süreci de eş zamanlı ve zorunlu olarak başlatılmalıdır. Finansman desteği alan ilacın en geç bir yıl içinde Türkiye'de ruhsat alması bir zorunluluk haline getirilmelidir. Böylece hem hastaların tedaviye hızlı ulaşması sağlanacak hem de sistemin yasal ve sürdürülebilir zemini garanti altına alınacaktır.



Risk Yönetimi ve Sonuç Odaklı Finansal Güvence

Risk paylaşımı konusunda temel prensibimiz oldukça net ve adil bir zemine dayanıyor: İlaç eğer hastaya gerçekten fayda sağlıyorsa sistemde kalmalı, sağlamıyorsa sistem dışına çıkarılmalıdır. Bir başka deyişle, ilaç işe yararsa ödenmeli, klinik bir fayda üretmiyorsa ödeme yapılmamalıdır. Uygulaması kolay olan geleneksel finansal bazlı geri ödeme modelleri, ne yazık ki çoğu zaman klinik etkinliği yeterince dikkate almıyor. Biz ise bu riskin yönetilmesi için "sonuç bazlı geri ödeme" modellerine odaklanılmasının hayati olduğunu düşünüyoruz.

Elbette bu modelin beraberinde getirdiği bazı belirsizlikleri de doğru yönetmek gerekiyor. Örneğin, bir ilacın klinik etkinliği konusundaki belirsizlikleri aşmak için "kanıt geliştirme ile kapsam" yaklaşımını benimseyebiliriz. Bu, ilacın kullanımına izin verilirken aynı zamanda etkinliğine dair verilerin toplanmaya devam etmesi anlamına geliyor. Bir diğer önemli başlık ise maliyet-etkinlik dengesidir. İlacın sağladığı faydanın harcanan kaynağa değip değmediği sorusuna, ancak gerçek yaşam verilerini (Real World Data) analiz ederek sağlıklı bir yanıt verebiliriz.

Üçüncü ve en hassas başlık ise finansal risk yönetimidir. Bütçenin bu yükü kaldırıp kaldıramayacağı sorusuna karşı; koşullu tedavi süreçleri, ön ödeme mekanizmaları ve yeni nesil ödeme modelleri gibi güçlü finansal araçları devreye alabiliriz.

Nitekim İtalya, bu stratejinin dünyadaki en başarılı uygulayıcılarından biri olarak önümüzde duruyor. Sonuç bazlı geri ödeme sistemlerini sistematik bir şekilde uygulayan İtalya, sadece 2022 yılında yetim ilaçlar için gerçekleştirdiği uygulamalar sayesinde 195 milyon Euro düzeyinde bir tasarruf sağlamayı başardı. Bu veri, doğru bir risk paylaşım modelinin hem hastaya şifa sunduğunu hem de kamu kaynaklarını ne kadar verimli koruduğunu açıkça kanıtlıyor.



Veri Odaklı Bir Gelecek: e-Nabız Entegrasyonu ve Sonuç Bazlı İzleme

Bu modelin sürdürülebilir olması için en kritik unsur, sistemin omurgasını oluşturacak olan "gerçek yaşam verisinin" (Real World Data) üretilmesi ve etkin kullanımıdır. Güçlü bir veri altyapısı olmadan böyle bir finansman modelini ayakta tutmak mümkün değildir. Dünya deneyimleri bu gerçeği açıkça gösterirken, Türkiye açısından bakıldığında bu altyapının temellerinin aslında halihazırda mevcut olması büyük bir avantajdır. Dünyadaki birçok ülkede örneği bulunmayan e-Nabız gibi son derece kıymetli bir sisteme sahibiz. Bu mevcut potansiyeli doğru kurguladığımızda, nadir hastalıklar alanında küresel ölçekte parmakla gösterilecek bir model ortaya koyabiliriz.

Önerdiğimiz modelin operasyonel işleyişi, tamamen sonuç odaklı bir takvim üzerinden ilerlemektedir:

- **Başlangıç:** Süreç, SGK ve ilaç firması arasındaki müzakerelerle, taban indirim ve sonuç bazlı ödeme mutabakatı üzerinden "koşullu kapsam" ile başlar.
- **6. Ay Kontrolü:** Tedavinin gerçekten işe yarayıp yaramadığı, gerçek yaşam verileri üzerinden ilk kez analiz edilir.
- **12. Ay Değerlendirmesi:** Birinci yılın sonunda gerçek yaşam etkinliği ve güvenlik verilerinin tam analizi gerçekleştirilir.
- **Karar Noktası (12-15. Aylar):** Eğer tedavi klinik olarak etkili bulunmuşsa 3 ila 5 yıllık uzun vadeli bir anlaşma yapılır. Ancak tedavi beklenen faydayı sağlamamışsa, kapsam sonlandırılır ve firmanın ödenen bedeli geri iade etmesi (payback) süreci devreye girer.

Bu yapının sağlıklı işlemesi için üç stratejik adımın hayata geçirilmesi gerektiğini düşünüyoruz:

1. e-Nabız ve Orphanet Entegrasyonu Bizim için bir mücevher niteliğinde olan e-Nabız sistemi; nadir hastalıkların tanı, tedavi ve izlem süreçlerinde kilit rol oynamalıdır. Finansman ve izleme mekanizmalarının, uluslararası Orphanet kodlama sistemleriyle uyumlu bir şekilde e-Nabız'a entegre edilmesi, her hastanın ve tedavinin dünya standartlarında takip edilmesini sağlayacaktır.

2. Merkezi Hasta İzleme Sistemi (İtalya Modeli) İtalya'nın başarısının arkasında yatan AIFA Kayıt Sistemi gibi bir platformun Türkiye'de de kurulması şarttır. SGK, TİTCK veya Sağlık Bakanlığı bünyesinde yapılandırılacak bu merkezi sistem sayesinde, hastanın tanı anından itibaren tüm tedavi yolculuğu kayıt

altına alınabilir. Bu sayede hem tam izlenebilirlik sağlanır hem de geri ödeme kararları spekülasyonlardan uzak, somut veriler üzerinden yürütülür.

3. Yapay Zekâ Destekli Hasta Tespiti Bugün hem ülkemizde hem de dünyada nadir hastaların teşhis alana kadar geçen süreyi kısaltmak en büyük önceliktir. İngiltere örneğinde olduğu gibi, e-Nabız verilerinin yapay zekâ algoritmalarıyla analiz edilmesi, henüz tanı almamış ancak belirti gösteren hastaların erkenden tespit edilmesini sağlayabilir. Bu teknolojik hamle, tanı sürecini hızlandırarak tedavinin başarısını ve kaynağın verimliliğini doğrudan artıracaktır.

Sonuç: Türkiye İçin Yeni Nesil Bir Nadir Hastalıklar Ekosistemi Önerisi

Önerdiğimiz bu sistem; Cumhurbaşkanlığı himayesinde kurgulanan, güven zeminine oturan, finansal disiplinden taviz vermeyen, şeffaf ve çok paydaşlı bir mimariye sahip olmalıdır. Bu mimariyi, 461 günü bulan ilaç erişim sürelerini radikal bir şekilde aşağı çekecek hızlandırılmış mekanizmalar, e-Nabız ile güçlendirilmiş devasa bir veri altyapısı ve tamamen bilimsel kriterlere dayanan karar süreçleriyle desteklemeliyiz.

Böyle bir yapının hayata geçmesiyle birlikte kamu kaynaklarının etkin kullanımı garanti altına alınacak, klinik fayda üretmeyen harcamaların önüne geçilecek ve en kritik kazanım olarak; hastalarımızın hayat kurtarıcı tedavilere çok daha hızlı ve adil bir şekilde erişimi sağlanacaktır.

Dolayısıyla burada sunduğumuz çerçeve, yalnızca teorik bir politika önerisi değildir. Bu öneri; bürokratik engelleri aşan, veriyi şifaya dönüştüren ve doğrudan insan hayatına dokunarak somut iyileşmeler üretecek olan bir gelecek projeksiyonudur.



Osman Nuri ERDEM

Cumhurbaşkanlığı Strateji Başkanlığı Plan ve Programlar Genel Müdürü

Finansal Denge, Tanı Stratejileri ve Kaynak Yönetimi

Sistemin nasıl daha iyi bir noktaya evrilebileceği konusunda sürekli bir arayış içerisindeyiz. Bizler de sizlerin kıymetli katkılarıyla, ilgili tüm kurumlarımızla birlikte strateji dokümanlarını şekillendiriyoruz. Aslında planlama ve bütçeleme gibi başlıklar, uzun yıllardır hem paydaşlarımızla hem de Zafer Hocam gibi bu işin mutfağında olan isimlerle tartıştığımız konular.

Açılıştan da belirttiğim bir hususu tekrar vurgulamak isterim: Her birey nadirdir ve değerlidir. Hasta derneklerimizin “nadir hastalar sadece istatistiki birer rakam değildir” sözüne sonuna kadar katılıyorum. Ancak madalyonun diğer yüzünde, konu finansmana geldiğinde fiyat ve maliyet dengeleri kaçınılmaz olarak belirleyici bir rol oynuyor. Bu dengeyi kaybettiğimiz anda, aslında yönetilebilir olan finansman meselesi çok daha karmaşık ve içinden çıkılmaz bir hale gelebiliyor. Bu yüzden finansman başlığını son derece dikkatli bir zeminde ele almalıyız.

Türkiye’de nadir hastalıkların görülme sıklığının yüksekliği sıkça gündeme getiriliyor; özellikle akraba evliliklerinin bu tablodaki payı yadsınamaz. Hatta bazı hastalıklarda dünyadaki vakaların dörtte biri gibi ciddi bir oranının ülkemizde görüldüğünü biliyoruz. Benzer tablolar Hindistan gibi akraba evliliğinin yaygın olduğu diğer ülkelerde de karşımıza çıkıyor. Fakat bu durumu sadece akraba evliliklerine indirgemek yeterli bir açıklama değil; burada tanı meselesi de en az onun kadar kritik ve üzerinde durulması gereken bir konu.

Bu noktada doğru kaynak tahsisi yapmak hayati önem taşıyor. Şunu rahatlıkla söyleyebilirim ki; Türkiye, nadir hastalıklara ve bu hastalıkların tedavisine, genel sağlık bütçesi içerisindeki ağırlığından çok daha fazla bir pay ayırıyor. Tam bir tanım yapmak kolay olmasa da ilaç harcamalarımıza baktığımızda, bu harcamaların onda birinden fazlasının nadir hastalıklarla ilgili ürünlere gittiğini görüyoruz.

Elbette burada bazı özel mekanizmalar devreye giriyor. SGK’nın standart 4A listesi dışındaki 4C (yurt dışı ilaç) listesi ve mahkeme kanalıyla yapılan ödemeler gibi standart dışı normlar mevcut. Bu kanalların toplam hacmi o kadar yüksek ki, nadir hastalıkların finansmanında görmezden gelinemeyecek bir boyuta ulaştı. Tüm bu yan kanalları (4C ve mahkeme süreçleri) topladığımızda, Türkiye’nin yetim ilaçlara erişimde Avrupa’da son sıralarda olduğu düşüncesine katılmıyorum. Tabii ki gönlümüz, bu erişimin standart ve daha öngörülebilir yollarla olmasından yana.

Sonuç olarak; Türkiye sağlığa ayırdığı kaynaktan ciddi bir payı bu alana kanalize ediyor ancak bu yeterli midir değil midir, bu ayrı bir tartışma konusu. Bu alan, sağlık bütçesinden belirli bir oranı doğrudan aktarmak gibi basit

yaklaşımlarla çözülemeyecek kadar hassastır. Özellikle yurt dışından temin edilen ilaçların yüksek maliyetlerini ve bu maliyetlerin sistem üzerindeki baskısını mutlaka stratejik bir dikkatle yönetmeliyiz.

Geleneksel Sigortacılığın Ötesinde Bir Finansman İhtiyacı

Türkiye’yi Avrupa ülkeleriyle birebir karşılaştırmamızın her zaman doğru sonuçlar vermeyeceğini düşünüyorum. Her ülkenin kendi sağlık dinamikleri, demografik yapısı ve ekonomik koşulları farklıdır; bu nedenle değerlendirmelerimizi kendi gerçeklerimiz çerçevesinde yapmamız gerekiyor. Sağlık, doğası gereği son derece hassas bir alan. Toplumsal faydayı en üst seviyeye çıkarmak istiyorsak, fiyat-maliyet dengesini çok hassas bir teraziyle kurmalıyız. Bu denge ancak kamu ve özel sektörün eş güdümlü hareket etmesiyle sağlanabilir. Aksi takdirde, sistem toplumsal faydanın maksimize edileceği noktadan çok daha uzak bir yerde, verimsiz bir dengeye oturabilir.

Nadir hastalıklar, sağlık konusunun içinde daha da kristalize olmuş, zorlu bir alan. Bir hastalığın toplumun çok küçük bir kesiminde görülmesi, tedavi geliştirme süreçlerindeki Ar-Ge maliyetlerini işin doğası gereği birim fiyat bazında yükseltiyor. Hasta sayısının sınırlı olması, bu alandaki ilaçların ve tedavilerin fiyatlarını yukarı çekiyor. Normal şartlarda toplum, “nadir” ama “yükü ağır” olan bir durumu toplumsal dayanışma ruhuyla finanse edebilir. Ancak ülkemizde 5 ila 7 milyon gibi rakamlardan bahsedildiğinde, konu teknik olarak “nadir” olsa da yarattığı toplam etki bakımından nadir olmaktan çıkıyor.

