



Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Çalıştayı

25 Mart 2026 Bilkent Otel - ANKARA

www.nadirhastaliklarzirvesi.com



ÇALIŞTAY SONUÇ RAPORU



SUNUŞ

Deniz ATAKAY

Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı



Nadir Hastalıklarda Farkındalık, Dayanışma ve Ortak Sorumluluk

Nadir yaşamlar ve hastalıkları konuşmak üzere bu kapalı toplantıda bir aradayız. Bu konu bizleri birbirimize bağlayan ortak bir payda oluşturuyor. Bu doğrultuda, her zaman bir aile içinde olduğu gibi açık, içten ve güvenli bir iletişim ortamı kurmayı amaçladık. Bu çalıştayla, yarın yapacağımız büyük “Zirve” toplantıya da hazırlık yapmak istedik.

Nadir hastalıklar söz konusu olduğunda nasıl bir yaklaşım sergilememiz gerektiğini birlikte ele almak istedik: Kaçmalı mıyız, yoksa el mi uzatmalıyız? Yardım etmek için neler yapabiliriz? Nadir Hastalıklar Federasyonu olarak, tüm bu soruları sizlerle içtenlikle değerlendirmeyi önemsiyoruz.

Hayatın içinde karşılaştığımız pek çok sorunu aslında ortaklaştığımızın bilinciyle, bu sürece değer vererek ve çözüm üretme niyetiyle burada bulunduğunuz için her birinize teşekkür ediyorum.

Bugünü, uzun ve anlamlı bir yolculuğun başlangıcı olarak da değerlendirebiliriz. Çünkü hastalıklar, zaman zaman tedirgin edici ve üzücü olabildiği için, bazı kişilerde uzaklaşma eğilimi yaratabiliyor. Bulaşıcı olduğu düşüncesiyle yaklaşmak istemeyenler ya da sürecin zorluklarından kaçınanlar olabiliyor. Bu durum, nadir hastalıklarla yaşayan bireylerin zaman zaman hayatın dışında kalmasına neden olabiliyor.

Oysa bizim temel amacımız; ülkemizdeki çocuklara daha sağlıklı bir gelecek sunabilmek, toplumsal farkındalığı artırmak ve daha sağlıklı nesiller için güçlü bir başlangıç yapabilmektir. Bu yolculuğun henüz başındayız ve bu nedenle burada bulunmanız bizim için son derece kıymetli.

Bugünkü çalıştayın moderasyonu, Federasyon tarafında Gülnur Gökmen, akademik tarafta ise Hacettepe Üniversitesi Öğretim Üyesi Prof. Dr. Zafer Çalışkan tarafından yürütülecek.

Bu vesileyle, heyecanımı da mazur görmenizi rica ediyorum. Ancak bu, son derece yerinde bir heyecan. Çünkü hep birlikte büyük bir sorumluluk üstleniyoruz. Kendi hastalık hikâyelerimizle baş etmek bir yönüyle mümkün olsa da, bir başkasına fayda sağlamak, onun yoluna ışık tutmak söz konusu olduğunda, üstlendiğimiz sorumluluk çok daha büyük bir anlam kazanıyor.

İlgili Bakanlıklar, STK’lar ve Hizmet kuruluşlarının katılımı ile bir masa etrafında toplandık, önemli tespitler yapıldı. Katılım ve katkılarınız için hepinize bir kez daha teşekkür ediyor, çalıştayın çıktıları ile verimli bir sürece hizmet etmesini diliyorum.

Prof. Dr. Zafer ÇALIŞKAN
Hacettepe Üniversitesi Öğretim Üyesi



Nadir Hastalıklar: Sağlık Sistemleri İçin Bir Sınav ve Çok Boyutlu Bir Gerçeklik

Deniz Hanım, “Bir yolun başlangıcı” ifadesini kullanarak aslında açılış konuşmasına oldukça mütevazı bir başlangıç yaptı ama Dernek ve Nadir Hastalıklar Federasyonu’nun geçmişine baktığımızda, bunun bir başlangıçtan ziyade önemli bir aşama olduğunu söylemek daha doğru olacaktır. Çünkü çok ciddi yollar kat edilmiştir. Özellikle bu salonu doldurmak ve farklı paydaşları bir araya getirmek, önemli bir emek, güçlü ilişkiler ve yüksek düzeyde özveri gerektirir. Bu nedenle, içinde bulunduğumuz noktayı bir başlangıç değil, kıymetli bir ilerleme aşaması olarak değerlendirmek gerekir.

Kısaca neden burada bulunduğuma da değinmek isterim. Bugün alışılmışın dışında bir moderasyon yöntemi izleyeceğiz. Bu format sizler için farklı olabilir; ancak süreç boyunca katılımınız bizim için son derece değerli olacaktır. Bu doğrultuda, belirli bir soru seti üzerinden ilerlemeyi planlıyoruz.

Uzun yıllardır sağlık ekonomisi ve ilaç ekonomisi alanında çalışmalar yürütmekteyim. Üniversite bünyesinde, kamu kurumlarında, Sosyal Güvenlik Kurumu’nda, Sağlık Bakanlığı’nda ve çeşitli sivil toplum kuruluşlarında bu alana ilişkin görevler üstlendim. Son dönemde ise yalnızca finansman ve harcama boyutuna odaklanmak yerine, sağlık hizmetlerine daha bütüncül bir perspektiften yaklaşmayı hedefleyen çalışmalar yürütüyorum. Bu nedenle burada bulunmaktan memnuniyet duyuyorum.

Kısa bir çerçeve çizmek adına hem Türkiye’deki hem de dünyadaki duruma değinmek isterim. “Nadir hastalıklar” ifadesi ilk bakışta sınırlı bir popülasyonu çağrıştırmaktadır. Oysa görülme sıklıkları düşük olsa da farklı boyutları ve özellikle sağlık sistemleri içindeki görünmeyen etkileri dikkate alındığında çok daha geniş bir etki alanına sahip oldukları görülmektedir.

Bugün pek çok ülke için nadir hastalıklar, sağlık sistemlerinin kapsayıcılık, tedaviye erişim, finansman ve hakkaniyet açısından bir tür sınavı niteliği taşımaktadır. Bu nedenle konu, yalnızca az sayıda bireyi ilgilendiren bir durum olarak değerlendirilmemelidir. Tek tek ele alındığında nadir olan bu hastalıklar, bir bütün olarak değerlendirildiğinde oldukça geniş bir nüfusu etkilemektedir. Dolayısıyla “nadir” ifadesi, toplumsal etki açısından yanıltıcı olabilmektedir.

Türkiye özelinde ise bazı farklı dinamikler söz konusudur. Özellikle yaşam tarzı ve akraba evliliklerinin görece yüksek olması, genetik temelli nadir hastalıkların görülme sıklığını artırmaktadır. Bu durum, Türkiye'nin bu alandaki sorumluluğunu da artırmaktadır. Burada “yük” ifadesini olumsuz bir anlamda kullanmıyorum; zira nadir hastalıklar çoğunlukla erişim sorunları, finansman zorlukları ya da yetersizlikler üzerinden ele alınsa da konu bundan çok daha geniş bir çerçeveye sahiptir.

Nadir hastalıklar; hastaların yanı sıra aileleri ve bakım veren bireylerle birlikte değerlendirildiğinde, yalnızca tedaviye erişim ya da maliyet meselesi olmaktan çıkmaktadır. Sosyal, ekonomik ve psikolojik boyutları olan çok katmanlı bir yapıdan söz edilmektedir. Örneğin, tanı süreçlerinde yaşanan gecikmeler oldukça yaygındır. Araştırmalar, doğru tanıya ulaşmanın 6-7 yılı bulabildiğini göstermektedir. Bu süreçte fonksiyon kayıpları, bilişsel gerilemeler ve tedavi etkinliğinde azalma gibi ciddi sonuçlar ortaya çıkabilmektedir.

Bu durum, konunun yalnızca sağlık sistemiyle sınırlı kalmadığını; eğitim, sosyal hizmetler ve bakım süreçlerini de kapsadığını göstermektedir. Nadir hastalıklar çoğu zaman yaşamı tehdit eden, yaşam kalitesini ciddi ölçüde düşüren ve bazı durumlarda ölümle sonuçlanabilen hastalıklardır. Bu nedenle, bakım verenler ve aileler de sürecin önemli bir parçası haline gelmekte ve toplam etki çok daha geniş bir toplumsal boyuta ulaşmaktadır.

Özellikle çocukluk çağında sık görülmesi; eğitim hayatından geri kalma, ekonomik yaşama katılımda güçlük ve sosyal hayattan uzaklaşma gibi sonuçlara yol açabilmektedir. Bu nedenle nadir hastalıklar, yalnızca tedavi ve maliyet başlıkları altında değerlendirilebilecek bir konu değildir. Tüm paydaşları içine alan çok boyutlu bir mesele olarak ele alınmalıdır. Bugün burada gerçekleştirilen bu etkinlik de, yarın yapacağımız zirve kapsamında paneller ve sunumlar da bunun en somut göstergelerinden birisidir.

Benim özellikle odaklandığım alanlardan biri tedaviye erişim ve finansman konusudur. Tanı sonrasında tedavi seçeneklerinin çeşitliliği, ilaç geliştirme süreçleri, lansman, fiyatlandırma ve geri ödeme mekanizmaları oldukça karmaşık bir yapı oluşturmaktadır. Bu nedenle, diğer koşullar sağlansa dahi tedaviye erişimde çeşitli güçlükler yaşanabilmektedir. Bu noktada ihtiyaçların doğru belirlenmesi büyük önem taşımaktadır.

Aynı zamanda toplumsal, psikolojik ve sosyal etkilerin de göz ardı edilmemesi gerekmektedir. Zaman kalması halinde Türkiye özelinde bu konuları daha detaylı ele alma imkânı bulabiliriz. Ancak genel çerçevede ifade etmek gerekir ki; nadir hastalıklar alanında yalnızca zorluklara odaklanmak yerine, yeni yaklaşımlar ve alternatif yöntemlerle çözüm üretmek mümkündür.

Büyük ve kapsamlı dönüşümler kadar, küçük ama etkili adımlarla ilerlemek de son derece kıymetlidir. Bu salonda bulunan herkesin bu sürece katkı sunabileceğine inanıyorum. Çünkü bu mesele, yalnızca sağlık sisteminin sınırları içinde çözülebilecek bir konu değildir; sosyal ve ekonomik boyutlarıyla birlikte ele alınması gerekmektedir.

Türkiye’de de bu çok boyutlu yapı açık bir şekilde kendini göstermektedir. Tüm bu değerlendirmeler ışığında, önemli bir mesafe kat edildiğini söylemek mümkündür. Buradaki katılım da bunun en güçlü göstergelerinden biridir.

Bu vesileyle, emeği geçen herkese bir kez daha teşekkür ediyorum.

Gölnur GÖKMEN

Nadir Hastalıklar Federasyonu



Geleceğimiz, bugün ne yaptığımıza bağlıdır

Federasyonla birlikte çıktığımız bu yolda bugün aslında önemli bir hayalimizi gerçekleştiriyoruz. Bugüne kadar pek çok çalışma yürüttük; Sağlık Bakanlığı, Milli Eğitim Bakanlığı ve Aile Bakanlığı başta olmak üzere ilgili tüm kurumların kapılarını tek tek çaldık. Ancak her zaman, tüm paydaşların aynı masa etrafında bir araya gelerek ortak akıl geliştirebildiği bir yapı kurulmasını arzu ediyorduk. Bugün bu ortamın sağlanmış olması bizim için son derece kıymetli ve mutluluk vericidir. Bu yönüyle önemli bir hayalin gerçeğe dönüştüğünü ifade edebilirim.

Federasyonumuz yaklaşık iki yıl önce kurulmuş olmakla birlikte, bu sürecin öncesinde de aktif çalışmalar yürütülmekteydi. Türkiye’de böyle bir yapıya ihtiyaç olup olmadığı sorusuna ise net bir şekilde “evet” yanıtını verebiliriz. Nadir ve ultra nadir hastalıklarla yaşayan bireyleri de kapsayan bir çerçevede değerlendirildiğinde, bu bireylerin haklarının savunulması ve tedaviye erişimlerinin güçlendirilmesi adına çatı bir yapılanmaya ihtiyaç duyulduğu açıktır.

Bu süreçte Sağlık Bakanlığı’nın sağladığı destekler son derece kıymetlidir. Nadir hastalıklar alanında yürütülen çalışmalar kapsamında, sahadan elde edilen ihtiyaç verileri ve doğru bilgiler bugüne kadar Bakanlık ile paylaşılmış; ulusal eylem planı başta olmak üzere birçok süreçte birlikte hareket edilmiştir. Bugün ise bu iş birliğinin daha da güçlenmesi adına önemli bir adım atılmıştır. Önümüzdeki dönemde Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı ile Milli Eğitim Bakanlığı ile de bu süreci daha ileri taşımayı hedefliyoruz...

Nadir hastalıklar yalnızca “hasta” kavramı üzerinden ele alınabilecek bir konu değildir. Bu bireyler, yaşam mücadelesi veren bireylerdir ve aileleriyle birlikte bir bütün oluştururlar. Dolayısıyla bu alan; yalnızca sağlık politikalarıyla sınırlı kalmayıp, sosyal hizmetler, eğitim ve diğer tüm paydaşları kapsayan çok boyutlu bir yapı arz etmektedir. Bu bireyler hayatın içindedir; eğitim hayatları, sosyal yaşamları ve ilerleyen süreçte çalışma hayatları bulunmaktadır.

Federasyon olarak yaklaşımımız yalnızca sorunları dile getirmek değil, çözüm süreçlerinin aktif bir parçası olmaktır. Sağlık Bakanlığı ile bu doğrultuda önemli bir mesafe kat edildiğine inanıyoruz. Önümüzdeki dönemde diğer bakanlıklarla da iş birliğimizi artırarak sürdürmeyi hedefliyoruz.

Yola çıkarken benimsediğimiz temel yaklaşım şu olmuştur: **“Geleceğimiz, bugün ne yaptığımıza bağlıdır.”** Atılan adımlar zaman zaman küçük ya da yetersiz gibi görülebilir; ancak bugün burada atılan adımın son derece kıymetli olduğuna inanıyoruz. Geleceği birlikte şekillendireceğiz.

Özellikle görünmeyen ve yeterince bilinmeyen nadir hastalıklarla yaşayan bireyler için, Birleşmiş Milletler Çocuk Hakları ve Engelli Hakları Sözleşmeleri doğrultusunda ulusal ve uluslararası iş birlikleriyle çalışmalar yürütmekteyiz. Temel amacımız, bu bireylerin yüksek yararını gözeterek faaliyetler gerçekleştirmektir. Nihai hedefimiz ise; bugün var olan nadir hastalıklar gerçeğine karşılık, gelecekte daha sağlıklı nesillerin yetiştiği bir yapının inşa edilmesine katkı sunmaktır. Hayatın her alanında eşit ve adil bir yaşam hakkının sağlanması, temel vizyonumuzu oluşturmaktadır.

Türkiye genelinde sahadan doğru verilerin toplanmasına yönelik çalışmalar yürütmekte; eğitimler, toplantılar ve çeşitli analizler gerçekleştirmekteyiz. Bu kapsamda daha önce yaptığımız bir çalışmada, nadir hastalığa sahip bireylerin ve ailelerinin cepten yaptıkları sağlık harcamaları incelenmiştir. Elde edilen bulgular, bu ailelerin sağlık giderlerinin diğer ailelere kıyasla oldukça yüksek olduğunu ortaya koymuştur.

Bu noktada özellikle şunu vurgulamak isterim: Genellikle ailelerin gelir düzeyine odaklanılmakta, ancak gider düzeyi yeterince dikkate alınmamaktadır. Oysa nadir hastalıklar söz konusu olduğunda, aileler üzerinde ciddi bir ekonomik yük oluşmaktadır. Bu veriler ilgili kurumlarla paylaşılmakta ve çözüm süreçleri birlikte yürütülmektedir. Bugün itibarıyla bu iş birliklerini daha da güçlendirmeyi hedefliyoruz.

Çalışma alanlarımız oldukça geniştir. Başlıca odak başlıklarımız arasında; genetik taramalar, yenidoğan taramaları ve erken tanı, tanı süreçleri, tedavi ve ilaca erişim, organ bağı, görünmez engellilik, eğitim, ayrımcılık, sosyal yaşam ve diyet süreçleri yer almaktadır. Bu başlıklarda aktif çalışan geniş çalışma gruplarımız bulunmaktadır.

Federasyonu kısaca bu şekilde özetleyebilirim. Bugüne kadar yürüttüğümüz çalışmalar ve sağlanan katkılar doğrultusunda, bugün itibarıyla politika geliştirme süreçlerine daha güçlü bir şekilde katkı sunarak ilerlemeye devam edeceğiz.





Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Çalıştayı

25 Mart 2026 Bilkent Otel - ANKARA



ANKET VE TARTIŖMALAR



Moderatör - Prof. Dr. Zafer ÇALIŞKAN

Hacettepe Üniversitesi Öğretim Üyesi

Birçok alanda olduğu gibi, özellikle sosyal ve sağlık alanında faaliyet gösteren sivil toplum kuruluşlarının işlevi artık yalnızca hasta ya da paydaş savunuculuğu ile sınırlı değildir. Günümüzde bu yapılar; gerçek talebi ve ihtiyacı ortaya koyan, paydaşlar arasındaki iletişimi etkin biçimde sağlayan ve sahadan elde edilen verileri karar alma süreçlerine yansıtan önemli aktörler haline gelmiştir. Az önce paylaşılan çalışma sonuçları da bu dönüşümün somut bir göstergesi niteliğindedir.

Bu çerçevede, Nadir Hastalıklar Federasyonu'nun geldiği noktayı ve kat ettiği mesafeyi ayrıca vurgulamak gerekir.

Bugünkü çalıştayda ise, klasik sunum formatlarının ötesine geçerek daha etkileşimli bir yöntem izlenecektir. Bu kapsamda, önceden hazırlanan 8 soruluk bir anket üzerinden ilerlenerek katılımcıların görüşleri alınacak; elde edilen çıktılar doğrultusunda etkileşimli bir tartışma ve değerlendirme ortamı oluşturulacaktır.

Amaç; farklı paydaşların katkılarıyla ortak akıl geliştirilmesi ve nadir hastalıklar alanında politika üretim süreçlerine çok boyutlu bir perspektif kazandırılmasıdır.

NADİR HASTALIKLARDA KOORDİNASYON VE FARKINDALIK ÖNCELİKLİ SORUNLAR OLARAK GÖRÜLÜYOR

Katılımcıların toplamda **%50'si**, nadir hastalıklar ekosistemindeki en kritik sorunun **koordinasyon eksikliği (%25) ve farkındalık eksikliği (%25)** olduğunu ifade etmiştir. Bu eşit dağılım, nadir hastalıklar yönetiminde hem operasyonel süreçlerin birleştirilmesine hem de toplumsal/akademik bilinç düzeyinin artırılmasına eş değer düzeyde ihtiyaç duyulduğunu ortaya koymaktadır.

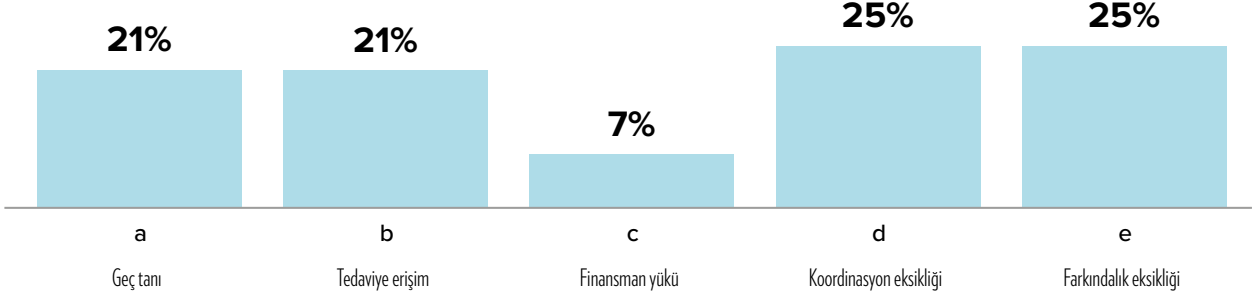
Tanı ve tedavi süreçlerini temel bariyer olarak gören **%42'lik kesim**, sorunları **geç tanı (%21)** ve **tedaviye erişim (%21)** başlıklarında eşit oranda paylaştırmıştır. Bu tablo, hastaların sisteme girişinden (tanı) sonuca ulaşmasına (tedavi) kadar geçen yolculuğun her iki aşamasında da yapısal iyileştirmelere gereksinim duyulduğuna işaret etmektedir.

Finansman yükünü en kritik sorun olarak değerlendiren **%7'lik oran** ise, diğer operasyonel ve klinik darboğazların yanında maliyet unsurunun katılımcılar nezdinde daha ikincil bir öncelik olarak algılandığını göstermektedir.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; nadir hastalıklar alanındaki temel zorlukların doğrudan tıbbi süreçlerden ziyade, sistemin işleyişi (koordinasyon) ve görünürlüğü (farkındalık) gibi daha geniş kapsamlı yönetimsel alanlarda yoğunlaştığı anlaşılmaktadır.

1. Nadir hastalıklarda en kritik sorun sizce hangisidir?

- Geç tanı
- Tedaviye erişim
- Finansman yükü
- Koordinasyon eksikliği
- Farkındalık eksikliği



Nadir Hastalıklarda Temel Sorun Alanları ve Koordinasyon Gerekliği

Moderatör - Gülnur GÖKMEN

Nadir Hastalıklar Federasyonu

Kavramsal Yaklaşım ve Terminoloji Değişikliği

Nadir hastalıklar olgusunun bir "sorun" olarak tanımlanmasından ziyade, stratejik olarak ele alınması gereken bir "çalışma alanı" olarak görülmesi gerektiği ifade edilmiştir. Mevcut soru formatı gereği bu şekilde yansıtılsa da konunun tüm paydaşlar nezdinde yapısal bir süreç olarak değerlendirilmesinin önemi vurgulanmıştır.

