

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ

YASAMA DÖNEMİ

27

YASAMA YILI

3

SIRA SAYISI: 199

ALS, SMA, DMD, MS HASTALIKLARINDA VE KESİN TEDAVİSİ BİLİNMEYEN DİĞER HASTALIKLARDA UYGULANAN TEDAVİ VE BAKIM YÖNTEMLERİ İLE BU HASTALIKLARA SAHİP KİŞİLER VE YAKINLARININ YAŞADIKLARI SORUNLARIN VE ÇÖZÜMLERİNİN BELİRLENMESİ AMACIYLA KURULAN

**MECLİS ARAŞTIRMASI KOMİSYONU
RAPORU**

MART 2020

Not: Bu Sıra Sayısına; elektronik ortamda
“http://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/sirasayi_sd.sorgu_baslangic”
internet adresindeki sorgu sayfası üzerinden erişilebilmektedir.

Kanunlar ve Kararlar Başkanlığı

İÇİNDEKİLER

İÇİNDEKİLER	i
TABLolar LİSTESİ	v
ŞEKİLLER LİSTESİ	vi
KISALTMALAR TABLOSU	vii
KOMİSYON BAŞKANININ SUNUŞU	1
ÖNERGE METİNLERİ	4
TAKDİM YAZISI	34

KOMİSYONUN KURULUŞU VE ÇALIŞMALARI

A. MECLİS ARAŞTIRMASI ÖNERGELERİNİN KONUSU VE ÖZETİ	35
B. KOMİSYONUN KURULUŞU, GÖREV SÜRESİ VE KOMİSYON ÜYELERİ	37
C. KOMİSYON ÇALIŞMA SÜRECİ HAKKINDA USUL VE ESASLAR	39
Ç. KOMİSYON ÇALIŞMALARI SÜRECİ	40
Ç.1. Komisyonunda Yapılan Toplantıların Konusu, Bilgi Alınanlar ve Tutanaklar	40
Ç.1.1. 08.05.2019 Tarihli Başkan, Başkanvekili, Sözcü ve Kâtip Seçimi	40
Ç.1.2. 22.05.2019 Tarihli (1.) Toplantı	40
Ç.1.3. 29.05.2019 Tarihli (2.) Toplantı	41
Ç.1.4. 12.06.2019 Tarihli (3.) Toplantı	41
Ç.1.5. 26.06.2019 Tarihli (4.) Toplantı	42
Ç.1.6. 10.07.2019 Tarihli (5.) Toplantı	43
Ç.1.7. 17.07.2019 Tarihli (6.) Toplantı	44
Ç.1.8. 09.10.2019 Tarihli (7.) Toplantı	45
Ç.1.9. 16.10.2019 Tarihli (8.) Toplantı	46
Ç.1.10. 23.10.2019 Tarihli (9.) Toplantı	46
Ç.1.11. 16.11.2019 Tarihli (10.) Toplantı	46
Ç.2. Çalışma Ziyaretleri, Yerinde İncelemeler ve Diğer Faaliyetler	47
Ç.2.1. 08-09.11.2019 Tarihli İstanbul Çalışma Ziyareti	47
D. KOMİSYONDA GÖREVLENDİRİLENLERİN LİSTESİ	49
E. KOMİSYONA SUNULAN RAPORLAR VE BELGELER	50
F. KOMİSYONA SUNULAN ÖNERGELER	53

BİRİNCİ BÖLÜM

ALS, SMA, DMD, MS VE DİĞER TEDAVİSİ BİLİNMEYEN HASTALIKLARIN TANIMI, NEDENLERİ, ETKİLERİ İLE TEDAVİ YÖNTEMLERİ

1.1. Nadir Hastalıkların Tanımı, Nedenleri, Klinik Etkileri ve Yönetim Sürecinde Karşılaşılan Zorluklar	54
1.1.1. Nadir Hastalıkların Tanımı ve Epidemiyolojisi	54
1.1.2. Nadir Hastalıkların Nedenleri ve Klinik Özellikleri	56
1.1.3. Nadir Hastalıkların Sınıflandırılması	57
1.1.4. Nadir Hastalıkların Yönetim Sürecinde Karşılaşılan Zorluklar	58
1.2. Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS) Hastalığının Tanımı, Nedenleri, Etkileri ve Tedavi Yöntemleri	59
1.2.1. Tanım	59
1.2.2. Klinik Özellikler	62

1.2.3. Tanı ve Ayırıcı Tanı	63
1.2.4. Tetkikler ve Biyobelirteçler	65
1.2.5. Tedavi.....	66
1.2.5.1. İlaç Tedavisi.....	66
1.2.5.2. Semptomatik ve Destekleyici Tedaviler	67
1.2.6. Prognoz	68
1.3. Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastalığının Tanımı, Nedenleri, Etkileri ve Tedavi Yöntemleri	69
1.3.1. Tanım	69
1.3.2. Klinik Özellikler.....	69
1.3.3. Hastalığın Tipleri	71
1.3.4. Moleküler Genetik ve Patogenez	72
1.3.5. Tanı ve Ayırıcı Tanı	73
1.3.6. Tedavi.....	73
1.3.6.1. Tedavideki Gelişmeler ve İlaçlar	73
1.3.6.2. Semptomatik ve Destekleyici Tedaviler	76
1.3.7. Prognoz	80
1.4. Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Hastalığının Tanımı, Nedenleri, Etkileri ve Tedavi Yöntemleri.....	80
1.4.1. Tanım	80
1.4.2. Patogenez-Genetik	83
1.4.3. Tanı	83
1.4.4. Tedavi.....	84
1.4.4.1. Yeni İlaçlar.....	88
1.4.4.2. Semptomatik ve Destekleyici Tedaviler	89
1.4.5. Önleme ve Genetik Danışma.....	91
1.5. Multipl Skleroz (MS) Hastalığının Tanımı, Nedenleri, Etkileri ve Tedavi Yöntemleri	91
1.5.1. Tanım	91
1.5.2. Risk Faktörleri.....	92
1.5.3. Tanı ve Ayırıcı Tanı	93
1.5.4. Tetkikler	97
1.5.5. Klinik ve Prognoz	97
1.5.6. Tedavi.....	99
1.5.6.1. İlaçlar	101
1.5.6.2. Semptomatik ve Destekleyici Tedaviler	104
1.6. Diğer Tedavisi Bilinmeyen Hastalıklar.....	106
1.6.1. Albinizm Hastalığı	106
1.6.2. Cri Du Chat (Kedi Miyavlaması) Sendromu.....	107
1.6.3. Fenilketonüri (PKU) Hastalığı	107
1.6.4. İdiyopatik Pulmoner Fibrozis (İPF) Hastalığı	108
1.6.5. Kistik Fibrozis (KF)	108
1.6.6. Kraniofasiyel (Baş ve Yüz) Anomalileri.....	109
1.6.7. Lizozomal Depo Hastalıkları	109
1.6.8. Neurofibromatosis (NF) Hastalığı.....	110
1.6.9. Nöronal Seroid Lipofusinozis (NCL) Hastalığı	110
1.6.10. Pulmoner Arteriyel Hipertansiyon (PAH) Hastalığı.....	111
1.6.11. Retinitis Pigmentosa (Tavuk Karası) Hastalığı	111
1.6.12. Sistinozis Hastalığı	112