İstatistikte “ağır kuyruk problemi” olarak da adlandırılan bu durum, risk yönetimi açısından büyük zorluklar barındırıyor. Dağılımın uçlarında yer alan ve tek tek bakıldığında nadir görülen bu hastalıkların toplamı, sistem üzerinde devasa bir yük oluşturuyor. Bu büyüklükteki bir riski özel sigortaların karşılaması çoğu zaman mümkün olmadığı gibi, kamu sigorta sistemleri için de prim odaklı bir finansman modeli sürdürülebilirliğini yitiriyor. Klasik sigorta mantığında, bireysel riskler üzerinden toplanan primler bu kadar yüksek maliyetli karşılıkları ayırmak için yeterli gelmiyor.

Dolayısıyla, bu alanın yalnızca geleneksel sosyal sigorta mekanizmalarıyla finanse edilmesinin oldukça güç olduğu bir gerçektir. Nadir hastalıkların finansmanı için klasik sistemin dışında, ek ve alternatif kaynaklara ihtiyaç duyulduğu fikrine ben de katılıyorum. Bu kaynaklar kamu tarafında vergilerle, özel tarafta ise zor olsa da özel sigortalarla desteklenebilir. Elbette bağışlar ve belirli düzeydeki katılım payları da sistemin parçası olabilir. Sonuç olarak, nadir ilaçların ve tedavilerin geleneksel sosyal sigorta sisteminin dışında, özelleşmiş bir finansman yapısıyla ele alınması gerektiği görüşüne prensipte katılıyorum.

Şeffaf Yönetişim, Sosyal Etki ve Kaynak Önceliklendirmesi

Nadir hastalıklar alanında yürütülen detaylı çalışmalar ve çözüm önerileri için teşekkür ederek başlamak istiyorum; emeği geçen herkesin eline sağlık. Bu tür süreçlerde, sunumlarda da vurgulandığı gibi şeffaflığın artırılması, iletişimin güçlendirilmesi ve tüm paydaşların sürece aktif katılımının sağlanması son derece kritik. Çünkü günün sonunda konuştuğumuz konu sadece teknik bir finansman meselesi değil; çok boyutlu ve farklı dinamikleri olan hassas bir alan.

Kaynak Yönetiminde Kural Setinin Zorluğu

Finansman tarafında sigara vergileri veya gelir vergisi gibi kalemler üzerinden ek kaynak oluşturulması önerileri sıklıkla gündeme geliyor. Ancak bu kaynakların nasıl kurgulanacağı, nasıl yönetileceği ve hangi kurallara göre harcanacağı konusu oldukça zor ve yüksek dikkat gerektiren bir başlık. Aslında mevcut fiyatlandırma ve geri ödeme sistemlerimizde de benzer unsurlar farklı şekillerde uygulanmaya çalışılıyor. Buradaki asıl mesele, her bir kuruşun nereye ve nasıl yönlendirileceğidir; çünkü bu tercihlerin ekonomik olduğu kadar sosyal boyutları da bulunuyor.

Sosyal Etkiler ve Kamuoyu Hassasiyeti

Özellikle çocukları ilgilendiren hastalıklar söz konusu olduğunda; kamuoyuna yansıyan görüntüler, sosyal medyada düzenlenen bağış kampanyaları ve toplumsal hassasiyetler karar süreçlerini doğrudan etkileyebiliyor. Bu nedenle burası teknik bir yönetim alanı olmanın ötesinde, sosyal etkilerin çok güçlü olduğu bir mecra. Harcama önceliklendirmesinde yapılacak en küçük bir aksaklık, faydadan çok zarar getirebilir. Eğer kamu, bütçe disiplininin uzaklaşarak "burada biraz daha geniş davranabilirim" anlayışıyla hareket ederse, kaynaklar etkin dağılmaktan çok daha uzak noktalara savrulabilir.

Doğru Önceliklendirme ve Bütüncül Etki

Bu çerçevede, kaynakların dağınık kullanımı yerine, daha etkin ve sonuç odaklı bir yönetim modeline ihtiyacımız var. Kamu ve özel sektör iş birliğinin en önemli çıktısı, "doğru önceliklendirmeyi" yapabilmek olmalı. Sürece nereden başlanacağı, hangi hastalık gruplarının veya hangi müdahalelerin önceliklendirileceği konusu, iyi tanımlanmış bir çerçeve gerektiriyor. Aksi takdirde, sistem içerisinde çok sayıda farklı ve kopuk uygulama olması bütüncül bir etki oluşturmayı imkansız hale getirir.

Sistematik ve Kontrollü Bir Yapı İhtiyacı

Benim değerlendirmem şu yöndedir: Geleneksel sigorta sisteminin dışında ilave finansman kaynaklarının devreye alınması şarttır. Bu noktada vatandaş bağışlarının da sistem içerisinde belirli bir rol üstlenmesi tartışılabilir. Türkiye'de nadir hastalıklar alanındaki yükün büyük bir kısmını halihazırda kamu üstlenmiş durumda. Ancak alternatif ve standart dışı ödeme kanallarının zaman zaman kontrolsüz bir şekilde kullanıldığını da kabul etmemiz gerekiyor.

Bu mevcut yapıyı daha sistematik, kontrollü ve etkin bir hale getirmek zorundayız. Mevcut kaynaklarımızı verimli kullanarak, insan hayatına en yüksek katkıyı sağlayacak modelleri hep birlikte değerlendirmekten memnuniyet duyuyoruz.



Ayşegül GÜNBEY ÖZTEK

SGK, GSS Genel Müdürlüğü Yurtdışı Sağlık Hizmetleri Daire Başkanı

Finansmanın Kilit Rolü ve Kapsayıcılık

Öncelikle Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürümüz Sayın Doç. Dr. Eren Musa'nın selamlarını iletmek isterim; yoğun programı nedeniyle bugün aramızda bulunamadığı için kendisini temsilen burada sizlerle birlikteyim. Sabah saatlerinden itibaren oturumları dikkatle takip etmeye çalıştım. Değerli hocalarımızın ve sektör paydaşlarının sunduğu görüşler gerçekten çok kıymetli; biz de bu paylaşımlardan kendi adımıza önemli çıkarımlar yaptık ve yapılması gerekenlere dair notlarımızı aldık.

Sağlık Bakanlığımızın yürüttüğü çalışmalar, akademinin bilimsel katkıları ve geliştirilen yeni tedavi yöntemleri kuşkusuz büyük önem taşıyor. Ancak tüm bu değerli çabaların sahaya yansması ve somut bir karşılık bulması noktasında, asıl kilit taşının finansman olduğunu düşünüyoruz. Şunu açıkça ifade etmek gerekir ki; ne kadar güçlü AR-GE faaliyetleri yürütürsek yürütelim veya ne kadar yetkin düzenlemeler yaparsak yapalım, eğer bu çalışmalar finansman tarafında karşılık bulmuyorsa, hastalarımızın tedaviye erişimini hedeflediğimiz düzeye çıkarmamız mümkün olmuyor.

Bu noktada Türkiye, %99'a varan kapsayıcılık oranına sahip Genel Sağlık Sigortası (GSS) sistemiyle dünyada parmakla gösterilecek bir yapıya sahiptir. Bu durum bizim için hem çok büyük bir güç kaynağı hem de omuzlarımıza yüklenen ciddi bir sorumluluktur. Temel önceliğimiz, elimizdeki bu finansmanı en doğru, en etkin ve en hakkaniyetli şekilde kullanmaktır.

Sosyal Güvenlik Kurumu olarak, bir bireyin anne rahmine düştüğü andan yaşamının sonuna kadar; ilaçtan tedavi hizmetlerine, koruyucu sağlıktan rehabilitasyona kadar her aşamada sorumluluk üstleniyoruz. Bu geniş sorumluluk alanını en iyi şekilde yönetebilmek için mevzuat çalışmalarımızı ve uygulamalarımızı sürekli güncelliyoruz. Bu süreçte Sağlık Bakanlığı, Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı ile Hazine ve Maliye Bakanlığı gibi paydaş kurumlarımızla tam bir eş güdüm içinde hareket ederek, kısıtlı kaynakların en doğru alanlara kanallanmasını sağlamak için gayret gösteriyoruz.

SGK Perspektifi: Mevcut Finansal Tablo ve Kanıta Dayalı Yeni Süreçler

Osman Bey'in sunumunda yer alan tespitler oldukça kıymetli. Aslında önerilen projenin önemli bir kısmı, halihazırda Sosyal Güvenlik Kurumu bünyesinde yürütülüyor. Ancak biz bu süreçleri "nadir hastalıklar" adı altında ayrıştırılmış

bir projeden ziyade; onkolojiyi de kapsayan, genel ve bütüncül bir sağlık finansmanı çerçevesinde yönetiyoruz. Bu hizmetlerin temel kaynağını ise GSS kapsamında topladığımız prim gelirleri oluşturuyor.

Veri temelli yaklaşımlar ve çıktı bazlı alternatif geri ödeme modelleri, kurumumuzun yabancı olduğu bir alan değil; bu yöndeki analizlerimizi 2016 yılından bu yana titizlikle sürdürüyoruz. Mevcut finansal tabloya baktığımızda ise nadir hastalıklar özelindeki harcamaların ne kadar devasa bir boyuta ulaştığını net bir şekilde görebiliyoruz:

- **Harcama Büyüklüğü:** SGK verilerine göre 2025 yılında toplam sağlık harcamalarımız 1,3 milyar TL seviyesini aşmış durumda.
- **Artış Eğilimi:** 2023'ten 2024'e geçişte harcamalarda **%70**, sonrasında ise yaklaşık **%40** oranında bir artış yaşandı.
- **Harcama Dağılımı:** Toplam giderlerin üçte birini ilaçlar, kalan üçte ikisini ise tanı, tüp bebek, fizik tedavi, rehabilitasyon ve cerrahi operasyonlar gibi sağlık hizmetleri oluşturuyor.

İlaç Erişimi ve 4/C Listesinin Kritik Rolü

İlaç tarafında hem yurt içi ruhsatlı hem de ruhsatsız ürünleri kapsayan geniş bir geri ödeme ağıımız mevcut. 2025 yılı itibarıyla yurt içi ilaç bütçemizin (Ek-4/A) yaklaşık **%11**'ini nadir hastalık ilaçları oluşturuyor. Daha da çarpıcı olanı, yurt dışından getirilen ilaçların yer aldığı Ek-4/C listesindeki 400'den fazla ilacın yaklaşık **%80**'i doğrudan nadir hastalık tedavilerine yöneliktir. Özetle, 4/C listemiz neredeyse tamamen bir "nadir hastalıklar ilaç listesi" niteliğindedir. Ödemelerin güncel kur üzerinden yapılması ise dövizdeki değişimlerin bütçemiz üzerindeki baskısını artırmakta, bu da kaynak verimliliğini her zamankinden daha kritik hale getirmektedir.

Yeni Başvuru ve Değerlendirme Vizyonu

Kaynaklarımızı daha rasyonel kullanabilmek adına, özellikle yurt dışı ilaç başvuruları için yeni ve daha nitelikli bir değerlendirme süreci başlattık. Artık firmalardan sadece ürün sunmalarını değil; ilacın etkinliğini, klinik üstünlüğünü ve sağladığı somut faydayı ortaya koyan, **kanıta dayalı kapsamlı dosyalar** bekliyoruz.

Bu yeni dönemde beklentilerimiz şunlardır:

- **Nitelikli Veri:** Sahada uygulanmış, somut verilerle desteklenen çalışmalar.
- **Dosya Bazlı Analiz:** Geliştirilen moleküllere dair detaylı verilerin komisyonlarımıza sunulması.
- **Etkinlik Odaklılık:** İlacın sadece varlığının değil, hastadaki gerçek başarısının kanıtlanması.

Bu yaklaşım, hem kurumumuzun daha sağlıklı kararlar almasını sağlayacak bir denetim mekanizması hem de firmaların ürünlerinin gerçek değerini kanıtlamaları için bir fırsattır. İlerleyen süreçte, usul ve esas çalışmalarıyla hangi belgelerin ve kriterlerin aranacağını daha da netleştirerek bu süreci kurumsallaştırmaya devam edeceğiz.

Stratejik Çıkmazlar: Firma Başvuruları, Kamuoyu Algısı ve Vicdani Sorumluluk

Geri ödeme ve fiyatlandırma komisyonlarımızda yaptığımız değerlendirmelerde, hastalarımız için kritik öneme sahip bazı ilaçların, tüm davet ve ihtiyaçlara rağmen firmalar tarafından başvuru sürecine dahil edilmediğini görüyoruz. Bu durum, nadir hastalıklar alanındaki en büyük paradokslardan birini oluşturuyor.

Firma Stratejileri ve Kamuoyu Algısı

Bazı ilaç firmaları; ticari kaygılar, küresel pazar stratejileri veya Türkiye'nin fiyat politikaları nedeniyle geri ödeme sistemine girmemeyi tercih edebiliyor. Ancak bu tercih, kamuoyunda sanki "devlet ilacı vermiyor" gibi bir algının oluşmasına sebebiyet veriyor.