Katılımcı Eğilimleri ve Mevcut Durum Analizi

Tüm paydaşların temsil edildiği bir ortamda, anket sonuçlarına göre "koordinasyon eksikliği" ve "farkındalık eksikliği" başlıklarının en yüksek oranlarla ön plana çıktığı gözlemlenmiştir. Finansman yükü, tedaviye erişim ve geç tanı gibi konuların, nedenleri ve kaynakları halihazırda bilinen, sektörel olarak aşına olunan başlıklar olduğu; bu sebeple nispeten daha düşük oranlarda kaldığı değerlendirilmiştir.

Buzdağının Görünmeyen Kısmı: Stratejik Öncelikler

Nadir hastalıklar ekosisteminde finansman ve tedaviye erişim gibi görünür meselelerin ötesinde, buzdağının görünmeyen kısmını temsil eden daha geniş bir boyutun bulunduğu belirtilmiştir. Özellikle koordinasyon ve farkındalık eksikliğine verilen yüksek oranların, Türkiye'de atılacak adımlar için kritik birer gösterge olduğu ifade edilmiştir.

Türkiye İçin Model Arayışı ve Başlangıç Noktası

Türkiye özelinde nadir hastalıklar için yeni bir model tartışılmasının hedeflendiği ve bu sürecin tüm eksiklikleriyle birlikte masaya yatırılacağı ifade edilmiştir. Karmaşık ve zorlu bir süreç olmasına rağmen, oluşturulacak stratejik modelin temel başlangıç noktasının "koordinasyon" olması gerektiği sonucuna varılmıştır.

Nadir Hastalıklarda Bütüncül İyilik Hali ve Çok Sektörlü Koordinasyon

Uzman Dr. Hüseyin ÖRÜN / Halk Sağlığı Uzmanları Derneği

Sağlığın Kapsamı ve Sürekliliği

Sağlık kavramının yalnızca fiziksel bir durumu değil; psikolojik ve sosyal açıdan tam bir iyilik halini temsil ettiği vurgulanmıştır. Bireylerin bu iyilik halinin sadece hastane ortamıyla sınırlı kalmaması; okul, iş ve sosyal yaşam gibi hayatın tüm alanlarında sürdürülebilir kılınmasının önemi belirtilmiştir. Ayrıca, hastalar kadar bu bireylere bakım sağlayan kişilerin de bütüncül iyilik halinin korunması gerektiği ifade edilmiştir.

Yaşam Kalitesi ve Sağlık Hizmetlerinin Sınırları

Nadir hastalıklar özelinde yüksek bir yaşam kalitesine ulaşılabilmesi için sadece sağlık hizmeti sunumunun yeterli olmayacağı ifade edilmiştir. Bu bağlamda, yüksek yaşam kalitesinin tesisi için koordinasyon eksikliğinin giderilmesinin en kritik hususlardan biri olduğu değerlendirilmiştir.

Kalkınma Planları ve Kurumsal Stratejiler

Ülke genelindeki kalkınma planlarının Cumhurbaşkanlığı koordinasyonunda hazırlandığı ve her bakanlığın bu üst stratejilere uygun eylem planları oluşturduğu hatırlatılmıştır. Nadir hastalıklar konusunun, bu planlama yapısı içerisinde birden fazla bakanlığın ortak sorumluluk alanına giren disiplinler arası bir konu olduğu vurgulanmıştır.

Stratejik İş Birliği ve Gelecek Projeksiyonu

Mevcut çalışma grubunun ve gerçekleştirilen toplantının, çok paydaşlı yapısı nedeniyle nadir hastalıklar alanındaki koordinasyonun sağlanması noktasında önemli ve verimli bir başlangıç teşkil ettiği sonucuna varılmıştır.

Nadir Hastalıklar Yönetiminde Tanı Belirsizliği ve Multidisipliner Koordinasyon İhtiyacı

Doç. Dr. Merve Deniz PAK GÜRE /Başkent Üniversitesi Sosyal Hizmet Bölümü

Tanı Süreçlerindeki Kronik Belirsizlik ve Yaşamsal Zorluklar

Nadir hastalıklar alanında uzun yıllar süren akademik çalışmalara rağmen, bireysel düzeyde 35 yıldır devam eden ve netleşemeyen bir tanı sürecinin varlığına dikkat çekilmiştir. Sürekli değişen teşhisler, tekrarlanan genetik taramalar ve farklı ilaç denemeleriyle karakterize olan bu belirsizlik halinin, hastalığın yönetimini trajik boyutta zorlaştırdığı ifade edilmiştir.

Hekim Hareketliliği ve Takip Süreçlerinde Yaşanan Kopukluklar

Sağlık hizmetlerine erişimde, özellikle yetişmiş insan kaynağının kamudan ayrılması ve özel muayenehanelere yönelmesinin, hasta takibinde ciddi aksamalara yol açtığı ifade edilmiştir. Yıllardır hastayı takip eden hekimin sistem dışına çıkmasıyla sürecin sürekli en başa dönmek zorunda kaldığı, bu durumun hem tedavi sürekliliğini bozduğu hem de hastalar üzerinde ağır bir finansal yük oluşturduğu vurgulanmıştır.

Hizmet Sunumunda “Merkezi Koordinasyon” ve Rehberlik Eksikliği

Sağlık hizmetlerinin koordinasyonunda tek bir yönlendirici merkezin veya “vaka yöneticisinin” bulunmamasının, hastaları farklı branşlar arasında sahipsiz bıraktığı belirtilmiştir. Bir uzmanın diğerine yönlendirdiği bu parçalı yapıda, hastanın sürecin merkezinde çözüm üretmeye çalışan tek aktör haline dönüştüğü gözlemlenmiştir.

Sektörel Entegrasyon ve Bölgesel Eşitsizlikler

Sağlık hizmetleri ile sosyal hizmetler ve ruh sağlığı hizmetleri arasında etkin bir eşgüdümün bulunmadığı ifade edilmiştir. Akademik imkanlara ve büyükşehir avantajlarına sahip bireylerin dahi hizmete erişim noktasında yolunu bulmakta zorlandığı bir tabloda, bölgesel eşitsizliklerin sorunu çok daha derinleştirdiği ifade edilmiştir. Bu karmaşık yapının çözümü için tüm sürecin tek bir koordinasyon merkezi üzerinden, bütüncül bir yaklaşımla yönetilmesi gerektiği sonucuna varılmıştır.

Nadir Hastalıklar Yönetiminde Kurumsal Şeflik ve Merkezi Yapılanma İhtiyacı

Moderatör

Süreç Yönetiminde “Orkestra Şefi” Modeli

Nadir hastalıkların karmaşık doğası gereği, süreci bir “orkestra şefi” titizliğiyle yönetecek, tüm paydaşlar arasında uyum sağlayacak kurumsal bir yapıya veya kurula mutlak suretle ihtiyaç duyulduğu belirtilmiştir. Mevcut durumda sivil toplum kuruluşları ve federasyonların bu alanda kritik sorumluluklar üstlendiği, ancak bu denli büyük bir yükün yalnızca gönüllü organizasyonlar veya bireysel çabalarla omuzlanmasının sürdürülebilir olmadığı vurgulanmıştır.

Veri Temelli Yönetim ve Kayıt-Kodlama Sistemleri

Tanı ve takip süreçlerinde yaşanan aksaklıkların temelinde veri yönetimi eksikliğinin yattığı ifade edilmiştir. Etkin bir kayıt ve kodlama sisteminin tesisi halinde, hastaların doğru merkeze yönlendirilebileceği ve mükerrer başvuruların önüne geçilerek sağlık sistemindeki gezinme süresinin minimize edilebileceği ifade edilmiştir.

Finansal Sürdürülebilirlik ve Kamusal Sorumluluk

Nadir hastalıkların beraberinde getirdiği ağır maliyetlerin bireysel imkanlarla karşılanamayacak düzeyde olduğu gerçeğine dikkat çekilmiştir. Hem tedavi hem de takip süreçlerindeki finansal yükün yönetilebilmesi için konunun daha güçlü bir iradeyle ve merkezi bir devlet politikasıyla ele alınması gerektiği belirtilmiştir.

Sistemik Çözüm ve Merkeziyetçi Yaklaşım

Parçalı hizmet sunumunun hastaları süreç içerisinde yalnız bıraktığı gözlemlenerek, çözümün ancak merkezi bir otorite tarafından koordine edilen bütüncül bir sistemle mümkün olabileceği sonucuna varılmıştır.

Nadir Hastalıklarda Bakım Modelleri, Sağlık Göçü ve Entegre Yönetim İhtiyacı

Doç. Dr. Merve Deniz PAK GÜRE /Başkent Üniversitesi Sosyal Hizmet Bölümü

Literatür Birikimi ve Çözölemeyen Kronik Sorunlar

2019 yılında yayımlanan ve Türkiye'deki farklı bakım modelleri ile mevcut sorunları analiz eden ilk basılı akademik çalışmalardan bu yana geçen süreçte, temel sorunların varlığını koruduğu ifade edilmiştir. Aradan geçen yıllara rağmen hastaların benzer döngüler içerisinde aynı yapısal zorluklarla mücadele etmeye devam ettiği ve iyileşme hızının beklentilerin gerisinde kaldığı ifade edilmiştir.

Hizmet Entegrasyonu ve “Amiral Gemisi” Yapılanması

Nadir hastalıklar yönetiminin sağlıklı bir zeminde ilerleyebilmesi için sağlık bakımı ile sosyal hizmetlerin tam entegrasyonunun şart olduğu vurgulanmıştır. Hem finansman hem de tedavi süreçlerini bir “amiral gemisi” gibi tek elden yönetecek, sorumluluk üstlenen hekim odaklı bir modelin gerekliliği belirtilmiştir. Bu sayede, özellikle konsültasyon süreçlerinde yaşanan beklemelerin ve bürokratik engellerin minimize edilebileceği öngörülmektedir.

Bölgesel Eşitsizlikler ve Sağlık Göçü

Sağlık hizmetlerine erişimdeki adaletsizliklerin bir sonucu olarak ortaya çıkan, taşradan büyükşehirlere doğru yoğunlaşan “sağlık göçü” olgusu önemli bir sorun alanı olarak tanımlanmıştır. Bu göç hareketliliğinin hem hasta aileleri üzerinde sosyo-ekonomik bir baskı oluşturduğu hem de merkezlerdeki iş yükünü artırdığı, bu nedenle stratejik planlamalarda ayrıca ele alınması gerektiği sonucuna varılmıştır.

Nadir Hastalıklarda Süreç Yönetimi ve Stratejik Koordinasyonun Önemi

Moderatör

Bütüncül Değerlendirme ve Metodolojik Yaklaşım

Nadir hastalıklar olgusunun parçalı çözümler yerine bütüncül bir değerlendirme ve sistematik bir süreç yönetimi gerektirdiğine dikkat çekilmiştir. Bu yaklaşımın, hasta yolculuğundaki aksaklıkların giderilmesi için temel bir gereklilik olduğu vurgulanmıştır.

Koordinasyonun Kritik Rolü

Yapılan tartışmalar ve ortaya konulan görüşlerin, “koordinasyon” unsurunun bu alandaki en kritik başarı faktörü olduğunu bir kez daha teyit ettiği vurgulanmıştır. Etkin bir eşgüdüm mekanizması kurulmadan yürütülecek çalışmaların operasyonel verimlilikten uzak kalacağı değerlendirilmiştir.

Nadir Hastalıklarda Erken Tanının Ekonomi-Politiği ve Stratejik Yönlendirme İhtiyacı

Prof. Dr. Fatih ÖZALTIN / Hacettepe Üniversitesi Genom Bilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdürü - Hacettepe Üniversitesi Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı Öğretim Üyesi

Tanı Gecikmesinin Klinik ve Geri Dönüşümsüz Sonuçları

Nadir hastalıklar bünyesinde, özellikle pediatrik nefroloji alanında tanı süreçlerinde yaşanan gecikmelerin hastalar üzerinde yıkıcı etkiler oluşturduğu ifade edilmiştir. Durağan olmayan bu hastalık grubunda, tanıda yaşanan her gecikmenin klinik tablonun ağırlaşmasına ve sürecin geri dönüşümsüz aşamalara evrilmesine yol açtığı vurgulanmıştır. Bu aşamaya ulaşıldığında gerçekleştirilen müdahalelerin hem hasta sağlığı hem de sağlık sistemi kapasitesi açısından yönetiminin güçleştiği belirtilmiştir.

Sağlık Ekonomisi ve Maliyet-Etkinlik Analizi

Yüksek maliyetli ilaçların kullanımı üzerinden yürütülen tartışmaların, hastalığın ilerlemesiyle ortaya çıkan toplam maliyetle birlikte değerlendirilmesi gerektiği ifade edilmiştir. Erken teşhis ve tedavi süreçlerinin, ilaç maliyetleri dahil edilse bile, son dönem böbrek yetmezliği gibi ağır tablolarda ortaya çıkan diyaliz ve nakil maliyetlerinden çok daha ekonomik olduğu ortaya konulmuştur. Bu bağlamda, bütüncül bir maliyet analizinin ülke ekonomisi için daha sürdürülebilir bir model sunduğu değerlendirilmiştir.

Hizmet Sunumunda Koordinasyonun Kapsamı

Koordinasyon kavramının yalnızca tıbbi bir süreç değil; tanıdan başlayarak tedaviye yönlendirme, sosyal hayata katılım, eğitim ve istihdam süreçlerini de kapsayan çok boyutlu bir yapı olarak ele alınması gerektiği vurgulanmıştır. Tüm bu evrelerin tek bir merkezden koordine edilmesinin, sistemdeki aksaklıkları giderecek temel anahtar olduğu sonucuna varılmıştır.

Uygulama Merkezlerinin Rolü ve Saha Gerçekleri

Üniversite bünyesindeki araştırma ve uygulama merkezlerinin temel kuruluş amacının politika üretmek olmasına rağmen, sahadaki yönlendirme eksikliği nedeniyle doğrudan hasta başvurularının odağı haline geldiği söylenmiştir. Hastaların e-posta veya şahsi başvurularla yardım talep etmelerinin, sistemdeki rehberlik ve destek mekanizmalarındaki boşluğu somutlaştırdığı ifade edilmiştir.

Yönlendirme Mekanizması ve Yapısal Çözüm Önerisi

Hastaları doğru uzmanlık merkezlerine kanalize edecek ve sorunlarına bütüncül çözümler üretecek bir "Koordinasyon Merkezi" yapılanmasına duyulan ihtiyaç net bir şekilde tanımlanmıştır. Bu yapının operasyonel detaylarının ve işleyiş modelinin, gelecek stratejik planlamaların merkezinde yer alması gerektiği belirtilmiştir.

Nadir Hastalıklarda Tercih Öncelikleri ve Küresel Ölçekte Koordinasyon İhtiyacı

Katılımcı

Önceliklendirme Analizi ve Finansal Algı

Katılımcıların ankette sunulan seçenekler arasında görüş ayrılığına düşmesinin, konunun çok boyutlu yapısından kaynaklandığı ifade edilmiştir. Finansman yükü seçeneğinin diğer başlıkların gerisinde kalması, bu alanın önemsiz görülmesinden ziyade, alternatif çözüm yöntemlerinin tartışılmaya başlanması ve bu unsurun etik/vicdani düzlemde bir "engel" olarak kabul edilmek istenmemesiyle ilişkilendirilmiştir.

Farkındalık ve Koordinasyon İlişkisi

Başlangıçta "farkındalık eksikliği" üzerinde yoğunlaşılan görüşlerin, yapılan tartışmalar neticesinde "koordinasyon eksikliği" odağına evrildiği gözlemlenmiştir. Tanı ve tedavi süreçlerinde karşılaşılan pek çok yapısal sorunun temelinde, süreçler arası eşgüdümün tesis edilememesinin yattığı vurgulanmıştır.

Veri Yönetimi ve Kompleks Hastalık Takibi

Nadir hastalıkların doğası gereği oldukça kompleks olduğu ve yalnızca tanı almanın süreç yönetimi için yeterli olmadığı belirtilmiştir. Hastalık seyri boyunca ortaya çıkan çok sayıda değişkeni bir araya getirecek, nitelikli veri (data) oluşturacak, takibi sağlayacak ve yönetim süreçlerini standardize edecek sistemlere duyulan ihtiyaç ifade edilmiştir.

Küresel Perspektif ve Sistemsel Başlangıç

Koordinasyon sorununun sadece yerel bir mesele olmadığı, küresel ölçekte de nadir hastalıklar yönetiminin en temel sorun alanlarından biri olarak kabul edildiği hatırlatılmıştır. Bu kapsamda gerçekleştirilen mevcut çalıştay ve paydaş buluşmasının, uluslararası standartlarda bir çözüm modeli geliştirilmesi noktasında stratejik bir başlangıç teşkil ettiği sonucuna varılmıştır.

Ekonomik Perspektiften Finansal Belirsizlik ve Farkındalık Önceliği

Moderatör

Finansal Yükün Öngörülemezliği ve Çok Boyutlu Yapı

Ekonomi alanındaki uzmanlığa rağmen, finansal yük seçeneğinin öncelikli bir sorun olarak işaretlenmemesinin gerekçeleri ortaya konulmuştur. Nadir hastalıklar ekosisteminin çok boyutlu yapısı tam olarak analiz edilmeden ve tüm değişkenler masaya yatırılmadan, mali yükün boyutlarını kestirmenin mümkün olmadığı ifade edilmiştir. Yapısal çerçeve netleşmeden yapılacak finansal tahminlerin yanıltıcı olabileceği değerlendirilmiştir.

Tanı Gecikmesi ve Değişken Maliyet Analizi

Tanı süreçlerinde yaşanan gecikmelerin ve sürecin uzamasının, toplam maliyet üzerinde doğrudan ve değişken bir etkiye sahip olduğu ifade edilmiştir. Sürece dahil olan parametreler arttıkça maliyetin de sürekli bir devinim içerisinde olduğu ve sabit bir finansal yükten bahsetmenin güçleştiği vurgulanmıştır.

Sosyal Boyut ve Farkındalık Odaklı Yaklaşım

Konunun sadece rakamsal verilerle veya finansal yük üzerinden ele alınmasının, meselenin sosyal boyutlarını göz ardı etmek anlamına geleceği ve bu durumun eksik bir projeksiyon sunacağı belirtilmiştir. Bu bağlamda, yapısal çözümlerin temel taşı oluşturması hasebiyle “farkındalık eksikliği” başlığının stratejik bir öncelik olarak değerlendirilmesi gerektiği sonucuna varılmıştır.

Eylem Planları Perspektifinden Finansal Gerçeklik ve Stratejik Koordinasyon Modelleri

Prof. Dr. Onur Burak DURSUN / *Nadir Hastalıklar Türkiye Eylem Planı Editörü*

Saha Deneyimi ve Finansman Yükünün Önceliği

Nadir Hastalıklar, Otizm ve Bağımlılık eylem planlarında yürütücü ve editör olarak görev alan, aynı zamanda Fajil X ve otizm alanlarında klinisyenlik yapan bir perspektifle; finansman yükünün en kritik sorun olduğu vurgulanmıştır. Özellikle karar verici merciler nezdinde gerçekleştirilen hasta ve hasta yakını talepleri doğrudan gözlemlendiğinde, finansal gereksinimlerin halihazırda en somut ve acil çözüm bekleyen başlık olduğu ifade edilmiştir. SMA örneğinde olduğu gibi, toplumsal yansımaları olan süreçlerin temelinde finansal erişilebilirliğin yattığı ifade edilmiştir.

Kamu Yönetiminde Koordinasyon Modelleri ve Uygulama Zorlukları

Türkiye’deki mevcut koordinasyon mekanizmaları üç temel model üzerinden analiz edilmiştir:

- **Bakanlıklar Arası Yatay Model:** Bir bakanlığın yetkili kılındığı ancak diğer paydaş bakanlıklar üzerinde hiyerarşik bir amirlik kuramadığı modellerde, saha uygulamasının ve yerel yönetimlerle eşgüdümün ciddi zorluklarla karşılaştığı ifade edilmiştir.
- **Tek Kurum Odaklı Model:** Sorumluluğun netleşmesi adına tek bir kurumun (genellikle Sağlık Bakanlığı) merkezi rol üstlendiği modellerin operasyonel hız kazandırdığı, ancak nadir hastalıkların çok boyutlu yapısını karşılamakta tek başına yetersiz kaldığı belirtilmiştir.
- **Üst Düzey Merkezi Model:** Geçmişteki Başbakanlık veya güncel Cumhurbaşkanlığı koordinasyonundaki modellerin en güçlü sonuçları verdiği ifade edilmiştir. En sağlıklı yöntemin bu üst düzey yapı olduğu belirtilmiştir.

Mali Altyapı ve Paydaş Katılımı

Kapsamlı bir eylem planının hayata geçirilebilmesi için bütçe kaynaklarının netleştirilmesinin bir zorunluluk olduğu vurgulanmıştır. Bu doğrultuda, Hazine ve Maliye Bakanlığı gibi finansal otorite temsilcilerinin sürece aktif katılımının stratejik önemde olduğu belirtilmiştir. Güçlü bir altyapı gerektiren bu merkezi yapılanmanın henüz tam anlamıyla oluşmadığı gözlemlenmiştir.

Sağlık Odaklı Başlangıç Stratejisi

İdeal çözümün Cumhurbaşkanlığı düzeyinde bir koordinasyon olduğu belirtilmekle birlikte, mevcut koşullar altında iş yükünün yaklaşık %80’inin sağlık alanında yoğunlaştığı gerçeğinden hareketle; başlangıç aşamasında sağlık odaklı bir modelin kurulmasının, sorumlulukların netleşmesi açısından kritik ve öncelikli bir adım olacağı sonucuna varılmıştır.

