



**Uzm. Ecz.  
Burcum  
Uzunoğlu**

Rx Kurumsal İletişim  
Kurucusu

# Türkiye Ulusal Nadir Hastalıklar Sağlık Politikası

Sevgili Meslektaşlarım,

Nadir hastalıklar alanında sağlık sektörü paydaşlarına önemli bir yol haritası olacak Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı (2023-2028) yayımlandı.

Bazen bir gözlemci bazen de süreçte bizzat yer alan bir eczacı olarak 2009 yılından itibaren devam eden Türkiye Ulusal Nadir Hastalıklar Politikası çalışmalarını sizlere aktaracağım. Tıbbi olarak bir tanımlanmayan nadir hastalıklar, toplum genelinde seyrek rastlanan, kronik, ve genellikle ilerleyen hastalıklardır.<sup>1</sup> Bir hastalığın "nadir" olarak nitelendirilebilmesi için görülme sıklığının Avrupa Birliği'nde 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.<sup>2,3,4</sup> 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.<sup>5</sup> 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 ülkemizde akraba evliliklerinin sık olması (%24) nedeniyle bu rakamın daha da yüksek olabileceği düşünülmektedir.<sup>6</sup> 2011 yılında hazırlanan



Yetim ilaçlara ilişkin 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 yönetiminde zamanında ve doğru tanının ardından doğru tedaviye kolay erişim de büyük öneme sahiptir. Diğer yandan, nadir hastalıkların geniş yelpazeyle karşılaştırıldığında bunlara yönelik geliştirilmiş tedavilerin sayısı oldukça sınırlıdır. Bunun en önemli nedeni, söz konusu hastalıkların her birinin çok sınırlı sayıda kişiyi etki-

**Bir hastalığın "nadir" olarak nitelendirilebilmesi için görülme sıklığının Avrupa Birliği'nde 5/10.000 ve altı olması gerekmektedir.**



lemesi nedeniyle bunlara yönelik Ar-Ge çalışmaları 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.

Ülkemizde de 2009 yılından itibaren nadir hastalıklara yönelik yasal düzenlemeler üzerinde çalışmalar devam etmekte olup son 3 yıl içerisinde ivme kazandırılmıştır.

6 Şubat 2019 tarihinde 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. 8 Mayıs 2019'da başlayan kapsamlı çalışmalar 21 Kasım 2019'a kadar devam etmiştir. 22 Mayıs 2019-23 Ekim 2019 tarihleri arasında yapılan toplantılarda Kamu Kurum ve Kuruluşları, Bilim İnsanları, STK, Hasta ve Hasta yakınları sunumları dinlenmiştir. Meclis Araştırma Komisyonu Başkanı ve üyeleri tarafından 8 Kasım 2019 tarihinde İstanbul Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim Araştırma Hastanesi ve Prof. Dr. Mazhar Osman Ruh Sağlığı ve Sinir Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde incelemeler yapılmıştır. 9 Kasım 2019 tarihinde TÜSEB ziyaret edilerek TÜSEB'in bu alandaki faaliyetleri hakkında bilgi alınmıştır. Bu ziyaret sırasında hasta ve hasta yakınları evlerinde ziyaret edilmiştir.<sup>7</sup>

10 Ocak 2020 tarih ve 244 sayılı "Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Daire Başkanlıklarının Görevlerine İlişkin Yönerge" ile "Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Has-

talıklar Dairesi Başkanlığı" kurulmuştur. TÜSEB 2018 yılı 'Tarama Programları ve Genişletme Modeli Raporları'nda genişletilmiş yenidoğan tarama sistemi için biyobanka, referans laboratuvar ve biyoinformatik ağ kurulması ve Genişletilmiş Evlilik Öncesi Tarama Paneli ile Talasemi ve SMA eradikasyonu hedeflenmiştir.<sup>8</sup> Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) ülkemizde Sağlık Bakanlığına bağlı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Daire Başkanlığı tarafından yürütülmektedir. Bu program kapsamında taranan hastalıklar arasında Fenilketonüri, Konjenital Hipotiroidi, Biyotinidaz Eksikliği, Kistik Fibrozis ve Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) vardır. KAH taraması 2017 yılında belirlenen pilot illerde başlatılmıştır ve 2021 yılı itibarıyla 41 ilde devam etmektedir. Paneldeki diğer hastalıkların taraması da tüm Türkiye çapında sürdürülmektedir. Son olarak, 2021 sonu itibarıyla, evlilik öncesi ve yenidoğan tarama programına Spinal Musküler Atrofi (SMA) de dahil edilmiştir. Tüm bu hastalıklara sahip bebeklerde, erken tanı sayesinde, uygun tedavilere gecikmeden başlanması ve alınacak tedbirlerle hastalığa bağlı oluşabilecek geri dönüşümsüz zararların önlenmesi amaçlanmaktadır. 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.<sup>7</sup>