1.6.13. Skleroderma Hastalığı	112
1.6.14. Spina Bifida Hastalığı.....	113
1.6.15. Subakut Sklerozan Panensefalit (SSPE).....	113
1.6.16. Talasemiler	115

İKİNCİ BÖLÜM

ALS, SMA, DMD, MS VE DİĞER TEDAVİSİ BİLİNMEYEN HASTALIKLARDAN ETKİLENMİŞ HASTA VE HASTA YAKINLARINA SUNULAN SAĞLIK HİZMETLERİNDE MEVCUT DURUM VE SORUNLAR

2.1. Sağlık Hakkı ve Sağlık Politikalarında Nadir Hastalıklar	118
2.2. Nadir Hastalıklar Ulusal Kayıt Sistemi	122
2.3. Tarama Programları.....	123
2.4. Tanı ve Tedavi.....	127
2.4.1. Mevcut Tanısal Tetkikler	127
2.4.2. İlaç Tedavileri	130
2.4.3. Tıbbi Malzemeler	135
2.4.4. Evde Sağlık Hizmetleri	141
2.4.5. Palyatif Bakım.....	144
2.4.6. Yurt Dışında Tedavi	144
2.4.7. Diğer Tedavi Hizmetleri.....	146
2.5. Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri.....	151
2.6. Nadir Hastalıklar ile İlgili İyi Ülke Uygulamaları.....	152
2.7. Nadir Hastalıklarda Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları.....	156
2.7.1. Klinik Araştırmalar	157
2.7.2. Ulusal Plan ve Programlar.....	158
2.7.3. Ar-Ge Çalışmalarına Sağlanan Destekler	160
2.7.3.1. TÜSEB Tarafından Yürütülen Çalışmalar	160
2.7.3.2. TÜBİTAK Tarafından Yürütülen Çalışmalar	161
2.8. Nadir Hastalıklar Hakkında Bilgi Düzeyi ve Farkındalık	161
2.9. Sağlık Hizmetlerine Erişimde Yaşanan Sorunlar	163

ÜÇÜNCÜ BÖLÜM

ALS, SMA, DMD, MS VE DİĞER TEDAVİSİ BİLİNMEYEN HASTALIKLARDAN ETKİLENMİŞ HASTA VE HASTA YAKINLARINA SUNULAN BAKIM VE SOSYAL DESTEK HİZMETLERİ, EĞİTİM VE ÖĞRETİM HİZMETLERİ İLE ÇALIŞMA HAYATINA YÖNELİK HİZMETLERDE MEVCUT DURUM VE SORUNLAR

3.1. Bakım ve Sosyal Destek Hizmetleri.....	168
3.1.1. Engelli Bireylere Yönelik Bakım Hizmetleri.....	171
3.1.2. Sosyal Destek Hizmetleri ve Engelli Bireylere Yönelik Diğer Hizmetler	176
3.2. Eğitim ve Öğretim Hizmetleri	183
3.2.1. Özel Eğitim İhtiyacı Olan Bireylere Sunulan Hizmetler.....	185
3.2.2. Eğitim ve Öğretim Hizmetlerinde Yaşanan Sorunlar.....	189
3.3. Hasta ve Hasta Yakınlarının Çalışma Hayatı	198
3.3.1. Kota ve Kota-Ceza Yöntemi	198
3.3.2. Destekli İstihdam Yöntemi.....	204
3.3.3. Korumalı İstihdam Yöntemi.....	206

3.3.4. Aktif İşgücü Hizmetleri.....	206
3.3.5. İşsizlik Sigortası Hizmetleri.....	215
3.3.6. Engellilere Emeklilik Süreçlerinde Sunulan Hizmetlerin Usul ve Esasları	216
3.3.7. Engelli İstihdamı Kapsamında Engelli Yakınlarına Sağlanan Haklar	217
3.3.8. Çalışma Hayatında Engelli Bireylerin ve Ailelerinin Yaşadığı Sorunlar.....	218

DÖRDÜNCÜ BÖLÜM

ALS, SMA, DMD, MS VE DİĞER TEDAVİSİ BİLİNMEYEN HASTALIKLARDAKİ SORUNLARA YÖNELİK ÇÖZÜM ÖNERİLERİ

4.1. Sağlık Hizmetlerine Yönelik Öneriler.....	222
4.1.1. Politika Geliştirme Süreci	222
4.1.2. Kurumsal Yapılanma	222
4.1.3. Mevzuat Düzenlemeleri	223
4.1.4. Hizmete Erişim.....	224
4.1.5. Eğitim Faaliyetleri.....	225
4.1.6. Ar-Ge Çalışmaları	225
4.2. Sosyal Güvenlik Hizmetlerine Yönelik Öneriler.....	225
4.2.1. Politika Geliştirme Süreci	225
4.2.2. Mevzuat Düzenlemeleri	226
4.3. Bakım ve Sosyal Destek Hizmetlerine Yönelik Öneriler	227
4.3.1. Mevzuat Düzenlemeleri	227
4.3.2. Hizmete Erişim.....	227
4.3.3. Eğitim Faaliyetleri.....	228
4.3.4. Ar-Ge Çalışmaları	228
4.3.5. Denetim Faaliyetleri.....	228
4.4. Eğitim ve Öğretim Hizmetlerine Yönelik Öneriler	229
4.4.1. Mevzuat Düzenlemeleri	229
4.4.2. Hizmete Erişim.....	229
4.4.3. Eğitim Faaliyetleri.....	229
4.4.4. Denetim Faaliyetleri	230
4.5. Çalışma Hayatına Yönelik Öneriler	230
4.5.1. Mevzuat Düzenlemeleri	230
4.5.2. Hizmete Erişim.....	231
4.5.3. Eğitim Faaliyetleri.....	231
4.6. Toplumsal Farkındalığı Artırmaya Yönelik Öneriler	231
4.7. Sivil Toplum Kuruluşları.....	232
4.8. Nadir Hastalıklara Yönelik Öncelikli Öneriler.....	232
RAPORA İLİŞKİN KARAR İMZA CETVELİ	236
MUHALEFET ŞERHİ	237
KAYNAKÇA	245
EKLER	260