Koordinasyon Modellerinin Derinlemesine Analizi ve Panelin Stratejik Çerçevesi

Moderatör

Panelin Tematik Odak Noktası ve Tartışma Zemini

Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Zirvesinin Nadir Hastalıklarda Finansman Ve Geri Ödeme Uygulamaları başlıklı panelinde, koordinasyon modellerinin tüm detaylarıyla ele alınacağı belirtilmiştir. Katılımcılar tarafından dile getirilen yapısal önerilerin ve modelleme seçeneklerinin, bu panel kapsamında daha kapsamlı ve teknik bir zeminde tartışılacağı ifade edilmiştir.

Soru Tasarımı ve Kapsamsal Genişleme

Çalıştay sorularının hazırlık aşamasında benzer metodolojik ikilemlerin yaşandığı, ancak ilk sorudan itibaren tartışmanın beklenen derinliğe ulaştığı ifade edilmiştir. Konunun hızla genişlemesinin, seçilen başlığın nadir hastalıklar ekosistemi için ne denli kritik bir öneme sahip olduğunu bir kez daha teyit ettiği vurgulanmıştır.

Bakış Açılarındaki Çeşitlilik ve Ortak Payda Arayışı

Tartışma süreci ilerledikçe farklı uzmanlık alanlarından gelen bakış açılarının ve çözüm önerilerinin daha netleşeceği öngörülmektedir. Farklı yaklaşımların varlığına rağmen, sürecin hem ortak paydaları hem de ayrışan noktaları belirginleştirerek sağlıklı bir model oluşumuna hizmet edeceği sonucuna varılmıştır.

İkinci sorunuz için sağladığınız veriler doğrultusunda hazırladığım içerik metni aşağıdadır:

KANITI SINIRLI TEDAVİLERDE “KOŞULLU GERİ ÖDEME” MODELİ TEMEL YAKLAŞIM OLARAK BENİMSENİYOR

Katılımcıların büyük çoğunluğu (**%69**), kanıtı sınırlı ancak umut verici tedaviler için en uygun yöntemin **koşullu geri ödeme** uygulaması olduğunu ifade etmiştir. Bu yüksek oran, ekosistemin belirsizlik içeren yenilikçi tedavilere tamamen kapı kapatmak yerine, risk paylaşımı ve veri toplama süreçlerine dayalı esnek modellerle erişim sağlanmasından yana olduğunu ortaya koymaktadır.

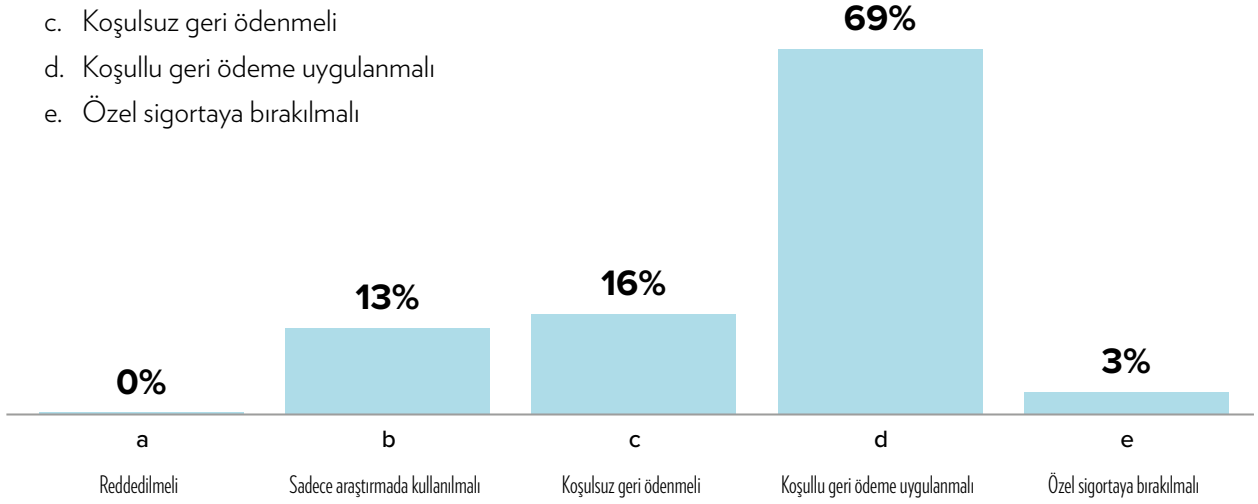
Bu tedavilerin sadece araştırma kapsamında tutulması gerektiğini savunan **%13'lük kesim** ile koşulsuz geri ödenmesini destekleyen **%16'lık oran** arasındaki yakınlık dikkat çekicidir. Bu dağılım, kanıt düzeyi düşük tedavilerin klinik uygulama ile akademik araştırma arasındaki sınırdaki konumlandırılması konusunda sektörde farklı ancak dengeli yaklaşımların bulunduğunu göstermektedir.

Seçenekler arasında yer alan tedavinin tamamen reddedilmesi yaklaşımının **%0** oranında kalması, katılımcıların umut verici tedavilere karşı tamamen yasakçı bir tutumu reddettiğini kesin bir şekilde kanıtlamaktadır. Finansman sorumluluğunun özel sigortalara bırakılmasını öneren **%3'lük kesim** ise, bu tür kritik tedavilerin kamu finansman şemsiyesi altında kalması gerektiğine dair genel bir mutabakata işaret etmektedir.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; katılımcıların yenilikçi tedavilere erişim konusunda “kanıt” ve “erişim” arasındaki dengeyi, dinamik ve denetime tabi geri ödeme modelleriyle kurmaya eğilimli oldukları anlaşılmaktadır.

2. Kanıt sınırlı ama umut verici tedavilere nasıl yaklaşılmalıdır?

- a. Reddedilmeli
- b. Sadece araştırmada kullanılmalı
- c. Koşulsuz geri ödenmeli
- d. Koşullu geri ödeme uygulanmalı
- e. Özel sigortaya bırakılmalı



Nadir Hastalıklarda Kanıt Yetersizliği ve Koşullu Geri Ödeme Modelleri

Moderatör

Klinik Kanıt Sınırlılığı ve Belirsizlik Yönetimi

Nadir hastalıklarda temel sorunlardan birinin, tedaviye ilişkin klinik kanıtların yetersizliği olduğu ifade edilmiştir. Hasta popülasyonunun kısıtlı olması nedeniyle klinik araştırmaların standart ölçeklerde yürütülemediği ve özellikle ilaç tedavilerinin uzun dönemli etkilerini öngörmenin güçleştiği ifade edilmiştir. Hem sağlık kazanımı hem de maliyet-etkinlik analizi açısından kanıt düzeyinin sınırlı kalmasının, karar verici merciler nezdinde yapısal soru işaretleri oluşturduğu vurgulanmıştır.

Geri Ödeme Modellerinde Tercih Eğilimleri

Anket sonuçlarına göre, "koşullu geri ödeme" seçeneğinin yüksek bir oranla ön plana çıktığı belirtilmiştir. "Reddedilme" seçeneğinin hiç tercih edilmemesi, umut verici tedavilere karşı sergilenen çözüm odaklı yaklaşımı teyit etmiştir. "Özel sigortaya bırakılmalı" yaklaşımının ise riski üstlenebilecek alternatif bir yapı arayışı çerçevesinde sınırlı bir karşılık bulduğu değerlendirilmiştir.

Sağlık Ekonomisi Perspektifinden Koşullu Geri Ödeme

Koşullu geri ödeme modeli; bir tıbbi teknolojinin veya ilacın kullanımıyla eş zamanlı olarak veri toplama ve kanıt üretme süreci olarak tanımlanmıştır. Özellikle onkoloji alanında ve İtalya gibi pazar erişim anlaşmalarının yaygın olduğu ülkelerde uygulanan bu yöntemin, tedavinin sunulmasıyla birlikte bilimsel verinin güçlendirilmesine olanak tanıdığı belirtilmiştir. Bu modelin, belirsizliklerin yüksek olduğu nadir hastalıklar alanında rasyonel bir çözüm sunduğu ifade edilmiştir.

Sınırlı Kaynakların Yönetimi ve Stratejik Planlama

Tanı, tarama ve önleme programlarında başarı sağlansa dahi, sağlık kaynaklarının sınırlılığı gerçeği karşısında bu kaynakların optimize edilmesi gerektiği vurgulanmıştır. Koşullu geri ödeme sisteminin, kısıtlı kaynakların doğru yönetilmesi ve etkinliği henüz tam kanıtlanmamış ancak potansiyel vaat eden tedavilere bütçe ayrılabilmesi noktasında stratejik bir araç olduğu sonucuna varılmıştır.

Nadir Hastalıklarda Yaşam Hakkı Ekseninde Koşullu Geri Ödeme ve Veri Odaklı Yaklaşım

Prof. Dr. Tuba EMİNOĞLU / Ankara Üniversitesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı / Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi

Hayat Kurtarıcı Tedavilere Erişimin Aciliyeti

Nadir hastalıklar için geliştirilen, belirli bir güvenilirlik düzeyine ulaşmış ve hayat kurtarıcı nitelikteki tedavilerin, özellikle erken tanı koşulunun sağlandığı durumlarda ivedilikle hastalara ulaştırılması gerektiği vurgulanmıştır. Bu kapsamdaki ilaçlar için halihazırda hızlandırılmış süreçlerin işletildiği, ancak tedavinin başarısının büyük oranda erken teşhis mekanizmalarına bağlı olduğu ifade edilmiştir.

Tedavi Etkinliği ve Erken Tanı İlişkisi

Yüksek bütçeli ilaçların klinik etkinliğinin, erken tanı almayan hastalarda belirgin şekilde düştüğü ifade edilmiştir. Bu durumun hem hasta sağlığı hem de kamu kaynaklarının verimli kullanımı açısından risk oluşturduğu, dolayısıyla tedaviye erişim stratejilerinin tanı kapasitesiyle eşgüdümlü yürütülmesinin önemi belirtilmiştir.

Veri Toplama Sürekliliği ve Fonksiyonel Modeller

Hasta sayısının azlığı nedeniyle uzun süreli ve kapsamlı veri toplamanın zorluklarına dikkat çekilmiştir. Yan etkilerin ve uzun dönem sonuçların zamanla netleştiği bu süreçte, “koşullu geri ödeme” modelinin tedavi sunumuyla eş zamanlı veri akışını sağlayan işlevsel bir çözüm sunduğu ifade edilmiştir. Birçok ülkede başarıyla uygulanan bu modelin, bilimsel belirsizliği yönetmek adına en dengeli yöntem olduğu değerlendirilmiştir.

Etik Sorumluluk ve Sürdürülebilirlik

Umut verici tedavilerin tamamen geri ödeme kapsamı dışında tutulmasının veya yalnızca araştırma süreçlerine hapsedilmesinin “yaşam hakkı” perspektifinden doğru bir yaklaşım olmadığı vurgulanmıştır. Finansman tartışmalarının karmaşıklığına rağmen, hastaların mağdur edilmediği hem etik değerleri koruyan hem de ekonomik olarak sürdürülebilir olan modellerin geliştirilmesinin bir zorunluluk olduğu sonucuna varılmıştır.

Nadir Hastalıklarda Alternatif Finansman Modelleri ve Özel Fonlama Stratejisi

Katılımcı

Strateji Belgeleri ve Uzlaşılan Geri Ödeme Modeli

Nadir hastalıklar strateji belgesi ve eylem planı hazırlık süreçlerinde yapılan geçmiş çalışmalar hatırlatılarak, “koşullu geri ödeme” modelinin bu süreçlerde de temel çözüm yolu olarak benimsendiği teyit edilmiştir. Akademik ve bürokratik paydaşlarla yürütülen uzun soluklu çalışmalarda bu modelin işlevselliği üzerinde mutabık kalındığı ifade edilmiştir.

Özel Fonlama ve Cumhurbaşkanlığı Koordinasyonu

Mevcut seçeneklerin ötesinde, sürecin yönetimi için “özel fonlama” mekanizmasının stratejik bir alternatif olduğu vurgulanmıştır. Özellikle Cumhurbaşkanlığı bünyesinde oluşturulacak spesifik bir fon aracılığıyla, umut verici tedavilerin finansmanının sağlanması gerektiği belirtilmiştir. Bu tür bir yapının, geleneksel geri ödeme sistemlerinin bürokratik ve mali yükünü hafifleteceği değerlendirilmiştir.

Ulusal Kaynak Planlaması ve Meclis Çalışmaları

Türkiye Büyük Millet Meclisi (TBMM) bünyesindeki strateji komisyonlarında son beş yıldır yürütülen çalışmalar neticesinde, ülkenin bu alana tahsis edebileceği yeterli kaynağa sahip olduğu ifade edilmiştir. Nadir hastalıklar özelinde kurgulanacak fonların, finansal engelleri ortadan kaldırarak yenilikçi tedavilere erişimi doğrudan kolaylaştıracağı ifade edilmiştir.

Sistemik Rahatlama ve Hasta Odaklı Çözüm

Özel fonlama modelinin uygulanmasıyla, hem genel sağlık sigortası bütçesinin korunacağı hem de hastaların tedaviye erişim hızının artacağı öngörülmektedir. Bu yaklaşımın, nadir hastalıklar ekosisteminde sürdürülebilir ve sonuç odaklı bir finansal mimari oluşturulması açısından kritik bir öneme sahip olduğu sonucuna varılmıştır.

Uluslararası Özel Fon Uygulamaları ve Stratejik Planlama

Moderatör

Küresel Model İncelemeleri ve Hayati Risk Odaklı Fonlama

Dünya genelindeki farklı ülke deneyimleri analiz edildiğinde, özellikle Yeni Zelanda ve Avustralya gibi ülkelerde hayati tehdit eden hastalıklar için geliştirilmiş “özel fon” mekanizmalarının bulunduğu ifade edilmiştir. Bu tür yapıların, nadir ve kritik hastalık gruplarında finansal erişimi kolaylaştıran işlevsel modeller olduğu ifade edilmiştir.

Çalıştay Metodolojisi ve Gelecek Oturum Kurgusu

Özel fonlama başlığının anket seçenekleri arasında yer almamasının, stratejik bir oturum planlamasından kaynaklandığı belirtilmiştir. Bu konunun, çalıştayın ilerleyen aşamalarında daha detaylı ve kapsamlı bir şekilde ele alınmasının hedeflendiği, bu nedenle mevcut oylama sürecinde önceliklendirilmediği vurgulanmıştır.

Model Destek ve Katılımcı Mutabakatı

Hayati risk taşıyan hastalıklar için oluşturulacak özel finansman modellerinin desteklendiği ve bu yaklaşımın katılımcıların genel eğilimiyle örtüştüğü gözlemlenmiştir. Stratejik bir çözüm yolu olarak görülen bu modelin, Türkiye ekosistemine uyarlanabilirliğinin tartışılmaya devam edileceği sonucuna varılmıştır.

BÜTÇE BASKISI VE KURUMSAL SAHİPLENME NADİR HASTALIK POLİTİKALARININ ÖNÜNDEKİ ANA ENGELLER

Katılımcıların **%38'i**, nadir hastalıkların politika gündeminde yeterince yer bulamamasının temel nedenini bütçe baskısı olarak tanımlamıştır. Bu oran, sağlık ekonomisindeki mali kısıtların, nadir hastalıklar gibi yüksek maliyetli ve özel odaklı alanlarda politika geliştirme süreçlerini doğrudan baskıladığını göstermektedir.

Sorunun yönetsel boyutuna dikkat çeken **%31'lik kesim, kurumsal sahiplenmenin zayıf** olduğunu ifade etmiştir. Bu veriler, bütçe imkanları olsa dahi, konuyu sahiplenecek ve kurumlar arası koordinasyonu sağlayacak bir liderlik yapısının eksikliğinin politika üretiminde ciddi bir bariyer olarak algılandığını ortaya koymaktadır.

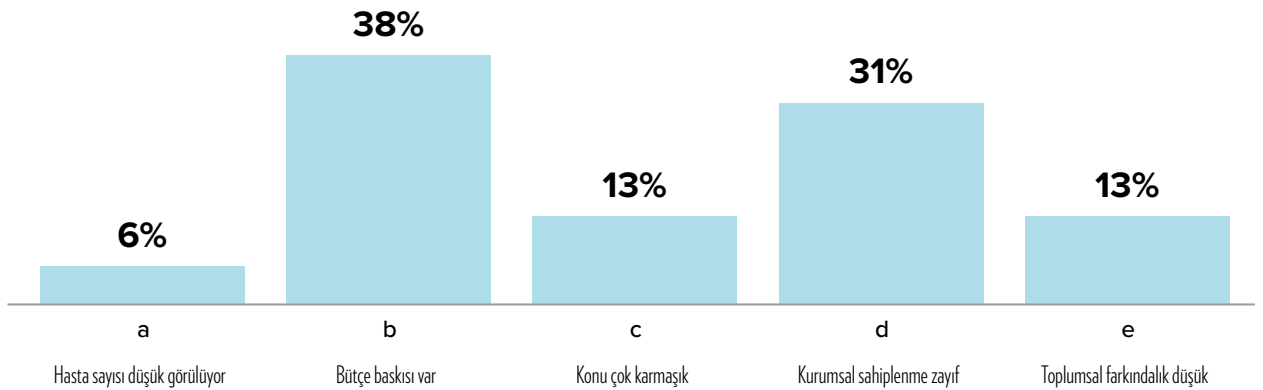
Konunun **karmaşıklığı ve toplumsal farkındalık düşüklüğünü** gerekçe gösteren katılımcıların oranı eşit düzeyde (**%13**) kalmıştır. Bu durum, nadir hastalıkların teknik zorlukları ile kamuoyu desteğinin eksikliğinin politika yapıcılar üzerinde benzer ağırlıkta birer ikincil engel teşkil ettiğine işaret etmektedir.

Dikkat çekici bir bulgu olarak, **hasta sayısının düşük görülmesi** seçeneği sadece **%6'lık** bir oranda kalmıştır. Bu sonuç, nadir hastalıkların "nadirliği" veya hasta popülasyonunun azlığının artık tek başına bir dışlanma nedeni olarak görülmediğini; asıl meselenin mali ve idari yönetim kapasitesi olduğunu kanıtlamaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; nadir hastalıkların gündeme taşınamamasının arkasındaki asıl nedenlerin demografik verilerden ziyade, ekonomik kaygılar ve bürokratik sahiplenme eksikliği olduğu anlaşılmaktadır.

3. Nadir hastalıklar neden politika gündeminde yeterince yer bulamıyor?

- Hasta sayısı düşük görülüyor
- Bütçe baskısı var
- Konu çok karmaşık
- Kurumsal sahiplenme zayıf
- Toplumsal farkındalık düşük



Nadir Hastalıkların Politika Gündemindeki Yeri ve Bütçe Algısı

Moderatör

Politik Önceliklendirme ve Kurumsal Sahiplenme

Nadir hastalıkların politika gündeminde yeterince yer bulamamasının nedenleri irdelendiğinde, anket sonuçlarına göre “bütçe baskısı” ve “kurumsal sahiplenme zayıflığı” başlıklarının ön plana çıktığı ifade edilmiştir. Türkiye’de son yıllarda farkındalığın artmasına ve önemli mesafeler kat edilmesine rağmen, süreçlerin hızlanması noktasında yapı taşlarının yerine oturması ve kurumsal sahiplenmenin güçlendirilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Terminoloji Düzeltmesi: “Pahalı” Yerine “Yüksek Fiyatlı” Yaklaşımı

Sağlık ekonomisi perspektifinden bakıldığında, nadir hastalık tedavileri için kullanılan “pahalı” nitelemesinin kavramsal olarak doğru olmadığı ifade edilmiştir. Bunun yerine “yüksek fiyatlı” ifadesinin tercih edilmesi gerektiği belirtilmiştir. Sağlık harcamalarının bir maliyet unsuru olarak değil, bir yatırım aracı olarak görülmesi gerektiği; zira aşılama ve tarama gibi programlarda yapılan her bir birimlik harcamanın uzun vadede topluma ve ekonomiye on katı aşan oranlarda pozitif geri dönüş sağladığı ampirik verilerle desteklendiği belirtilmiştir.

Bütçe Baskısının Kaynağı ve Odak Noktası

Bütçe baskısı tartışmalarının genellikle yalnızca tedavi ve ilaç maliyetlerine indirgenildiği gözlemlenmiştir. Ancak erken tanı, tarama programları ve önleyici yaklaşımların bütçe üzerindeki dengeleyici etkisinin yeterince tartışılmadığı ifade edilmiştir. Nadir hastalıklar ekosisteminin sadece tedavi odaklı değil, geniş bir perspektifle ele alınmasının bütçe baskısını daha doğru yorumlamaya olanak tanıyacağı ifade edilmiştir.

Paydaş Temsiliyeti ve Perspektif Farklılıkları

Gündemdeki bütçe baskısı algısının, paydaşların konuma göre değişkenlik gösterdiği belirtilmiştir. Finansal otoritelerin (Hazine ve Maliye Bakanlığı vb.) sürece dahil olmamasının, bütçe odaklı tartışmaların tek taraflı kalmasına neden olabileceği; kapsamlı bir politika gündemi için tüm karar verici mercilerin ortak bir paydada buluşması gerektiği sonucuna varılmıştır.

Yetim İlaçlara Erişim Süreçleri ve Tanı Yolculuğundaki Yapısal Gecikmeler

Katılımcı

Küresel Onay Verileri ve Türkiye’deki Mevcut Durum

Avrupa İlaç Ajansı (EMA) tarafından yetim hastalıklar için onaylanan 66 adet tedavi seçeneğine karşın, Türkiye’deki erişilebilir ilaç sayısının 1 adet ile oldukça sınırlı düzeyde kaldığı ifade edilmiştir. Nadir hastalıklar genelinde tanımlanmış tedavi seçeneklerinin halen %5 gibi düşük bir seviyede seyrettiği, ancak hedefe yönelik tedavilere ilişkin klinik çalışma verilerinin giderek arttığı ifade edilmiştir.