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 için 600 Milyon TL onaylanmıştır. Bireysel ve Dönüşümsel Tıp Alanı Uygulamalı Projesi için 8 Temmuz 2019'da TÜSEB tarafından çağrı açılmıştır ve ilgili çağrıya 20.000 hasta başvuru yapmıştır.<sup>9</sup> Başvurulara esasen farklı 104

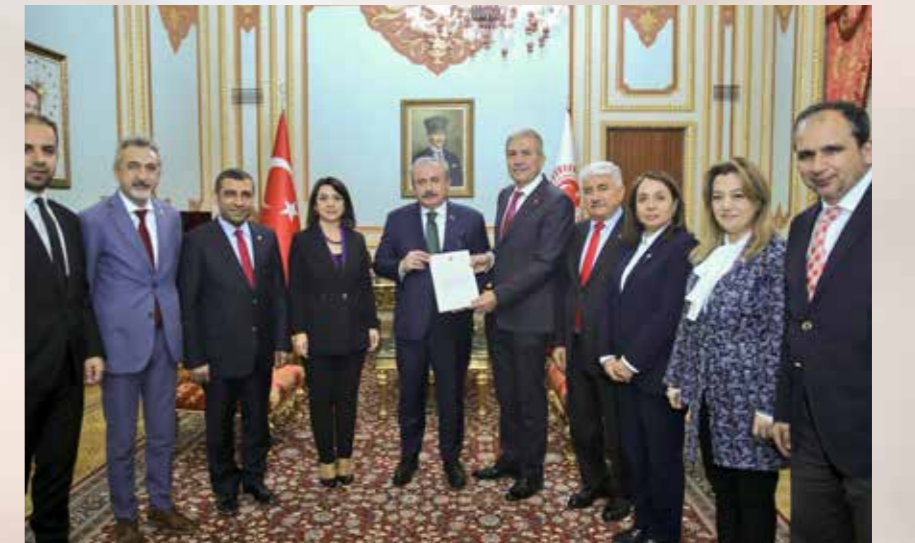
hastalık kategorize edilerek, kronik hastalıklar, nadir hastalıklar, kanser olmak üzere hastalıklar üç gruba ayrılmıştır. Türkiye'de rastlanan 55 nadir hastalık ile nadir görülen doğumsal metabolik hastalıklar, endokrin hastalıklar ve yine nadir görülen çocukluk çağı tümörleri bu çağrı kapsamına dahil edilmiştir. İlk nadir hastalık metabolizmasının taranmasına Duchenne Musküler Distrofi (DMD) hastalığı ile başlamıştır.

Ülkemizde, 2017 yılında SMA hastalığı için gerçek anlamda ilk ilaç olan Nusinersen Sodyum etken maddeli spinraza TİTCK ve SGK tarafından onay almıştır. Eş zamanlı Türkiye kendi kriterlerini oluşturmak ve etkinliğini araştırmak için Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu Klinik Araştırmalar Dairesi Başkanlığı'nın maddi desteği ile TR-SMA-01 araştırma kodlu "Nusinersen Sodyum ile Türkiye'de Spinal Musküler Atrofi Tip 1 (SMA Tip I) hasta popülasyonunda tedaviye yanıt oranı ve güvenliliğin gözlemlendiği çok merkezli, müdahalesiz, prospektif, izlem çalışması" Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi koordinatörlüğünde başlatılmıştır. Yaklaşık 660 SMA Tip 1 hastası çalışma kapsamında ilaç tedavisi almıştır. Ayrıca Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığının çalışmalarına temel oluşturmuştur. Maliye Bakanlığı tarafından ilacın

geri ödeme kapsamında devam etmesine karar verilmiştir. 2022 yılı ikinci yarısı itibarıyla ülkemiz genelinde Nusinersen uygulama merkezi sayısı 18 yaş altı için 72, 18 yaş üstü için 110'dur.<sup>10</sup>

2014-2018 yıllarını kapsayan 10. Kalkınma Planı'nın Öncelikli Dönüşüm Programları arasında yer alan Sağlık Endüstrilerinde Yapısal Dönüşüm Programı altında "Ülkemizde yetim ilaçlar alanında kapasite oluşturulacaktır" eylemi yer almaktadır.<sup>11-12</sup>

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.<sup>12</sup> Bu çerçevede nadir hastalıklar alanında çalışacak teşhis merkezlerinin oluşturulması ve envanter kayıt sistemi tutulması ve nadir hastalıklar alanında çalışan uluslararası network sistemleri iletişimi sağlanması hedeflenmiştir. Ülkemizde nadir hastalıklarda kullanılacak ilaçların geliştirilmesi ve üretilmesi için özel politikalar geliştirilecektir.