TABLolar LİSTESİ

Tablo 1. ALS'nin Semptomları.....	62
Tablo 2. Gözden Geçirilmiş El Escorial Tanı Kriterleri	63
Tablo 3. Edaravone Etkin Maddeli İlaç Başvurularına Ait İstatistik	67
Tablo 4. SMA Tiplerinin Klinik Özellikleri.....	70
Tablo 5. Nusinersen Sodyum Etkin Maddeli İlaç İçin Yapılan 0-18 Yaş Grubu Başvuru Sayıları .	74
Tablo 6. Nusinersen Sodyum Etkin Maddeli İlaç İçin SMA Tip 1 Tanılı 0-18 Yaş Grubu 4. Doz Sonrası Başvuru Sayıları.....	75
Tablo 7. Nusinersen Sodyum Etkin Maddeli İlaç İçin Yapılan 18 Yaş Üzeri Başvuru Sayıları	75
Tablo 8. Ataluren Etkin Maddeli İlaç İçin 0-18 Yaş Grubu Başvuru Sayıları	88
Tablo 9. Eteplirsen Etkin Maddeli İlaç İçin 0-18 Yaş Grubu Başvuru Sayıları.....	88
Tablo 10. MS Tamsı İçin 2017 McDonald Kriterleri.....	95
Tablo 11. MS Alt Tipleri.....	98
Tablo 12. Ülkemizde Güncel Yenidoğan Taraması Verileri.....	124
Tablo 13. Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programına Eklenmesi Planlanan Hastalıklar	125
Tablo 14. Yenidoğan Tarama Programı Kapsamında Tarama Oranları.....	127
Tablo 15. ALS, SMA, DMD, MS Hastalıklarında SGK Tarafından Ödenen Tutarlar	133
Tablo 16. Evde Sağlık Hizmeti Alan Hasta Sayıları	143
Tablo 17. Evde Sağlık Hizmetleri Biriminde İlgili Hastalık Kapsamında Verilen Sağlık Hizmetleri	143
Tablo 18. Aktif Nöromusküler Hastalıklar Merkezlerinin Durumları	152
Tablo 19. Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Verileri	152
Tablo 20. Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezlerinde Destek Eğitim Alan Birey Sayısı	189
Tablo 21. Engelli Memurların Engel Gruplarına ve Cinsiyete Göre Dağılımı	199
Tablo 22. İŞKUR'a Aktif Olarak Kayıtlı Engelli İşgücünün Engel Grupları ve Cinsiyete Göre Dağılımı	201
Tablo 23. İŞKUR'a Aktif Olarak Kayıtlı Engelli İşsizlerin Engel Grupları ve Cinsiyete Göre Dağılımı	202
Tablo 24. Yıllar İtibarıyla İşe Yerleştirilen Engelli İşçilerin Kamu, Özel Sektör Ayrımı ve Cinsiyete Göre Dağılımı	203
Tablo 25. Engelli Kendi İşini Kurma Projelerinin Yıllara ve Tahsis Edilen Kaynak Miktarına Göre Dağılımı	208
Tablo 26. Meslek Edindirme Kursları ve İşbaşı Eğitim Programlarından Faydalanan Engellilerin Yıllara ve Cinsiyete Göre Dağılımı	213
Tablo 27. Yıllar İtibarıyla İşsizlik Ödenğine Hak Kazanan Engellilerin Engel Gruplarına Göre Dağılımı	215

ŞEKİLLER LİSTESİ

Şekil 1. Nadir Hastalık Prevalansının Ülkelere Göre Dağılımı.....	56
Şekil 2. Uzmanlık Alanlarına Göre Nadir Hastalıkların Görülme Sıklıklarının Sınıflandırılması ..	58
Şekil 3. Avrupa Referans Ağları (ERN) Akış Şeması.....	154
Şekil 4. Almanya’da Uzmanlık Merkezleri Yapılanması	156
Şekil 5. RAM’larda Görev Yapan Özel Eğitim Öğretmeni Norm Açığı Oranları	193
Şekil 6. RAM’larda Görev Yapan Rehberlik Öğretmeni Norm Açığı Oranları.....	194

KISALTMALAR TABLOSU

AÇSHB	Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı
ADSM	Ağız ve Diş Sağlığı Merkezi
AHB	Aile Hekimliği Birimi
ALS	Amyotrofik Lateral Skleroz
Ar-Ge	Araştırma ve Geliştirme
BE	Biyotinidaz Eksikliği
BMD	Becker Musküler Distrofi
ÇÖZGER	Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporu
DMD	Duchenne Musküler Distrofi
DSÖ	Dünya Sağlık Örgütü
EAH	Eğitim ve Araştırma Hastanesi
EHİS	Engellilerin Haklarına İlişkin Sözleşme
EMA	Avrupa İlaç Kurumu
EMG	Elektronöromiyografik
ERNs	European Reference Networks
ESKR	Engelli Sağlık Kurulu Raporu
ESYS	Evde Sağlık Hizmetleri Yönetim Sistemi
EURALS	European Amyotrophic Lateral Sclerosis Consortium
EYHGM	Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü
FDA	Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi
GSS	Genel Sağlık Sigortası
ICD	International Classification of Diseases
İPF	İdiyopatik Pulmoner Fibrozis
İŞKUR	Türkiye İş Kurumu Genel Müdürlüğü
KF	Kistik Fibrozis
KHT	Konjenital Hipotiroidi
MEB	Millî Eğitim Bakanlığı
MR	Manyetik Rezonans
MRG	Manyetik Rezonans Görüntüleme
MS	Multipl Skleroz
MSS	Merkezi Sinir Sistemi
MYK	Mesleki Yeterlilik Kurumu
NCL	Nöronal Seroid Lipofusinozis
NF	Neurofibromatosis
NMH	Nöromusküler Hastalıklar