Geri Ödeme Süreçlerinde Operasyonel Zaman Kayıpları

Türkiye özelinde hasta erişimi değerlendirildiğinde, geri ödeme süreçlerinin zaman zaman ruhsatlandırma aşamalarından daha uzun sürdüğünün gözlemlendiğine dikkat çekilmiştir. Bu durumun tedavilerin hastalara ulaştırılmasında ciddi bir zaman maliyetine yol açtığı vurgulanmıştır. Koşullu geri ödeme modellerinin teorik olarak erişimi kolaylaştırma potansiyeli taşıdığı, ancak pratik uygulamada getirilen ek kriterlerin süreci daha karmaşık hale getirebildiği belirtilmiştir.

Tanı Sürecindeki “Kritik Eşik” ve Hasta Yolculuğu

Türkiye’de nadir hastalığa sahip bir bireyin doğru tanıya ulaşma süresinin ortalama 7 yıl olduğu ve bu süreçte 8’den fazla farklı uzman görüşüne başvurulduğu verisi paylaşılmıştır. Hasta yolculuğunun bu denli uzun ve karmaşık olmasının, tedavi başarısını doğrudan olumsuz etkilediği ifade edilmiştir. Koşullu geri ödeme mekanizmalarına eklenen prosedürlerin, zaten uzun olan tanı sürecini daha da uzatma riski taşıdığına dikkat çekilmiştir.

Bütçe Baskısının Erişim Üzerindeki Belirleyici Rolü

Politika gündeminde nadir hastalıkların yer bulamaması ile bütçe baskısı arasındaki korelasyona değinilmiştir. Finansal kısıtlamaların ve erişim imkanlarındaki zayıflığın, tanıdan tedaviye kadar tüm süreçlerdeki yapısal sorunların temel tetikleyicisi olduğu ve bu baskının minimize edilmesinin çözüm odaklı yaklaşımlar için zorunluluk teşkil ettiği sonucuna varılmıştır.

Bütçe Yönetimi ve Kamu Temsiliyeti Ekseninde Karar Alma Süreçleri

Moderatör

Kurumsal Katılım ve Doğrudan Yanıt İhtiyacı

Nadir hastalıklar ekosisteminde bütçe yönetimi ve finansal sürdürülebilirlik konularının daha sağlıklı bir zeminde tartışılabilmesi için Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK), Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürlüğü, İlaç Dairesi ve Hazine ve Maliye Bakanlığı gibi karar verici mercilerin temsiline kritik önemde olduğu vurgulanmıştır. Finansman odaklı soruların muhatabı olan bu kurumların katılımıyla, bütçe perspektifinden daha doğrudan ve operasyonel yanıtların alınabileceği ifade edilmiştir.

Sektörel Mevcut Durum ve İlaç Politikaları

Türkiye’deki genel ilaç politikaları ve geri ödeme listelerindeki mevcut tablonun tüm paydaşlarca bilinen bir gerçeklik olduğu ifade edilmiştir. Nadir hastalıklar özelinde geliştirilecek modellerin, ülkenin genel ilaç ekosisteminden bağımsız düşünülemeyeceği ve bu alandaki çözüm önerilerinin kamu maliyesi gerçekleriyle eşgüdümlü olarak tasarlanması gerektiği sonucuna varılmıştır.

KURUMLAR ARASI KOORDİNASYON EKSİKLİĞİ TÜRKİYE'DEKİ TEMEL POLİTİKA DARBOĞAZI OLARAK GÖRÜLÜYOR

Katılımcıların yarısından fazlası (**%56**), Türkiye'de nadir hastalıklar alanındaki en temel politika **sorununun kurumlar arası koordinasyon eksikliği** olduğunu belirtmiştir. Bu baskın oran, politika üretim ve uygulama süreçlerinde kurumların senkronize çalışamamasının, sistemdeki en büyük engel olarak kabul edildiğini ve bu alanda acil bir yönetim reformuna ihtiyaç duyulduğunu ortaya koymaktadır.

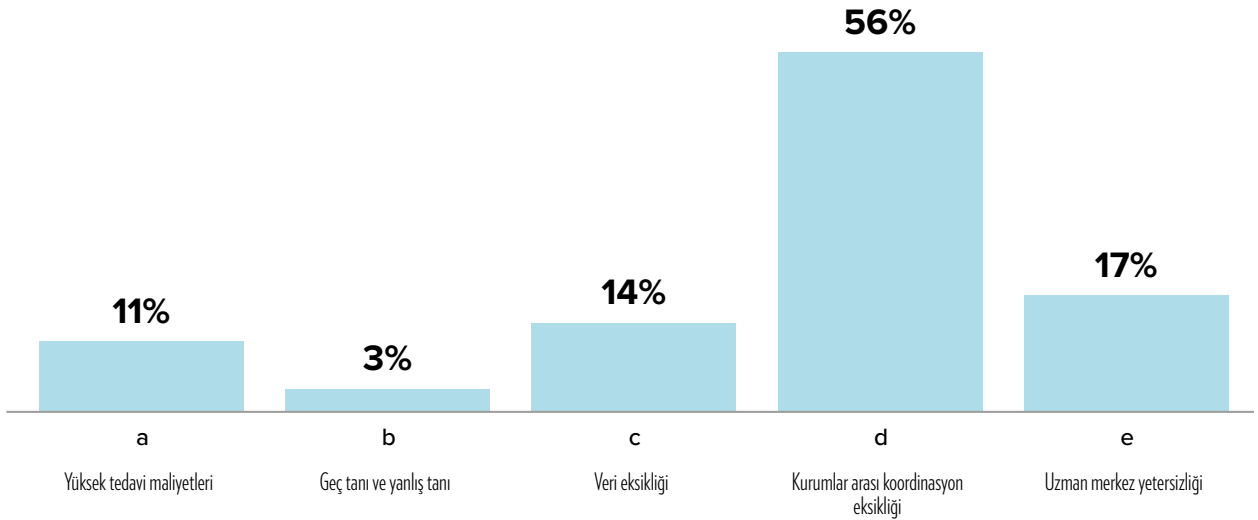
Uzman merkez yetersizliğini temel sorun gören **%17'lik kesim** ve **veri eksikliğine** dikkat çeken **%14'lük kesim**, operasyonel altyapının iyileştirilmesi gerekliliğini vurgulamaktadır. Bu dağılım, koordinasyon sorununun ardından, somut hizmet noktalarının (uzman merkezler) ve karar alma mekanizmalarını besleyecek bilgi altyapısının (veri) kritik eksiklikler olarak değerlendirildiğini göstermektedir.

Yüksek tedavi maliyetlerini öncelikli sorun görenlerin oranı **%11** düzeyinde kalırken, **geç ve yanlış tanı** seçeneği sadece **%3** oranında işaretlenmiştir. Bu durum, katılımcıların odağının tıbbi veya ekonomik sonuçlardan ziyade, bu sonuçları doğuran yapısal ve idari süreçlere (koordinasyon ve merkezleşme) kaydığını kanıtlamaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; Türkiye'deki nadir hastalıklar politikasının geliştirilmesi için finansal kaynaklardan veya teknik tanı süreçlerinden önce, çok paydaşlı bir iş birliği modelinin ve kurumsal entegrasyonun tesis edilmesi gerektiği anlaşılmaktadır.

4. Türkiye'de en temel politika sorunu sizce hangisidir?

- Yüksek tedavi maliyetleri
- Geç tanı ve yanlış tanı
- Veri eksikliği
- Kurumlar arası koordinasyon eksikliği
- Uzman merkez yetersizliği



Politika Çıkmazları ve Stratejik Koordinasyonun Merkezi Rolü

Moderatör

Çok Boyutlu Sorun Analizi ve Kapsamsal Çeşitlilik

Nadir hastalıklar alanındaki temel politika sorunlarının; veri yetersizliğinden uzman merkezlerin eksikliğine, coğrafi dağılım adaletsizliğinden yüksek tedavi maliyetlerine kadar geniş bir yelpazede değerlendirilmesi gerektiği saptanmıştır. Bu karmaşık yapının, sadece tıbbi bir perspektifle değil, kapsayıcı bir politika tasarımıyla ele alınmasının zorunluluk olduğu vurgulanmıştır.

Kurumlar Arası Koordinasyon Eksikliği ve Yönetişim Krizi

Çarpıcı bir oranla kurumlar arası koordinasyon eksikliğinin en temel sorun olarak tanımlamasının çalıştayın ana temasının sahada ne denli güçlü bir karşılığı olduğunu gösterdiği belirtilmiştir. Elde edilen bulgular ışığında, nadir hastalıklar politikasının sadece bir sağlık sorunu değil, aynı zamanda kronik bir "yönetişim sorunu" olduğu gerçeği kabul edilmiştir. Tüm stratejik yolların, kamu kurumları ve paydaşlar arasında kurulacak güçlü bir eşgüdüm ihtiyacına çıktığı saptanmıştır.

Yapısal Eksiklikler ve Politika Gündemi

Veri eksikliği ve uzmanlaşmış merkezlerin belirli bölgelerde yoğunlaşması gibi yapısal açıkların, aslında koordinasyon yetersizliğinin birer sonucu ve besleyicisi olduğu ifade edilmiştir. Bilginin ve hizmetin homojen dağılmadığı bir sistemde, stratejik bir yönetimin tesis edilmesinin güçleştiği değerlendirilmiştir.

Yönetimsel Boşluk ve Rehberlik İhtiyacı

Mevcut tartışmaların, sistemdeki yönetimsel boşluğun nasıl doldurulacağı konusunda stratejik bir rehberlik sunduğu belirtilmiştir. Nadir hastalıklar yönetiminin; idari, mali ve teknik süreçlerin birbiriyle konuştuğu bütüncül bir mimariyle yeniden kurgulanması gerektiği sonucuna varılmıştır.

Eşgüdüm Odaklı Politika Tasarımı

Gelecek dönem politikalarının, kurumlar arasındaki iletişim kopukluklarını giderecek ve kaynakların verimli kullanılmasını sağlayacak "merkezi bir koordinasyon yapısı" etrafında şekillenmesi gerektiği vurgulanmıştır. Bu yapısal dönüşümün, nadir hastalıklar ekosistemindeki tüm kronik sorunların çözümü için temel taşı niteliğinde olduğu belirtilmiştir.

TÜRKİYE İÇİN İLK ÖNCELİK: ULUSAL BİR FONUN KURULMASI

Katılımcıların yarısından fazlası (**%56**), Türkiye’de nadir hastalıklar alanında atılması gereken ilk adımın bir **ulusal fon kurulması** olduğunu ifade etmiştir. Bu yüksek tercih oranı, mevcut finansal modellerin nadir hastalıkların getirdiği yüksek maliyetli ve sürdürülebilir tedavi ihtiyacını karşılamada yetersiz kaldığına dair güçlü bir görüş birliğini ortaya koymaktadır.

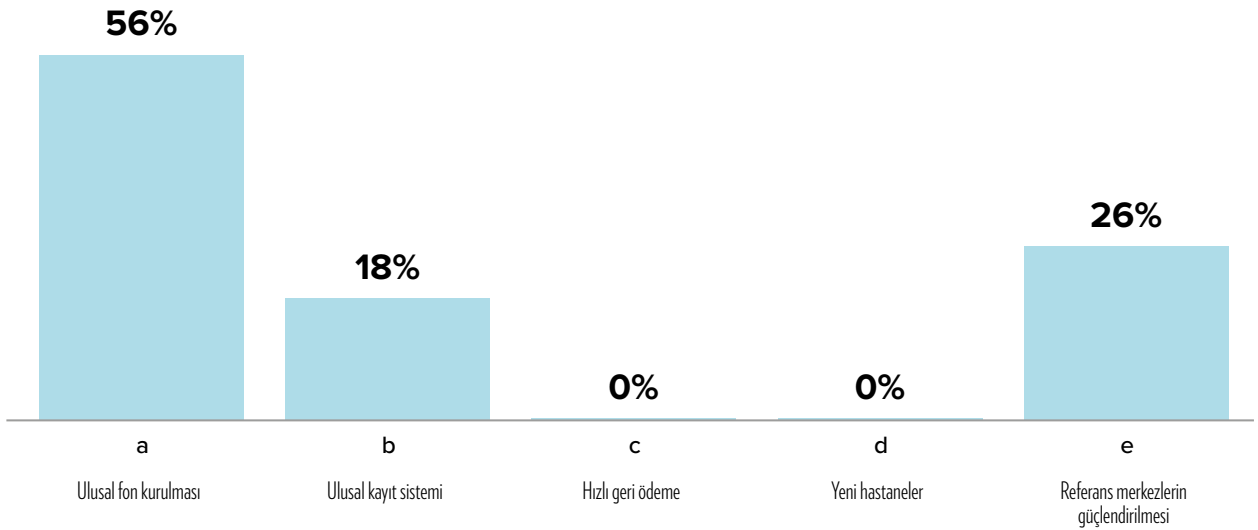
Sistemik ve yapısal gelişimi önceliklendiren **%26’lık kesim, referans merkezlerin güçlendirilmesini** en kritik adım olarak görmektedir. **Ulusal kayıt sistemini** ilk öncelik olarak değerlendiren **%18’lik oran** ise, doğru veri ve hasta takibi olmadan yapılacak diğer müdahalelerin etkinliğinin sınırlı kalacağına dair bir veri odaklı yaklaşıma işaret etmektedir.

Dikkat çekici bir bulgu olarak, **hızlı geri ödeme ve yeni hastaneler** seçenekleri **%0** oranında kalarak hiç tercih edilmemiştir. Bu sonuç, katılımcıların çözüm arayışında fiziksel altyapı (hastane binası) eksikliğinden ziyade, finansal mekanizmaların (fon) ve mevcut uzmanlık yapılarının (referans merkezler) niteliğine odaklandığını kanıtlamaktadır. Ayrıca hızlı geri ödeme beklentisinin hiç seçilmemesi, sorunun sadece süreç hızıyla değil, kaynağın yönetimi ve sürdürülebilirliği ile ilgili olduğu algısını pekiştirmektedir.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; nadir hastalıklar politikasının geleceği için finansal güvence (Ulusal Fon) ve nitelikli hizmet kapasitesinin (Referans Merkezler) birincil öncelikli stratejik alanlar olarak belirlendiği anlaşılmaktadır.

5. Türkiye’de ilk öncelik ne olmalıdır?

- Ulusal fon kurulması
- Ulusal kayıt sistemi
- Hızlı geri ödeme
- Yeni hastaneler
- Referans merkezlerin güçlendirilmesi



Ulusal Fon İhtiyacı ve Kaynak Yönetiminde Sürdürülebilirlik

Moderatör

Mali Kaynak Yönetimi ve Sürdürülebilirlik

Ulusal bir fon oluşturulması noktasında paydaşlar arasında güçlü bir fikir birliği olduğu ifade edilmiştir. Ancak bir mali havuzun tesis edilmesinin ötesinde, bu yapının sürdürülebilirliğinin en kritik eşik olduğu vurgulanmıştır. Kaynakların başlangıç aşamasında toplanmasının yönetilebilir bir süreç olduğu, fakat bu kaynağın hangi kriterlerle, nerede ve nasıl kullanılacağına netleştirilmesi gerektiği ifade edilmiştir.

Stratejik Tercih ve Önceliklendirme İkilemi

Oluşturulacak fonun; yüksek maliyetli tedavilere mi, erken tanı ve tarama programlarına mı, yoksa koruyucu hekimlik yaklaşımlarına mı öncelik vereceği hususunun kapsamlı bir tartışma alanı olduğu belirtilmiştir. Fonun sadece bir ödeme aracı olarak değil, sistemin bütüncül yönetimini sağlayan stratejik bir mekanizma olarak kurgulanması gerektiği değerlendirilmiştir.

Mevzuat Tanımı ve Yasal Altyapı Önceliği

Katılımcı

Mevzuatın Temel Taşı Niteliği

“Türkiye’de ilk önce ne yapılmalı?” sorusuna verilen “ulusal fon” veya “referans merkezleri” gibi yanıtların hayata geçebilmesi için, öncelikle bu yapıların hukuki dayanağını oluşturacak mevzuat konusunun ele alınması gerektiği vurgulanmıştır. Mevzuatın sadece bir düzenleme değil, tüm sürecin işleyişini belirleyen bir “tanımlama” süreci olduğu ifade edilmiştir.

Tanımlama ve Standartlaşma İhtiyacı

Nadir hastalıklar ekosisteminde atılacak adımların sürekliliği için, öncelikle mevzuat düzeyinde net tanımlamaların yapılması gerektiği ifade edilmiştir. Fonun yönetimi, referans merkezlerinin yetkilendirilmesi ve veri paylaşım protokolleri gibi teknik başlıkların, sağlam bir yasal zemin üzerine inşa edilmeden sürdürülebilir olamayacağı belirtilmiştir.

Yönetişimin Hukuki Boyutu

Koordinasyon ve fon yönetimi tartışmalarının bir “yasal çerçeve” ile desteklenmesi gerektiği; aksi takdirde kurumsal sahiplenmenin zayıf kalacağı değerlendirilmiştir. Bu doğrultuda, nadir hastalıklar eylem planının en öncelikli maddelerinden birinin, tüm paydaşların görev ve sorumluluklarını netleştiren kapsamlı bir mevzuat çalışması olması gerektiğine vurgu yapılmıştır.

Mevzuat Altyapısı ve Prevalans Tanımının Stratejik Önemi

Moderatör

Tanım Eksikliğinin Yapısal Etkileri

Nadir hastalıklar ekosisteminde mevzuatın "A, B, C" aşaması olarak kabul edilen temel tanımların eksikliğinin sistemin bütünü üzerinde kısıtlayıcı bir etki yarattığı belirtilmiştir. Türkiye’de genel kabul gören 1/2000 oranının resmi mevzuatta yer almamasının, uygulanması planlanan projelerin hukuki zeminini belirsizleştirdiği ifade edilmiştir. Bu temel yapı çözülmeden, üzerine inşa edilecek diğer idari ve mali mekanizmaların tam kapasiteyle çalışmasının güçleştiği ifade edilmiştir.

Fon Büyüklüğü ve Hastalık Tanımlama İlişkisi

Prevalans oranının (1/2000 veya 1/10.000 gibi) netleşmesinin, sadece istatistiksel bir veri olmadığı; doğrudan ulusal fonun büyüklüğünü ve kapsamını tayin eden mali bir parametre olduğu vurgulanmıştır. Tanımın netleşmesiyle birlikte hangi hastalıkların havuza dahil edileceğinin belirleneceği ve bu durumun bütçe planlamasının temelini oluşturacağı belirtilmiştir. Sınırların çizilmediği bir yapıda, sürdürülebilir bir finansal yönetim modelinin kurulmasının zorlaştığı değerlendirilmiştir.

Referans Merkezleri ve Coğrafi Planlama Kriterleri

Referans merkezlerinin kurulum aşamasında da mevzuatın belirleyici rolüne dikkat çekilmiştir. Merkezlerin hangi kriterlere göre yetkilendirileceği ve coğrafi dağılımın nasıl standardize edileceği hususunun, nadir hastalık tanımının kapsamıyla doğrudan ilişkili olduğu ifade edilmiştir. Bu doğrultuda, mevzuatın sadece bir kural seti değil, aynı zamanda operasyonel bir yol haritası niteliği taşıdığı ifade edilmiştir.

Uygulama Odaklı Yaklaşım ve Kamu Otoritesinin Rolü

Çalıştay kapsamında öncelikle uygulama odaklı başlıklar hedeflenmiş olsa da işin temelinde yatan "tanım ve kapsam" meselesinin yadsınamaz bir öncelik olduğu kabul edilmiştir. Hangi hastalıkların bu stratejik kapsama gireceğinin ve hukuki sınırların nerede başlayacağını netleştirmesi noktasında, karar verici kamu otoritesinin (Bakanlık) belirleyici rolü hatırlatılmıştır.

Ulusal Kayıt Sistemleri ve Veri Girişindeki Yapısal Engeller

Uzm. Dr. Murat GÜLŞEN / Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanı

Spesifik Veri Üretimi ve ICD Kodlama Yetersizliği

Nadir hastalıklar ekosisteminde karşılaşılan temel sorunlardan birinin, ICD kodlarındaki kısıtlılık nedeniyle spesifik tanı gruplarının oluşturulamaması olduğu ifade edilmiştir. Bu eksikliği gidermek amacıyla 2022 yılında "Nadir Hastalık Veri Sistemi"nin ihdas edildiği hatırlatılmıştır. Ancak mevcut veri altyapısında, hekimlerin iş yükü ve zaman kısıtları nedeniyle veri girişlerinin arzu edilen düzeyde seyretilmediği belirtilmiştir.

Zorunlu Kayıt Mekanizmaları ve Sistemsel Entegrasyon

Veri sistemlerindeki temel aksaklığın, nadir hastalık kayıtlarının halihazırda ödeme sistemlerine entegre bir "zorunlu giriş" kapsamında olmamasından kaynaklandığı ifade edilmiştir. Geri ödeme süreçlerine bağlı kayıtların

düzenli tutulmasına karşın, nadir hastalıklar özelindeki veri girişlerinin teşvik edici veya zorunlu bir mekanizmaya sahip olmamasının veri eksikliğini tetiklediği ifade edilmiştir. Bu doğrultuda, “veri sorumluları” atanması ve kayıt sistemlerinin geliştirilmesi yönündeki çalışmaların stratejik bir öncelik olarak sürdürüldüğü belirtilmiştir.

Mevzuatta Tanım Sorunu ve Prevalans Sınırlarının Etkisi

Nadir hastalıkların mevzuat düzeyinde net bir tanımının bulunmadığı, Avrupa standartlarında kabul gören 1/2000 oranının “Eylem Planı” kapsamında benimsendiği vurgulanmıştır. Eylem planının bu alandaki ilk resmi belge niteliği taşımasına rağmen, bu oranın yönetmeliklere ve bağlayıcı mevzuata nasıl yansıtılacağı konusundaki belirsizliklerin devam ettiği ifade edilmiştir.

