



Ulusal Nadir Hastalık ve Yetim İlaç Sağlık Politikası Tarihçesi

History of National Health Policies on Rare Diseases and Orphan Drugs

 Ongun Mehmet SAKA^a,
 Burcum UZUNOĞLU^b

^aAnkara Üniversitesi
Eczacılık Fakültesi,
Farmasötik Teknoloji Bölümü,
Ankara, Türkiye
^bSerbest Eczacı,
Ankara, Türkiye

Yazışma Adresi/Correspondence:
Burcum UZUNOĞLU
Serbest Eczacı,
Ankara, Türkiye
burcumuzunoglu@rxkurumsal.com

ÖZET Ülkemizde nadir hastalık görülme sıklığı 5/10.000 ve altı olarak belirtilmektedir. Literatürde yaklaşık 8.000 civarında nadir hastalık tanımlanmıştır, yeni hastalıkların tanımlanmasıyla bu hastalıkların sayısı gittikçe artmaktadır. Seyrek görülmesine rağmen genellikle kronik ve ilerleyici hastalıklardır. Çoğu zaman tedavileri yoktur. Nadir ya da ultra nadir hastalıklar için ilaç üretimi ticari kaygılardan uzak, bir saygınlık ve etik meselesidir. Bu sorunun çözülmesi amacıyla, dünyanın pek çok ülkesinde sınırlı sayıda hastaya hitap eden ilaçlar “yetim ilaç” olarak tanımlanmış, bu ilaçların Ar-Ge faaliyetleri ve pazara erişim süre ve süreçleri çeşitli yasal düzenlemelerle desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Orfan ilaç üretimi; sağlık politikası; ilaç düzenlemeleri

ABSTRACT The prevalence of rare diseases in our country is reported to be 5/10,000 and below. Approximately 8,000 rare diseases have been described in the literature, with the number of these diseases increasing with the identification of new diseases. Despite their rarity, these diseases are usually chronic and progressive. In most cases, there is no available treatment. The production of drugs for rare diseases is a matter of honour and ethics, distinct from commercial considerations. In order to address this issue, numerous countries worldwide have designated pharmaceuticals that target a limited number of patients as "orphan drugs". These drugs are supported by various regulations, including those pertaining to research and development (R&D) activities, market access periods, and market access processes.

Keywords: Orphan drug production; health policy; drug regulations

NADİR HASTALIKLARA GENEL BAKIŞ

Tıbbi olarak bir tanımı olmayan nadir hastalıklar, toplum genelinde seyrek rastlanan, kronik ve genellikle ilerleyici hastalıklardır.¹ Bir hastalığın “nadir” olarak nitelendirilebilmesi için görülme sıklığının Avrupa Birliği’nde kabul edilen oran 5/10.000 ve altı olması gerekmektedir. Nadir hastalık tanımlamasında kullanılan bu üst sınır; Amerika Birleşik Devletleri’nde ülke nüfusu içinde en fazla 200.000, Japonya’da ise en fazla 50.000 kişide görülen hastalıklar olarak belirlenmiştir. Net tanım dünyanın çeşitli bölgelerinde farklılık gösterse de, genel eğilim “nadir hastalık” tanımını görülme sıklığı temeline dayandırma yönündedir.²⁻⁴ Bu hastalıkların %71,9’u genetik ve %69,9’u çocukluk çağında ortaya çıkar. Dünya genelinde yaklaşık olarak 400 milyon insanı etkileyen yaklaşık 6.000-8.000 arasında nadir hastalık bulunmaktadır.⁵ Başka bir deyişle dünya nüfusunun %6-8’inin; Avrupa’da 30 milyon, Amerika Birleşik Devletleri’nde 25 milyon kişinin nadir hastalıklardan etkilendiği düşünülmektedir. Bu oran ülkemiz nüfusuna uyarlandığında yaklaşık olarak 5-6,5 milyon arasında bireyin nadir hastalıklardan birine sahip olduğu tahmin edilmektedir. Ancak ülke-

KAYNAK GÖSTERMEK İÇİN:

Saka OM, Uzunoğlu B. Ulusal nadir hastalık ve yetim ilaç sağlık politikası tarihçesi. Bozkır A, editör. Nadir Hastalıklarda Kullanılan İlaçlarda (Yetim İlaçlar) Güncel Uygulamalar. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2024. p.1-6.

mizde akraba evliliklerinin sık olması (%24) nedeniyle bu rakamın daha da yüksek olabileceği düşünülmektedir.⁶ 2011 yılında hazırlanan Yetim İlaçlara İlişkin Kılavuz taslağında da Avrupa Birliği ile uyumlu olarak ülkemizde nadir hastalık görülme sıklığı 5/10.000 ve altı olarak esas alınmıştır.