Örneğin, SMA tedavisini ele alalım; bugün Türkiye, bazı ilaçları 2017'den beri geri ödeme kapsamında tutuyor. Birçok Avrupa ülkesinde (Almanya, İngiltere gibi) henüz geri ödeme kapsamında olmayan tedavileri biz yıllardır vatandaşımıza sunuyoruz. Buna rağmen "hiç tedavi seçeneği yokmuş" gibi bir algı yaratılması, gece gündüz özveriyle çalışan bizlerin vicdanını gerçekten yaralıyor.

Gen Tedavileri ve Kayıt Dışı Süreçler

Zolgensma gibi gen tedavileri üzerinde durmak gerekirse; bu ilaca erişim için STK'lar ve halkın desteğiyle ciddi bağış kampanyaları düzenlendiğini biliyoruz. Ancak burada çok çarpıcı bir gerçek var: Bu tedaviyi sunan firmanın ne SGK'da ne de TİTCK'da resmi bir geri ödeme başvurusu bulunmuyor. Firmaların regülasyon çerçevesinin dışında kalmayı tercih etmesi hem devletin müzakere gücünü zayıflatıyor hem de aileleri kontrolsüz bir sürece itiyor.

Yurt Dışı Tedavi Sonrası Sisteme Dönüş

Bir diğer hassas konu ise yurt dışına tedavi umuduyla giden hastalarımızın durumudur. Her çocuğumuza kendi yakınımız gibi yaklaşıyoruz; ancak bazı durumlarda, büyük meblağlar toplanarak yurt dışında alınan tedavilerden beklenen fayda görülmeyince, hastaların tekrar Türkiye'ye dönerek sistemden geri ödeme talebinde bulunduğunu gözlemliyoruz. Türkiye'deki mevcut ve kanıtlanmış tedavi seçeneklerini kullanmadan doğrudan yurt dışına yönelmek, bazen telafisi güç zaman ve kaynak kayıplarına yol açabiliyor.

Sınırlı Kaynaklar ve Gelecek Nesillere Karşı Sorumluluk

Şunu net bir şekilde vurgulamak gerekir: Bizim tüm süreçlerimiz kanıta dayalıdır. Bilimsel dayanağı olmayan veya etkinliği şüpheli tedavilerin geri ödeme kapsamına alınması, kamu maliyesi ve halk sağlığı açısından mümkün değildir.

Elimizde sınırsız bir kaynak yok. Bugün bu kaynağı, etkinliği kanıtlanmamış tedavilere sarf edersek; yarın gerçekten şifa olacağı kesinleşmiş yeni nesil tedaviler geldiğinde, onları finanse edecek güç bulamayabiliriz. Bu sadece bugünün sorunu değil; gelecekte çocuklarımızın ve torunlarımızın sağlık güvencesini koruma sorumluluğudur. Amacımız, her kuruşu en yüksek bilimsel kanıtın ışığında, en doğru hastaya ve en etkili tedaviye ulaştırmaktır.

Veri Temelli İzleme: Hasta Takip Formları ve Gerçek Yaşam Kanıtı

Bilimin öncülüğünde hareket etmek ve kaynaklarımızı akılcı kullanmak, sistemin geleceği için bir tercih değil, zorunluluktur. Bu doğrultuda, özellikle nadir hastalıklar ve onkoloji alanında geri ödeme kapsamına aldığımız ürünleri yakından takip edebilmek amacıyla yaklaşık bir buçuk yıldır son derece kıymetli bir çalışma yürütüyoruz.

Hasta Takip Programları ve Devrim Niteliğinde Adımlar

Genel Müdürlük olarak, geri ödeme sistemine dahil edilen stratejik ürünler için özel hasta takip formları oluşturduk. Bu formların kimler tarafından doldurulacağı, hangi klinik verilerin sisteme işleneceği gibi tüm teknik detaylar net bir şekilde tanımlanmış durumda. Bu mekanizma sayesinde artık hastanın tedavi sürecini sadece teorik verilerle değil, doğrudan gerçek yaşam verileri üzerinden izleyebiliyoruz.

Henüz sonuçlarını yeni yeni almaya başladığımız bu sistemin, Türkiye'nin sağlık politikaları için devrim niteliğinde bir adım olduğuna inanıyorum. Çünkü bu veri seti bize şunları sağlayacak:

- **Eşik Değer Analizi:** Türkiye'ye özgü geri ödeme sınırlarının bilimsel verilerle belirlenmesi.
- **Değer Bazlı Ödeme:** İlacın maliyetinin, sağladığı somut sağlık çıktısıyla kıyaslanabilmesi.
- **Maliyet-Etkinlik Analizleri:** Harcanan kaynağın karşılığında elde edilen klinik faydanın netleşmesi.

Akademik ve Politik Temel

Bu tür analizler doğrudan SGK'nın birincil görevi gibi görünmese de, oluşturduğumuz bu güçlü veri altyapısı hem akademik çalışmalar hem de üst düzey politika kararları için sarsılmaz bir temel oluşturacaktır. Nadir hastalıklar özelinde hayata geçirdiğimiz bu takip programları ile artık bir ilacın gerçek hayatta ne kadar etkili olduğu spekülasyondan uzak, somut verilerle ortaya konulacaktır. Bu da hem kamunun kaynağını koruyacak hem de hastalarımızın en doğru tedaviye erişimini garanti altına alacaktır.



Prof. Dr. Fulya İlgin GÖNENÇ

Medipol Üniversitesi Hukuk Fakültesi Dekanı

Bakış Açısı, Kararlılık ve Hukuki Temel

Öncelikle bu değerli platformda yer almaktan ve nadir hastalıklar gibi hassas bir alanda yürütülen bu nitelikli çalışmalarını dinlemekten duyduğum memnuniyeti ifade etmek isterim. Başta federasyonumuz olmak üzere emeği geçen herkese teşekkürlerimi sunuyorum. Sahadaki uygulamaları yakından takip eden bir hukukçu olarak, bugün burada ortaya konulan vizyonun umut verici olduğunu belirtmeliyim.

Düzenlemelerin Ötesinde: Kararlılık ve Yaklaşım

Nadir hastalıklar alanında teknik düzenlemeler yapmak elbette önemlidir; ancak asıl farkı yaratan unsurun bakış açısı, kararlılık ve doğru yaklaşım olduğuna inanıyorum. Türkiye’de bu yönde bir zihniyet dönüşümünün başladığını görmek sevindirici. Ancak bu ilerlemenin tüm paydaşlar arasında aynı hızda ve uyumda devam etmesi şart.

Görünmeyen Temel: Hukuki Altyapı

Bugün sabahtan beri bilgiye, teknolojiye ve tedaviye erişimi, koruyucu sağlık hizmetlerini, tanı süreçlerini ve işin ekonomik boyutunu detaylıca tartıştık. Ancak tüm bu başlıkların üzerinde yükseleceği hukuki altyapıyı neredeyse hiç konuşmadık. Sistemin sağlıklı ilerlediğini söyleyebilmemiz için hukuki zeminin de en az finansal modeller kadar tartışılması gerekir.

İlaç firmaları, akademi ve sivil toplum kuruluşları arasındaki ilişkiler artık sadece bir “sosyal dayanışma” çerçevesinde kalamaz. Bu iş birliklerinin, tarafların hak ve sorumluluklarını netleştiren yeni ve güçlü bir hukuk perspektifiyle yeniden tanımlanması gerektiğini düşünüyorum.

Ekonomi, Sağlık ve Hukuk Üçgeni

Bir hukukçu olarak ekonomi, sağlık ve hukuk arasındaki kopmaz bağı net bir şekilde görebiliyorum. Kariyerimin ilerleyen dönemlerinde sağlık ekonomisi üzerine çalışma fırsatı buldum. Engelliler ve sağlık hakkı üzerine 20’li yaşlarımdan beri yürüttüğüm çalışmalarda, ekonomi bilgisine daha geç sahip olmanın aslında bir avantajını yaşadım: Hayallerimi ve “sağlık hakkı” perspektifimi başlangıçta mali sınırlarla kısıtlamadan, daha geniş bir hak temelli vizyonla kurgulayabildim.

Bugün geldiğimiz noktada, nadir hastalıklarda finansman ve geri ödeme modellerini konuşurken; bu hayalleri gerçek kılacak, hakları koruyacak ve sistemi sürdürülebilir kılacak olan yegâne güç, bu modellerin altına yerleştireceğimiz sağlam hukuk kuralları olacaktır.

Hukuki Güvence, Sistem Güveni ve Mahkeme Kararları Çıkmazı

Önceki panelde yapılan anket sonuçları, aslında üzerinde durmamız gereken çok temel bir “güven” sorununa işaret ediyor. Yenilikçi çözümler konusunda Türkiye’nin potansiyeline dair sorulan soruya gelen “belki” ya da “kesinlikle katılmıyorum” yanıtları, yapılan tüm değerli çalışmalara rağmen sahanın henüz ikna olmadığını gösteriyor. Bu tabloyu okumak zorundayız: Yapılanlar güzel, ancak neden yeterince umutlu değiliz?

Bu karamsarlığın ve güvensizliğin temel nedeni, yürütülen çalışmaların ve sunulan hakların güçlü bir yasal dayanağa oturtulmamış olmasıdır. Söz uçar, ancak hukuki metin kalıcıdır. Bugün burada çok değerli projelerden bahsediyoruz; fakat bu projeleri kalıcı hale getirecek olan şey, onları “iyi niyetli birer uygulama” olmaktan çıkarıp “hukuki birer hak” haline getirmektir. Hasta ve aileleri için “şu mevzuatla şu hakları güvence altına aldık” diyebildiğimiz gün, sisteme olan güven de potansiyelimize olan inanç da artacaktır.

Mahkeme Kararları Bir Geri Ödeme Sistemi Değildir

Konuşmacılarımızın da değindiği üzere, Türkiye’de hukuki çerçeveye dayanmayan ancak fiili bir gerçeğe dönüşmüş bir “erişim yöntemi” var: Mahkeme kararları. Açık ve net bir şekilde ifade etmeliyim ki; dava yoluyla ilaca erişim bir sistem değildir; bu sadece zorunluluktan doğan bir yöntemdir.

Özellikle kanser ve nadir hastalık ilaçları özelinde, yargı yolu artık olağan bir geri ödeme kanalı gibi algılanmaya başlanmıştır. Gönüllü olarak destek verdiğim bu süreçlerde gördüğüm manzara ise hukuki açıdan oldukça düşündürücü:

- **Standartlaşmış Bilirkişi Raporları:** Dosyaya, hastaya veya ilaca özel olması gereken bilirkişi raporlarının, adeta birbirinin kopyası şeklinde hazırlandığına şahit oluyoruz.
- **Kopya Kararlar:** Mahkeme kararlarının da dönemlere göre belirli kalıplar içerisine girmesi ve benzer yaklaşımlarla şekillenmesi, yargının teknik bir geri ödeme komisyonu gibi çalışmasına neden oluyor.

Bu durum, sağlık hakkının yargı tarafından korunması gibi görünse de aslında sistemin kendi iç mekanizmalarının işlemediğinin en somut kanıtıdır. Mesele sadece finansman veya fonlama değildir; mesele, hastayı mahkeme kapısına mahkûm etmeyecek, şeffaf, öngörülebilir ve yasal koruması olan bütüncül bir sistem tasarımıdır. Güveni ancak keyfiyeti bitiren, kuralı koyan bir hukuk zeminiyle yeniden inşa edebiliriz.

Anayasal Temeller ve “Sağlık Hakkı” Yükümlülüğü

Bugüne kadar sağlık platformlarında “Hukukçu var mı?” sorusunun nadiren sorulmuş olması, sahanın kendi dinamikleri ve teknik ihtiyaçları içinde ilerlemesinden kaynaklanıyor. Tanı süreçlerinden sivil toplumun özverili çabalarına kadar katedilen mesafe takdire şayandır; ancak bugün artık farklı bir eşikteyiz. Bu oturumda da netleştiği üzere, yeni bir finansman veya fonlama modeli kurgulanacaksa, hukukçuların bu sürecin mimarları arasında yer alması artık bir tercih değil, zorunluluktur.

Anayasal Bir Zorunluluk: “Herkes”

Bir hukukçu olarak Anayasa’nın 17. maddesinde geçen “herkes” ifadesinin altını özellikle çizmek istiyorum. Çağdaş hukuk sistemlerinin tarihsel mücadelesi sonucunda ulaştığı bu kavram, hiçbir ayırım gözetmeksizin her bir bireyi kapsar. Herkesin maddi ve manevi varlığını geliştirme hakkı, tartıştığımız tüm teknik ve finansal konuların asıl zemindir.

Anayasa'nın 56. maddesi ise bu çerçeveyi daha da somutlaştırır: Devlet, sağlık hakkının gerçekleştirilmesi konusunda açık bir yükümlülük altındadır. İdeal olan, sağlık hizmetlerinin en üst düzeyde ve tamamen erişilebilir sunulmasıdır. Mevcut ekonomik sistemler içinde bu her zaman kolay olmasa da, Danıştay içtihatları ve mahkeme kararları bu hakkın ne kadar sarsılmaz bir "temel insan hakkı" olduğunu defalarca tescil etmiştir.