Kapsayıcılık ve Etik Sınır Tartışmaları

Prevalans sınırının (örneğin 1/2000 veya 1/50.000) belirlenmesinin, sadece maliyeti düşürmeye yönelik bir araç olarak kullanılmaması gerektiği uyarısı yapılmıştır. Belirlenecek keskin sınırların dışında kalan hasta gruplarının hizmete erişimi konusunda ciddi bir risk oluşabileceği ifade edilmiştir. Bu nedenle, yasal sınırların nerede çizileceği hususunun hem mali sürdürülebilirlik hem de hasta hakları perspektifinden titizlikle değerlendirilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Ulusal Prevalans Çalışmalarının Metodolojik Gerekliliği

Sadece belirli pilot merkezlerden veya sınırlı illerden toplanan verilerin Türkiye genelini temsil etmekte yetersiz kalabileceği belirtilmiştir. Mevzuata geçiş sürecinde hatalı bir projeksiyon oluşturulmaması adına, bölgesel farklılıkları da içeren kapsamlı ve Türkiye geneline yaygın prevalans çalışmalarına ihtiyaç duyulduğu sonucuna varılmıştır.

Mükemmeliyet Merkezleri ve Kademeli Yönetim Stratejisi

Prof. Dr. Fatih ÖZALTIN / Hacettepe Üniversitesi Genom Bilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdürü - Hacettepe Üniversitesi Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı Öğretim Üyesi

Referans Merkezlerinin Önceliklendirilmesi

Nadir hastalıkların spesifik ve kompleks doğası gereği, “Türkiye’de ilk öncelik ne olmalıdır?” sorusuna verilecek en stratejik yanıtın referans merkezlerinin güçlendirilmesi olduğu ifade edilmiştir. Ulusal bir fon oluşturulsa dahi, uzmanlaşmış bir “mükemmeliyet merkezi” yapısı kurulmadığı sürece kaynakların etkin kullanımının belirsiz kalacağı vurgulanmıştır. Bu doğrultuda, hasta bazlı yetkilendirilmiş ve belirli hastalık gruplarında uzmanlaşmış merkezlerin tanımlanması gerektiği ifade edilmiştir.

Tanı Sürelerinin Kısaltılması ve Akreditasyon

Türkiye’de ortalama 6-7 yıl süren tanı alma sürecinin, ancak uzmanlaşmış merkezler aracılığıyla kısaltılabileceği belirtilmiştir. Bu yapıların TÜSEB gibi üst düzey bir kurum tarafından akredite edilmesi ve merkezler arası eşgüdümün merkezi bir koordinasyon birimi tarafından sağlanması önerilmiştir. Bu modelin, aynı zamanda ulusal kayıt sistemini besleyecek nitelikli verinin ana kaynağı olacağı değerlendirilmiştir.

Finansman Yaklaşımları ve Geri Ödeme Süreçlerindeki Zaman Maliyeti

Nadir hastalıklarda karşılaşılan veri eksikliğinin, geri ödeme süreçlerini durdurmak için bir gerekçe olarak kullanılmaması gerektiği belirtilmiştir. Avrupa örneklerinde (İtalya, Fransa, İngiltere) tartışmanın “ödeyelim mi?” sorusundan ziyade “nasıl ödeyelim?” sorusu üzerine odaklandığı hatırlatılmıştır. Türkiye’de de belirsizlikleri yönetebilen, çözüm odaklı bir ödeme vizyonuna geçilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Katmanlı Süreçler ve Tedavi Etkinliği Kaybı

Mevcut geri ödeme sisteminin oldukça uzun ve çok katmanlı bir yapıya sahip olduğu ifade edilmiştir. Ruhsatlandırma ve geri ödeme aşamalarındaki gecikmeler nedeniyle hastalığın ilerlediği, bazı durumlarda finansman sağlansa dahi hastanın tedaviyle elde edilecek klinik fayda aşamasını geçmiş olduğu belirtilmiştir. Bu durumun hem insani hem de ekonomik bir kayıp olduğu ifade edilerek süreçlerin hızlandırılmasının kritik önemi vurgulanmıştır.

Risk Yönetimi: Kaynağında Önleme ve Tarama Programları

En temel ve etkili politikanın, hastalığın ortaya çıkmasını henüz risk aşamasındayken önlemek olduğu ifade edilmiştir. Tarama programlarının yaygınlaştırılması ve erken tanı mekanizmalarının güçlendirilmesinin, sistem üzerindeki hasta yükünü azaltacak en rasyonel strateji olduğu ifade edilmiştir. Riskin kaynağında önlenmesinin, sürdürülebilir bir sağlık politikası için vazgeçilmez olduğu sonucuna varılmıştır.

Epidemiyolojik Veriler Işığında Nadir Hastalık Sınıflandırması

Prof. Dr. Uğur ÖZBEK / İzmir Biyomedikal ve Genom Merkezi Baş Araştırmacı

Prevalans Rakamları ve Kapsayıcılık Stratejisi

Nadir hastalıkların tanımlanmasında kullanılan 1/2000 veya 1/10.000 gibi eşik değerlerin, bilimsel birer parametre olmakla birlikte politika üretim süreçlerinde kısıtlayıcı bir unsura dönüşmemesi gerektiği vurgulanmıştır. Orphanet verileri referans alındığında, tanımlanmış yaklaşık 6.500 hastalığın yalnızca %10-15'lik bir kısmının bu yaygınlık aralığında olduğu, geri kalan %85'lik büyük çoğunluğun ise "yüz binde bir" veya "milyonda bir" görülen çok daha nadir vakalardan oluştuğu ifade edilmiştir.

Ultra Nadir Hastalıklar ve Bütüncül Yaklaşım

Tanım sınırlarının dar tutulmasının, toplumun büyük bir kesimini oluşturan ultra nadir hastalık gruplarının sistem dışında kalmasına yol açabileceği uyarısı yapılmıştır. Ultra nadir ayrımının teknik olarak yapılabileceği, ancak bu ayrımın hizmete erişimde bir engel teşkil etmemesi gerektiği belirtilmiştir. Ultra nadir vakaların en baştan kapsama dahil edilmesinin sistem üzerinde yönetilemez bir yük oluşturmayacağı, aksine hakkaniyetli bir model için gereklilik arz ettiği ifade edilmiştir.

Hastalık Bazlı Değil, İhtiyaç Odaklı Politika

Asıl meselenin hastalıkların görülme sıklığından ziyade, bu hastalık gruplarının paylaştığı ortak ihtiyaçların (tanı altyapısı, uzman merkez erişimi, sürdürülebilir finansman) doğru tanımlanması olduğu ifade edilmiştir. Çözüm modellerinin parçalı yapılar yerine, tüm nadir ve ultra nadir grupları şemsiyesi altına alan bütüncül bir mimariyle kurgulanması gerektiği değerlendirilmiştir.

Sistemik Entegrasyon ve Kaynak Verimliliği

Mükemmeliyet merkezleri ve koordinasyon odaklı modele katılım sağlanmış; çözümün ancak tüm paydaşların ve hastalık gruplarının ihtiyaçlarını gözetken kapsayıcı bir stratejiyle mümkün olacağı vurgusu yapılmıştır.

Fonksiyonel Sınıflandırma ve Türkiye'ye Özgü Kodlama İhtiyacı

Katılımcı

Nadir Hastalıklarda Kategorik Yaklaşım

Nadir hastalıkların tanımlanması ve takibinde, tüm vakaları aynı ölçekte değerlendirmek yerine işlevsel bir sınıflandırma modeline geçilmesi gerektiği ifade edilmiştir. Özellikle ICD kodlarındaki yetersizlikler göz önüne alındığında, Türkiye'ye özgü bir "Nadir Hastalıklar ICD Sistemi" oluşturulması önerilmiştir. Bu kapsamda hastalıkların; korunabilir, tedavi edilebilir, korunabilir-tedavi edilebilir ve tanısız hasta grubu şeklinde kategorize edilmesinin, yönetim süreçlerini daha verimli kılacağı ifade edilmiştir.

Önceliklendirme ve Kaynak Yönetimi

Prevalansı 1/2000 olan bir hastalık ile milyonda bir görülen vakayı aynı operasyonel plan dahilinde takip etmenin sistemi zorladığı belirtilmiştir. Tüm grupların ortak sosyal ve ekonomik ihtiyaçları bulunmakla birlikte, yasal düzenleyicinin tedavi edilebilir alanları önceliklendirmesinin stratejik bir zorunluluk olduğu vurgulanmıştır. Kısıtlı kamu bütçesinin, en yüksek klinik faydanın alınabileceği alanlara rasyonel bir şekilde kanalize edilmesi gerektiği ifade edilmiştir.

Koruyucu Sağlık Hizmetleri ve Erken Tanı Stratejileri

Hastalık yükünün kaynağında azaltılması adına, özellikle "korunabilir" kategorisindeki hastalıklar için tarama programlarının genişletilmesinin kritik önemi vurgulanmıştır. Erken müdahale ile önlenabilir nitelikteki hastalıkların saptanmasının hem bireysel sağlık hem de kamu maliyesi üzerindeki yükü minimize edeceği değerlendirilmiştir.

Toplumsal Bilinç ve Akraba Evliliği Gerçeği

Türkiye'deki demografik gerçekler ve akraba evliliği oranları dikkate alındığında, bu duruma yönelik spesifik tarama ve eğitim programlarının artırılması gerektiği ifade edilmiştir. Toplumsal farkındalığın yükseltilmesinin, nadir hastalıkların önlenmesinde en etkili uzun vadeli strateji olduğu sonucuna varılmıştır.

Kayıt Sistemleri ve Bütüncül Yönetim

Kayıt sistemlerinin, sadece bilinen hastalıkları değil, "tanısız hasta grubunu" da kapsayacak şekilde geliştirilmesi gerektiği ifade edilmiştir. Her hastalık grubunun farklı klinik ve ekonomik ihtiyaçları olduğu gerçeğinden hareketle; kayıt, erken tanı ve tedavi süreçlerinin bir bütün olarak, Türkiye'nin bütçe imkanları ve stratejik hedefleriyle uyumlu şekilde koordine edilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Sağlık Ekonomisi Perspektifinden Kaynak Kısıtlılığı ve Etik İkilemler

Moderatör

Kısıtlı Kaynak Yönetimi ve İhmal Riski

Sağlık sistemlerinde kaynakların sınırlı olması nedeniyle, belirli hasta gruplarının hizmet dışı kalma veya ihmal edilme riskiyle karşı karşıya kalabileceği ifade edilmiştir. Bu durumun hem etik hem de ahlaki açıdan derin tartışmaları beraberinde getirdiği, finansman modelleri kurgulanırken bu risklerin titizlikle yönetilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Alternatif Finansman Modelleri ve Hakkaniyet Denetimi

Küresel ölçekte uygulanan farklı finansman modellerinin bir kısmının etik açıdan sorgulanabilir nitelikte olduğu ifade edilmiştir. Özellikle belirli risk gruplarının maliyet süreçlerine daha fazla dahil edilmesi veya akraba evliliği gibi demografik gerçekler üzerinden taraflara ek yükümlülükler getirilmesi yönündeki yaklaşımların, toplumsal adalet ilkeleriyle çeliştiği ifade edilmiştir.

Eşitlik İlkesi ve Vatandaşlık Hakları

Bireylerin vergi yükümlülüklerini yerine getirdiği bir sistemde, sağlık hizmetlerine erişimin kişisel tercihler veya risk faktörleri üzerinden kısıtlanmasının “eşitlik” anlayışına aykırı olduğu belirtilmiştir. Bu tür yaklaşımların adil veya ahlaki bir zemin taşımadığı, Türkiye’nin mevcut kaynak ve beklenti yapısı içerisinde uygulanabilir görülmediği değerlendirilmiştir.

Adalet ve Verimlilik Arasındaki Stratejik Denge

Sağlık otoritelerinin, bir yandan kaynak kısıtlılığı gerçeğiyle yüzleşirken diğer yandan eşitlik ve adalet ilkelerini korumak zorunda olduğu ifade edilmiştir. Finansal sürdürülebilirliğin, insani ve etik değerlerden ödün verilmeden sağlanmasının nadir hastalıklar politikasının en hassas başlığı olduğu ifade edilmiştir.

Gelecek Perspektifi ve Finansal Mimari

Zirvenin ilgili oturumlarında detaylandırılacak olan finansman modellerinin, sadece matematiksel bir bütçe yönetimi değil, aynı zamanda toplumsal bir “hakkaniyet denetimi” içermesi gerektiği sonucuna varılmıştır. Bu hassas dengenin, nadir hastalıklar eylem planının sürdürülebilirliği açısından temel taşı niteliğinde olduğu vurgulanmıştır.

Bütüncül Yaklaşım: Tıbbi Odaktan Sosyal ve Stratejik Yönetime Geçiş

Deniz ATAKAY / Nadir Hastalıklar Federasyonu Başkanı

Sistemsal Sürdürülebilirlik ve Kaynak Planlaması

Nadir hastalık yönetiminin sadece mevcut hastaya odaklanmasının yeterli olmadığı, sürecin sistemsal bir süreklilik arz ettiği ifade edilmiştir. Hasta doğumların azaltılması gereğine vurgu yapılarak bu doğumların devam etmesi halinde sağlık personeli istihdamı, uzman merkez kurulumu ve sürekli eğitim programları gibi alanlarda kesintisiz bir kaynak üretiminin bir zorunluluk olduğu vurgulanmıştır. Koşullar böyle olduğunda sistemin sadece tedavi sunan değil, kapasite geliştiren bir yapıya evrilmesi gerektiği ifade edilmiştir.

Çok Paydaşlı Yönetişim ve Bakanlıklar Arası Eşgüdüm

Nadir hastalıklar alanındaki çalışmaların yalnızca Sağlık Bakanlığı’nın sorumluluğunda kalmaması gerektiği belirtilmiştir. Sürecin; Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı ile Milli Eğitim Bakanlığı gibi kurumların da aktif katılımıyla, bireyin yaşamının tüm evrelerini kapsayacak şekilde genişletilmesi önerilmiştir. Tanı ve tedavi aşamasından sonra devreye giren sosyal hizmet ve özel eğitim gereksinimlerinin, bütüncül bir stratejiyle yönetilmesinin önemi vurgulanmıştır.

Riskin Kaynağında Yönetimi ve Farkındalık

Toplumda nadir hastalıklara yönelik farkındalık artırılmadan ve doğru eğitim modelleri kurgulanmadan, yapısal sorunların çözülmesinin mümkün olmadığı ifade edilmiştir. Önleyici tedbirlerin (tarama, genetik danışmanlık vb.) yetersiz kalması durumunda, bakıma muhtaç birey sayısının ve nadir hastalıkla doğum oranlarının artmaya devam

edeceği uyarısı yapılmıştır. Bu artışın hem sosyal doku hem de kamu ekonomisi üzerinde sürdürülemez bir yük oluşturacağı değerlendirilmiştir.

Ulusal Stratejik Eylem Planının Genişletilmesi

Sağlık sisteminin mevcut stratejik planları hazırlayarak önemli bir aşama kaydettiği, ancak bu planın diğer bakanlıkların operasyonel süreçleriyle entegre edilmesi gerektiği ifade edilmiştir. Sadece tedavi odaklı bir yaklaşım yerine; önleyici, kapsayıcı ve bireyin tüm yaşam döngüsünü içine alan ulusal bir koordinasyon yapısına ihtiyaç duyulduğu sonucuna varılmıştır.

Gelecek Projeksiyonu: Sosyo-Ekonomik Denge

Nadir hastalıkların yönetiminde başarının, tıbbi müdahalelerin sosyal destek mekanizmalarıyla senkronize edilmesine bağlı olduğu ifade edilmiştir. Sosyal ve ekonomik yükün büyümesini engelleyecek temel faktörün, riskin kaynağında önlenmesi ve bireyin toplumsal hayata katılımını sağlayacak eğitim ve bakım modellerinin geliştirilmesi olduğu vurgulanmıştır.

GERİ ÖDEME KARARLARINDA “BÜTÜNCÜL DEĞERLENDİRME” YAKLAŞIMI HAKİM

Katılımcıların büyük çoğunluğu (%69), nadir hastalıklarda geri ödeme kararları alınırken tek bir kriterle odaklanmak yerine **tüm parametrelerin birlikte değerlendirilmesi** gerektiğini savunmaktadır. Bu yüksek oran, karar vericilerin klinik, ekonomik ve etik unsurları kapsayan çok kriterli karar verme (MCDA) modellerine olan ihtiyacı açıkça ortaya koymaktadır.

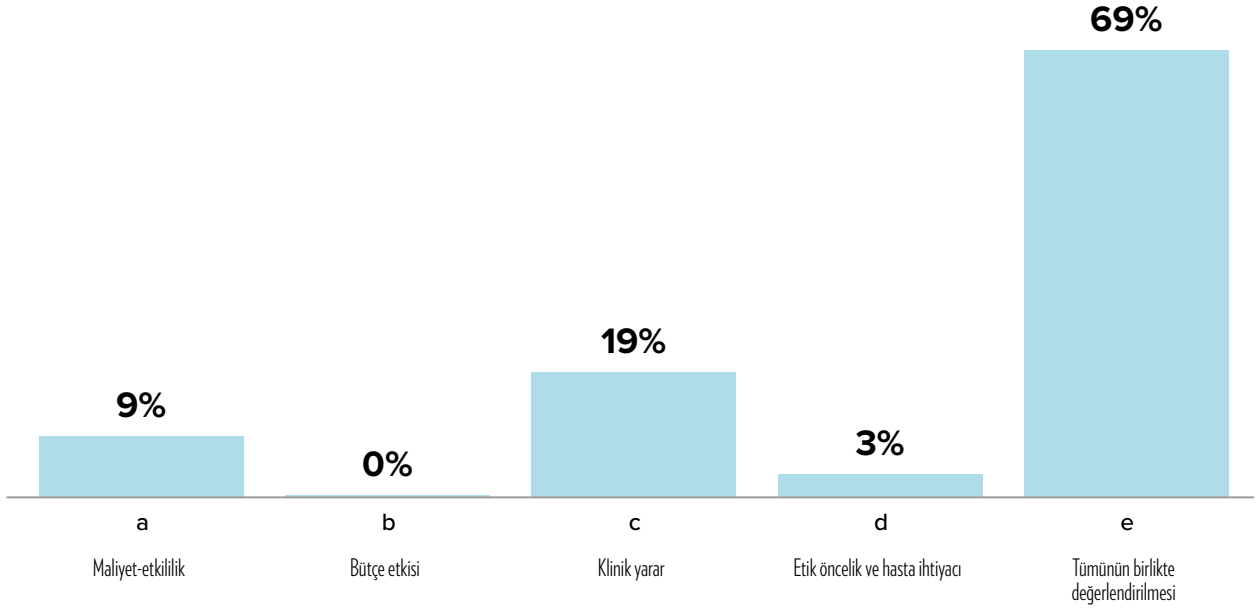
Klinik yararı en önemli ölçüt olarak gören %19'luk kesim, tedavinin etkinliğinin her şeyin önünde tutulması gerektiğini vurgulamaktadır. **Maliyet-etkililik** analizlerini önceliklendirenlerin oranı %9 düzeyinde kalırken, **etik öncelik ve hasta ihtiyacını** birincil kriter gören katılımcıların oranı %3 olarak kaydedilmiştir.

Seçenekler arasında yer alan **bütçe etkisi** kriterinin %0 oranında kalması, katılımcıların geri ödeme kararlarında sadece kısa vadeli mali yükümlülüklerin veya kısıtların belirleyici olmasına karşı durduğunu kanıtlamaktadır. Bu durum, bütçe kısıtlamalarından ziyade, tedavinin toplam değerinin (yarar, maliyet ve ihtiyaç dengesi) merkeze alınması gerektiğine dair bir sektör mutabakatına işaret etmektedir.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; geri ödeme politikalarının belirlenmesinde dar kapsamlı yaklaşımlardan ziyade; klinik veriyi, ekonomik sürdürülebilirliği ve hasta ihtiyacını harmanlayan şeffaf ve bütüncül bir değerlendirme çerçevesinin beklendiği anlaşılmaktadır.

6. Geri ödeme kararlarında en önemli ölçüt ne olmalıdır?

- a. Maliyet-etkililik
- b. Bütçe etkisi
- c. Klinik yarar
- d. Etik öncelik ve hasta ihtiyacı
- e. Tümünün birlikte değerlendirilmesi



Geri Ödeme Kararlarında Çok Boyutlu Değerlendirme Yaklaşımı

Moderatör

Farmakoeconomik Parametreler ve Karar Mekanizmaları

Nadir hastalık tedavilerinin geri ödeme kapsamına alınma süreçlerinde; maliyet-etkinlik, klinik çıktılar ve alternatif tedavi seçenekleri gibi unsurların temel teşkil ettiği ifade edilmiştir. Anket sonuçlarında "tüm kriterlerin birlikte değerlendirilmesi" seçeneğinin öne çıkmasının, bu unsurların birbirini tamamlayan doğasından kaynaklandığı ifade edilmiştir. Karar süreçlerinin rasyonel bir zemine oturması için tekil bir veriden ziyade, bütüncül bir veri setinin analiz edilmesinin zorunluluk olduğu vurgulanmıştır.

Geleneksel Değerlendirme Kriterleri: Klinik ve Mali Boyut

Genel Sağlık Sigortası (GSS) bünyesindeki komisyon tecrübeleri ışığında; masaya gelen bir ilacın öncelikle klinik kanıt düzeyi, mevcut alternatifleri ve kamu bütçesi üzerindeki doğrudan etkisinin incelendiği belirtilmiştir. Ancak bu teknik inceleme sürecinin, nadir hastalıkların doğası gereği barındırdığı spesifik zorlukları karşılamakta her zaman yeterli olmadığı ifade edilmiştir.