Her biri tek tek ele alındığında nadir hastalıkların toplumdaki sıklığı düşük gibi görünse de bu hastalıkların sayısal olarak fazlalığı göz önünde bulundurulduğunda etkilenen kişi sayısının çokluğu ile önemli bir sağlık problemi olarak karşımıza çıkmaktadır.

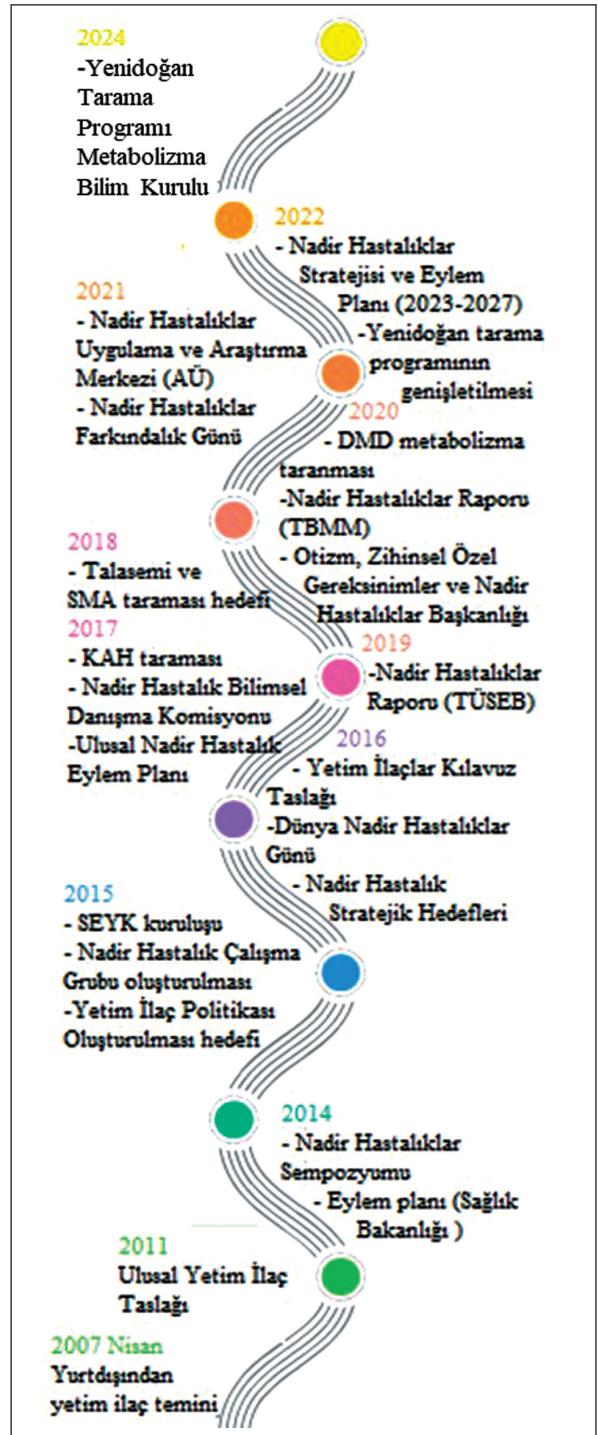
Nadir hastalıkların %71,9'unun genetik kökenli olması sebebiyle dünyadaki eylem planları genellikle genetik kökenli nadir hastalıklara odaklanmıştır. Ülkemizde 2020 yılında 1.000'de 10,6 olarak bildirilen perinatal ölüm oranının bir bölümünü, genetik hastalıkların ve konjenital malformasyonların oluşturduğu tahmin edilmektedir. 2005 yılı Avrupa Nadir Hastalıklar Konferansı raporunda 323 nadir hastalığın yaşam beklentisi incelenmiş, hastalıkların %25,7'sinin 5 yaşından önce potansiyel olarak ölümcül olduğu, %36,8'inin normalden daha kısa bir yaşam beklentisine sahip olduğu ve %37,5'inde ise normal yaşam süresinin beklendiği bildirilmiştir.