Devletin Üç Temel Yükümlülüğü

Nadir hastalıkları tartışırken aslında teknik bir detayı değil, bir insan hakkının nasıl hayata geçirileceğini konuşuyoruz. İnsan hakları doktrini uyarınca, devletin sağlık hakkı bakımından yerine getirmesi gereken üç temel ödevi vardır:

1. **Saygı Duymak:** Bireyin sağlık hakkına müdahale etmemek.
2. **Korumak:** Üçüncü kişilerin veya piyasa koşullarının bu hakkı ihlal etmesini engelleyecek yasal barikatları kurmak.
3. **Gereğini Yerine Getirmek:** Hakkın fiilen kullanılabilmesi için gerekli mekanizmaları, bütçeyi ve sistemleri tesis etmek.

Sonuç olarak; finansal modellerimizi kurgularken bu üç temel yükümlülüğü merkeze almadığımız sürece, kuracağımız yapı teknik olarak mükemmel görünse de hukuki ve insani açıdan eksik kalacaktır. Sağlık ekonomisi ve kamu politikaları, ancak bu anayasal temeller üzerinde yükseldiğinde toplumun gerçek ihtiyaçlarına cevap verebilir.

Temenniden Mevzuata, Hak Temelli Bir Gelecek

Bu oturumda yürüttüğümüz tartışma, aslında devletin sağlık hakkını yerine getirme yükümlülüğünü nasıl hayata geçireceği üzerinedir. Devletin bu sorumluluğu bir tartışma konusu değildir; asıl mesele, bu yükümlülüğün hangi modern yöntemlerle, hangi şeffaf modellerle ve hangi yasal araçlarla icra edileceğidir.



Tarihsel Temeller ve Mevcut Yapı

Kendi kendime sordum: “Eğer bugün bir sunum yapsaydım slaytlarımda ne olurdu?” Muhtemelen 1928 tarihli *Tababet ve Şuabatı Sanatlarının Tarz-ı İcrasına Dair Kanun*’u, 1930 tarihli *Umumi Hıfzısıhha Kanunu*’nu ya da 1926 tarihli Medeni Kanun maddelerini koyardım. Bu bir ironi gibi görünse de aslında hukuk sistemimizin köklü temel taşlarını hatırlatmak içindir. Ancak bugün burada, bu tarihi temellerin üzerine çok daha yeni, çok daha karmaşık bir yapı kurulmak istendiğini görüyoruz. Bu çabayı son derece kıymetli buluyor ve tüm paydaşların emeğine saygı duyuyorum.

İyi Niyetten Hukuki Güvenceye

Ancak bir hukukçu olarak şu uyarıyı yapmak zorundayım: Güçlü bir hukuki zemin ve meşruiyet alanı oluşturulmadığı sürece, burada konuşulanların önemli bir kısmı ne yazık ki “temenni” olarak kalma riski taşır. Genetik araştırmalar, tıbbi buluşlar elbette kalıcıdır; bilimin ışığı sönmez. Fakat nadir hastalıklarla yaşayan bireylerin bu bilimsel gelişmelere erişimi, eğer yazılı kurallarla bir “hak” olarak tanımlanmazsa, sadece kurumların veya kişilerin iyi niyetine bağlı kalır.

En Yüksek Uzlaş: Katılımcılık

Şu an salonda küçük bir anket yapsak ve “Hasta örgütleri bu süreçlerin içinde yer almalı mı?” diye sorsak, sanırım tarihin en yüksek uzlaşısına sahip sonuçlarını alırız. “Gerekmez” diyecek tek bir kişi bile çıkmaz. Peki, hepimizin üzerinde bu denli mutabık olduğu bir konuyu neden hala fiilen hayata geçiremiyoruz?

Çünkü bu işin gerçek sahiplerinin kim olduğunu kağıt üzerinde henüz doğru tanımlamadık. Paydaşların karar alma mekanizmalarına nasıl dahil edileceği, hangi yetkilere sahip olacağı ve bu katılımın yasal güvencesi netleşmediği sürece sistem eksik kalacaktır.

Mesele sadece bir fon kurmak ya da bir ödeme algoritması oluşturmak değildir. Mesele, bu alanın tüm paydaşlarını içine alan, hakları “rica” olmaktan çıkarıp “yasa” haline getiren bütüncül bir mevzuat dönüşümüdür. Devletin yerine getirme yükümlülüğü, ancak vatandaşın hak arama yollarının açık olduğu, kuralları önceden belli bir sistemle hayat bulur.

Sivil Toplumun Dönüşümü: Duygusalıktan Kanıta Dayalı Savunuculuğa

1996’dan bugüne sivil toplumun geçirdiği evrimi bizzat deneyimlemiş biri olarak yaptığınız bu gözlem, aslında Türkiye’deki hak arama mücadelesinin de bir özetidir. Eskiden daha duygusal ve belki de “yardım” eksenli yürütülen çalışmaların, bugün profesyonel, sistematik ve kanıt temelli bir yapıya bürünmüş olması, kamu karşısındaki masada sivil toplumun elini güçlendiren en büyük etkidir. Artık sivil toplum, sadece talep eden değil; teknik altyapısı ve veri setleriyle çözüm üreten bir paydaş konumundadır.

Yüzde 30 Temsil Değil, Asli Unsur Olarak Karar Mekanizması

Anket sonuçlarında Türkiye’nin potansiyeline yönelik çıkan o tereddütlü tabloyu dağıtacak olan şey, kurulacak yeni yapının meşruiyetidir. Eğer nadir hastalıklar için yeni bir finansman veya fon modeli kurgulanacaksa, bu yapının gerçek sahipleri olan hastalar ve hasta yakınları sadece “görüşü alınan” bir figür olarak kalamaz.

- **Temsilin Ötesinde Katılım:** Belirttiğiniz o “yüzde 30” oranı, sadece bir sandalye sayısı değil; karar alma, şeffaflığı denetleme ve strateji belirleme süreçlerinde bloke edici/yönlendirici bir güç anlamına gelmelidir.
- **Şeffaflık ve Denetim:** Hasta derneklerinin bu yapı içinde yer alması, harcanan her kuruşun doğrudan hastanın faydasına gidip gitmediğinin en doğal denetim mekanizması olacaktır.

Geleceği Kapsayan “Yeni Nesil” Mevzuat İhtiyacı

Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar alanındaki en büyük risk, bugünün sorunlarına dünün mevzuatıyla çözüm aramaktır. Sağlık hukuku literatürümüzün dağınık ve bazı noktalarda çağın gerisinde kaldığı bir gerçektir. İhtiyacımız olan düzenleme şu özellikleri taşımalıdır:

1. **Kapsayıcı ve Esnek:** Sadece bugünün moleküllerini değil, yarının gen tedavilerini ve kişiye özel (personalized) tıbbını da hukuki güvenceye alan bir çerçeve.
2. **Statik Değil Dinamik:** Teknolojinin 10-20 yıl sonra getireceği gelişmeleri (yapay zeka destekli tanılar, biyoteknolojik atılımlar) sistem dışı bırakmayacak kadar geniş bir vizyon.
3. **Yasal Güvence:** Tüm bu süreçlerin bir “temenni” veya “kurum tercihi” olmaktan çıkarılıp, anayasal sağlık hakkının bir gereği olarak yasalaşması.

Fon Modeli ve Hukuki Meşruiyet

Önerilen fon modelini bu perspektifle değerlendirdiğimizde hem finansal sürdürülebilirliği sağlayacak hem de hasta derneklerinin “asli paydaş” olarak içinde yer alacağı bir yapı, Türkiye’yi gerçekten dünyaya örnek bir model haline getirebilir. Ancak bu başarının anahtarı, teknik mükemmellikten ziyade, kurulan sistemin hukuki meşruiyeti ve sivil toplumun bu sistemin içindeki sarsılmaz yeridir.

Normlar Hiyerarşisi, Parçalı Mevzuat ve Güncelliğini Yitiren Hükümler

Osman Bey’in Cumhurbaşkanlığı Kararnamesi (CBK) önerisi, hız ve pratik sonuç alma açısından oldukça yerinde bir yaklaşım. 2017 sonrası hukuk sistemimize giren CBK’lar, normlar hiyerarşisi içinde yürütme organına dinamik bir düzenleme alanı açıyor. Üstelik kamuoyunda “Cumhurbaşkanlığı” makamının doğrudan sahiplenmesi, konunun sosyal algısını güçlendirerek uygulamada daha kararlı adımlar atılmasını sağlayabilir. Ancak bir hukukçu olarak vurgulamalıyım ki; CBK’lar hızlı bir “başlangıç” için ideal olsa da nadir hastalıklar gibi çok boyutlu bir alanı tek başına ve kalıcı olarak düzenlemeye yetmez.

Tek Bir Düzenleme Yanılgısı Nadir hastalıklar; koruyucu hizmetlerden tedaviye, yenidoğandan yetişkin taramalarına kadar devasa bir yelpazeyi kapsıyor. Bu alanı tek bir “Nadir Hastalıklar Kanunu” ile çözmeye çalışmak gerçekçi değildir. Her bir aşama, kendi içinde özgün haklar ve teknik zorunluluklar barındırır:

- **Evlilik Öncesi Süreçler:** Aile hukuku ve mülkiyet haklarıyla kesişir.
- **Gebelik ve Doğum Öncesi Tanı:** Kişilik hakları ve tıbbi etik kuralları ön plandadır.
- **Yenidoğan Taramaları:** Devletin koruma yükümlülüğü ve velayet hakkı arasındaki dengeyi gerektirir.

Bunların her biri için ayrı, spesifik ve birbiriyle uyumlu hukuki altyapıların oluşturulması zorunluluktur.

Medeni Kanun ve Güncelliğini Yitiren “Evlenme Engelleri”

Şu an birinci sınıf öğrencilerime Aile Hukuku anlatırken tam da bu konulara, evlenme engellerine değiniyoruz. Medeni Kanun ve Umumi Hıfzıssıhha Kanunu (1930) bu konuda temel dayanaklarımız. Ancak dönüp baktığımızda, bu kanunlardaki bazı hastalık tanımlarının ve evlenme engellerinin bilimsel olarak güncelliğini yitirdiğini görüyoruz.

Örneğin, mevcut mevzuatımızdaki bazı maddeler, belirli bulaşıcı hastalıklar tedavi edilene kadar evliliğin ertelenmesini öngörür. Oysa bugün nadir hastalıklar için yapılan tarama testlerinin amacı, evliliği engellemek ya da “evlenemezsiniz” demek değildir. Buradaki amaç; çiftleri bilgilendirmek, riskleri ortaya koymak ve sağlıklı bir nesil için gerekli tıbbi önlemlerin (örneğin PGT-Tüp Bebek yöntemleri) önünü açmaktır.

Hukuki Dayanak ve Uygulama Çelişkisi

Mevcut sistemde tarama testlerinin hukuki dayanağı hala 1930'ların "evlenecek çiftlerin sağlığı" bakış açısına sıkışmış durumda. Ancak bugün tıp, "evlenme engeli" tanımının fersah fersah ötesine geçti. Tarama kapsamı genişlerken, hukuki dayanaklarımızın bu yeni tıbbi gerçeklikle (genetik danışmanlık, üreme hakları vb.) uyumlu hale getirilmesi gerekiyor.

Sonuç olarak; CBK ile hızlı bir fonlama ve yönetim modeli kurulabilir, bu kıymetlidir. Ancak uzun vadede Medeni Kanun'dan Umumi Hıfzıssıhha Kanunu'na kadar uzanan o parçalı ve eskiyen yapıyı, modern genetiğin ve "sağlık hakkı" perspektifinin ışığında yeniden kodlamamız şarttır. Taramaları sadece "evlilik öncesi bir prosedür" değil, bireyin en temel anayasal hakkı olan "sağlıklı nesiller yetiştirme ve bilgi edinme hakkı" olarak hukuki zemine oturtmalıyız.

SMA Taramaları, Fonun Kapsamı ve Veri Mahremiyeti

SMA gibi hastalıklar özelinde yürütülen tarama programları, tıbbi bir başarı olsa da hukuki düzlemde hala gri bir alanda ilerlemektedir. Mevcut mevzuatımızda bu tür geniş çaplı taramaların "hukuki dayanağı" tam olarak netleşmiş değildir; bu da sistemi bireylerin veya kurumların inisiyatifine açık hale getirmektedir. Eğer yeni bir fon ve irade ortaya konulacaksa, bu yapının sağlıklı işlemesi için şu üç sacayağı mevzuatta yerini almalıdır:

- **Önerilerin Netleştirilmesi:** Sitemin hangi tıbbi müdahale ve ihtiyaçları kapsadığı muğlak bırakılmamalıdır.
- **Paydaş Tanımları:** Karar vericilerin, denetleyicilerin ve uygulayıcıların yetki ve sorumluluk sınırları çizilmelidir.
- **Finansal Esaslar:** Kaynağın nereden geleceği ve hangi kriterlere göre harcanacağı yasal güvenceye bağlanmalıdır.

Fonun Kapsamı: Koruyucu vs. Tedavi Edici Hizmetler

Önerilen finansman modelinde çözülmesi gereken en temel sorulardan biri de fonun sınırlarıdır. Dünyanın her yerinde koruyucu sağlık hizmetleri birincil kamu hizmeti kabul edilir ve maliyeti devlet tarafından üstlenilir. Eğer kurulacak fon; taramaları, genetik danışmanlığı ve önleyici hekimliği de kapsayacaksa, bu durum kamunun asli sorumluluklarıyla nasıl entegre edilecektir? Tedavi edici hizmetlerin (ilaç, cerrahi vb.) sınırları nerede bitecektir? Bu ayrım netleşmezse, fonun kaynakları kısa sürede verimsiz bir şekilde dağılma riskiyle karşı karşıya kalır.