Karar Süreçlerinde Eksik Halka: Sosyal ve Toplumsal Etki

Mevcut mevzuat ve uygulama pratiklerinin, tedavilerin yalnızca tıbbi ve mali boyutuna odaklandığı; ancak sosyal ve toplumsal etkilerin değerlendirilmesi noktasında yetersiz kaldığı vurgulanmıştır. Diğer ülke örneklerinde başarıyla uygulanan toplumsal yük analizlerinin, Türkiye'deki karar mekanizmalarına da entegre edilmesi gerektiği ifade edilmiştir.

Hasta İhtiyacı ve Toplumsal Yükün Önceliklendirilmesi

Geri ödeme kararlarında sadece klinik başarı veya bütçe disiplininin belirleyici olmaması gerektiği ifade edilmiştir. Hasta ihtiyacının derinliği, ailenin üzerindeki bakım yükü ve hastalığın yarattığı dolaylı sosyo-ekonomik maliyetlerin de birer kriter olarak sürece dahil edilmesinin hakkaniyetli bir model için şart olduğu değerlendirilmiştir.

Bütüncül Değerlendirme Vizyonu

Geri ödeme sisteminin; bilimsel veriyi, mali gerçekleri ve toplumsal vicdanı aynı potada eritebilen esnek bir yapıya kavuşturulması gerektiği sonucuna varılmıştır. Nadir hastalıklar özelinde geliştirilecek bir "Değer Bazlı Ödeme" yaklaşımının, sosyal faydayı da içeren genişletilmiş bir çerçeveye kurgulanmasının en rasyonel yol haritası olduğu vurgulanmıştır.

BİRİNCİ BASAMAKTAN "ENTEĞRE VE ÇOK FONKSİYONLU" BİR ROL BEKLENİYOR

Katılımcıların ezici çoğunluğu (**%75**), nadir hastalıklar yönetiminde birinci basamak sağlık hizmetlerinin **erken teşhis, sevk ve koordinasyon** görevlerini bir bütün olarak üstlenmesi gerektiğini ifade etmiştir. Bu sonuç, birinci basamağın sadece bir "geçiş noktası" değil, hastanın tanı yolculuğundan bakım sürecine kadar her aşamada aktif sorumluluk alması gereken stratejik bir birim olarak görüldüğünü kanıtlamaktadır.

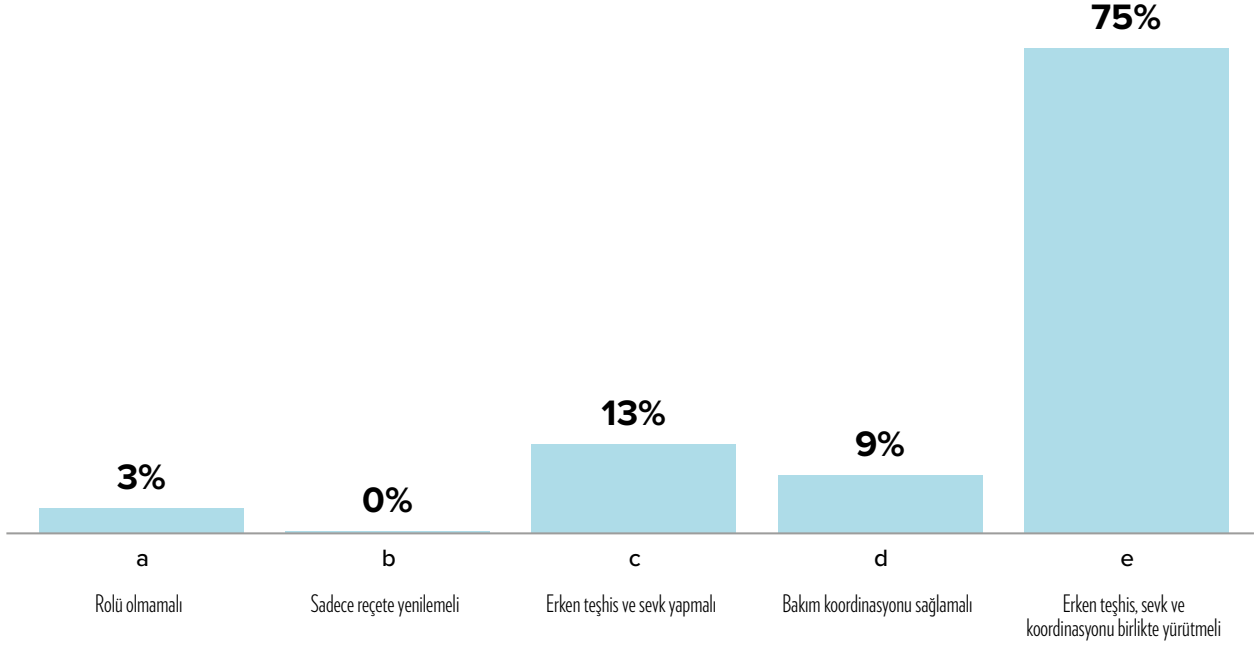
Birinci basamağın görev alanını daha spesifik sınırlarda gören katılımcılardan **%13'ü** odağın **erken teşhis ve sevk** üzerinde olması gerektiğini, **%9'u ise bakım koordinasyonu** sağlamanın öncelikli rol olduğunu savunmaktadır. Bu dağılım, birinci basamağın klinik sorumlulukları ile operasyonel yönetim rolleri arasında bütüncül bir yaklaşıma olan ihtiyacı pekiştirmektedir.

Sadece reçete yenileme fonksiyonunun **%0** oranında kalması, birinci basamağın pasif bir idari birim olarak konumlandırılmasına karşı net bir duruş sergilemektedir. Ayrıca, birinci basamağın bu süreçte **hiçbir rolü olmaması** gerektiğini düşünenlerin oranının **%3** gibi sembolik bir seviyede kalması, nadir hastalıklar ekosisteminde aile hekimliğinin vazgeçilmez bir paydaş olarak kabul edildiğini ortaya koymaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; birinci basamağın nadir hastalık yönetiminde hem tıbbi (teşhis/sevk) hem de yönetsel (koordinasyon) açıdan güçlendirilmesi ve sistemin merkezine entegre edilmesi gerektiği yönünde güçlü bir beklenti bulunmaktadır.

7. Birinci basamağın rolü ne olmalıdır?

- a. Rolü olmamalı
- b. Sadece reçete yenilemeli
- c. Erken teşhis ve sevk yapmalı
- d. Bakım koordinasyonu sağlamalı
- e. Erken teşhis, sevk ve koordinasyonu birlikte yürütmeli



Birinci Basamak Sağlık Hizmetlerinin Fonksiyonel Rolü ve Tanı Karmaşası

Moderatör

SistematiK Kodlama ve Erken ŞüpHe Aşaması

Birinci basamak sağlık hizmetlerinde, nadir hastalıkların tespitine yönelik yerleşik bir sistematiK kodlama altyapısının eksikliği temel bir yapısal sorun olarak ifade edilmiştir. Aile hekimliği pratiğinde hastaların genellikle “halsizlik”, “yorgunluk” veya “baş dönmesi” gibi spesifik olmayan genel semptomlarla başvurduğu; bu durumun ise nadir hastalık ihtimalinin başlangıçta göz ardı edilmesine yol açtığı ifade edilmiştir. Mevcut süreçte semptomdan tanıya giden yolun doğrusal bir hat izlememesi, sistemde ciddi bir kopukluk yarattığı değerlendirilmiştir.

Koordinasyon ve Sevk Mekanizmalarının Önceliği

Birinci basamaktan nadir hastalıkların tedavisinin beklenmediği, ancak bu basamağın erken şüpHe, doğru yönlendirme ve etkin sevk mekanizması noktalarında merkezi bir rol oynaması gerektiği vurgulanmıştır. Aile hekimliğinin, hastanın tanı yolculuğundaki ilk temas noktası olması hasebiyle, karmaşık vakaların uzmanlaşmış birimlere yönlendirilmesinde bir “koordinasyon merkezi” işlevi görmesinin stratejik önemi belirtilmiştir.

Dijital Ekosistem ve Sistemler Arası Entegrasyon İhtiyacı

Türkiye'nin e-Nabız, Medula ve çeşitli hasta takip sistemleri gibi oldukça güçlü ve yaygın bir dijital sağlık altyapısına sahip olduğu ifade edilmiştir. Ancak bu platformların halihazırda birbirinden bağımsız ve kopuk modüller halinde çalışmasının, verinin bütüncül bir yaklaşımla işlenmesini engellediği ifade edilmiştir. Her sistemin kendi kısıtlı amacına hizmet etmesinin, nadir hastalıklar gibi çok disiplinli takip gerektiren alanlarda bilgi kaybına yol açtığı değerlendirilmiştir.

Bütüncül Veri Yönetimi ve Kurumlar Arası Eşgüdüm

Dijital sistemlerin birbiriyle entegre edilmesinin, sadece teknik bir gereklilik değil; aynı zamanda Sağlık Bakanlığı, Milli Eğitim Bakanlığı ve Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı gibi paydaşlar arasında verimli bir iş birliği zemini oluşturacağı belirtilmiştir. Bu entegrasyonun sağlanmasıyla birlikte, hastanın eğitimden sosyal yardıma, tanıdan tedaviye kadar tüm süreçlerinin tek bir dijital izlem mekanizması üzerinden bütüncül bir yapıya kavuşturulması gerektiği sonucuna varılmıştır.

Yönetişimde Dijital Dönüşüm

Birinci basamağın güçlendirilmesinin yolunun, hekimlere nadir hastalık şüphesini uyandıracak karar destek sistemlerinin sağlanmasından ve dijital sistemlerin "konuşabilir" hale getirilmesinden geçtiği vurgulanmıştır. Güçlü bir dijital entegrasyonun, nadir hastalık yönetimindeki koordinasyon eksikliğini giderecek en temel araç olduğu ifade edilmiştir.

Birinci Basamakta Klinik Farkındalık ve Tanısal Şüphe Paradigması

Prof. Dr. Fatih ÖZALTIN / Hacettepe Üniversitesi Genom Bilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdürü - Hacettepe Üniversitesi Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı Öğretim Üyesi

Erken Belirti Analizi ve Şüphe Yönetimi

Birinci basamak sağlık hizmetlerinin, nadir hastalıkların erken teşhisinde kritik bir "filtre mekanizması" olduğu ifade edilmiştir. Baş dönmesi, halsizlik veya çocuklardaki gelişme geriliği gibi genel semptomların altında yatan kompleks tabloların fark edilmesi, sistemin başlangıç noktası olarak tanımlanmıştır. Aile hekimlerinden spesifik bir uzmanlık tanısı koymaları beklenmemekle birlikte, "yolunda gitmeyen bir durumun" saptanması ve hastanın doğru merkeze kanalize edilmesi sürecin en hayati eşiği olarak değerlendirilmiştir.

Tıp Eğitimi ve Akademik Farkındalık Stratejileri

Geleceğin aile hekimlerini yetiştirme hedefi doğrultusunda, akademik müfredatın nadir hastalıklar perspektifiyle zenginleştirilmesi gerektiği vurgulanmıştır. Bu kapsamda Hacettepe Üniversitesi (HÜGEM) bünyesinde başlatılan seçmeli ders uygulamaları ve tüm tıp dönemi öğrencilerini kapsayan farkındalık etkinliklerinin, uzun vadeli bir çözümün temel taşlarını oluşturduğu ifade edilmiştir. Hekim adaylarının, mesleki yaşamlarında nadir hastalık ihtimalini bir klinik seçenek olarak değerlendirebilecek donanımına kavuşturulması hedeflenmektedir.

Karar Destek Sistemleri ve Teknolojik Entegrasyon

Birinci basamak hekimlerinin iş yükü ve semptom karmaşasını yönetebilmeleri için yapay zekâ temelli teknolojik sistemlerin kullanımının zorunluluk olduğu ifade edilmiştir. Sağlık Bakanlığı tarafından aile sağlığı merkezlerine

entegre edilecek bir “akıllı algoritma” yapısının; girilen semptomlar üzerinden nadir hastalık ihtimalini bir öneri olarak sunabileceği belirtilmiştir. Bu dijital desteğin, tanı sürecindeki gecikmeleri (diagnostic odyssey) minimize edecek en etkili araçlardan biri olduğu ifade edilmiştir.

Yapısal Model Önerisi ve Koordinasyon Mimarisi

Mükemmeliyet Merkezleri ve Merkezi Yönetim ile ilgili olarak nadir hastalık yönetiminin başarısı için üç aşamalı bir yapısal model önerilmiştir:

- 1. Uzmanlaşmış Mükemmeliyet Merkezleri:** Belirli hastalık gruplarında derinlemesine uzmanlaşmış yapıların tesisi.
- 2. Stratejik Koordinasyon Kurulu:** Tüm merkezlerin eşgüdümünü sağlayan ve operasyonel akışı yöneten bir üst kurulun oluşturulması.
- 3. Bakanlık Denetimi ve Akreditasyon:** Bu kurulun doğrudan Sağlık Bakanlığı'na bağlı olarak çalışması ve tüm hasta yolculuğunu uçtan uca takip etmesi.

Kodlama Sistemlerinden Veri Odaklı Kayıt Sistemine Geçiş

Mevcut ICD kodlarının nadir hastalıklar için yetersiz kaldığı ve hekimler tarafından genellikle zorunlu tetkik girişleri için kullanıldığı ifade edilmiştir. Bu nedenle, katı kodlama sistemlerine takılmak yerine, daha esnek ve kapsamlı bir “Nadir Hastalık Kayıt Sistemi”nin kurulması gerektiği vurgulanmıştır. Hacettepe Üniversitesi örneğinde olduğu gibi, gerçek veriye dayalı ve hasta takibini kolaylaştıran özgün kayıt platformlarının ulusal düzeye yayılması gerektiği sonucuna varılmıştır.

Uluslararası Birinci Basamak Modelleri ve Semptom Temelli Yönlendirme

Moderatör

Küresel İyi Uygulama Örnekleri ve Sınıflandırma Sistemleri

Birinci basamak sağlık hizmetlerinde nadir hastalıkların erken teşhisi için uluslararası düzeyde kabul görmüş spesifik sınıflandırma sistemlerinin mevcudiyeti vurgulanmıştır. Yaklaşık 1300 civarında özel tanı ve semptom kodunu barındıran bu yapıların, özellikle İrlanda gibi ülkelerde başarıyla uygulandığı ifade edilmiştir. Bu sistemlerin, aile hekimlerinin karmaşık vakaları standart protokollerin dışına çıkarak tanımlamalarına olanak sağladığı ifade edilmiştir.

Semptom Temelli İşaretleme ve Referans Merkezi Entegrasyonu

Geleneksel tanı koyma süreçlerinin ötesinde, “semptom temelli işaretleme” yönteminin referans merkezlerine yönlendirme noktasında anahtar rol oynadığı belirtilmiştir. Hekimin kesin bir tanı koymasına gerek kalmaksızın, alışılmışın dışındaki klinik bulguları sistem üzerinde işaretlemeyle hastanın doğrudan uzmanlaşmış merkezlere transferinin sağlandığı ifade edilmiştir. Bu modelin, tanı süresini kısaltan ve hasta güvenliğini artıran en efektif yöntemlerden biri olduğu değerlendirilmiştir.

Erken Teşhis Ekosisteminde Birinci Basamağın Konumu

Birinci basamakta uygulanan bu tür esnek ve kapsayıcı kodlama sistemlerinin, nadir hastalık yönetiminde “kayıp vakaların” sisteme kazandırılmasını sağladığı ifade edilmiştir. Bilinen semptomlar dışındaki bulguların sistematik bir

şekilde veri tabanına işlenmesinin hem epidemiyolojik verinin kalitesini artırdığı hem de referans merkezlerinin iş yükünü rasyonel bir düzeye çektiği sonucuna varılmıştır.

Sistemik Entegrasyon ve Adaptasyon

Uluslararası örneklerdeki başarının temelinde, birinci basamağın teknolojik bir altyapı ile desteklenerek üst basamaklarla “gerçek zamanlı” bir veri paylaşımı içinde olmasının yattığı vurgulanmıştır. Türkiye’nin mevcut dijital kapasitesinin, bu tür semptom temelli yönlendirme modellerini kapsayacak şekilde optimize edilmesinin stratejik bir gereklilik olduğu ifade edilmiştir.

Tanı Yolculuğunda Zaman Yönetimi ve Maliyet Optimizasyonu

Prof. Dr. Fatih ÖZALTIN / Hacettepe Üniversitesi Genom Bilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi Müdürü - Hacettepe Üniversitesi Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı Öğretim Üyesi

Tanısızlık Süreçlerinin Kısaltılması ve Erken Müdahale

Birinci basamak sağlık hizmetlerinin etkin bir filtreleme ve yönlendirme mekanizması olarak kurgulanmasının, nadir hastalıklarda 5 ila 10 yıl arasında değişen “tanısızlık” (diagnostic odyssey) sürelerini önemli ölçüde kısaltabileceği ifade edilmiştir. Aile hekimlerinin sürece dahil edilmesiyle, hastaların sistem içinde belirsiz bir şekilde zaman kaybetmesinin önüne geçileceği ve klinik müdahale şansının en yüksek olduğu erken evrede uzmanlaşmış birimlere erişimin sağlanacağı ifade edilmiştir.

Gereksiz Sağlık Harcamalarının ve Tetkik Yükünün Önlenmesi

Doğru yönlendirme mekanizmalarının eksikliği nedeniyle, anemi gibi nispeten yönetilebilir klinik tabloların dahi farklı branşlar arasında mükerrer ve gereksiz tetkiklere yol açabildiği vurgulanmıştır. Bu durumun, hem kamu maliyesi üzerinde ciddi bir ekonomik yük oluşturduğu hem de sağlık personelinin iş gücünü verimsiz kıldığı ifade edilmiştir. Nadir hastalık şüphesinin rasyonel bir algoritma ile yönetilmesinin, sağlık sistemini bu tür füzuli harcamalardan arındıracağı değerlendirilmiştir.

Sistemik Yükün Hafifletilmesi ve Kaynak Verimliliği

Hastaların semptom bazlı doğru değerlendirilmesi durumunda, daha düşük maliyetli ve sonuç odaklı çözümlere ulaşılmasının mümkün olduğu belirtilmiştir. Sağlık sisteminin üzerine binen gereksiz yükün, ancak birinci basamakta başlayacak olan bilinçli bir “eleme ve sevk” disipliniyle hafifletilebileceği sonucuna varılmıştır.

Klinik Deneyim ve Uygulama Pratikleri

Saha deneyimleri ışığında, karmaşık vakaların başlangıç aşamasında yanlış branşlara kanalize edilmesinin hem teşhis sürecini aksattığı hem de hastanelerin poliklinik yükünü artırdığı ifade edilmiştir. Bu nedenle, nadir hastalık yönetiminde stratejik önceliğin, kaynakların en verimli şekilde kullanılmasını sağlayacak olan “başlangıç noktası koordinasyonu” olması gerektiği vurgulanmıştır.

HASTA ÖRGÜTLERİ İÇİN “KURUMSAL VE SÜREKLİ TEMSİLİYET” TALEBİ ÖNE ÇIKIYOR

Katılımcıların **%67’si**, hasta örgütlerinin nadir hastalıklarla ilgili karar süreçlerinde **kurumsal ve sürekli olarak temsil edilmesi** gerektiğini savunmaktadır. Bu güçlü çoğunluk, hasta derneklerinin sadece dışarıdan görüş alınan yapılar olmaktan çıkarılıp, karar alma mekanizmalarının doğrudan ve kalıcı bir parçası haline getirilmesi gerektiğine dair net bir sektörel beklentiyi yansıtmaktadır.

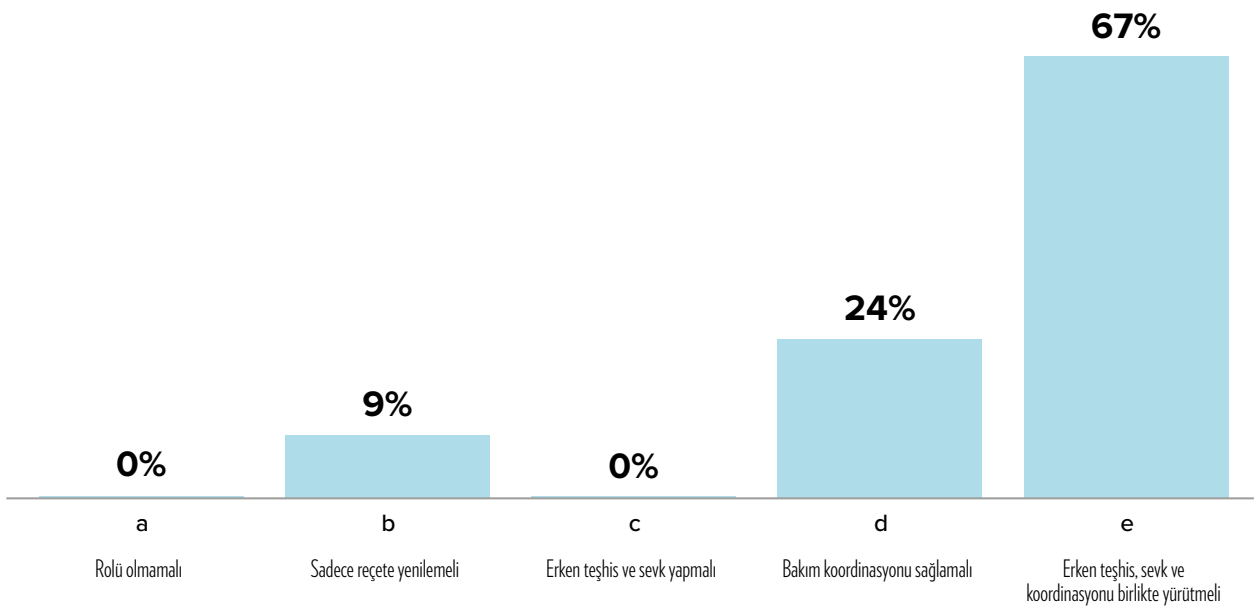
Hasta örgütlerinin **düzenli danışılan bir paydaş** olması gerektiğini düşünenlerin oranı **%24** düzeyindedir. Bu veri, katılımcıların toplamda **%91’lik** bir bölümünün, hasta temsilciliğinin sistematik ve periyodik bir zemine oturtulması konusunda hemfikir olduğunu ortaya koymaktadır.