Ülkemizde yaklaşık olarak 5-6,5 milyon arasında bireyin nadir hastalıklardan birine sahip olduğu tahmin edilmektedir.

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 2016 yılında hazırlanmıştır. Nadir rastlanan hastalıkların tedavisinde kullanılacak ilaçların ruhsatlandırılması, fiyatlandırılması ve geri ödemesi konularında ise ayrı bir prosedür henüz bulunmamaktadır. Yetim ilaç veya tedaviye hızlı erişim için iyi üretim uygulamaları (GMP) denetimlerinde ve ruhsatlandırma süreçleri "yüksek öncelikli" olarak değerlendirilmeli ve ulusal nadir hastalıklar politikasına uygun bir ruhsatlandırma mevzuatı yayımlanmalıdır.

Nadir hastalıkların haritasının çıkarılması Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nün uhdesindedir. 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.

#### **SAĞLIK ENDÜSTRİLERİ YÖNLENDİRME KOMİTESİ**

Kalkınma Planı Sağlık Endüstrilerinde Yapısal Dönüşüm Programı Eylem Planı'nda ilaç ve tıbbi cihaz alanında sağlık, sosyal güvenlik, sanayi politika ve uygulamalarının eşgüdümü 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.<sup>13</sup> Böylece ülkemizde



ilaç ve tıbbi cihaz sektörünün güçlendirilmesi adına ilgili kamu kurum ve kuruluşlarının üst düzey bürokratlarının yer aldığı üst bir yapı oluşturulmuştur. Sekreteryası 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 alt yapının mevcut olduğu değerlendirilmektedir. Bu kapsamda SMA hastalığı SEYK gündemine taşınmıştır. Tedavi sürecinde ülkemize ciddi mali yük getireceği bilinen ve kamu sağlığı açısından da önem arz eden SMA'nın koruyucu tedavi yöntemleri ile elimine edilebilmesine yönelik görüşmeler yapılmıştır. Tarama ve kontrol programlarının öneminin vurgulandığı görüşmelerde SMA hastalığı tanı kitinin ülkemizde üretilmesinin halk sağlığı ve sağlık giderlerinin azaltılması açısından

yararlı olacağı konusunda mutabık kalınmıştır. Bu kapsamda, SMA kiti üretim potansiyeli veya teklifi olan firmalar SEYK toplantılarında sunular gerçekleştirilmiştir. Akabinde SMA kitinin ülkemizde üretimi projesine yönelik tavsiye kararı hazırlanmıştır.

Yeniden yapılanma sürecinde, 2015/19 sayılı Başbakanlık Genelgesi yürürlükten kalkmış olup 2018/15 Cumhurbaşkanlığı Genelgesi ile SEYK yeniden ihdas edilmiştir.<sup>14</sup> Komitenin yapısında meydana gelen güncellemeler doğrultusunda SMA tanı kitinin üretimi için çalışmalar devam etmektedir. SMA ile benzer süreçlerin diğer nadir görülen doğumsal metabolizma hastalıklarında ve otozomal resesif geçişli nadir tek gen hastalıklarında da hızlıca gündeme alınması ve ulusal politika stratejilerinin geliştirilmesi önem arz etmektedir.

İleri düzey genetik ve metabolik tarama yöntemlerinin tıp alanında kullanıma girmesi, nüfus artışı, sağlık bakımlarının gelişmesi ve yaşam süresinin artması, tanı konulan nadir hastalıklı birey sayısı ve nadir hastalık sayısının

Ülkemizde, 2017 yılında SMA hastalığı için gerçek anlamda ilk ilaç olan Nusinersen Sodyum etken maddeli Spinraza TİTCK ve SGK tarafından onay almıştır.