Nadir hastalıkların yönetiminde zamanında ve doğru tanının ardından doğru tedaviye kolay erişim de büyük öneme sahiptir. Diğer yandan, nadir hastalıkların geniş yelpazesiyle karşılaştırıldığında bunlara yönelik geliştirilmiş tedavilerin sayısı oldukça sınırlıdır. Bunun en önemli nedeni, söz konusu hastalıkların her birinin çok sınırlı sayıda kişiyi etkilemesi nedeniyle bunlara yönelik Ar-Ge çalışmalarını yürütmenin çok zorlu ve yüksek maliyetli olmasıdır. Bu sorunun çözülmesi amacıyla, dünyanın pek çok ülkesinde sınırlı sayıda hastaya hitap eden ilaçlar "yetim ilaç" olarak tanımlanmış, bu ilaçların Ar-Ge faaliyetleri ve pazara erişim süre ve süreçleri çeşitli yasal düzenlemelerle desteklenmiştir.⁷

ULUSAL NADİR HASTALIK VE YETİM İLAÇ SAĞLIK POLİTİKASI TARİHÇESİ

Ülkemizde de 2007 yılından itibaren nadir hastalıklara yönelik yasal düzenlemeler üzerinde çalışmalar devam etmekte olup son 5 yıl içerisinde ivme kazandırılmıştır. 2007-2022 yılları arasında gerçekleştirilen ulusal politika geliştirmeye yönelik çalışmalar Şekil 1'de özetlenmiştir.

Aşağıdaki bölümde, 2007-2024 yılları arasında ülkemizde nadir hastalıklara ilişkin dönüm noktalarının kronolojik bir özeti sunulmaktadır;



ŞEKİL 1: 2007-2022 yılları arasında gerçekleştirilen ulusal politika geliştirmeye yönelik çalışmalarına ait yol haritasının şematik gösterimi.

2007

Nisan: Yurtdışından İlaç Temini ve Esasları Protokolü, TEB ile SGK Protokolü kapsamında TEB yurtdışından yetim ilaç teminine başlamıştır.

2009

Mayıs: Sağlık Bakanlığının da düzenleme kurulunda yer aldığı Technical Assistance Information Exchange Instrument of the European Commission (TAIEX) Çalıştayı düzenlenmiştir. Nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar ile ilgili mevcut sorunlar ve çözüm önerileri tartışılmıştır.⁸

2011

Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından hazırlanan Ulusal Yetim İlaç Kılavuz Taslağı sektör görüşüne sunulmuştur.⁹

2014

10. Beş Yıllık Kalkınma Programı kapsamında oluşturulan Sağlık Endüstrilerinde Yapısal Dönüşüm Programı Eylem Planı'nda, "Ülkemizde yetim ilaçlar alanında kapasite oluşturulması" yönünde karar alınmış ve Sağlık Bakanlığı bu konuda görevlendirilmiştir (64. Hükümet Eylem Planı-Eylem 46).¹⁰

Sağlık Bakanlığı Hasta Hakları ve Tıbbi Sosyal Hizmetler Daire Başkanlığı tarafından Nadir Görülen Hastalıklar Raporu hazırlanmıştır, bu raporda çocuk metabolizma, endokrin ve nöroloji alanındaki nadir hastalıklara yer verilmiştir.^{8,11}

Eylül: İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği tarafından "Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Sempozyumu ve Yetim İlaç Yönetmelik Çalıştayı" düzenlenmiştir, Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından hazırlanan Ulusal Yetim İlaç Kılavuz Taslağı paydaşlar ile istişare edilmiştir.¹²

2014-2018 yıllarını kapsayan Onuncu Kalkınma Planı'nın Öncelikli Dönüşüm Programları arasında yer alan Sağlık Endüstrilerinde Yapısal Dönüşüm Programı altında "Ülkemizde yetim ilaçlar alanında kapasite oluşturulacaktır" eylemi yer almaktadır.^{13,14}