Bu örgütlerin rolünü **sadece farkındalık çalışmalarıyla** sınırlı görenlerin oranı **%9** düzeyinde kalırken; **sembolik danışmanlık** veya **süreçlerde hiç yer almama** seçenekleri **%0** oranında kaydedilmiştir. Bu sonuçlar, hasta örgütlerinin “vitrin” bir unsur olarak görülmediğini, aksine süreçlere değer katan, çözüm ortağı niteliğinde fonksiyonel yapılar olarak kabul edildiğini kanıtlamaktadır.

Genel dağılım değerlendirildiğinde; nadir hastalıklar ekosisteminde “hasta merkezli” yaklaşımın bir adım öteye taşınarak “hasta temsiline dayalı yönetim” modeline geçilmesi ve bu temsiliyetin kurumsal bir kimliğe kavuşturulması gerektiği anlaşılmaktadır.

8. Hasta örgütleri karar süreçlerinde nasıl yer almalıdır?

- Hiç yer almamalı
- Sadece farkındalık çalışmaları yapmalı
- Sembolik danışman olmalı
- Düzenli danışılan paydaş olmalı
- Kurumsal ve sürekli temsil edilmelidir



Karar Alma Süreçlerinde Hasta Derneklerinin Stratejik Rolü

Moderatör

Katılım Düzeyi ve Kurumsal Temsiliyet

Nadir hastalıklar yönetiminde hasta derneklerinin “yer alıp almaması” tartışmasının ötesine geçilerek, bu katılımın “hangi düzeyde ve nasıl” olması gerektiği üzerinde durulmuştur. Paydaş eğilimleri doğrultusunda, hasta derneklerinin süreçlerde kurumsal ve sürekli bir şekilde temsil edilmesi gerektiği ifade edilmiştir. Bu yaklaşımın, derneklerin sadece farkındalık çalışmalarıyla sınırlı kalmayıp, sistemin aktif ve profesyonel bir parçası haline gelmesi hedefini desteklediği ifade edilmiştir.

Vazgeçilmez Katkı Alanları: Saha Verisi ve Koordinasyon Hasta derneklerinin sisteme sunduğu katkılar üç temel başlıkta tanımlanmıştır:

- **Gerçek Yaşam Verisinin Aktarılması:** Klinik çalışmaların ötesinde, hastaların günlük yaşamındaki biyopsikososyal verilerin karar vericilere ulaştırılması.
- **Saha Bilgi Akışı:** Uygulamadaki aksaklıkların ve hasta ihtiyaçlarının doğrudan ve hızlı bir şekilde merkeze iletilmesi.
- **Koordinasyon Katkısı:** Tanı ve tedavi yolculuğunda hasta ile sistem arasındaki köprünün tahkim edilmesi.

Uluslararası Modeller ve Geri Ödeme Komisyonları

Dünya genelinde hasta derneklerinin “danışılan paydaş” rolünden “aktif katılımcı” rolüne evrildiği gözlemlenmiştir. Özellikle İngiltere (NICE örneği gibi) gibi ülkelerde, ultra nadir hastalıklar özelindeki geri ödeme komisyonlarında hasta temsilcilerinin belirli düzeylerde yer alabildiği hatırlatılmıştır. Bu tür modellerin, Türkiye’de kurulması planlanan koordinasyon yapıları için de önemli bir referans teşkil ettiği ifade edilmiştir.

Türkiye İçin Koordinasyon ve Entegrasyon Önerisi

Türkiye’de tesisi önerilen ulusal koordinasyon yapısı içerisinde, hasta derneklerinin temsiliyetinin yasal ve kurumsal bir statüye kavuşturulması gerektiği vurgulanmıştır. Bu entegrasyonun, kararların şeffaflığını ve hasta odaklılığını artıracığı ifade edilmiştir.

Derneklerin Yapısal Evrimi

Hasta derneklerinin giderek daha profesyonel ve teknik kapasitesi yüksek yapılara dönüştüğü belirtilmiştir. Bu evrimin, dernekleri sadece birer savunuculuk grubu olmaktan çıkarıp, sağlık politikalarının mutfağında yer alan stratejik partnerler haline getirdiği sonucuna varılmıştır. Sistemin sürdürülebilirliği için bu profesyonel birikimin karar mekanizmalarına dahil edilmesinin bir seçenek değil, gereklilik olduğu ifade edilmiştir.

Hasta Dernekçiliğinde Gönüllülükten Kurumsallaşmaya Geçiş

Hasta Derneği Temsilcisi

Deneyimsel Bilginin Stratejik Değeri

Hasta derneklerinin, hastalıkla yüzleşme anından itibaren başlayan ve büyük fedakârlıklarla yürütülen bir süreçten süzülerek bugünkü yapılarına ulaştığı ifade edilmiştir. Bilimsel bilginin akademik ve tıbbi otoritelerce sunulmasına

karşın, “yaşanmış deneyimin” (lived experience) sağladığı saha gerçekliğinin sistem için tamamlayıcı bir unsur olduğu vurgulanmıştır. Bu iki veri kaynağının (bilimsel ve deneyimsel) birlikte çalışmasının, nadir hastalıklar politikasında gerçekçi çözümler üretilmesinin anahtarı olduğu ifade edilmiştir.

Farkındalık Faaliyetlerinin Sınırları ve Kapsam Genişletme

Yalnızca farkındalık çalışmalarına odaklanan bir yaklaşımın, nadir hastalıklar gibi çok boyutlu ve yapısal sorunları çözmede yetersiz kalacağı belirtilmiştir. Gönüllülük esasıyla çalışan derneklerin, ulusal bazdaki önleyicilik, bilinçlendirme ve farkındalık yükünü tek başlarına üstlenmelerinin pratik olarak mümkün olmadığı ifade edilmiştir. Bu nedenle derneklerin rolünün, sadece bir “duyarlılık grubu” olmanın ötesine geçerek, karar alma mekanizmalarının profesyonel bir paydaşı haline gelmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Bakanlıklar Arası Entegrasyon İhtiyacı

Nadir hastalıklar konusunun tıbbi boyutunun yanı sıra eğitim ve sosyal hizmet boyutlarının da bulunduğu hatırlatılarak; Milli Eğitim Bakanlığı, Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı ve Sağlık Bakanlığı ile eşgüdümlü bir çalışma modelinin tesis edilmesi önerilmiştir. Hasta derneklerinin bu çok boyutlu yapıda; görüş bildiren, deneyim aktaran ve sürecin içinde aktif rol alan bir konumda yer almalarının stratejik bir gereklilik olduğu ifade edilmiştir.

Sistemli ve Profesyonel Katılım Modeli

Derneklerin sisteme dahil edilme biçiminin, tüm yükün derneklerin üzerine bırakılması şeklinde değil; derneğin sahadan getirdiği verinin dinlendiği ve anlaşıldığı profesyonel bir iş birliği zemininde kurgulanması gerektiği ifade edilmiştir. Daha sistemli ve ulusal düzeyde etkili bir farkındalık ve yönetim modelinin, ancak derneklerin kurumsal bir yapının parçası olmasıyla mümkün olacağı sonucuna varılmıştır.

Kurumsal Temsiliyetin Gerekliliği

Hasta derneklerinin sadece danışılan birer yapı değil, çözüm ortağı olarak konumlandırılmasının, nadir hastalıklar eylem planının sahadaki başarısını doğrudan etkileyeceği ifade edilmiştir. Güçlü, kurumsal ve ulusal düzeyde temsil yeteneği olan bir yapının parçası olmanın, derneklerin sahadaki gerçekliği sisteme doğru aktarması açısından hayati önem taşıdığı vurgulanmıştır.

Ekonomik Sürdürülebilirlik ve Finansman Çıkmazı

Doç. Dr. Mehmet GÜNDÜZ / Çocuk Beslenme Metabolizma Derneği Genel Sekreteri

Mevcut Sorunların Tekrarı ve Çözüm Yaklaşımları

Nadir hastalıklar alanında uzun yıllardır sürdürülen çalışmalara rağmen, tartışılan temel sorunların ve çözüm arayışlarının benzer başlıklar etrafında döğümlendiği belirtilmiştir. Kamu kurumları nezdinde yürütülen görüşmelerde de benzer bir tabloyla karşılaşıldığı, çözüm odaklı yaklaşımların zaman zaman operasyonel yükler nedeniyle beklenen etkiyi yaratamadığı ifade edilmiştir. Sorunların çözümüne yönelik geliştirilen her yeni başlığın, sisteme ek bir mali ve idari yük getirdiği vurgulanmıştır.

Finansal Sürdürülebilirlik ve İlaç Bütçesi Analizi

Nadir hastalıkların tedavi maliyetlerinin, ulusal sağlık bütçesi ve ithal ilaç kalemleri içindeki payının kritik seviyelere ulaştığı belirtilmiştir. Türkiye'nin ithal ilaç bütçesinin yaklaşık %90'ının bu alana ayrıldığı, bu durumun somut ekonomik

göstergelerle kıyaslandığında sürdürülebilirliğinin tartışmaya açık olduğu vurgulanmıştır. Somut bir örnekleme; milyonlarca kişinin emeğiyle elde edilen ihracat gelirinin (fındık ihracatı örneği), çok sınırlı sayıda hastanın yüksek maliyetli genetik tedavilerine harcanması, sistemin matematiksel ve ekonomik gerçeklerle uyumunu tartışmaya açmıştır. Özellikle çok kısıtlı bir hasta grubuna yönelik tedavi harcamalarının, geniş halk kitlelerinin ekonomik üretiminden elde edilen kaynaklarla finanse edilmesinin matematiksel ve mali bir zorluk teşkil ettiğine dikkat çekilmiştir.

Yerli Üretim ve Yeni Nesil Tedavi Teknolojileri

Dışa bağımlı tedavi modellerinin yerine, yerli ilaç ve genetik tedavi üretiminin teşvik edilmesinin stratejik bir zorunluluk olduğu belirtilmiştir. Mevcut finansal tıkanıklığın aşılması noktasında yerli ilaç üretiminin stratejik bir öneme sahip olduğu ifade edilmiştir. Yerli firmaların bu alanda güçlendirilmesinin süreçleri hızlandıracağı öngörülmüştür. Fon temelli çözümlerin, orak hücre anemisi gibi hasta başı maliyeti milyon dolarları bulan vakalarda bütçe disiplini açısından yetersiz kalacağı uyarısı yapılmıştır. Ayrıca, CRISPR gibi genetik tedavi yöntemlerinin ve yeni nesil yaklaşımların yakın gelecekte mevcut tartışmaları kökten değiştireceği, yatırımların bu yenilikçi alanlara kanallanmasında gerekliliği belirtilmiştir.

Birinci Basamak Sağlık Hizmetleri ve Epidemiyolojik Takip

Nadir hastalıkların bir halk sağlığı sorunu olarak tanımlanması ve çözümün birinci basamak sağlık hizmetlerinden başlaması gerektiği öngörülmüştür. Aile hekimlerinin, özellikle nadir hastalık tanısı alan bireyler üzerinden "indeks vaka" takibi yaparak, tüm aile ve akraba çevresini kapsayan taramalar yapmasının önemi vurgulanmıştır. Bu çerçevede, taşıyıcı bireylerin belirlenmesi ve hastalığın yayılımını önleyecek mekanizmaların kurulması yoluyla "hastalığı kaynağında kurutucu" yöntemlerin önceliklendirilmesi gerektiği ifade edilmiştir.

Koruyucu Tıp ve Tanı Stratejileri

Tartışmaların odağının tedavi ve finansmandan ziyade, hastalığın ortaya çıkmasını engelleyecek koruyucu tıp uygulamalarına kaydırılması gerektiği belirtilmiştir. Sadece hastalıklı sağ kalımı hedefleyen değil, tam iyileşmeyi amaçlayan tedavi modelleri üzerinde durulması önerilmiştir. Erken tanının önemi kadar, genetik geçişin kontrol altına alınması ve toplumun bu konuda bilinçlendirilmesi sürecinde devletin düzenleyici rolünün artırılması gerektiğine dikkat çekilmiştir.

Mükemmeliyet Merkezleri ve Dijital Sağlık Uygulamaları

Avrupa modellerinin doğrudan kopyalanması yerine, Türkiye'nin kendi ihtiyaçlarına uygun mükemmeliyet yapılarını geliştirmesi gerektiği belirtilmiştir. Bu kapsamda, koordinasyonu sağlayacak uzmanlaşmış yapıların kurulması öngörülmüştür. Ayrıca, Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan uzaktan sağlık hizmetleri (teletıp) yönetmeliğinin, özellikle kırsal bölgelerdeki hastaların uzman hekimlere erişimini kolaylaştıracağı ve eğitim süreçlerini destekleyeceği ifade edilmiştir.

Paydaş Katılımı ve Kurumsal İş Birliği

İlaç geri ödeme ve değerlendirme komisyonlarında hekimlerin ve aile derneklerinin temsil gücünün artırılmasının gerekliliği dile getirilmiştir. Finansman odaklı yaklaşımların sahada yaşanan gerçeklerle dengelenmesi için hasta derneklerinin sürece daha etkin, gerçekçi ve sahaya dayalı verilerle dahil edilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Farkındalık, Kabul ve Koordinasyon: Nadir Hastalıklara Bütüncül Yaklaşım

Fazilet DURMUŞ

Milli Eğitim Bakanlığı, Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü, Genel Müdür Yardımcısı

Konuşmama; bir anne, bir kadın ve Milli Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nde görev yapan bir genel müdür yardımcısı olarak başlamak isterim. Aynı zamanda bir hekim eşi ve hekim annesi olarak da alana belirli ölçüde hâkim olduğumu ifade edebilirim.

Sözlerime kısa bir hikâye ile başlamak isterim. Bir araçta birkaç kişi farkındalık üzerine sohbet etmektedir. Sohbet oldukça hararetili bir şekilde sürerken araç bir sarsıntı yaşar; ancak konuşma kesintiye uğramaz. Bir süre sonra aracı kullanan şoför dönerek, “Arkadaşlar, az önce bir keçiye çarptık, farkında mısınız?” diye sorar. Bu örnek üzerinden şunu vurgulamak isterim: Farkındalığı konuşurken dahi farkında olmadığımız durumlar söz konusu olabilmektedir. Bu nedenle farkındalık kavramının yeniden ele alınması gerektiğini düşünüyorum.

Farkındalığın iki temel boyutu bulunmaktadır: bireyin kendi farkındalığı ve çevresinin bireye yönelik farkındalığı. Özellikle otizmli bireylerle yürütülen çalışmalar ve eğitimci kimliğimiz doğrultusunda sahada en sık karşılaşılan sorunlardan biri, ailelerin başlangıçta durumu kabul etmekte zorlanmasıdır. Oysa kabul gerçekleştiğinde süreç çok daha hızlı ilerlemektedir. Bu nedenle sürecin sağlıklı ilerleyebilmesi için toplumsal düzeyde erken farkındalık oluşturulması büyük önem taşımaktadır.

Bireyin kendini tanıması bu sürecin temelini oluşturmaktadır. Bu noktada Yunus Emre'nin “İlim ilim bilmektir, ilim kendin bilmektir” sözü, farkındalığın özünü güçlü bir şekilde ortaya koymaktadır. Sürecin başlangıcı, bireyin kendini bilmesiyle mümkün olmaktadır.

Farkındalık, bireyden başlayarak hane içine ve oradan topluma yayılan bir süreçtir. Koordinasyon ise bu farkındalık düzeyiyle doğrudan ilişkilidir. Kurumlar arası koordinasyonun yalnızca yapısal olarak kurulması yeterli değildir; bu sürecin zihinsel olarak da benimsenmesi gerekmektedir. Bu noktada kabul ve farkındalık birlikte ilerleyen iki temel kavram olarak karşımıza çıkmaktadır.

Politika geliştirme süreçlerinde bütçe kısıtları önemli bir unsur olmakla birlikte, toplumsal farkındalığın artmasıyla birlikte oluşan talep ve yönlendirme gücü, bu kısıtların etkisini azaltabilmektedir. Bu nedenle farkındalık, politika yapıcıların karar süreçleri üzerinde belirleyici bir etkiye sahiptir.

Mevzuatın gerekliliği açıktır; zira koordinasyonun sürdürülebilir şekilde sağlanabilmesi için hukuki çerçeveye ihtiyaç duyulmaktadır. Bununla birlikte, fonlama süreçlerinde sivil toplum kuruluşlarının aktif rol alması gerektiğini düşünmekteyim. Anadolu'nun köklü kültürel yapısına bakıldığında, sivil toplumun her zaman önemli bir yer tuttuğu görülmektedir.

Sayın Recep Tayyip Erdoğan tarafından ortaya konulan “Türkiye Yüzyılı” vizyonunda yer alan “şefkatin yüzyılı” ifadesi de bu yaklaşımı desteklemektedir. Şefkat kavramı; merhamet, sevgi ve saygıyı bir arada barındıran güçlü bir değeri ifade etmektedir. Gönüllülük ile kurumsal yapının bir araya getirilmesi, bu alanda önemli bir dönüşüm sağlayacaktır.

Sağlık hizmet sunumuna baktığımızda ise birinci basamak sağlık hizmetlerinin etkinliğinin büyük önem taşıdığı görülmektedir. Sistemin temelinde, bireyin öncelikle birinci basamağa başvurması ve ihtiyaç doğrultusunda üst basamaklara yönlendirilmesi yer almaktadır. Ancak mevcut uygulamada, bireylerin doğrudan ikinci basamak sağlık kuruluşlarına yöneldiği ve bu durumun sistemde tıkanmalara yol açtığı gözlemlenmektedir.

Bu noktada aile hekimlerinin rolü kritik önemdedir. Gerekli durumlarda teletıp uygulamalarıyla ön değerlendirme yapılması ve ardından uygun yönlendirmelerin sağlanması, sistemin daha etkin işlemesine katkı sunabilir. Tanı, sevk, koordinasyon ve erişim süreçlerinin bütüncül bir yaklaşımla ele alınması gerekmektedir.

Randevu sisteminde de benzer sorunlar yaşanmaktadır. Aile hekimi üzerinden yapılan başvuruların daha hızlı sonuç verdiği durumlar söz konusu olsa da, bireylerin bu konudaki farkındalık düzeyi yeterli değildir. Bu nedenle toplumun bu alanlarda da bilinçlendirilmesi gerekmektedir.

Önleyici sağlık hizmetlerinin, tedavi süreçlerine kıyasla daha etkin ve sürdürülebilir olduğu bilinmektedir. Ancak bunun için sağlık hizmet basamakları arasındaki geçişlerin doğru şekilde kurgulanması büyük önem taşımaktadır.

Eğitimciler olarak şunu özellikle vurgulamak isterim: Bu bilincin en etkili şekilde kazandırılacağı alan eğitim ortamlarıdır. Çocuklar, öğrendiklerini zaman içinde içselleştirerek hem kendi yaşamlarına hem de topluma yansıtabilmektedir. Bugün atılan bu farkındalık tohumlarının, gelecekte karar alıcı bireyler aracılığıyla çok daha güçlü sonuçlar doğuracağına inanıyorum.

Farkındalık ve koordinasyon arasındaki ilişkiyi basit bir örnekle ifade etmek mümkündür: Bir kişinin başlattığı alkışın, diğer katılımcıların katılımıyla giderek güçlenmesi gibi, farkındalık arttıkça koordinasyon da doğal olarak güçlenmektedir. Bu süreçte sivil toplum kuruluşlarının rolü son derece kritiktir.

Nitekim farkındalık oluştuğunda, koordinasyonun da kendiliğinden geliştiğini görmekteyiz.

Bu çerçevede, Mustafa Kemal Atatürk'ün "Beni Türk hekimlerine emanet ediniz" sözüne atıfla, Türk hekimlerinin, eğitimcilerin ve toplumun tüm paydaşlarının bu süreci başarıyla yürüteceğine olan inancımı ifade etmek isterim.



Pediatric Nadir Hastalıklar ve Kronik İlerleyiş Analizi

Moderatör

Çocuk Hasta Popülasyonu ve Klinik Gerçeklik

Nadir hastalık tanısı alan bireylerin yaklaşık %50'sinin çocuk olduğu gerçeği, konunun sadece bir sağlık meselesi değil, aynı zamanda bir eğitim ve sosyal gelişim meselesi olduğunu saptamıştır. Bu çocukların büyük bir kısmının tanı alsa dahi tam anlamıyla tedavi edilemeyen, metabolik ve kronik ilerleyici süreçlerle mücadele ettiği ifade edilmiştir. Hastalığın bu dinamik ve ilerleyici yapısı, hastaların yaşam boyu özel destek gereksinimlerini beraberinde getirdiği vurgulanmıştır.

Tanı ve Tedaviye Erişimdeki Yapısal Güçlükler

Sektörel tartışmaların odağında yer alan "tanı koyma zorluğu" ve "tedaviye erişim engelleri" başlıklarının, pediatrik grupta çok daha derin sosyal sonuçlar doğurduğu belirtilmiştir. Eğitimcinin perspektifinden bakıldığında; tıbbi zorlukların, çocuğun okul hayatı ve toplumsal entegrasyonu üzerinde doğrudan bir bariyer oluşturduğu saptanmıştır.

Kategorizasyon Tartışması: Nadir Hastalıklar ve Engellilik İlişkisi

Milli Eğitim Bakanlığı ve Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı perspektifinden, "nadir hastalıkların engellilikten ayrı bir özgün başlık olarak ele alınması gerekliliği" kritik bir soru olarak gündeme taşınmıştır. Mevcut engellilik tanımlarının, nadir hastalıkların getirdiği özel metabolik ihtiyaçları, atak dönemlerini ve ilerleyici doğayı kapsamakta bazen yetersiz kalabildiği ifade edilmiştir.