NMHM	Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri
NTP	Neonatal Tarama Programı
PAH	Pulmoner Arteriyel Hipertansiyon
PKU	Fenilketonüri
PPMS	Primer Progresif MS
RAM	Rehberlik ve Araştırma Merkezi
RRMS	Relapsing-Remitting MS
SEYK	Sağlık Endüstrileri Yönlendirme Komitesi
SGK	Sosyal Güvenlik Kurumu
SHFK	Sağlık Hizmetleri Fiyatlandırma Komisyonu
SMA	Spinal Musküler Atrofi
SPMS	Sekonder Progresif MS
SUT	Sağlık Uygulama Tebliği
SYGM	Sosyal Yardımlar Genel Müdürlüğü
TEB	Türk Eczacıları Birliği
TİTCK	Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu
TİTUBB	Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Ulusal Bilgi Bankası
TSM	Toplum Sağlığı Merkezi
TÜBİTAK	Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu Başkanlığı
TÜSEB	Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı
ÜTS	Ürün Takip Sistemi
vb.	ve benzeri
vs.	vesaire

KOMİSYON BAŞKANININ SUNUŞU

Mümkün olan en yüksek sağlık standardına ulaşma hakkı olarak tanımlanan “sağlık hakkı” temel insan hakkı olan “yaşama hakkı”nın ayrılmaz unsurudur. Sağlık hakkı; uluslararası insan hakları belgeleri, anayasa ve yasalar ile düzenlenmektedir.

1948 tarihli İnsan Hakları Evrensel Beyanamesi’nin 25/1 inci maddesinde *“Herkesin kendisinin ve ailesinin sağlık ve refahı için beslenme, giyim, konut ve tıbbi bakım hakkı vardır. Herkes, işsizlik, hastalık, sakatlık, dulluk, yaşlılık ve kendi iradesi dışındaki koşullardan doğan geçim sıkıntısı durumunda güvenlik hakkına sahiptir.”* denilmek suretiyle en temel hak olan “yaşama hakkı” çerçevesinde “sağlık hakkı”na yer verilmiştir. Bu maddede sağlık hakkı, sosyal güvenlik hakkı ile birlikte düzenlenmiştir.

Sağlık hakkı; Dünya Sağlık Örgütü Tüzüğü’nde *“Mümkün olan en yüksek sağlık standardına sahip olmak, ırkı, dini, politik inancı, ekonomik ve sosyal durumu gözözetilmeksizin, her insanın temel haklarından biridir.”* şeklinde yer almıştır.

Anayasamızın 17 nci maddesinde yaşama hakkı *“Herkes, yaşama, maddi ve manevi varlığını koruma ve geliştirme hakkına sahiptir.”* şeklinde tanımlamış ve söz konusu hakkın sorumluluğu 56 ncı maddesinde yer alan *“Herkes sağlıklı ve dengeli bir çevrede yaşama hakkına sahiptir. Çevreyi geliştirmek, çevre sağlığını korumak ve çevre kirlenmesini önlemek Devletin ve vatandaşların ödevidir. Devlet herkesin hayatını beden ve ruh sağlığı içinde sürdürmesini sağlama; insan ve madde gücünde tasarruf ve verimi artırarak, işbirliğini gerçekleştirmek amacıyla sağlık kuruluşlarını tek elden planlayıp hizmet vermesini düzenler. Devlet, bu görevini kamu ve özel kesimdeki sağlık ve sosyal kurumlardan yararlanarak, onları denetleyerek yerine getirir. Sağlık hizmetlerinin yaygın bir şekilde yerine getirilmesi için kanunla genel sağlık sigortası kurulabilir.”* hükmüyle devlete yüklenmiştir.

Bu coğrafyada milletimiz Selçuklu döneminde başlayıp Osmanlı döneminde devam eden, sağlık hizmetleri konusunda çok güzel örnekleri tarihe sunmuştur. Gelişen ve kalkınan bir ülke olarak Türkiye Cumhuriyeti Devleti, kurulduğu günden beri tarihinde olduğu gibi sağlık konusunda bütün imkânsızlıklara rağmen çiçek, sıtma, verem, çocuk felci gibi halk sağlığını tehdit eden bulaşıcı hastalıklarla fevkalade başarılı bir şekilde mücadele etmiş, diğer ülkelere başarısı ile örnek oluşturmuştur. Bununla birlikte ülkemiz sadece başarıları ile değil aynı zamanda sunduğu tıp eğitimi ile de en üst sıralarda bulunmakta ve tıbbın her alanında (branşında) dünyada tercih edilen ülkelerin başında yer almaktadır.

Sağlık Bakanlığımızın vizyonu; *“Sağlıklı hayat tarzının benimsendiği, herkesin sağlık hakkına kolaylıkla ve yüksek hizmet kalitesiyle eriştiği bir Türkiye”*, misyonu ise; *“İnsan merkezli yaklaşımla birey ve toplumun sağlık hakkını ve sağlığını en üst düzeyde korumak, sağlık sorunlarına zamanında, uygun ve etkili çözümleri yüksek hizmet kalitesiyle sunmak”* şeklinde benimsenmiştir.

2002 yılından itibaren AK Parti iktidarı döneminde sağlık alanında yapılan reformlarla son yıllarda giderek artan bir şekilde sağlık altyapımız yenilenmekte ve yeterli hâle getirilmeye devam etmektedir. 2003 yılında hayata geçirilen “Sağlıkta Dönüşüm Programı” kapsamında; sağlık hizmetlerine erişimin kolaylaştırılması, birinci basamak sağlık hizmetlerinin aile hekimliği sistemi çerçevesinde geliştirilmesi, sağlık hizmetlerinin kalitesinin artırılması, Sağlık Bakanlığının sağlık hizmetlerinin planlanması ve denetlenmesi alanındaki rolünün güçlendirilmesi, koruyucu sağlık hizmetlerine ağırlık verilmesi, sağlık bilgi sistemlerinin geliştirilmesi, tüm nüfusu kapsayacak bir Genel Sağlık Sigortası sisteminin kurulması hedeflenmiştir.

Bu hedefler doğrultusunda yapılan çalışmalar ile sağlık alanında hizmete ulaşım kolaylaşmış, acil hizmetleri, ambulans hizmetleri 112 acil sistemi kurularak örnek alınacak seviyelere ulaşmıştır. Ayrıca, hastane yatak sayısı 164.000’den 232.000’e, toplam yatak sayısı içerisindeki nitelikli yatak sayısı ise 18.040’lardan 167.040’lara ve yoğun bakım yatak sayısı da 2.214’den 38.098’e ulaşmıştır. Böylece yapılan icraatlar ve sunulan üst düzey sağlık hizmetleri ile doğuştan beklenen yaşam süresi kadınlar için 74,7’den 81 yaşa, erkeklerde 70,5’den 75,6 yaşa yükselmiştir.