2015

Bilim, Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı'nda ülkemizde nadir hastalıklar konusunda detaylı bir ihtiyaç analizi yapılması ve bu doğrultuda ulusal yetim ilaç politikası oluşturulması hedefi belirlenmiştir. Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı tarafından 2015 ve 2016 yıllarında hazırlanan, İlaç Sektörü Raporlarında ise; sektörün 2023 yılına kadar olan projeksiyonunda, nadir hastalıklar ve yetim ilaç konusunun ülkemiz açısından önemi vurgulanmıştır. Bu çerçevede nadir hastalıklar alanında çalışacak teşhis merkezlerinin oluşturulması, envanter kayıt sistemi tutulması ve nadir hastalıklar

alanında çalışan uluslararası network sistemleriyle iletişimin sağlanması hedeflenmiştir.^{7,15,16}

Ekim: TÜSEB ve Sağlık Bakanlığı Dış İlişkiler ve Avrupa Birliği Genel Müdürlüğü işbirliği ile II. Türk Tıp Dünyası Kurultayı düzenlenmiştir, bu kurultayda Nadir Hastalıklar Çalışma Grubu oluşturularak nadir hastalıklar tartışılmıştır.^{8,11}

Kalkınma Planı Sağlık Endüstrilerinde Yapısal Dönüşüm Programı Eylem Planı'nda ilaç ve tıbbi cihaz alanında sağlık, sosyal güvenlik, sanayi politika ve uygulamalarında eşgüdüm ve yönetimin geliştirilmesi amacıyla yönlendirme kurulu oluşturulması politikasına yer verilmiştir. Söz konusu politika altında yer alan "Sağlık Endüstrileri Yönlendirme Komitesi oluşturulacaktır" eylemi doğrultusunda, 2015/19 Sayılı Başbakanlık Genelgesi ile Sağlık Endüstrileri Yönlendirme Komitesi (SEYK) kurulmuştur.¹⁶ Böylece ülkemizde ilaç ve tıbbi cihaz sektörünün güçlendirilmesi adına ilgili kamu kurum ve kuruluşlarının üst düzey bürokratlarının yer aldığı üst bir yapı oluşturulmuştur. Sekretaryası Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu (TİTCK) tarafından yürütülen komite, ülkemizde yatırım, üretim, ihracatın artırılması ve teknolojinin geliştirilmesi için fiyatlandırma, geri ödeme, ruhsatlandırma, kamu alımları, kamu destekleri, sağlık teknolojisi politikaları, veri yönetimi, yerleşme gibi hususları bütüncül bir şekilde değerlendirmektedir. Nadir hastalıkların tedavisine yönelik olan yetim ilaçların ülkemizde üretilmesi için gerekli sektörel alt yapının mevcut olduğu değerlendirilmektedir. Bu kapsamda SMA hastalığı SEYK gündemine taşınmıştır.

2016

TÜSEB Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü tarafından gerçekleştirilen Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü Toplantısı'nda Sağlık Bakanlığı Nadir Hastalıklar Stratejik Hedefleri değerlendirilmiştir.¹¹

Sağlık Bakanlığı ve Türk Silahlı Kuvvetleri Sağlık Komutanlığı işbirliği ile 29 Şubat 2016 Dünya Nadir Hastalıklar Günü Programı ve Çalıştayı düzenlenmiştir.⁸

Ülkemizde nadir rastlanan hastalıkların tedavisinde kullanılacak ilaçların araştırılması, geliştirilmesi ve ruhsatlandırılmasının teşvik edilmesi ile bu hastalıklara yönelik yetim ilaçların tanımlama kriterlerinin belirlenmesi ve yetim olanların tanımlanmasına ilişkin usul ve esasların düzenlendiği "Yetim İlaçlar Kılavuz Taslağı" TİTCK tarafından son haline getirilmiştir.

2017

Ocak: SHGM ve TÜSEB işbirliği ile düzenlenen “Uluslararası Nadir Hastalıklar Paneli ve Çalıştayı” nda alanında uzman klinisyenlerin katılımıyla nadir hastalıklarda yaşanan zorluklar, laboratuvar uygulamaları, Ar-Ge çalışmaları ve yetim ilaçlar değerlendirilmiştir ve “Ulusal Nadir Hastalık Eylem Planı” hazırlanmasına yön verecek çalışmalar gerçekleştirilmiştir.^{7,8}

Nadir hastalıkların haritasının çıkarılması Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nün uhdesine verilmiştir. Konuyla ilgili 2017 yılında “Nadir Hastalıklar Ulusal Strateji Belgesi (2018/2023)” için çalışmalar başlatılmıştır. Bu kapsamda Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından Nadir Hastalıklar Bilimsel Danışma Komisyonu oluşturulmuş ve üyeler tespit edilerek komisyonun çalışma usulleri belirlenmiştir.

Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) taraması, belirlenen pilot illerde başlatılmıştır ve 2022 yılı itibarıyla 81 ilde devam etmektedir. Paneldeki diğer hastalıkların taraması da tüm Türkiye çapında sürdürülmektedir.

2018

TÜSEB tarafından ‘Tarama Programları ve Genişletme Modeli Raporları’nda genişletilmiş yenidoğan tarama sistemi için biyobanka, referans laboratuvar ile biyoinformatik ağ kurulması ve Genişletilmiş Evlilik Öncesi Tarama Paneli ile Talasemi ve SMA eradikasyonu hedeflenmiştir.¹⁷

2019

TBMM Genel Kurulu’nda ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarında ve tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklarda uygulanan tedavi ve bakım yöntemleri ile bu hastalıklara sahip kişiler ve yaşadıkları sorunların ve çözümlerinin belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına, bu araştırmayı yapacak bir Meclis Araştırma Komisyonu’nun kurulmasına dair karar alınmıştır. TBMM kararı 9 Şubat 2019 tarihli ve 30681 sayılı Resmî Gazete’de yer almıştır.

Eylül: TÜSEB tarafından Nadir Hastalıklar Raporu yayınlanmıştır.¹⁸

2020

10 Ocak 2020 tarih ve 244 sayılı “Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Daire Başkanlıklarının Görevlerine İlişkin Yönerge” ile Sağlık Bakanlığı bünyesinde “Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi Başkanlığı” kurulmuştur.

Mart: Türkiye Büyük Millet Meclisi Nadir Hastalıklar Raporu yayınlanmıştır.⁶

TÜSEB’in Stratejik Ar-Ge ve İş birliği Projeleri kapsamında 2022’ye kadar açtığı çağrılar; kronik hastalıklar, kanser ve nadir hastalıklar ile ilgili olup, 3 yıllık (2020-2023) bütçesi 600 Milyon TL olarak belirlenmiştir. Bireysel ve Dönüşümsel Tıp Alanı Uygulamalı Projesi için 8 Temmuz 2019’da TÜSEB tarafından çağrı açılmıştır ve ilgili çağrıya 20.000 hasta başvuru yapmıştır.¹⁹ Başvulara esasen farklı 104 hastalık kategorize edilerek, kronik hastalıklar, nadir hastalıklar, kanser olmak üzere hastalıklar üç gruba ayrılmıştır. Türkiye’de rastlanan 55 nadir hastalık ile nadir görülen doğumsal metabolik hastalıklar, endokrin hastalıklar ve yine nadir görülen çocukluk çağı tümörleri bu çağrı kapsamına dahil edilmiştir. İlk nadir hastalık metabolizmasının taranmasına Duchenne Musküler Distrofi (DMD) hastalığı ile başlanmıştır.¹⁸

2021

Şubat: TÜSEB Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü ve SHGM Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı tarafından “Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü Sempozyumu” düzenlenmiştir.

SMA hastaları üzerinden gündeme gelen nadir hastalıklar konusunda çözüme odaklı çalışmalar yürütmek üzere harekete geçen Ankara Üniversitesi bünyesinde Cumhurbaşkanlığı Strateji Bütçe Başkanlığı katkıları ile 2021 yılında “Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi” kurulmuştur.¹⁹

2022

Evlilik öncesi ve yenidoğan tarama programına Spinal Musküler Atrofi (SMA) de dahil edilmiştir. Tarama programı kapsamında taranan hastalıklar Fenilketonüri, Konjenital Hipotiroidi, Biyotinidaz Eksikliği, Kistik Fibrozis ve Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) ve Spinal Musküler Atrofi’dir. Türkiye Büyük Millet Meclisi 199 sıra sayılı Meclis Araştırma Komisyonu Raporuna göre yenidoğan tarama programı kapsamında, genişletilmiş yenidoğan tarama programına geçiş hedeflenmekte ve bu bağlamda çeşitli hastalıkların tarama programına eklenmesi için hâlihazırda çalışmalar yürütülmektedir.⁶