Görünmez Tehlike: Kişisel Sağlık Verileri ve Mahremiyet

Tüm bu finansal ve teknik tartışmaların gölgesinde kalan, ancak en az onlar kadar kritik olan başlık hasta mahremiyetidir. Nadir hastalıklar doğası gereği kişiye özel genetik verileri içerir. Bu veriler sadece birer "dosya" değil, bireyin en mahrem kimliğidir.

- Yeni kurulacak fon ve takip sistemlerinde, bu verilerin kimlerle paylaşılacağı,
- Nasıl korunacağı,
- Firmaların bu verilere erişim sınırları,
- KVKK (Kişisel Verilerin Korunması Kanunu) ile uyumu,

mutlaka bu yeni sistemin ayrılmaz bir parçası olarak yasal zeminde ele alınmalıdır.

Sonuç: Sürdürülebilir Bir Hukuki Ekosistem

Özetle; öngörülen sistemin sadece "parası olan" bir yapı değil, "adaleti olan" bir yapı olması gerekir. Sağlam, kapsamlı ve geleceğin teknolojilerini (yapay zeka, genomik veriler) öngören bir hukuki altyapı kurulmadığı sürece, finansal başarılar geçici kalacaktır. Sürdürülebilirlik için hukuki güvence, şeffaflık ve veri güvenliği şarttır.

ANKET

MEVCUT GERİ ÖDEME SİSTEMİNDE "REFORM" İHTİYACI BELİRGİNLEŞİYOR

Katılımcıların yarısından fazlası (%52), Türkiye’de nadir hastalıklar için uygulanan mevcut geri ödeme ve finansman sistemini “Yetersiz” (%31) veya “Çok Yetersiz” (%21) olarak nitelendirmiştir. Bu veriler, mevcut mali mekanizmaların hastaların tedaviye adil ve zamanında erişimi konusunda ciddi yapısal tikanıklıklar yaşadığını ve paydaşlar nezdinde güven tazeleyecek bir değişime ihtiyaç duyulduğunu ortaya koymaktadır.

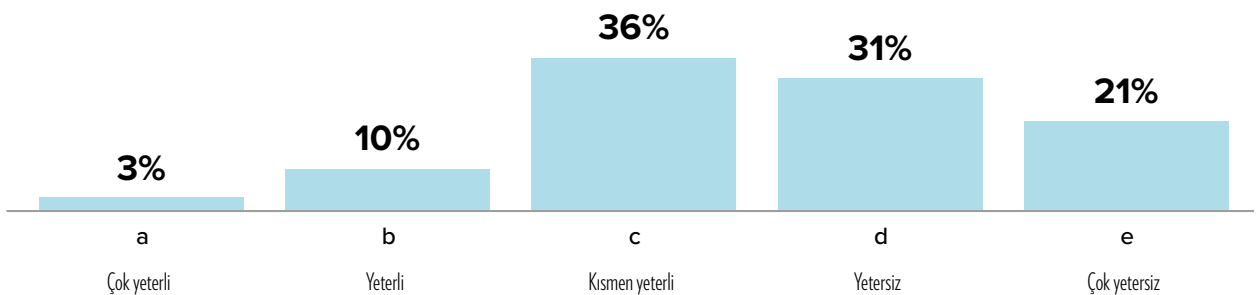
Sistemi “Kısmen yeterli” bulan %36’lık kesim, bazı alanlarda ilerleme kaydedilmiş olsa da çözümün sürdürülebilirliği ve kapsamı konusunda önemli çekincelerin devam ettiğine işaret etmektedir. Bu “ara kategori”nin yoğunluğu, sistemin tamamen işlevsiz olmadığını ancak yenilikçi ve yüksek maliyetli tedavilerin dinamiklerine uyum sağlamakta zorlandığını göstermektedir.

Mevcut sistemi “Yeterli” veya “Çok yeterli” bulanların toplam oranının %13 düzeyinde kalması, finansman modelindeki memnuniyetin oldukça kısıtlı bir alana hapsedildiğini kanıtlamaktadır. Bu düşük oran, genel bütçe disiplini ve mevcut SGK geri ödeme kriterlerinin, nadir hastalıkların getirdiği istisnai ve zorlu mali tabloyu karşılamada yetersiz kaldığına dair sektördeki yaygın görüşü pekiştirmektedir.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; nadir hastalıklar finansmanında geleneksel yaklaşımların dışına çıkılması, hastaların tedavi hakkını güvence altına alacak daha esnek, adil ve erişilebilir “özel geri ödeme modellerinin” kurgulanmasının bir zorunluluk haline geldiği anlaşılmaktadır.

7. Türkiye’de nadir hastalıklar için mevcut geri ödeme ve finansman sistemi, hastaların tedaviye zamanında ve adil erişimini sağlamada yeterli mi?

- a. Çok yeterli
- b. Yeterli
- c. Kısmen yeterli
- d. Yetersiz
- e. Çok yetersiz



ULUSAL NADİR HASTALIK FONU: FİNANSAL GÜVENCE İÇİN GÜÇLÜ BEKLENTİ

Katılımcıların önemli bir çoğunluğu (%66), Türkiye’de bir Ulusal Nadir Hastalık Fonu kurulması fikrini desteklemektedir. “Kesinlikle destekliyorum” diyen %43’lük grubun ağırlığı, nadir hastalıkların getirdiği yüksek maliyet yükünün mevcut genel bütçe kalemlerinden ayrıştırılması ve bu alana özgü, sürdürülebilir bir finansal havuzun oluşturulması gerektiğine dair kararlı duruşu temsil etmektedir.

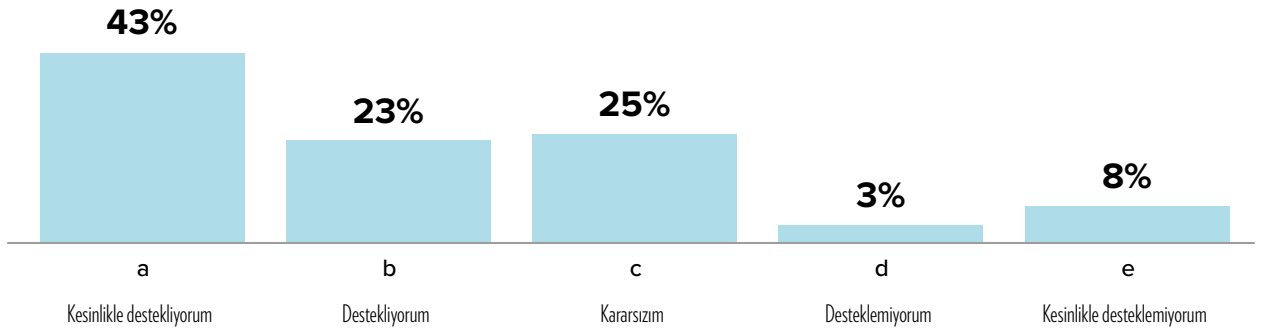
Dikkat çekici bir bulgu olarak, katılımcıların %25’i bu konuda “Kararsızım” yanıtını vermiştir. Bu oran, fonun nasıl yönetileceği, kaynaklarının ne olacağı ve harcama önceliklerinin nasıl belirleneceği gibi operasyonel detayların netleşmesine duyulan ihtiyacı ortaya koymaktadır. Kararsızların bu denli yüksek olması, sektörün bir “fon” ihtiyacını kabul etmekle birlikte, bu mekanizmanın şeffaflığı ve işleyişi konusunda daha fazla somut veriye ihtiyaç duyduğuna işaret etmektedir.

Fon kurulmasına olumsuz yaklaşanların toplam oranı ise %11 (“Desteklemiyorum” ve “Kesinlikle desteklemiyorum”) olarak kaydedilmiştir. Bu kesimin çekinceleri, yeni bir finansal yapının getirebileceği bürokratik yükler veya mevcut sistemle yaşanabilecek entegrasyon zorluklarından kaynaklanıyor olabilir. Ancak bu muhalefet, fonun kurulmasına yönelik genel pozitif eğilimi değiştirecek düzeyde değildir.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; Türkiye’de nadir hastalıklar politikasının finansal ayağını güçlendirecek bir “Ulusal Fon” modelinin, ekosistemin büyük bir kısmı tarafından çözümün anahtarı olarak görüldüğü, ancak bu modelin hayata geçirilmesi sürecinde güven veren, şeffaf ve detaylandırılmış bir planlamanın şart olduğu anlaşılmaktadır.

8. Türkiye’de Ulusal Nadir Hastalık Fonu kurulmasını destekliyor musunuz?

- a. Kesinlikle destekliyorum
- b. Destekliyorum
- c. Kararsızım
- d. Desteklemiyorum
- e. Kesinlikle desteklemiyorum



Nadir Hastalıklarda Koruyucu Yaklaşım ve Etik-Hukuki Çerçeve

Sağlık Ekonomisinde Önceliklendirme: Önce Koruma, Sonra Tedavi

Sağlık politikalarında temel vizyonun, hastalıklar oluştuktan sonra tedavi etmek yerine “doğar doğmaz teşhis ve önleme” olması gerektiği vurgulanmaktadır. Genişletilmiş yenidoğan taraması programlarının finansman ihtiyacı, yüksek maliyetli tedavi fonlarından daha öncelikli bir kamu sağlığı ve etik meselesi olarak tanımlanmıştır. Sağlık sisteminin başarısının, tedavi edilen hasta sayısı yerine “önlenen sakatlık oranı” ile ölçülmesi gerektiği; koruyucu hekimliğin hem tıbbi etik hem de sürdürülebilir bir sağlık ekonomisi için en rasyonel yol olduğu ifade edilmiştir.

Akraba Evlilikleri: Hukuki Sınırlar ve Sorumluluk Etiği

Akraba evliliklerinde yasal bir yasaklama getirmenin temel insan hakları ve Medeni Kanun açısından sınırlı olduğu, bu noktada yasaklayıcı hukuk yerine teşvik edici ve bilinçlendirici modellerin önemi belirtilmiştir. Devletin Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT) gibi tıbbi alternatifleri desteklemesi stratejik bir adım olarak görülürken, risk uyarılarını reddeden çiftlerin tedavi maliyetlerine katılımı gibi radikal modeller “çocuğun üstün yararı” çerçevesinde tartışmaya açılmıştır. Nihai çözümün; yasaklardan ziyade sosyokültürel farkındalık, eğitim ve toplum bilincini dönüştürecek kurumsal iş birlikleriyle mümkün olacağı dile getirilmiştir.



FON YÖNETİMİNDE “EN ÜST DÜZEY SAHİPLENME” VE “GÜÇ BİRLİĞİ” TALEBİ

Katılımcıların en büyük kesimi (%43), kurulması planlanan Ulusal Nadir Hastalık Fonu’nun Cumhurbaşkanlığı – Sağlık Bakanlığı ortaklığı çatısı altında yapılandırılması gerektiğini savunmaktadır. Bu tercih, fonun hem en üst düzey siyasi irade tarafından desteklenmesi (Cumhurbaşkanlığı) hem de teknik ve tıbbi uzmanlıkla (Sağlık Bakanlığı) yönetilmesi gerektiğine dair bütüncül bir yaklaşımı ortaya koymaktadır.

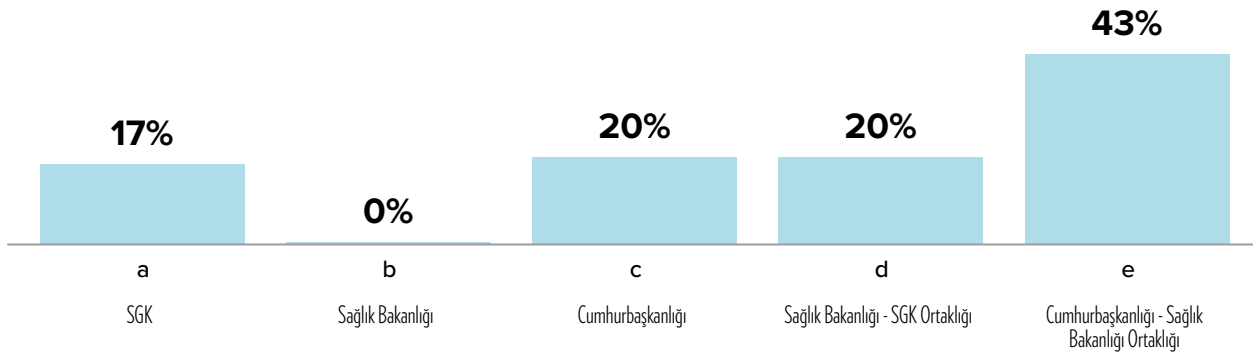
Yönetimsel yapıda Cumhurbaşkanlığı (%20) ve Sağlık Bakanlığı - SGK Ortaklığı (%20) seçeneklerinin eşit oranda destek bulması, katılımcıların çözümün merkezinde mutlak surette bir “üst otorite” veya “güçlü bir kurumlar arası iş birliği” görme arzusunu pekiştirmektedir. Tek başına SGK çatısı altında bir yapılanmayı uygun görenlerin oranı %17 düzeyinde kalırken, fonun sadece Sağlık Bakanlığı bünyesinde olmasını destekleyen katılımcı bulunmamaktadır (%0).