artmasına yol açmıştır. Bu durum hem klinik hem de ekonomik analiz çalışmaları ile ulusal nadir hastalık haritasının oluşturulması, hastalık yükünün, maliyetinin, yetim ilaç ihtiyaç ve potansiyelinin belirlenmesi, ulusal yetim ilaç politikalarının oluşturulması, erken tanı, tedaviye yanıtın değerlendirilebilmesi ve yeni ilaç geliştirmeye yönelik yapılacak araştırmalar ile sağlık otoritelerine katkı sağlanması ihtiyaçlarını gündeme taşımıştır. Tüm bu sebepler, ülkemizde multidisipliner yaklaşım sergileyen, gerekli klinik, laboratuvar ve teknik alt yapının sağlandığı yetkin ve etkin bir nadir hastalıklar merkezini gerekli kılmıştır. Son dönemde özellikle SMA hastaları üzerinden gündeme gelen nadir hastalıklar konusunda çözüme odaklı çalışmalar yürütmek üzere harekete geçen Ankara Üniversitesi bünyesinde 2021 yılında "Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi" kurulmuştur.<sup>15</sup>

Son olarak da 23 Kasım 2022'de Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı tarafından Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı (2023-2028) yayımlanmıştır.<sup>16</sup>

Bu alan için çok önemli devrim niteliğinde bir politika haline gelmiştir.

#### **Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı'na katkı ve katılım sağlayan kuruluşlar**



#### **Referanslar**

- 1- Orphanet; Rare Diseases in Europe; 2018; <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>
- 2- CADTH Drugs for Rare Diseases: Evolving Trends in Regulatory and Health Technology Assessment Perspectives, Published October 2013, Updated February 2016. Available from: [https://www.cadth.ca/sites/default/files/pdf/ES0300\\_Rare\\_Disease\\_Drugs\\_e.pdf](https://www.cadth.ca/sites/default/files/pdf/ES0300_Rare_Disease_Drugs_e.pdf)
- 3- Orphanet: The portal for rare diseases; 2019; [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutOrphanDrugs.php?lng=EN&stage=ST\\_EDUCATION\\_EDUCATION\\_ABOUTORPHANDRUGS\\_JAP](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=EN&stage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUGS_JAP)
- 4- de Vruet R, Baekelandt ERF, de Haan JMH. Priority Medicines for Europe and the World "A Public Health Approach to Innovation". 2013. [http://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/BP6\\_19Rare.pdf](http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf), (Erişim Tarihi: 16.11.2019).
- 5- Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019, s.1.
- 6- Türkiye İstatistik Kurumu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 19.11.2019 tarihli ve 26832 sayılı cevabı yazı.
- 7- ALS, SMA, DMD, MS Hastalıklarında ve Kesin Tedavisi Bilinmeyen Diğer Hastalıklarda Uygulanan Tedavi ve Bakım Yöntemleri İle Bu Hastalıklara Sahip Kişiler ve Yakınlarının Yaşadıkları Sorunların ve Çözümlerinin Belirlenmesi Amacıyla Kurulan Meclis Araştırması Komisyonu Raporu, Mart 2020.
- 8- TACESE 2018 [https://www.tuseb.gov.tr/tacese/uploads/genel/files/yayinlar/raporlar/evlilik\\_onesi\\_ve\\_yenidogan\\_taramalari\\_mevcut\\_durum\\_ve\\_genisletme\\_modelleri.pdf](https://www.tuseb.gov.tr/tacese/uploads/genel/files/yayinlar/raporlar/evlilik_onesi_ve_yenidogan_taramalari_mevcut_durum_ve_genisletme_modelleri.pdf)
- 9- Bireysel ve Dönüşümsel Tıp Alanı Uygulamalı Proje İşbirliği Çağrısı [https://www.tuseb.gov.tr/uploads/tbys/cagri\\_metni\\_formati.pdf](https://www.tuseb.gov.tr/uploads/tbys/cagri_metni_formati.pdf)
- 10- <https://shgmnadirdb.saglik.gov.tr/TR-77494/nusinersen-sodium-uygulama-merkezleri.html>
- 11- Onuncu Kalkınma Planı (2014-2018) Öncelikli Dönüşüm Programları <https://www.sbb.gov.tr/wp-content/uploads/2018/11/Onuncu-Kalk%C4%B1nma-Plan%C4%B1-2014-2018.pdf>
- 12- Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı 2015-2018 <https://www.titck.gov.tr/Dosyalar/Ilac/SaglikEndustrileriKoordinasyon/EK-1%20T%C3%BCrkiye%20%C4%B0la%C3%A7%20Sekt%C3%B6r%C3%BC.pdf>
- 13- <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2015/12/20151223-9.pdf>
- 14- <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2018/12/20181214-15.pdf>
- 15- <https://www.ankara.edu.tr/universitemiz-bunyesinde-nadir-hastalıklar-uygulama-ve-arastirma-merkezi-kuruluyor/>
- 16- <https://shgmnadirdb.saglik.gov.tr/Eklenti/44497/0/nadir-hastalıklar-eylem-planı--011222.pdf.pdf>