Sosyal güvenlik alanında yapılan reformla herkes genel sağlık sigortası kapsamına alınmış; sağlık hizmetine, ilaca ve diğer ihtiyaçlara ulaşımın önündeki engeller kaldırılmış, böylece geçmişte sıkça karşılaştığımız ilaç kuyrukları, hastanelerde rehin kalma vb. durumlar ortadan kalkmıştır. Sağlık hizmetlerindeki bu gelişme toplumda memnuniyetin artmasıyla sonuçlanmıştır.

Ancak temel sağlık hizmetlerindeki gelişmeler ile sık görülen ve tedavisi mümkün olan hastalıklara sahip bireylerin memnuniyeti üst düzeye çıkarılmış iken; nadir hastalıklara sahip bireylerin hastalıklarının tanı ve tedavisinde zorluklar yaşamakta olduğu, hasta ve hasta yakınlarının çeşitli sorunlarla karşılaştığı görülmektedir. Bu hastalıkların tedavisinde sınırlı sayıda ilaç bulunabilmekte ve yetim ilaç diye adlandırılan bu ilaçlara ulaşmak kolay olmamaktadır. Nadir hastalıklarla mücadele eden hastalarımız ve onlara sahip çıkan, bin bir zorlukla baş etmeye çalışan yakınlarının karşılaştığı sorunları daha yakından ele almak ve çözüm yollarını geliştirmek devletimizin görevlerindedir.

Bu nedenle Meclisimizde grubu bulunan siyasi partilerin birlikte karar altına aldıkları Meclis Araştırması Komisyonumuz, Anayasa'nın 98 inci ve TBMM İçtüzüğü'nün 104 üncü ve 105 inci maddeleri gereğince ALS, SMA, DMD, MS ve henüz tedavisi tespit edilmemiş hastalıklara, maruz kalan hastaların mevcut durumlarını tespit etmek, yakınlarının karşılaştığı problemlere çözüm geliştirmek, yaşam kalitelerini artırmak ve toplumda farkındalık oluşturmak amacıyla kurulmuş ve çalışmasını tamamlayarak raporunu hazırlamıştır. Bu çalışma, bir son değil başlangıç olarak değerlendirilmelidir. Bugüne kadar olduğu gibi bu hizmetlerin sunulmasını sağlayan Sayın Cumhurbaşkanımız ve ilgili bakanlıklar ile yasamanın koordineli olarak çalışmalarını sürdüreceğine ve geliştireceğine inanıyorum.

Bu vesileyle, Komisyonumuzun çalışmalarının yürütülmesinde desteklerini esirgemeyen Türkiye Büyük Millet Meclisi Başkanı Sayın Mustafa ŞENTOP'a; Komisyonumuzun kurulmasına vesile olan önerileri veren tüm imza sahiplerine ve Komisyonun kurulmasını destekleyen milletvekillerine; Komisyonumuzda birlikte çalıştığımız tüm üyelerimize; Komisyonumuza bizzat sunum yapan ve sorularımızı cevaplayan, bilgi, belge sunan ve çalışmalarımıza katkı sağlayan tüm resmî kurum ve kuruluşlara, sivil toplum kuruluşlarına, akademisyenlere, düzenlediğimiz çalışma ziyaretlerimizde bizleri misafirperverlikle ağırlayan kurumlara, sivil toplum kuruluşlarına ve kıymetli ailelere; raporun hazırlanmasında görev yapan danışman akademisyene, kurumlardan gelen değerli uzmanlara ve sekreteryada çalışan görevlilere en içten teşekkürlerimi sunarım.

Dr. Ahmet DEMİRCAN
Samsun Milletvekili
Komisyon Başkanı

ÖNERGE METİNLERİ

1. Kütahya Milletvekili Ali Fazıl KASAP ve 27 Milletvekilinin, ALS hastalarının sorunlarının tüm yönleriyle araştırılarak bunların çözümü için yapılacakların belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/184):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Amyotrofik lateral skleroz (ALS) hastalığı tüm sinir sistemini etkileyen ve yaşamı zorlaştıran bir hastalıktır. Türkiye’de Amyotrofik lateral skleroz (ALS) hastalığından etkilenen 10 bin kişi bulunmaktadır. Amyotrofik lateral skleroz (ALS), aynı zamanda motor nöron hastalığı olarak da anılan, merkezî sinir sisteminde, omurilik ve beyin sapı adı verilen bölgede motor sinir hücrelerinin (nöronlar) kaybından ileri gelen bir hastalıktır. Veriler, dünya nüfusunun yüz binde 2-6 kadarının ALS hastası olduğunu gösteriyor. Bu rakamlar doğrultusunda Türkiye’de toplamda 10 bin üzerinde ALS hastası olduğu söylenebilir. ALS’nin en sık görülen formunda (%90-95) herhangi tanımlanan bir neden saptanmazken, yüzde 5-10’unu oluşturan formunda genetik geçiş söz konusudur. Hastalık sıklıkla 50-65 yaş aralığında ortaya çıkar. Genetik geçişli formlarda daha erken başlangıç mümkündür.

Maalesef ALS’nin henüz kesin tedavisi yok. Yine de, yeni ilaç çalışmaları yoğun olarak sürüyor. Öte yandan, hastanın mümkün olduğunca rahat ettirilmesi, normal yaşamını sürdürmesini sağlayacak tedbirler alınması çok önemlidir. ALS hastalarının %90’ı ortalama bir yıl içinde yatağa ve başkasının bakımına muhtaç duruma gelmektedir. Zamanında gerekli tıbbi destek ve uygun bir bakım verilmeyen hastalar 2-5 yıl içinde kaybedilmektedir. Bu nedenle ALS hastalarının bakımı yaşamsaldır. Türkiye’de hasta bakımı tamamen aile bireyleri tarafından gerçekleştirilmektedir. Bakım verecek yakını olmayan ALS hastası sahipsizdir. Hastanelerde veya özel bakım evlerinde bakım verilmesi ancak çok sınırlı sürede olabilmektedir. Huzur evlerinde ise ALS hastası, gerek 60 yaş sınırı gerekse 24 saat bakım gerektiren bir hastalık olması nedeniyle kabul edilmemektedir. Bazı hasta yakınları evde bakım parası almaktadır. Ama birçok hasta yakını mevcut gelir durumu el vermediği için bu haktan yararlanamamaktadır. ALS hastalığı teşhisi ve solunum fonksiyon testleriyle diyafram tutulumu tespit edilmesi koşulları solunum cihazı ödenmesi için yeterli koşul olmalıdır. ALS hastalarının temel yaşamsal desteğini sağlayan solunum cihazı (Ventilatör) konusu yaşamsaldır. Sağlık kurulu raporlarında Ventilator kullanması zorunludur ibaresi

mevcut iken SGK deposundan kullanılmış, bakımı, hijyenik temizliği, garantisi belli olmayan ikinci el solunum cihazı verilmektedir. Solunum cihazı, akülü sandalye, oksijen konsantratörü, jenaratör/kgk gibi cihazlar iadesi mecburi cihazlardır. SGK ödemesi ile piyasa fiyatı arasında büyük fark mevcuttur. Cihazı satın alan hastalar, genellikle bu farkı ödeyerek cihazı temin edebiliyor. Birçok hasta yakını bu durumdan dolayı mağdur durumdadır.