Bu sonuçlar, nadir hastalıklar gibi yüksek maliyetli ve stratejik bir alanın yönetiminin; mevcut bürokratik yapıların (SGK veya Bakanlık) tekil yetki sınırlarını aştığına dair net bir mesaj vermektedir. Katılımcılar, fonun başarısını doğrudan “karar verici en üst makamın” denetimi ve ilgili bakanlıkların operasyonel gücünün birleşmesine endekslemektedir.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; olası bir fonun sadece mali bir havuz değil, Cumhurbaşkanlığı vizyonu ile desteklenen ve kurumlar arası hiyerarşiyi aşan bir “üst yönetim modeli” olarak kurgulanması gerektiği anlaşılmaktadır.

9. Olası bir Ulusal Nadir Hastalık Fonu’nun yönetsel yapısının hangi kurum çatısı altında oluşturulması daha uygun olur?

- SGK
- Sağlık Bakanlığı
- Cumhurbaşkanlığı
- Sağlık Bakanlığı -SGK Ortaklığı
- Cumhurbaşkanlığı –Sağlık Bakanlığı Ortaklığı



Nadir Hastalıklarda Sürdürülebilir Finansman ve Yerli Üretim Stratejisi

Çok Paydaşlı Yönetişim ve Finansal Görünürlük

Nadir hastalıkların geri ödeme ve fiyatlandırma süreçlerinin, halihazırda Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı, SGK, Sağlık Bakanlığı ile Hazine ve Maliye Bakanlığı'ndan oluşan çok paydaşlı bir yapı tarafından yönetildiği vurgulanmaktadır. Bu modelin başarısı için nadir hastalıkların genel sağlık sistemi içinde "ayrı bir başlık" olarak tanımlanması ve kaynakların bu spesifik alana özel olarak ayrıştırılması finansal sürdürülebilirlik için bir zorunluluk olarak görülmektedir.

Stratejik Kaynak Yönetimi ve Yerli Kapasite Artışı

Finansal yapıyı güçlendirmek adına tek bir kaynağa bağlı kalmak yerine; vergi temelli modeller, finansman çeşitlendirmesi ve klinik araştırmalara yönelik yatırımların eş zamanlı yürütülmesi önerilmektedir. Nadir hastalıklara ayrılan kaynağın organik olarak büyümesi için iki temel kaldıraç belirlenmiştir: Ödeme süreçlerinde net bir "kriter seti" ile önceliklendirme yapılması ve yerli üretim kapasitesinin artırılması. Sistemin başarısının, harcanan bütçenin miktarından ziyade, bu harcamanın ne kadar stratejik bir Ar-Ge ve üretim vizyonuyla desteklendiğine bağlı olduğu ifade edilmiştir.



PANEL-4

NADİR HASTALIKLARDA KORUYUCU HEKİMLİK ve SOSYAL UYGULAMALAR (Genetik ve Yenidoğan Taramaları)

MODERATÖRLER



Prof. Dr. Mehmet GÜNDÜZ
Ankara Bilkent Şehir Hastanesi



Deniz ATAKEY
Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı

KONUŞMACILAR



Prof. Dr. Fatih ÖZALTIN
HÜGEN Müdürü
(Hacettepe Üniversitesi Genom Bilim
ve Nadir Hastalıklar Uygulama
ve Araştırma Merkezi)



Uzm. Dr. Rahşan ÇINAR
Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı
Genel Müdürlüğü, Çocuk ve Ergen Sağlığı
Daire Başkanlığı Birim Sorumlusu

Deniz ATAKAY

Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı

Koruyucu Yaklaşım ve Bütüncül Finansman Modeli

Bir önceki panelde finansman ve fon konusu detaylı şekilde ele alındı. Ancak burada altını özellikle çizmek isterim ki, mesele yalnızca yenilikçi tedavilere kaynak ayırmak değil. Biz bu fonun; koruyucu hekimliği, önleyici yaklaşımları, toplumsal farkındalığı, eğitimi ve doğru iletişimi de kapsayan bütüncül bir yapı olarak ele alınmasını istiyoruz. Aslında hepimizin ortak beklentisi bu yönde.

Elbette yenilikçi çözümler ve tedaviler son derece önemli. Ancak bizim asıl sorumluluğumuz, bir yandan mevcut ve yenilikçi tedavilere erişim için mücadele ederken, diğer yandan yeni hasta çocukların doğma ihtimalini mümkün olduğunca azaltacak önlemleri hayata geçirmek. Yani yalnızca tedavi edici değil, aynı zamanda koruyucu bir perspektifle hareket etmek zorundayız.

Çözüm odaklı olmak burada kilit nokta. Sadece mevcut sorunları yönetmek değil, gelecekte oluşabilecek sorunları da önlemek gerekiyor. Bu nedenle koruyucu sağlık hizmetlerinin güçlendirilmesi, sistemin en temel önceliklerinden biri olmalı.

Dışarıda yer alan nadir hastalıklar sergisini görmüşsünüzdür. Bu sergi aslında bir “nadir hastalıklar ülkesi”ni anlatıyor. İçinde tanı var, tedavi var, umut var; ama aynı zamanda kayboluş, umutsuzluk ve yalnızlık da var. Bugün burada yapılan konuşmaları dinlediğimizde ise, bu tablonun değişebileceğine dair güçlü bir ilerleme kaydedildiğini görmek mümkün. Kendi adıma, bugün çok önemli kazanımlar elde ettiğimizi düşünüyorum.

Buradan hareketle şunu açıkça ifade etmek isterim: Yenidoğan perspektifinden bakan bir federasyon üyesi olarak, öncelikle çocukların hayata sağlıklı başlamasına odaklanmak zorunda olduğumuz noktasından hareketle, yenidoğan tarama programlarını mümkün olan en geniş kapsamda hayata geçirmek, bu alanda atılabilecek en somut ve en etkili adımlardan biri olduğunu ifade etmek istiyorum.

Prof. Dr. Mehmet GÜNDÜZ

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

Koruyucu Sağlık, Tarama Programları ve Fonun Kapsamına İlişkin Endişeler

Fona karşı gibi görünmemin temel nedeni, bu fonun nasıl kurgulanacağına dair bazı endişelerimden kaynaklanıyor. Bu yapının içinde koruyucu sağlık hizmetleri olacak mı, Ar-Ge boyutu yer alacak mı? Eğer yalnızca yenilikçi tedaviler ve geri ödeme odaklı bir fon tasarlanıyorsa, o zaman bu konuya farklı bir yerden bakmak gerekir. Benim asıl kaygım, sürecin nasıl yönetileceğiyle ilgili.

Çünkü şu an tartışmaların büyük ölçüde tedavi ve geri ödeme ekseninde ilerlediğini görüyoruz. Oysa işin koruyucu sağlık boyutu, farkındalık ve bilgilendirme tarafı da en az bunun kadar önemli. Bu boyutlar yeterince ele alınmadığında, karşımıza doğrudan “cepten yapılan sağlık harcamaları” gerçeği çıkıyor.

2024 yılına baktığımızda, cepten yapılan sağlık harcamalarının yaklaşık 500 milyar TL seviyesine ulaştığını görüyoruz. Örneğin üç kuzenin de benzer genetik sorunlarla doğduğu, henüz birkaç aylık bir bebek düşünelim; spastisite ve hipotoni gibi bulgularla farklı merkezlere başvurulmuş ama tanı konulamamış. Böyle bir durumda genetik tanıya gitmek için genom sekans analizi gerekiyor. Bugün bu tür bir tetkikin maliyeti yaklaşık 1.000 dolar, yani 40–45 bin TL civarında.

Türkiye’de gelir düzeyi ve hane bütçeleri düşünüldüğünde, bu tür bir harcama birçok aile için ciddi bir belirsizlik anlamına geliyor. Aile bütçesinde harcamalar %40'lara varan bir artış gösterdiğinde, bu artık “katastrofik sağlık harcaması” olarak tanımlanıyor. Dolayısıyla yalnızca tedaviye odaklanan bir finansman yaklaşımı, bu sorunu çözmek yerine daha da derinleştirebilir.

Bizim en başından beri vurguladığımız konu, koruyucu sağlık hizmetlerinin güçlendirilmesi. Bu kapsamda özellikle yenidoğan tarama programları kritik bir rol oynuyor. Bu alanda koordinasyon görevini üstlenmiş biri olarak şunu söyleyebilirim: Şu an tarama kapsamına alınmış 6 hastalık bulunuyor. Kistik Fibrozis ve Konjenital Adrenal Hiperplazi gibi hastalıklar programa dahil edildi. Ancak bunun ötesine geçmekte zorlanıyoruz; yeni hastalıkların tarama kapsamına alınması süreci oldukça yavaş ilerliyor. Bu kapsamın genişletilmesi gerekiyor.

Tanıyı mümkün olan en erken döneme çekmek zorundayız. Hatta bu süreci yalnızca doğum sonrası ile sınırlı düşünmemek gerekir; prenatal, yani doğum öncesi tarama programlarının da geliştirilmesi büyük önem taşıyor. Böylece hem mevcut hastaları daha erken yakalayabilir hem de ailelerin gelecekte karşılaşılabileceği riskleri en baştan azaltabiliriz.

Geri ödeme tarafına baktığımızda ise farklı bir tablo var. SGK'nın nadir hastalık tedavilerine ayırdığı payın yüzde 12'ye ulaştığı ifade ediliyor. Ancak geçen yıl sadece infüzyon/emülsiyon bazlı bir tedavinin geri ödemeye alındığını görüyoruz. Bunun dışında yeni bir ilacın sisteme dahil edilmemiş olması düşündürücü.

Burada açıkça şunu sorgulamamız gerekiyor: Biz kaynakları mı doğru yönetemiyoruz, yoksa hastalığı mı? Aslında büyük ihtimalle her ikisinde de eksiklerimiz var. Hem hastalığı hem de sınırlı kaynaklarımızı çok daha doğru ve dengeli yönetmek zorundayız.

Ben nadir hastalıkları bir "halk sağlığı" meselesi olarak görüyorum. Bu bakış açısıyla ele alınmalı ve buna uygun bir eylem planı oluşturulmalı. Cumhurbaşkanlığı bünyesindeki koordinasyon yapısını bu anlamda çok değerli buluyorum. Orada oluşturulacak üst kurul ve uzman rehberliğiyle, kuralların daha net çizilmesi mümkün.

Özellikle akraba evliliklerinin yaygın olduğu bölgelerde risk çok daha yüksek. Bu bölgelerde çekinik gen taşıyıcılığı ciddi bir mesele ve buna yönelik somut adımlar atılması gerekiyor. Daha dün bir aile geldi ve Tay-Sachs hastalığı için "Hocam araştırdık, yapacak bir şey yokmuş" dediler. İşte bizim asıl olmamız gereken yer, o noktaya gelmeden önce.

Açıkçası sadece akraba evliliği de tek başına belirleyici değil. Türkiye'de gen havuzuna baktığınızda, farklı şehirlerden gelen bireyler arasında bile taşıyıcılık riski oldukça yüksek. Yani herkes için geçerli bir riskten bahsediyoruz.

Bu yüzden yapılması gereken çok net: Taramayı geciktirmeden yaygınlaştırmak ve taşıyıcıları erken dönemde tespit etmek. Tüm kaynakları sadece tedaviye harcamak yerine, koruyucu sağlık hizmetlerine daha fazla ağırlık vermek zorundayız.

Çünkü bugün dünyada küçük molekül tedavilerinden gen düzenleme teknolojilerine kadar çok hızlı bir gelişim var. Bu süreci yakalayabilmemiz için önce doğru noktaya odaklanmamız gerekiyor.



Uzm. Dr. Rahşan ÇINAR

Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü

Yenidoğan Tarama Programı ve Evlilik Öncesi Tarama Programı



Daire Başkanlığımız bünyesinde çocukluk çağı ve evlilik öncesi tarama programları adı altında birçok çalışma yürütülüyor; Sayın Bakanımız ve Genel Müdürümüz de sabahki oturumlarda bunlardan bahsettiler. Ben özellikle Yenidoğan Tarama Programı ile ilgili güncel başlıklara odaklanmak istiyorum.

Yenidoğan Tarama Programı (NTP)

- ☐ Fenilketonüri (FKÜ)
- ☐ Konjenital Hipotiroidi (KHT)
- ☐ Biotinidaz Eksikliği (BE)
- ☐ Kistik Fibrozis (KF)
- ☐ Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH)
- ☐ Spinal Müsküler Atrofi (SMA)



Biliyorsunuz ki şu an rutin olarak 6 hastalık taranıyor. Süreçle ilgili özellikle şu noktaya vurgu yapmak isterim: Her doğan bebekten şu an iki kez numune alınmaktadır. İlk numunede farklı, ikinci numunede farklı hastalıklar çalışılıyor.

Yenidoğan Taraması Nasıl Yapılır?