Kasım: Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı tarafından Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı (2023-2027) yayınlanmıştır. Nadir Hastalıklar Sağlık Stratejisi ve Eylem Planı (2023-2027) hazırlanırken beş ana başlık, her başlığın amaçları, amaçları somutlaştıran 42 hedef ve hedeflere erişimi sağlayacak 44 faaliyet tanımlanmıştır.²⁰

Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı, bir yıl gibi kısa vadede hayata geçirilmeye başlanacak hedeflerin yanı sıra, 1-3 yıllık dönem içerisinde gerçekleşmesi veya başlaması öngörülen orta vadeli hedefleri ve süresi 5 yıla yayılan uzun vadeli hedefleri kapsamaktadır. 2023-2027 döneminde sağlık alanında nadir hastalıklar konusunda yapılacaklara rehberlik edecek eylem planının, ulusal veya uluslararası gelişmeler ışığında her beş yılda bir güncellenmesi planlanmıştır.²⁰

2024

Mayıs: Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı tarafından Yeni Doğan Tarama Programı Metabolizma Bilim Kurulu oluşturulmuştur.

SONUÇ VE TARTIŞMA

Nadir hastalıklarla mücadele, toplum sağlığı politikalarının öncelikli hususlarından biri olmalıdır. Nadir hastalıklara sahip bireylerin ve yakınlarının karşılaştıkları sorunların çözülebilmesi için öncelikle genel sağlık sistemi içinde nadir hastalıkların doğru tanımlanması ve isimlendirilmesi, ulusal veri tabanının geliştirilerek nadir hastalıklar hakkında güvenilir veri toplama ve değerlendirme mekanizmalarının oluşturulması, nadir hastalıklar konusunda ülkemizde ulusal sağlık politikalarının geliştirilmesi; özetle Nadir Hastalık Strateji ve Eylem Planı (2023-2027)

ile tanımlanan hedef ve faaliyetlerin hayata geçirilmesi gerekmektedir. Uygun politikalarla bu konudaki zorlukların üstesinden gelinebilmesi için destekleyici faaliyetlerin, çalışmaların yapılması ve nadir hastalıklar konusunda araştırmaların artırılması ve desteklenmesi önemlidir.

Nadir hastalıkların toplum üzerindeki yükünün hafifletilmesi ve hasta bireylerin yaşam kalitesi ve yaşam beklentisinin yükseltilmesi için öncelikli olarak (1) Nadir hastalıklar ekosistemine dâhil olan tüm paydaşlarda farkındalığın artırılmasına, (2) Erken tanı, (3) İlaç ve tedaviye erişim, (4) Multidisipliner/Bütüncül bir yaklaşım ile tanı ve tedavi yolculuğunun iyileştirilmesi (5) Tedavinin devamlılığına yönelik sistemlerin geliştirilmesi (6) Ülkemizde yetim ilaçlar alanında klinik çalışma, Ar-Ge ve üretim kapasitesinin oluşturulması hususları dikkate alınmalıdır.

Bu çalışmada dünyadaki gelişmelerle eşgüdümlü olarak ülkemizde de birinci basamak sağlık hizmetlerinde nadir hastalıklara yönelik tarama programlarının geliştirilip yaygınlaştırılması, tanı, tedavi, rehabilitasyon ve araştırma başta olmak üzere pek çok alanda Sağlık Bakanlığı tarafından ulusal politika geliştirmeye yönelik adımların atılmasının önemi vurgulanmıştır. Gelinecek noktada; hali hazırda sunulan sağlık hizmetlerine ek olarak dinamik bir sağlık hizmeti sürecinin sağlanması, karar verici süreçlerin daha hızlı bir yapıya kavuşturulmasının bu hastalıklarla mücadelede önemli olduğu açıktır.