ALS hastalarına sunulacak olan palyatif bakım olanakları ve hizmetin ülke genelinde yaygınlaştırılması, hastalarının bakımını üstlenen hasta yakınlarının sorunlarının çözümü, sağlık, bakım ve sosyal destek hizmetlerine ulaşım sıkıntılarının giderilmesi ve ALS tanılı hastaların yaşam kalitesini olumsuz etkileyen sorunların tespit edilmesi ve ALS hastalığı ile ilgili neler yapılabileceğinin tespiti amacıyla Anayasa'nın 98'inci maddesi ve TBMM İçtüzüğü'nün 104 ve 105'inci maddeleri gereğince Meclis araştırması açılmasını arz ve talep ederiz.

- | | |
|-------------------------------|------------|
| 1) Ali Fazıl KASAP | Kütahya |
| 2) Kemal ZEYBEK | Samsun |
| 3) Kadim DURMAZ | Tokat |
| 4) Mahmut TANAL | İstanbul |
| 5) Cavit ARI | Antalya |
| 6) Aydın ÖZER | Antalya |
| 7) Ayhan BARUT | Adana |
| 8) Türcü KAYAN | Kırklareli |
| 9) Serkan TOPAL | Hatay |
| 10) Kazım ARSLAN | Denizli |
| 11) Nurhayat ALTACA KAYIŞOĞLU | Bursa |
| 12) Tufan KÖSE | Çorum |
| 13) Alpay ANTMEN | Mersin |
| 14) Süleyman BÜLBÜL | Aydın |
| 15) Ömer Fethi GÜRER | Niğde |
| 16) Fikret ŞAHİN | Balıkesir |
| 17) Vecdi GÜNDOĞDU | Kırklareli |
| 18) Kamil Okyay SINDIR | İzmir |
| 19) Orhan SÜMER | Adana |

20) Faruk SARIASLAN	Nevşehir
21) Atila SERTEL	İzmir
22) Ahmet KAYA	Trabzon
23) Özcan ÖZEL	Yalova
24) Candan YÜCEER	Tekirdağ
25) Haydar AKAR	Kocaeli
26) Baha ÜNLÜ	Osmaniye
27) Sevda ERDAN KILIÇ	İzmir
28) Servet ÜNSAL	Ankara

2. Kütahya Milletvekili Ali Fazıl KASAP ve 24 Milletvekilinin, SMA hastalarının sorunlarının tüm yönleriyle araştırılarak bunların çözümü için yapılacakların belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/185):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Spinal Müsküler Atrofi (SMA) ölümcül ve ilerleyici özellikler gösteren bir kas ve sinir sistemi hastalığıdır. Türkiye’de 2017 yılı başındaki SGK kayıtlarına göre 1300’e yakın SMA hastası bulunduğu bilinmektedir. Bu hastalığın dört tipi bulunmaktadır ve en ağır türü olan 1. tipte hastalar bebeklik çağında, çoğunlukla iki yaşından önce yaşamlarını kaybetmektedirler. 2, 3 ve 4 tipinden muzdarip olan hastalar ise yaşamlarını engelli bireyler olarak geçirmektedirler. ABD’li Biogen şirketi tarafından SMA hastalığı için tarihte ilk kez bir ilaç geliştirilmiştir. Spinraza adlı bu ilaç 2016 yılının Aralık ayında Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi (FDA), 2017 yılının Mayıs ayında Avrupa İlaç Kurumu (EMA) tarafından onaylanmıştır. Bu ilaç hastalığı kişinin genetik yapısından tamamen silmemekte, ancak gerekli proteinin üretilmesi yoluyla hastalığın ilerleyişini durdurmakta ve hastalarda kısmi ilerlemeler sağlamaktadır. Bu yolla 1. tip SMA hastalarının hayatta kalmasını sağlamakta bir kısmının fiziksel kazanımlar elde etmelerine de imkân tanımaktadır. 2. ve 3. tip SMA hastalarının ise daha önce hastalığın ilerleyişi sebebiyle kaybettikleri desteksiz oturma, ayakta durma, az sayıda hastada ise yürüme gibi kabiliyetleri geri kazandırmaktadır.

ABD’de doz başına 125 bin \$ fiyatla piyasaya çıkan bu ilacın AB ülkelerindeki liste fiyatı ise doz başına 90 bin € olmuştur. Ülkemizde önce ilaç denemeleri kapsamında 6 bebeğe, ardından 2017 yılı başında İnsani Amaçlı Erken Erişim (EAP) programı kapsamında 10 bebeğe bu ilaç ücretsiz olarak verilmiştir. 5 Temmuz 2017 ve 9 Eylül 2017 tarihlerinde Sağlık Uygulama Tebliği’nde (SUT) yapılan değişiklikler ile Spinraza adlı ilaç ülkemizde solunum cihazına bağlı olan veya 1. tip hastaların hepsi için geri ödeme kapsamına alınmıştır.

SMA hastalarının ve ailelerinin talebi Sağlık Bakanlığı’nın diğer tipler ve geri kalan hastalar için de bu ilacın kullanımını onaylaması ve Sosyal Güvenlik Kurumu’nun bir an önce gerekli çalışmaları yaparak ilacı tüm SMA hastaları için geri ödeme kapsamına almasıdır.