- ✓ Yenidoğan Tarama Programı kapsamında her bebekten farklı zamanlarda **iki kez numune** alınması gerekmektedir.
- ✓ İlk numune doğumu takiben ilk 48 saat içerisinde alınmakta olup, bu numunede FKÜ, BE ve SMA için analizler yapılmaktadır.
- ✓ İkinci numune ise 3-5. günlerde alınmakta olup, bu numunede KHT, KF, KAH hastalıkları taranmakta ve FKÜ için tekrar analiz yapılmaktadır.

İlk Numune (0-2 gün)	İkinci Numune
FKÜ	FKÜ Tekrar
BE	KHT
SMA	KAH
	KF

 T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI
BAKIR KÖKÜKÜ
GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

Bunu farkındalık oluşturmak adına özellikle belirtiyorum; çünkü mevcut genelgemiz uyarınca, eğer ilk numune bebek yeterli beslenmeden önce alındıysa, mükerrer kan alınması diye bahsediliyor. Bu durum güncel durumu tam yansıtmayabiliyor: Yenidoğan Tarama Programı kapsamında her bebekten farklı zamanlarda iki kez numune alınması gerekmektedir.

Taramalarımız Bakanlığımıza bağlı olan, biri İstanbul'da diğeri Ankara'da bulunan Yenidoğan Laboratuvarlarında çalışılmaktadır. Bu analizler sonucunda herhangi bir şüpheli bulguya rastlanırsa, aile hekimlerimiz aracılığıyla hızla aileye ulaşıyor ya tekrar numune alınmasını sağlıyor ya da ilgili uzmanlık merkezlerine sevkini gerçekleştiriyoruz.



Tarama oranlarımıza baktığımızda, son yıllarda %97 civarında seyreden bir başarı oranına sahiptik. Yıllara göre sevk ve hasta sayılarımız web sayfamızda da yer alıyor. Web sayfamızda da yer alan verilere göre, her yıl yaklaşık 17 bin civarında "şüpheli" vaka ile karşılaşıyoruz ve bunların 5 bine yakını kesin tanı ve tedavi süreçlerine yönlendiriyoruz.



Bu süreci yönetirken kullandığımız güçlü bir web modülümüz var. Bu modül; doğum bildirimi, izleme tarama programı ve aile hekimlerimizin kullandığı AHBS gibi pek çok sistemle entegre bir havuz gibi çalışıyor. İl müdürlüklerimiz ve doğum oranı yüksek hastanelerimizdeki yetkili sağlık personelimiz bu sistem üzerinden süreci anlık olarak takip edebiliyor.



Sistemimizdeki takip mekanizması oldukça sıkı işliyor. Örneğin; Doğum Bildirim Sistemi'nde bir bebek için rapor oluşturulmuş ama henüz Yenidoğan taraması yapılmamışsa, sistem bu bebeği bize anlık olarak liste halinde sunuyor. Ya da bebek işitme taramasından geçmiş fakat henüz topuk kanı alınmamışsa, "işitme taraması yapılmış ama topuk kanı alınmamış bebekler" listesi olarak karşımıza düşüyor.

Bunun yanı sıra, her bebeğin sonucu aile hekiminin ekranına kendi yazılımı üzerinden düşerken; ailelerimiz de bu sonuçlara e-Nabız üzerinden, özellikle anne profili aracılığıyla ulaşabiliyor. Kullandığımız web modülünde her biri farklı bir renkle temsil edilen uyarı listelerimiz var:

- Takipteki bebekler,
- Sevk edilen bebekler,
- Tekrar numune alınması gerekenler,
- Numunesi henüz laboratuvara ulaşmamış olanlar...

Bu listeler her sabah il müdürlüklerimiz tarafından kontrol ediliyor ve her bir bebeğe tek tek ulaşıyor. Arka planda gerçekten ciddi bir emek sarf eden çalışma grubumuz olduğunu söylemeliyim.

Eskiden, yani e-Nabız entegrasyonu öncesinde, biz sadece şüpheli bir durum olduğunda ya da tekrar numune gerektiğinde aileyi arayıp bilgi veriyorduk. Sonucu normal olan aileler durumdan haberdar olamıyordu. Şimdi ise entegrasyon sayesinde tüm ailelerimiz sonuçları e-Nabız'dan görebiliyor.

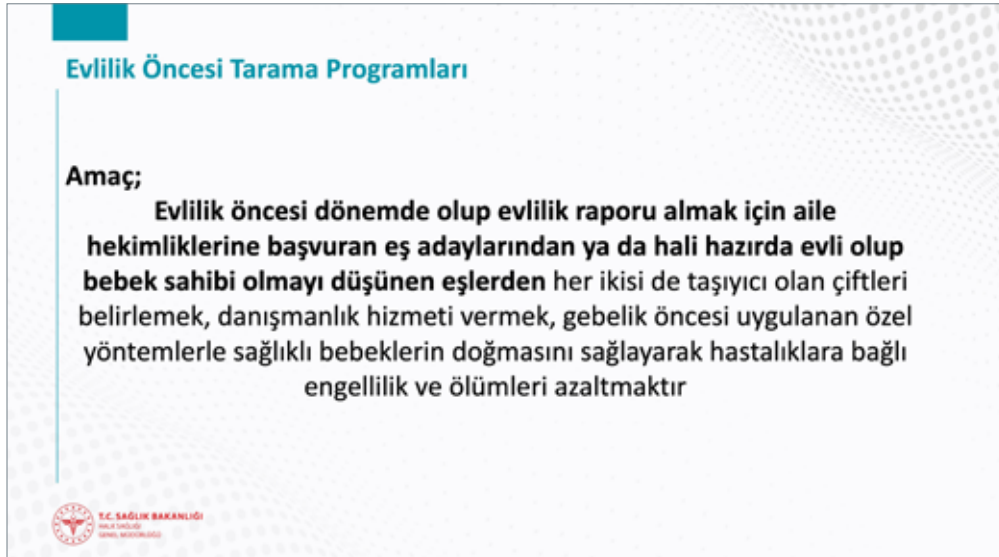
Bazen hekimlerimiz "e-Nabız'da göremedik" diye bizi arayabiliyorlar. Burada küçük bir teknik detay var: Yenidoğan döneminde bebeğin henüz kendi T.C. kimlik numarası veya e-Nabız profili oluşmamış olabiliyor. Bu yüzden sonuçları şu an için anne profili üzerindeki "Tahlillerim" bölümünden sunuyoruz. Ailelerimiz oraya girdiklerinde tarama sonuçlarına rahatlıkla ulaşabilirler.

Yenidoğan Tarama Programı- RETLER	
YILLAR	Taraması Reddedilen Bebek Sayısı
2020	1.141
2021	1.544
2022	4.134
2023	4.975
2024	10.807
2025*	13.956

Sayın Bakanımızın da sabah ifade ettiği gibi, son yıllarda tarama redlerinde maalesef bir artış söz konusu. 2024 ve 2025 yıllarına baktığımızda, bu durumun genel tarama oranlarımızı doğrudan etkilediğini net bir şekilde görebiliyoruz.

Peki, biz bu redlerle ne sıklıkla ve hangi gerekçelerle karşılaşıyoruz? Sosyal medyadaki yorumları, gelen e-postaları ve CİMER'den gelen dilekçeleri derlediğimizde karşımıza oldukça şaşırtıcı ve gerçek dışı bir tablo çıkıyor. Aileler; topuk kanının yurt dışına kaçırıldığı, genlerimizle oynandığı, çocuklara hastalık damgası vurularak ilaçlara mahkum edildiği gibi iddialarla bize başvuruyorlar. Hatta Yenidoğan'ın ruh ve beden sağlığına tehdit oluşturduğu, üreme organlarına zarar verdiği, enfeksiyon riskinin çok yüksek olduğu, hatta bu kanın devlet tarafından para karşılığı yurt dışına satıldığı veya "mavi kan" arandığı gibi ütopik sebepler öne sürerek taramayı reddediyorlar.

İşte tam bu noktada farkındalık hayati bir önem taşıyor. Biz bu bilgi kirliliğiyle mücadele etmek için her bir hastalık için uzmanlarımızla tek tek bilgilendirme videoları hazırladık. Bu videoları hem sağlık personeline hem de halka yönelik olarak web sayfalarımıza yükledik ve tüm paydaşlarımızla paylaştık. İsteyen herkes bu kaynaklardan yararlanabilir. Aynı şekilde akraba evliliğine yönelik de özel bir video hazırlayıp sisteme dahil ettik.



Ancak biliyoruz ki sadece web sayfasına video yüklemekle farkındalık oluşmuyor. Sahada da çok yönlü bir çalışma yürütüyoruz:

- **Diyanet İşleri Başkanlığı:** Evlilik öncesi tarama programlarına katılımı artırmak amacıyla Cuma hutbelerinde özellikle erkeklere hitap edilmesi ve konunun öneminin vurgulanması için taleplerimiz oldu; sağ olsunlar bu konuda bize destek veriyorlar.
- **İçişleri Bakanlığı:** Evlendirme dairelerine gelen her çiftte bu bilgilendirmenin yapılması için çalışıyoruz. Çiftlere, mutlaka aile hekimliğine giderek bu taramaları yaptırmaları gerektiği, aksi takdirde resmi işlemlerde sorun yaşayabilecekleri hatırlatılıyor.
- **Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı:** Evlilik öncesi eğitim programları kapsamında eşlere yönelik bilgilendirme süreçlerini de bu ağa dahil ediyoruz.

Tüm bu kurumlar arası iş birliğiyle, nadir hastalıkların henüz yolun başındayken tespit edilmesini ve toplumdaki bu yanlış algıların kırılmasını hedefliyoruz.

Eğitim çalışmalarımızı sadece dijital mecralarla sınırlı tutmuyoruz; hayatın her alanına nüfuz etmeye çalışıyoruz. Gebe sınıflarında gerek gebelik planlayan gerekse halihazırda gebe olan kadınlarımıza yönelik eğitim programlarımızın

içine bu tarama programlarını yoğun bir şekilde dahil ettik. Televizyondaki sağlık programlarından magazin içerikli programlara kadar her mecrada Yenidoğan ve evlilik öncesi taramaların önemini işliyoruz. En yakın zamanda Ebru Şallı'nın programında bu konuya özel bir vurgu yapıldı.

Hatta daha etkili olması adına, şu an popüler televizyon dizilerinin içerisine bu mesajları "yedirme" üzerine çalışmalar yürütüyoruz. Dün de belirttiğimiz gibi, Sağlık Bakanlığı olarak biz büyük bir gayret gösteriyoruz ancak toplumsal bir farkındalıktan bahsediyorsak mutlaka hep birlikte hareket etmeliyiz.

Kamu personelinin bilinçlenmesini de çok önemsiyoruz. Bu amaçla Cumhurbaşkanlığı Uzaktan Eğitim Kapısı (CBİKO) üzerinden bir eğitim modülü hazırladık. Yakın zamanda tüm kamu personelinin bu eğitimi zorunlu olarak izlemesi sağlanacak. Fakat bu tek başına yeterli mi? Bence hayır. İster kamu personeli olsun ister hasta dernekleri; bu farkındalık çalışmalarını iş birliği içerisinde ve sürdürülebilir bir şekilde devam ettirmeliyiz.

Evlilik öncesi tarama programımızın işleyişine de kısaca değinmek isterim. Evlilik raporu almak için aile hekimine başvuran eş adaylarına ve halihazırda evli olup bebek sahibi olmayı düşünen çiftlere önce danışmanlık veriyoruz, ardından tarama hizmetine yönlendiriyoruz. Bu kapsamda hem hemoglobinopati hem de Spinal Müsküler Atrofi (SMA) taşıyıcılık taraması yürütüyoruz.

Rakamlarla ifade etmek gerekirse; hemoglobinopati tarama programı 2018 yılında, SMA taşıyıcılık taraması ise 27 Aralık 2021 yılında ulusal düzeye ulaştı. Şu an SMA taramaları için Adana, Antalya ve Eskişehir'de bölgesel laboratuvarlarımızı açtık; Ankara'daki ana laboratuvarımızla birlikte 4 ana merkezde çalışmalarımızı sürdürüyoruz ve bu sayıyı 8'e çıkarma konusunda çalışmalarımız devam ediyor. 81 ilimizden gelen numuneleri bu merkezlerde topluyoruz. Önemli bir detay olarak; SMA tarama programı, her başvuran çiftte önce erkek eş adayından numune alınarak başlatılmaktadır.

SMA tarama sürecinde süreç önce erkek eşten alınan numune ile başlıyor. Belirttiğim gibi analizler, bölge laboratuvarlarımızda ve ana merkezimizde titizlikle yürütülüyor. Hemoglobinopati taramaları ise her ilimizde bulunan halk sağlığı laboratuvarlarında çalışılmaktadır. Burada şunu özellikle belirtmek isterim: Çiftlerde taşıyıcılık tespit edilmesi, evliliğe engel bir durum değildir. Ancak taşıyıcılık durumunda çiftlere çok detaylı bir bilgilendirme yapıyoruz. Eğer arzu ederlerse, sağlıklı bir bebek sahibi olabilmeleri için gebelik öncesi uygulanan PGT (Preimplantasyon Genetik Tanı) gibi özel yöntemlere yönlendiriyoruz; böylece hasta bebek doğumunun önüne geçilmesini amaçlıyoruz. Ayrıca yetişkin döneminde yapılan bu test sonuçlarının e-Nabız üzerinden görüntülenmesi imkanını da genişlettik.