Bakanlıklar Arası Stratejik Konumlandırma

Nadir hastalıkların engellilik şemsiyesi altında değerlendirilmesinin bazı bürokratik kolaylıklar sağlasa da bu hastalıkların kendine has dinamikleri (özel diyetler, genetik danışmanlık, sürekli ilaç takibi) nedeniyle müstakil bir politika alanı olarak tanımlanmasının faydaları tartışmaya açılmıştır. Bu ayrımın, özellikle özel eğitim müfredatlarının ve sosyal destek paketlerinin "hastalığa özgü" revize edilmesi açısından bir gereklilik olabileceği değerlendirilmiştir.

Bütüncül Yaklaşım ve Toplumsal Dokunuş

Eğitimci kimliğinin sürece dahil olmasının, tıbbi terminolojinin ötesinde "insana dokunan" bir derinlik kazandırdığı saptanmıştır. Nadir hastalığa sahip bir çocuğun sadece "hasta" değil, aynı zamanda bir "öğrenci" ve "sosyal birey" olduğu gerçeğinden hareketle; eğitim, aile ve sağlık politikalarının bu kesişim kümesinde senkronize edilmesi gerektiği sonucuna varılmıştır.

Eğitim Sistemine Erişim ve Erken Uyarı Mekanizmaları

Fazilet DURMUŞ

Milli Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nde Genel Müdür Yardımcısı

Veri Paylaşımı ve Kurumsal Haberdarlık Sorunu

Nadir hastalıklı çocukların eğitim haklarından tam anlamıyla yararlanabilmesi önündeki en büyük engelin "haberdarlık" olduğu saptanmıştır. Tanı alan çocuklara dair bilgilerin aileler tarafından eğitim kurumlarına iletilmemesi nedeniyle, sistemin müdahale kapasitesinin sınırlı kaldığı vurgulanmıştır. Tanı konulan sağlık basamağı (aile hekimi veya

hastaneler) ile Milli Eğitim Bakanlığı arasında, kişisel verilerin korunması ve gizlilik ilkeleri gözetilerek işleyen otomatik bir uyarı sisteminin kurulması önerilmiştir.

Anayasal Hakların Dengelenmesi

Kişisel verilerin gizliliği ile çocuğun anayasal bir hak olan "eğitim hakkı" arasında hassas bir denge kurulması gerektiği belirtilmiştir. Sağlık sisteminde tanı konulduğu anda, ilgili ilçe milli eğitim müdürlüklerine düşecek bir dijital uyarının, çocuğun eğitim süreçlerine hızlı ve etkin bir şekilde müdahil olunmasını sağlayacağı değerlendirilmiştir.

Milli Eğitim Bakanlığı Hizmet Kapasitesi ve Esneklik

Eğitim sisteminin nadir hastalıklı ve özel gereksinimli çocuklara hizmet sunma noktasında güçlü bir altyapıya sahip olduğu ifade edilmiştir. Güncel veriler ışığında;

- Evde Eğitim: 10 binin üzerinde öğrenciye sağlanan erişim,
- Hastane Eğitimi: 500'ün üzerinde öğrenciye sunulan kesintisiz hizmet, sistemin operasyonel gücünü ortaya koymaktadır.

Uygulama Esnekliği ve Eğitim Saatleri

Yönetmeliklerin haftada en az 10 saat eğitim öngörmesine rağmen, nadir hastalıklı çocukların ihtiyaçları doğrultusunda bu sürenin 30 saate kadar çıkarılabildiği ve bu konuda herhangi bir kısıtlamanın bulunmadığı belirtilmiştir. Temel sorunun hizmet sunumundan ziyade, bu hizmete ihtiyaç duyan "çocuğa ulaşma" noktasında yaşandığı ifade edilmiştir.

Tanıyı Kabullenme Süreci ve Veli İş Birliği

Özel öğrenme güçlüğü veya otizm gibi daha yaygın tanı gruplarında dahi velilerin durumu kabullenip sisteme dahil olmalarının zaman aldığı; nadir hastalıklarda bu sürecin çok daha komplike bir hal aldığı saptanmıştır. Rehberlik hizmetlerinin etkinleştirilmesi için sadece tıbbi tanının değil, ailenin sisteme olan güveninin ve iş birliğinin de eş zamanlı olarak tesis edilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Stratejik Koordinasyon

Nadir hastalıkların yönetiminde koordinasyon başlığının sadece sağlık birimlerini değil, eğitim birimlerini de kapsayacak şekilde genişletilmesi gerektiği sonucuna varılmıştır. Sağlık basamağından eğitim basamağına uzanan dijital bir köprünün kurulması, nadir hastalıklı çocukların sosyal ve akademik gelişimlerinin sürdürülebilirliği açısından hayati önem taşımaktadır.

Dijital Ekosistem ve Kurumlar Arası Veri Entegrasyonu

Moderatör

E-Nabız ve E-Okul Sistemlerinin Senkronizasyonu

Türkiye'nin sahip olduğu güçlü dijital altyapının, kurumlar arası iş birliğini kolaylaştıracak şekilde optimize edilmesi gerektiği vurgulanmıştır. Mevcut **e-Okul** ve **e-Nabız** sistemlerinin entegre edilmesiyle, nadir hastalıklı bir çocuğun okul nakli veya kayıt işlemlerinde sağlık verilerinin ve özel gereksinimlerinin otomatik olarak eğitim sistemine aktarılabilmesi saptanmıştır. Bu entegrasyonun, eğitimcilerin tıbbi detaylara boğulmadan sadece "destekleyici önlemler" noktasında haberdar edilmesini sağlayacak bir mekanizmaya dönüştürülmesi önerilmiştir.

Tanı Sürecindeki Psikososyal Yıpranma ve Gecikme

Nadir hastalıklarda tanı alma süresinin 7 yıla kadar uzayabildiği ve bu belirsizlik döneminin aileler için bir “kâbus” niteliği taşıdığı ifade edilmiştir. Tanı geciktikçe hastalığın ilerlediği ve geri dönüşü olmayan hasarların oluştuğu; bu süreçte ailelerin hem tıbbi hem de psikolojik olarak ciddi bir yıpranma yaşadığı saptanmıştır.

Sosyal Hizmet Modelleri ve Multidisipliner Yaklaşım

Tanı Sonrası Eve Dönüş Protokolü olarak Almanya’dan Uluslararası iyi uygulama örnekleri kapsamında, tanı konulan hastanın doğrudan eve gönderilmediği multidisipliner modellerin önemi vurgulanmıştır. Bu modellerde;

- **Psikolojik Destek:** Tanı sonrası ailenin yaşadığı travmanın yönetilmesi.
- **Sosyal Hizmet Uzmanı Müdahalesi:** Ev ziyaretleri ile ailenin fiziksel ve sosyal ihtiyaçlarının yerinde tespit edilmesi.
- **Yol Haritası Belirleme:** Hastalığı bilmeyen ailenin, hakları ve talep edebileceği hizmetler konusunda yönlendirilmesi süreçlerinin hayati olduğu saptanmıştır.

Sosyal Hizmet Kapasitesi ve Hedef Kitle Analizi

Türkiye’deki sosyal hizmet altyapısının ev ziyaretleri gerçekleştirebilecek kapasiteye sahip olduğu, ancak bu hizmetlerin halihazırda ağırlıklı olarak “yoksulluk sınırının altında” kalan ve aktif talepte bulunan ailelere odaklandığı saptanmıştır. Nadir hastalık yönetiminde bu kriterlerin tek başına yeterli olmadığı ifade edilmiştir.

“Gizli Yoksul” Ailelerin Tespiti

Gelir düzeyi kağıt üzerinde yeterli görünen ancak nadir hastalığın getirdiği yüksek tedavi, bakım, diyet ve cihaz giderleri nedeniyle fiilen zor duruma düşen “gizli yoksul” ailelerin sistem tarafından saptanması gerektiği vurgulanmıştır. Bu ailelerin sosyal destek sistemine dahil edilebilmesi için sadece gelir odaklı değil, “gider ve ihtiyaç” odaklı yeni bir sosyal hizmet tarama modelinin geliştirilmesi gerektiği sonucuna varılmıştır.



Sosyal Politikalar Perspektifinden Nadir Hastalıklar: Mevcut Durum ve Gelişim Alanları

Ayşe TÜRKAY AYDEMİR / Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Temsilcisi

Nadir hastalıklar konusu, Bakanlığımız açısından farklı ve ayrı bir başlık olarak ele alınmaktadır. Mevcut çalışmalarımız, bireyin hasta olup olmamasından bağımsız olarak, çoğunlukla hastalık sonrasında ortaya çıkan sosyal ihtiyaçlara yöneliktir. Bu çerçevede, doğrudan hastalığın kendisinden ziyade, bireyin ve ailesinin sosyal gereksinimleri ile bu alanda farkındalık oluşturulması üzerine odaklanılmaktadır.

Sosyal inceleme süreçlerinde genellikle hastanelerde görev yapan uzmanlarımız devreye girmektedir. Ancak nadir hastalıklara özel, doğrudan bu alana odaklanmış ayrı bir birimimiz bulunmamaktadır. Bununla birlikte, bu alana temas eden çeşitli çalışmalar yürütülmektedir. Örneğin evlilik öncesi hazırlık süreçlerinde, genetik hastalıklara yönelik farkındalık eğitimleri düzenlenmekte; gençlere sağlanan destekler kapsamında bu eğitimlerin alınması teşvik edilmektedir. Ancak bu çalışmaların uzun süredir devam eden uygulamalar olmakla birlikte, yeterince gelişmediği ve daha ileriye taşınması gerektiği değerlendirilmektedir. Bu toplantı, söz konusu çalışmaların geliştirilmesi ve paydaşlarla daha yakın iş birliği kurulması gerekliliğini daha net ortaya koymuştur.

Politika geliştirme süreçleri; kamu imkânları, mevzuat ve sivil toplum kuruluşlarının birlikte hareket etmesini gerektirmektedir. Bu kapsamda, Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı'nın nadir hastalıklar alanında nasıl konumlanacağı ve hangi alanlarda katkı sunacağı, tüm paydaşların ortak değerlendirmesiyle şekillendirilmesi gereken bir konudur.

Bakanlığımızın genel yaklaşımı çerçevesinde ifade etmek gerekir ki, bireylerin yalnızca gelir düzeyi değil, aynı zamanda harcama düzeyi de önemli bir göstergedir. Ancak bu harcamaların sistematik olarak tespiti ve değerlendirilmesi, doğrudan Bakanlığımızın yetki alanında yer almamaktadır. Bu tür ihtiyaçların belirlenmesi çoğunlukla başvuru ve bildirimler üzerinden mümkün olabilmektedir. Bu nedenle, kapsamlı ve sistematik bir tespit mekanizması oluşturulması mevcut koşullarda kolay görünmemektedir. Tespit sonrasında kaynak tahsisi ise Bakanlık imkânları çerçevesinde ayrıca değerlendirilmesi gereken bir husustur.

Elbette arzu edilen, bu ailelerin başvuru süreçlerinde sosyal hizmetler kapsamında ihtiyaç duydukları tüm desteklere erişebilmesidir. Ancak Bakanlığımızın hizmet alanı; çocuk, engelli bireyler, şehit ve gazi yakınları ile sosyal yardımlar gibi çok geniş bir yelpazeyi kapsamakta ve bu durum bütçe üzerinde önemli bir yük oluşturmaktadır.

Bu çerçevede, nadir hastalıkların ayrı bir başlık olarak ele alınması; engellilik alanı altında yeni bir birim olarak yapılandırılması ve hastalığa özgü politikaların geliştirilmesi değerlendirilebilecek bir yaklaşım olarak öne çıkmaktadır. Bu yönde atılacak adımların, ilgili tüm paydaşların katkısıyla şekillendirilmesinin önemli olduğu düşünülmektedir.

Önleyici Sağlık Hizmetlerinde Koordinasyon ve Tarama Programları

Moderatör

Bütçe Ötesi İş Birliği ve Farkındalık Ekosistemi

Nadir hastalıklarla mücadelenin sadece finansal kaynaklara ve bütçe kalemlerine indirgenmemesi gerektiği vurgulanmıştır. Sağlık Bakanlığı, Milli Eğitim Bakanlığı ile Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı arasındaki stratejik eşgüdümün, ek bir maliyet yaratmadan toplumsal farkındalığı artırabileceği saptanmıştır. Bakanlıklar arası senkronizasyon sayesinde; tarama programlarına katılımın artırılması ve erken teşhisin bir devlet politikası olarak tabana yayılmasının, uzun vadede tedavi maliyetlerini düşüren en etkili yöntem olduğu ifade edilmiştir.

Evlilik Öncesi ve Yenidoğan Tarama Stratejileri

Hastalıkların ortaya çıkmadan engellenmesi (primer koruma) adına yürütülen evlilik öncesi taramaların, riskli çiftlerin belirlenmesinde kritik bir bariyer oluşturduğu saptanmıştır. Özellikle akraba evliliklerinin yoğun olduğu bölgelerde bu taramaların genişletilmesi ve yenidoğan dönemindeki erken müdahale şansının maksimize edilmesi üzerine yoğunlaşmıştır.

Ulusal Tarama Programlarının Mevcut Durumu ve Kapsamı

Uzm. Dr. Rahşan ÇINAR / Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Halk Sağlığı Tarama Programları Birim Sorumlusu

Tarama Programlarında Bilgi Kirliliği ve Sosyal Direnç Analizi

Son dönemde yenidoğan tarama programlarına (NTP) yönelik ciddi bir bilgi kirliliğinin olduğu ve buna bağlı olarak "tarama redleri" oranlarının önceki yıllara göre katlanarak arttığı saptanmıştır. Benzer bir eğilimin aşı redlerinde (yaklaşık 200 bin vaka) görüldüğü hatırlatılarak, bu durumun bir halk sağlığı güvenliği sorununa dönüştüğü vurgulanmıştır. Ülke genelinde sunulan bu hayati hizmetin, asılsız iddialar nedeniyle sekteye uğramasının önlenmesi gerektiği ifade edilmiştir.

Stratejik Hedef Kitle ve Erişim Kanalları

Farkındalık çalışmalarının Sağlık Bakanlığı'nın tıbbi sınırlarını aşarak, toplumsal dokuya nüfuz eden kurumlarla iş birliği içinde yürütülmesi önerilmiştir. Bu kapsamda;

- **Diyanet İşleri Başkanlığı:** Cuma hutbeleri ve dini rehberlik kanalları üzerinden taramaların "canı koruma" ve "emanet" bilinciyle ilişkilendirilerek geniş kitlelere ulaştırılması.
- **Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı:** Evlilik öncesi eğitim paketlerine tarama programlarının öneminin dahil edilmesi ve olumlu geri dönüşlerin kurumsallaştırılması saptanmıştır.

Kurumlar Arası Sistemik Koordinasyon ve Görünürlük

Bakanlıklar ve sivil toplum kuruluşları (STK) tarafından yürütülen dağınık çalışmaların yerine, daha sistematik, görünür ve yüksek etki oluşturacak bir yapının kurulması gerektiği belirtilmiştir. Belirli dönemlerde tüm kurumların eş zamanlı olarak aynı mesajları paylaşacağı "koordineli farkındalık haftaları" veya "ulusal kampanya dönemleri" oluşturulmasının etkisi vurgulanmıştır.

Yerel Yönetişim ve Muhtarlık Makamının Stratejik Konumu

Fazilet DURMUŞ

Milli Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nde Genel Müdür Yardımcısı

Sahaya En Yakın Temas Noktası: Muhtarlıklar

Nadir hastalıkların yönetiminde, hanelere fiziksel ve sosyal açıdan en yakın idari birim olan muhtarlıkların sürece dahil edilmesinin kritik önemi vurgulanmıştır. Özellikle Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışma Vakıfları (SYDV) ile olan organik bağları nedeniyle muhtarların; ailelerin ihtiyaçlarını, sosyo-ekonomik durumlarını ve "gizli yoksulluk" gibi kağıt üzerinde görünmeyen krizleri saptamada en güvenilir kanal olduğu saptanmıştır.

Genetik Yatkinlık ve Aile Geçmişi Verisine Erişim

Saha deneyimleri (Bilecik, Sakarya, Mersin örnekleri) ışığında, muhtarların mahalle sakinlerinin aile yapılarına ve genetik geçmişlerine dair derinlemesine bilgiye sahip olduğu belirtilmiştir. Bir ailede benzer semptomların başka kimlerde görüldüğü veya genetik yatkinlıkların takibi gibi hassas detaylara, yerel hafızayı temsil eden muhtarlar aracılığıyla çok daha hızlı ve doğru bir şekilde ulaşılabileceği ifade edilmiştir.

Sosyal Destek Mekanizmalarına Hızlı Erişim

Sosyal hizmetlerin ulaştırılmasında yaşanan "gerçek ihtiyaç sahibi tespiti" sorununa yönelik, muhtarların saha denetim gücünden yararlanılması önerilmiştir. Ailelerin sadece resmi gelir beyanlarına göre değil, nadir hastalıkların yarattığı ağır gider yükü altındaki fiili durumlarına göre değerlendirilmesinde muhtarlık makamının bir doğrulama ve rehberlik merkezi işlevi görebileceği saptanmıştır.

Çalıştay Kapanış Değerlendirmesi ve Gelecek Vizyonu

Moderatör - Gülnur GÖKMEN

Sinerji ve Kolektif Katılımın Gücü

Çalıştay boyunca paylaşılan tüm görüşler, sunulan çözüm önerileri ve paydaşlar arasındaki etkileşim nadir hastalıklar alanında yeni bir dönemin başlangıcını temsil etmektedir. Bugün burada atılan adımların, başlangıçta küçük bir "kartopu" etkisi yarattığı; ancak bu etkinin paydaşların desteği ve kararlılığıyla büyüyerek kapsamlı bir değişime dönüşeceği vurgulanmıştır.

Stratejik Sonuç: Bütüncül Bir Gelecek

Toplantının sonunda oluşan bu sinerjinin; sağlık politikalarından eğitim modellerine, sosyal hizmetlerden yerel yönetimlere kadar her alanda karşılık bulması hedeflenmektedir. Moderatör, katılımcıların değerli katkılarının sadece birer fikir olarak kalmayıp, nadir hastalıklar ekosisteminde sürdürülebilir ve kurumsal bir yapının inşası için temel taşı niteliğinde olduğunu saptayarak sözlerini sonlandırmıştır.

Çalıştay Süreci Yönetimi ve Projeksiyon

Moderatör - Prof. Dr. Zafer ÇALIŞKAN

Derinleşen Tartışmalar ve Uzlaşı Hedefi

Çalıştayda ortaya konulan perspektiflerin, yarın yapılacak büyük toplantıda eklenecek yeni katılımcılar, teknik sunumlar ve farklı bakış açılarıyla derinleşeceği saptanmıştır. Günün sonunda elde edilen verilerin, yarınki çıktılarla birleştirilerek; üzerinde uzlaşılan stratejik noktalar ve çözüm bekleyen kronik alanlar bazında kapsamlı bir değerlendirmeye tabi tutulacağı ifade edilmiştir. Bugün oluşturulan fikri temelin, yarın somut bir yol haritasına evrilmesi hedeflenmektedir.

Sorumluluk Paylaşımı ve Kamunun Merkezi Rolü

Akademik bir perspektifle; sürecin nihai sorumluluğunun ve yürütücü gücünün kamu kurumlarında olduğu vurgulanmıştır. Nadir hastalıklar gibi çok katmanlı bir alanın yönetilmesinde; sivil toplumun ve akademinin rolünün “kanıt üretmek, fikir geliştirmek ve proje sunmak” ile sınırlı olduğu, ancak bu projelerin hayata geçmesi için kamu kurumlarının konuyu sahiplenmesi ve gerekli uygulama alanını açması gerektiği saptanmıştır.

Kurumsal ve Sosyal Paydaşların Fonksiyonel Görevleri

Akademi ve Sivil Toplumun Destekleyici Rolü Sürecin sürdürülebilirliği için paydaşların rolleri şu şekilde tanımlanmıştır:

- Kamu Kurumları: Aktif liderlik, mevzuat düzenlemesi ve uygulama alanı yaratma.
- Akademi: Bilimsel veri temini ve kanıta dayalı politika önerileri geliştirme.
- Sivil Toplum ve Dernekler: Saha deneyiminin aktarılması ve savunuculuk yoluyla sürece katkı sağlama.

Sürekli Dönüşüm ve İlerleme Odağı

Kamu kurumlarının bu süreçte daha aktif ve dönüştürücü bir rol üstlenmesi gerektiği saptanarak; gelecek yıl düzenlenecek oturumlarda, mevcut sorunların aşıldığı ve daha ileri düzey stratejilerin konuşulduğu bir noktaya ulaşılması temenni edilmiştir. Bir gün sonra yapılacak büyük Zirve Toplantıya hazırlık olarak yapılan bu çalıştay; katılımcılara sunulan teşekkür ve kolektif çalışma vurgusuyla sona ermiştir.



SON SÖZ

Sağlıklı bir gelecek için, ortak eylem; toplum bilincini ve erken tanı kapasitesini artıran, finansal mimariyi, değer temelli sağlığı sürdürülebilir kılan ve tüm kamu kurumlarını merkezi bir koordinasyon altında birleştiren “hasta merkezli bir yönetim modeli” üzerine inşa edilmelidir.



Katılımcı Profili

Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Çalıştayı, davetli 40 katılımcının yer aldığı kapalı bir formatta gerçekleştirilmiştir. Çalıştaya, başta Sağlık Bakanlığı'nın ilgili birim yöneticileri olmak üzere, Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı, Millî Eğitim Bakanlığı, Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK), ilgili sektör temsilcileri ve sivil toplum kuruluşlarının temsilcileri katılmıştır.



Nadir Yaşamlar ve Nadir Hastalıklar Çalıştayı

25 Mart 2026 Bilkent Otel - ANKARA