Tüm SMA hastalarının ilaca erişiminin sağlanması, ilacı almakta olan 1. tip hastalar için daha uzun süreli tedavi imkânının sağlanması, PGT yönteminin SMA hastaları için geri

ödeme kapsamına alınması, ilacın uygulandığı merkezlerin sayısının artırılması, ilacın fiyatı ve hasta sayısı ile ilgili spekülasyonların sona ermesi, evlilik öncesi taramalara SMA'nın diğer yaygın genetik hastalıkların dâhil edilmesi, yurtdışı ilaç talep formlarının doldurulmasında yaşanan zorlukların giderilmesi ve Türkiye'deki SMA hastaları ile ilgili neler yapılabileceğinin tespiti amacıyla Anayasa'nın 98'inci maddesi ve TBMM İçtüzüğü'nün 104 ve 105'inci maddeleri gereğince Meclis araştırması açılmasını arz ve talep ederiz.

1) Ali Fazıl KASAP	Kütahya
2) Aydın ÖZER	Antalya
3) Kemal ZEYBEK	Samsun
4) Ayhan BARUT	Adana
5) Mahmut TANAL	İstanbul
6) Cavit ARI	Antalya
7) Kadim DURMAZ	Tokat
8) Süleyman BÜLBÜL	Aydın
9) Serkan TOPAL	Hatay
10) Kazım ARSLAN	Denizli
11) Nurhayat ALTACA KAYIŞOĞLU	Bursa
12) Alpay ANTMEN	Mersin
13) Ömer Fethi GÜRER	Niğde
14) Fikret ŞAHİN	Balıkesir
15) Vecdi GÜNDOĞDU	Kırklareli
16) Kamil Okyay SINDIR	İzmir
17) Orhan SÜMER	Adana
18) Faruk SARIASLAN	Nevşehir
19) Türcü KAYAN	Kırklareli
20) Atila SERTEL	İzmir
21) Ahmet KAYA	Trabzon
22) Özcan ÖZEL	Yalova
23) Candan YÜCEER	Tekirdağ
24) Sevdâ ERDAN KILIÇ	İzmir
25) Servet ÜNSAL	Ankara

3. Kayseri Milletvekili Çetin ARIK ve 32 Milletvekilinin, SMA hastalığından muzdarip vatandaşlar ve ailelerinin sorulanlarının incelenerek bu sorunların çözümü için izlenecek yolların belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/281):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Türkiye son yıllarda, maalesef üzücü olaylarla bir kas hastalığı olarak bilinen Spinal Müsküler Atrofi (SMA) ile tanıştı. SMA, hareket sinir hücrelerinden kaynaklı nöromüsküler bir hastalık olarak tanımlanıyor. Son yıllarda görülme sıklığı artan ve kamuoyunun dikkatini çeken bu hastalığın tedavisi zor ve pahalı olduğu için büyük mağduriyetler yaşanmaktadır. Ailelerin maddi ve manevi olarak yıprandığı konunun tüm detaylarıyla araştırılması ve gerekli adımların atılması hayati önem arz etmektedir.

Bu nedenle Anayasa'nın 98. ve TBMM İçtüzüğü'nün 104 ve 105. maddeleri gereğince bir Meclis araştırması açılmasını saygılarımla arz ederim.

- | | |
|----------------------|---------------|
| 1) Çetin ARIK | Kayseri |
| 2) Ömer Fethi GÜRER | Niğde |
| 3) Sevda ERDAN KILIÇ | İzmir |
| 4) Ayhan BARUT | Adana |
| 5) Süleyman BÜLBÜL | Aydın |
| 6) Özkan YALIM | Uşak |
| 7) Burhanettin BULUT | Adana |
| 8) Orhan SÜMER | Adana |
| 9) Cengiz GÖKÇEL | Mersin |
| 10) Kadim DURMAZ | Tokat |
| 11) Baha ÜNLÜ | Osmaniye |
| 12) Ali ÖZTUNÇ | Kahramanmaraş |
| 13) Cavit ARI | Antalya |
| 14) Serkan TOPAL | Hatay |
| 15) Ali Fazıl KASAP | Kütahya |
| 16) Vecdi GÜNDOĞDU | Kırklareli |
| 17) Mahmut TANAL | İstanbul |

18) Aydın ÖZER	Antalya
19) Türabi KAYAN	Kırklareli
20) Kazım ARSLAN	Denizli
21) Nurhayat ALTACA KAYIŞOĞLU	Bursa
22) Alpay ANTMEN	Mersin
23) Fikret ŞAHİN	Balıkesir
24) Kamil Okyay SINDIR	İzmir
25) Faruk SARIASLAN	Nevşehir
26) Kemal ZEYBEK	Samsun
27) Atila SERTEL	İzmir
28) Ahmet KAYA	Trabzon
29) Özcan ÖZEL	Yalova
30) Hüseyin Avni AKSOY	Karabük
31) Candan YÜCEER	Tekirdağ
32) Haydar AKAR	Kocaeli
33) Servet ÜNSAL	Ankara

Gerekeçe:

Spinal Müsküler Atrofi (SMA) hareket sinir hücrelerinden kaynaklı nöro-müsküler bir hastalık olarak tanımlanıyor. Genler hücrelerin çalışabilmesi için bazı proteinler üretir. Gen bozukluğu olduğunda bu proteinler ya hiç üretilemez ya da eksik üretilir. SMA’da ön boynuz hücresinin işlevi bozulur ve proteinler gereğinden az üretilir. Bunun sonucunda vücuttaki istemli hareket eden kaslarda kuvvetsizlik ile erime meydana gelir. Son yıllarda ülkemizde de sıklıkla görülen SMA hastalığının her 6 bin doğumda bir görüldüğü belirtilmektedir.

Görülme sıklığı son yıllarda artan SMA hastalığı 4 farklı tipte görülüyor.

SMA TİP 1: Hastalığın belirtileri çocuk yaşlarında kendini gösteriyor. Bu belirtiler içerisinde yutkunma ve solunum zorluğu, desteksiz oturamama gibi sorunlar görülüyor. Kişinin hayat kalitesini düşüren SMA Tıp 1, SMA türleri içinde en tehlikeli tür olarak dikkat çekiyor.

SMA TİP 2: Hastalar başlarını kontrol edebilir. Oturabilirler ancak yatma pozisyonundan oturma pozisyonuna gelemeler.

SMA TİP 3: Hastalar ayakta durup, yürüeyebilir.

SMA TİP 4: Erişkinlerde görülen bu türde kol ve bacaklarda zayıflık vardır. Genel olarak bu hastalar yürüyebilir. Hastalığın bu tipi için yaş aralığı yoktur.