Genişletilmiş Yenidoğan ve Evlilik Öncesi Tarama Programları

Gelecek projeksiyonumuza baktığımızda; hem Cumhurbaşkanlığımızın 12. Kalkınma Planı'nda hem de Sağlık Bakanlığımızın Stratejik Planı'nda taranan hastalık sayısının artırılmasına yönelik maddelerimiz yer alıyor. Nadir Hastalıklar Strateji Belgesi ve Eylem Planı'mızda da tarama programlarının genişletilmesi ve farkındalık çalışmalarının güçlendirilmesine dair somut hedeflerimiz mevcut.

Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programı için bugüne kadar çok ciddi bir hazırlık süreci geçirdik. Geçmiş yıllarda pilot çalışmalar ve çalıştaylar yapılmıştı; son olarak 2024 yılında bu konuyla ilgili bir yürütücü komite kurduk. Hemen akabinde hem Yenidoğan hem de evlilik öncesi taramalar için geniş kapsamlı bir Bilim Komisyonu oluşturduk. Bu komisyon bünyesindeki alt gruplarla, hangi hastalıkların tarama kapsamına alınması gerektiğine dair teknik çalışmalarımızı tamamladık.

Geldiğimiz son noktada, belirlenen hastalıklar ve tüm teknik detaylarla birlikte sonuç raporumuzu üst makamlara arz ettik. Şu an uygulama için talimat bekliyoruz. Biz bu süreçte boş durmuyoruz; genişletilmiş tarama için laboratuvar ve yazılım altyapımızı güçlendirerek, sistemin tam anlamıyla hazır hale gelmesi için çalışmalarımızı yoğun bir şekilde sürdürüyoruz.

Prof. Dr. Fatih ÖZALTIN

HÜGEN Müdürü

Nadir Hastalıklarda Asıl Mesele: Koordinasyon mu, Koruyuculuk mu?

Öncelikle bu saate kadar sabırla bizi dinleyen tüm katılımcılara gerçekten teşekkür etmek isterim. Gün boyunca çok yoğun, zaman zaman da oldukça hararetli tartışmalar yaptık. Açıkçası keşke paneller biraz daha soru-cevap ağırlıklı ilerleseydi ve buradan daha somut bir yol haritası çıkarabilseydik diye düşünüyorum. Çünkü her başlık aslında uzun uzun tartışılmayı hak ediyor.

Bundan sonraki toplantılar için bir öneri olarak şunu söylemek isterim: Daha fazla etkileşimli, daha çok soru-cevap içeren ve somut çıktılara odaklanan bir format çok daha faydalı olabilir.

Şunu da gözlemledim; her kurum kendi yaptığı işleri gerçekten çok güzel anlatıyor ve ortada ciddi emek var, buna hiç itirazım yok. Ama bir yandan da gerçek şu ki, Türkiye’de nadir hastalıkların oluşturduğu yük hâlâ azalmış değil. Bu da bize bir yerde bir eksiklik olduğunu gösteriyor. Özellikle koordinasyon tarafında ciddi bir sorun var gibi görünüyor.

Herkes kendi içinde bir şeyler yapıyor ama kurumlar arasında yeterince güçlü bir iletişim, ortak bir dil ve birlikte hareket etme kültürü tam olarak oluşmuş değil. Bu da yapılan çalışmaların sahaya etkisini sınırılıyor.

Saatlerdir finansmanı konuşuyoruz; fonlar, kaynaklar, modeller... Ama bana göre asıl mesele şu: Eğer hasta çocuk doğmazsa, zaten bu kadar büyük bir finansman ihtiyacı da ortaya çıkmaz. Bu yüzden aslında “hasta çocuk doğmaması için ne yapmalıyız?” sorusunun çok daha erken saatlerde, çok daha geniş katılımı ile konuşulması gerekirdi.

Çocuk doğduktan sonra “tedavi etmiyorum” deme şansınız yok. O çocuğu tedavi etmek zorundasınız. Kaynağı da bulmak zorundasınız. Çünkü o çocuk kendi seçimiyle dünyaya gelmedi. Belki bir ihmalle, belki bir eksiklikle, belki de sistemdeki bir aksaklıkla bu noktaya gelindi. Ama sonuçta ortada masum bir birey var ve onun hakkını hep birlikte savunmak zorundayız.

“Altyapımız çok iyi, sistemimiz güçlü, e-Nabız çok iyi çalışıyor” diyebiliriz; bunların hepsi doğru olabilir. Ama eğer sonuçta o çocuk tedaviye erişemiyorsa, o zaman bu söylediklerimizin sahada bir karşılığı yok demektir. O yüzden tekrar dönüp aynı soruyu sormamız gerekiyor: Bu çocukların hasta doğmasını nasıl önleriz?

Toplumumuzda akraba evliliği oranı hâlâ yüksek, bu bir gerçek. Nadir hastalıkların büyük kısmının genetik olduğunu biliyoruz ama hepsinin genetik olmadığını da unutmamak lazım. Enfeksiyon kökenli nadir hastalıklar var, onkolojik olanlar var. Onların da tedaviye erişim hakkı elbette var.

Ama özellikle genetik olanlarda, toplum yapımız gereği çekinik hastalıklar daha sık görülüyor ve bu da çoğunlukla çocukluk çağında karşımıza çıkıyor. Bunun yanında erişkin yaşta ortaya çıkan genetik hastalıklar da var. Yani konu oldukça geniş ve çok boyutlu.

Bu yüzden bu meseleyi tek bir açıdan ele almak mümkün değil. Her başlık aslında ayrı ayrı derinlemesine tartışılmalı.

Ben sözü çok uzatmadan şunu söylemek isterim: Elbette en ideal çözüm akraba evliliklerinin önlenmesi. Bu konuda hem toplumsal farkındalık hem de mevzuat tarafında ciddi adımlar atılmalı. Ama daha da önemlisi, bu toplantıdan gerçekten uygulanabilir, somut bir eylem planı çıkarabilmemiz gerekiyor.

Bence burada çok pratik bir adım atılabilir. Bir “Genetik Hastalık Risk Kontrol Listesi” oluşturulabilir. Evlilik öncesi danışmanlık hizmeti alan çiftlere bu soru seti uygulanır ve kalıtsal genetik ya da metabolik hastalık riskini öngörebilecek bir değerlendirme yapılır.

Bu değerlendirme sonucunda çiftlere bir risk skoru verilebilir. Eğer bu skor belirli bir eşik değerinin üzerindeyse, o zaman devlet bu çiftlere rutin olarak Tüm Ekzom Dizileme (WES) ya da daha ekonomik olan Klinik Ekzom testini sunabilir.

Aslında bunu mevcut sistemin içine entegre etmek zor değil. Nasıl ki bugün Fenilketonüri taraması standart bir uygulama haline geldiyse, benzer şekilde bu testler de sistemin doğal bir parçası haline getirilebilir.

Böyle bir modelle hem kaynakları daha hedefli kullanmış oluruz hem de yüksek riskli ailelerde hastalık ortaya çıkmadan önce önlem alma şansı yakalarız.

Maliyet konusuna gelirsek; biraz somut rakamlar üzerinden konuşmakta fayda var. Tüm genom dizilemenin ticari laboratuvarlarda yaklaşık 1000 dolar civarında yapıldığını söylüyoruz ama bugün klinik ekzom testleri aslında 500–600 dolar bandına kadar düşmüş durumda. Hatta kamu eliyle toplu alımlar ve pazarlıklarla bu rakamın 400 dolara kadar çekilebilmesi mümkün. Biz kendi bilimsel projelerimizde ise neredeyse 500 dolar seviyesinde tüm genom dizileme yapabiliyoruz.

Şimdi bunu bir de tedavi maliyetleriyle kıyaslayalım. Dün bir hocamızla da konuşmuştuk; nadir hastalıklarda kullanılan tek bir ilacın maliyeti yaklaşık 1 milyon dolar olabiliyor. Yani tek bir hastanın tedavi maliyetiyle, 500 dolardan hesaplarsanız 2.000 kişiye; 1.000 dolardan hesaplarsanız 1.000 kişiye tüm genom dizileme yapılabilir.

Eğer anne ya da babada taşıyıcılığı en baştan tespit edebilirsek, gerekli önlemleri de baştan alırız. Böylece hastalık daha doğmadan engellenebilir. Bu hem insani açıdan hem de ekonomik açıdan çok daha doğru bir yaklaşım olur. Burada kimsenin hayatına müdahale etmekten bahsetmiyoruz; insanlara seçenek sunmaktan bahsediyoruz. Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT) gibi yöntemlerle çiftler bilinçli karar verebilir.

“Evlenmeyin” demiyoruz. Elbette evlensinler. Ama eğer akraba evliliği yapılacaksa, o zaman riskleri bilerek ve gerekli önlemleri alarak ilerlemek gerekir. Amaç, hasta çocuk doğmasını önlemek.

Bugün elimizde çok güçlü teknolojiler var ve maliyetler ciddi şekilde düştü. Bundan 5–10 yıl önce bu rakamları konuşmak bile mümkün değildi. Şimdi ise 300–400 dolar seviyesinde ekzom dizileme yaparak bir ailenin genetik risk haritasını çıkarabiliyoruz. Bu riski ortaya koyduktan sonra gerekli genetik danışmanlığı veriz, çiftler de buna göre PGT gibi yöntemlerle sağlıklı bir süreç yönetebilir.

Aslında bizim daha çok bu noktayı konuşmamız gerekiyor. Çünkü çocuk doğduktan sonra geri dönüş yok; o noktadan sonra tek seçeneğimiz tedavi. Bu da hem maliyetli hem de zor bir süreç. Ama o çocuğun tedaviye erişimi de en temel hakkıdır. Bu noktada devletin “kaynağım yok” deme lüksü yok.

Üstelik bu sadece Türkiye’nin sorunu da değil. Bu ilaçlar dünyanın her yerinde pahalı. Amerika’da, Avrupa’da da aynı tartışmalar yapılıyor. Orada da kimse “harcayalım gitsin” demiyor; tam tersine, bu maliyetleri nasıl daha sürdürülebilir

hale getiririz diye çözüm aranıyor.

Dolayısıyla bizim de bu küresel soruna kendi gerçeklerimize uygun bir çözüm üretmemiz gerekiyor. Fon mu kurulacak, bu fon nasıl yönetilecek, hangi yapıya bağlı olacak; bunların hepsi tartışılabilir. Ama önce sağlam bir mevzuat altyapısı oluşturmak gerekiyor. Hukuki zemini net olmayan hiçbir model sürdürülebilir olmaz.

Bununla birlikte, kaynakların doğru dağıtılması için güçlü bir koordinasyon yapısına ihtiyaç var. Sağlık Bakanlığı çatısı altında, yetkisi net tanımlanmış bir kurulun olması şart. Bu yapının içinde de üç temel birimin birlikte çalışması gerekiyor:

- **Planlama Birimi:** Stratejiyi belirleyen, politika üreten yapı
- **Yürütme Birimi:** Alınan kararları sahada uygulayan yapı
- **Veri Analiz Birimi:** Veriyi toplayan, analiz eden ve sistemi sürekli izleyen yapı

Ayrıca hasta tanı aldığı anda sürecin nasıl işleyeceği de net olmalı. Hangi merkeze gidecek, nerede tedavi olacak, kim karar verecek — bunların hepsi tanımlanmalı. Bunun için Referans Merkezleri ve Mükemmeliyet Merkezleri kurulmalı.

Kurulacak finansman modeli de gelişigüzel değil, bu merkezler üzerinden işlemeli. Yani her kurum kendi başına karar verip tedavi başlatmamalı. Tanı ve tedavi kararları belirli merkezlerde onaylanmalı ve fon da buna göre kullanılmalı. Ancak bu şekilde kaynakları verimli ve adil bir şekilde yönetebiliriz.

Açıkçası bu yapıyı kurmak imkânsız değil. Gerekli olan tek şey, bu konuya odaklanıp gerçekten sistemli ve kararlı bir şekilde çalışmak.



SONUÇ

Türkiye; donanımlı insan kaynağı ve e-Nabız gibi güçlü bir veri altyapısına sahiptir. Bu potansiyelin; hukuki bir disiplin, pilot uygulama deneyimleri ve akılcı bir insan kaynağı planlamasıyla birleştirilmesi durumunda, nadir hastalık yükü radikal ve kalıcı bir şekilde düşürülebilecektir. Daha önemlisi değer temelli bir yaklaşımla, sağlıklı nesiller ve toplumsal bilinç amaçlı, her konuda olduğu gibi nadir hastalıklar alanında da olumlu sonuçlar alınması için ilgili tüm kurumların ve tarafların uyum ve iş birliği hayati önem arz etmektedir.

Bu etkinlik nadir hastalıkların ve nadir yaşamların getirdiği tedavi ve sosyal sorumlulukların yükünün paylaşılması ve hafifletilmesi için, ilgili taraflar arası iyi bir iş birliğinin zeminini oluşturmuştur.

2027 yılında 3. Zirvede yeniden birlikte olmak dileğiyle, bu toplantıda emeği geçen herkese tekrar teşekkür ederken, tüm katılımcılar ve ilgili taraflarla birlikte buradan çıkan sonuçların takipçisi olacağımızı ifade etmek isteriz.

Deniz ATAKEY

Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı





II. Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Zirvesi

26 Mart 2026 Bilkent Otel - ANKARA