KAYNAKLAR

- Orphanet Report Series [Internet]. European Union Committee of Experts on Rare Diseases: Rare Disease Registries in Europe. © 2021 [cited: May 9, 2024] Available from: <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>
- Loorand-Stiver L. Drugs for Rare Diseases: Evolving Trends in Regulatory and Health Technology Assessment Perspectives, Issue 42. Ottawa: Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health; 2013. p. 1-39.
- Ayme S, Rodwell C. The European Union Committee of Experts on Rare Diseases: three productive years at the service of the rare disease community. Orphanet J Rare Dis. 2014;28(9):30.
- de Vruet R, Baekelandt ERF, de Haan JMH. Priority medicines for Europe and the world: a public health approach to innovation. WHO Background Paper 2013;6(19).
- Satman İ, Gündük Ö, Yemenici M, Ertürk N. Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü; Nadir Hastalıklar Raporu; 13 Eylül 2019; İstanbul. Türkiye; 2019.
- Türkiye Büyük Millet Meclisi, ALS, SMA, DMD, MS Hastalıklarında ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklarda uygulanan tedavi ve bakım yönetmelikleri ile bu hastalıklara sahip kişiler ve yakınlarının yaşadıkları sorunlarını ve çözümlerin belirlenmesi amacıyla kurulan Meclis Araştırması Raporu, Mart 2020. Yasama Dönemi (yılı): 27(3), Sıra sayısı: 199.
- Uzunoğlu B. Türkiye Ulusal Nadir Hastalıklar Sağlık Politikası. Vipharma. 2022;39:32-7.
- Memişoğlu K. Nadir Hastalıklar. In: İstanbul İl Sağlık Müdürlüğü Nadir Hastalıklar Raporu, 2021.
- Ürek D, Karaman S. Önemli Bir Halk Sağlığı Sorunu Olarak Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar. Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi. 2019;22:863-78.
- T.C. Kalkınma Bakanlığı, Onuncu Beş Yıllık Kalkınma Programı, Sağlık Endüstrilerinde Yapısal Dönüşüm Programı Eylem Planı, Karar Tarihi: 02 Temmuz 2013. p.180-2.
- İnce Ö, Tarım M. Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı Politika ve Stratejilerinde Nadir Hastalıkların Yeri: 2002-2018 Dokümanlarının İçerik Analizi. In: 2.Uluslararası 12.Ulusal Sağlık ve Hastane İdaresi Kongresi; 2018 Ekim 11-13; Muğla. Türkiye; 2018.
- Balık İ. Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaç Sempozyumu ve Yetim İlaç Yönetmelik Çalıştayı Toplantı Tutanağı; 2014 Eylül 13-14; Antalya, Türkiye. İlaç Bilincini Geliştirme ve Akılcı İlaç Derneği; 2014.

13. T.C. Kalkınma Bakanlığı, Onuncu Kalkınma Programı, Öncelikli Dönüşüm Programları Eylem Planı, Karar Tarihi: 02 Temmuz 2013. p.149-98.
14. T.C. Kalkınma Bakanlığı, Sağlık Endüstrilerinde Yapısal Dönüşüm Programı Eylem Planı, İstihlal tarihi; 16 Şubat 2015. p.1-28.
15. T.C. Bilim, Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı, Sanayi Genel Müdürlüğü. Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı 2015-2018; 2015.
16. Resmi Gazete, Sağlık endüstrileri yönlendirme komitesi. 23 Aralık 2015. Erişim linki: <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2015/12/20151223-9.pdf>
17. Sarıkaya E. Evlilik Öncesi Ve Yenidoğan Taramaları Mevcut Durum Ve Genişletme Modelleri. Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı, Türkiye Anne Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü Raporları, Ankara, Türkiye; 2018.
18. TUSEB [İnternet]. Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı © 2024, Bireysel ve Dönüşümsel Tıp Alanı Uygulamalı Proje İşbirliği Çağrısı [Erişim tarihi: 9 Mayıs 2024] Erişim linki: https://www.tuseb.gov.tr/uploads/tbys/cagri_metni_formati.pdf
19. Ankara Üniversitesi [İnternet]. Ankara Üniversitesi © 2024, Ankara Üniversitesi "Nadir Hastalıklar Merkezi" Kuruyor [Erişim tarihi: 9 Mayıs 2024] Erişim linki: <https://www.ankara.edu.tr/universitemiz-bunyesinde-nadir-hastaliklar-uygulama-ve-arastirma-merkezi-kuruluyor/>
20. Aydın S, Tekin A, Eğin E, Dursun OB. Nadir Hastalıklar. Dursun OB, Çubukcu HC, Gülşen M, editörler. Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı 1. Baskı. Ankara: T.C. Sağlık Bakanlığı. Yayın No: 1252. 2023. p. 1-59.