Yaşam kalitesini düşüren, ölümcül sonuçlara neden olan bu hastalığın yakın zamana kadar tam bir tedavisi yok ise de ABD menşeli Biogen firmasının ürettiği “Spinraza” adlı ilaç SMA hastaları ve aileleri için umut olmuştur. Ancak tek bir dozunun binlerce dolar olduğu ilaca ulaşmak ve temin etmek neredeyse imkânsız. Hastalığı tedavi konusunda yüzde 100 garantisi olmayan ve son derece pahalı olan bu ilacı SGK, bazı SMA Tip 1 hastaları için ve belirli koşullarda ödeme listesine almıştır. Sağlık Bakanlığı tarafından kurulan komisyonun onayı ile bazı hastalar için ödeme yapılması kamuoyunda farklı rahatsızlıkların oluşmasına neden oldu. Tek bir hasta için yıllık ilaç masrafının dahi yaklaşık 800 bin dolar civarında olduğu düşünüldüğünde binlerce hasta için ortaya çıkacak maliyet altından kalkacak gibi görünmüyor. Ama insan yaşamı kutsal, insanların yaşama tutunabilmesi için de devletlerin sorumluluklarını yerine getirmesi gerekiyor. Gazi Meclisimizin çatısı altında kurulacak bir Araştırma Komisyonu ile SMA hastalığı ve bu hastalığının çözümü için atılacak adımlar, hastaların ve ailelerinin mağduriyetinin giderilmesi noktasında neler yapılabileceği tüm detaylarıyla incelenecektir.

4. Denizli Milletvekili Yasin ÖZTÜRK ve 20 Milletvekilinin, SMA hastalarının sorunlarının tüm yönleriyle incelenerek bunların çözümü için yapılacakların belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/403):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

SMA hastalığı ile ülkemizde mücadele edilmesinin yollarının araştırılarak gereken önlemlerin belirlenmesi amacıyla, Anayasa'nın 98'inci ve TBMM İçtüzüğü'nün 104 ve 105 inci maddeleri uyarınca Meclis araştırması açılmasını saygılarımla arz ederim.

- | | |
|-------------------------------|-----------|
| 1) Yasin ÖZTÜRK | Denizli |
| 2) Koray AYDIN | Ankara |
| 3) Hayrettin NUHOĞLU | İstanbul |
| 4) Zeki Hakan SIDALI | Mersin |
| 5) Feridun BAŞŞİ | Antalya |
| 6) Tuba VURAL ÇOKAL | Antalya |
| 7) Orhan ÇAKIRLAR | Edirne |
| 8) Hasan SUBAŞI | Antalya |
| 9) Enez KAPLAN | Tekirdağ |
| 10) Ayhan ALTINTAŞ | Ankara |
| 11) Ahmet ÇELİK | İstanbul |
| 12) Metin ERGUN | Muğla |
| 13) Ahmet Kamil EROZAN | Bursa |
| 14) Aydın Adnan SEZGİN | Aydın |
| 15) Ayhan EREL | Aksaray |
| 16) Fahrettin YOKUŞ | Konya |
| 17) Muhammet Naci CİNİSLİ | Erzurum |
| 18) Durmuş YILMAZ | Ankara |
| 19) İmam Hüseyin FİLİZ | Gaziantep |
| 20) Bedri YAŞAR | Samsun |
| 21) Dursun Müsavat DERVİŞOĞLU | İzmir |

Gerekeç:

SMA hastalığı (Spinal Müsküler Atrofi) ya da halk arasında bilinen adıyla Gevşek Bebek Sendromu tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de çocukların hayatını kaybetmesine neden olan, sinir hücrelerini etkileyen bir hastalıktır. Genetik bir hastalık olan SMA hastalığı nedeniyle çocukluk döneminde ortaya çıkan belirtiler ne yazık ki ölümcül sonuçlar doğurmaktadır.

Dünyada, onkolojiden sonra en önemli yer tutan ikinci hastalık grubu arasında bulunan SMA hastalığı, tedavisi en zor olan hastalıkların başında gelmektedir. Her ne kadar Sağlık Bakanlığı SMA hastalarıyla ilgili veri paylaşmıyor olsa da, ülkemizde toplam SMA hastası sayısı bilinen 1000 civarında olduğu söylenmektedir.

SMA otozomal ve resesif (çekinik) bir hastalıktır. Anne ve babanın taşıyıcı olması durumunda doğan bebeklerin SMA hastası olma ihtimali 4'te 1'dir. Böyle bir durumda anne ve baba hasta değildir, ama her 4 çocuktan biri hasta olabilmektedir.

Taşıyıcılık oranı toplumda 40'da bir olan SMA hastalığı, canlı doğumlarda ortaya çıkma olasılığı yaklaşık olarak ortalama 10.000'de birdir. SMA hastalıklı çocuk doğum oranını düşürmek için Evlilik öncesi çiftlere "Preimplantasyon genetik tarama testi" yapılması gerekmektedir.

Motor sinir hücrelerinin bir mutasyon nedeniyle SMN (Survival of Motor Neuron) proteinini yeterli miktarda üretmemesi sonucunda ortaya çıkan bu hastalık, uzun yıllar tüm dünyada bebek ölümlerine yol açan genetik geçişli hastalıklar arasında ilk sırada gelmekteydi.

Devletimiz, sadece belli bir SMA hasta gurubunu (SMA Tip 1) sosyal güvence altına alarak ücretsiz tedavi etmektedir, diğer SMA hastalık türlerini ise kapsam dışı bırakarak hastaları birçok sağlık sorunu ile baş başa çaresiz bırakmaktadır. Ayrıca, ölümcül olan SMA Tip 1 hastalık türüne sahip küçük çocuklarımız, devletimizin kendi belirlediği ağır sağlık kriterleri yüzünden ilaçlarını alamayarak yaşamlarını yitirmektedirler.

SMA hastaları, aileleri, onlarla beraber yaşayan kişiler, hastalığın kendine özgü ağır koşulları sebebiyle, tek başlarına mücadele edememektedir.

SMA ile gelen çaresizlik, tıbbi, sosyal, ekonomik sorunların büyüklüğü, ilaçlar ve tedavilere olan çok acil ihtiyaçlar, devletin ilgili kesimlerince yapılan ve net olmayan açıklamalar, doğru bilgiye ulaşamama ve fertlerin tek başlarına mücadele edemeyeceği sorunsallar, bugün biz parlamenterlere büyük bir sorumluluk yüklemektedir.

Bu nedenle SMA hastalığı ile ülkemizde mücadele edilmesinin yollarının araştırılarak gereken önlemlerin belirlenmesi amacıyla, Anayasa'nın 98'inci ve TBMM İçtüzüğü'nün 104 ve 105 inci maddeleri uyarınca Meclis araştırması açılmasını saygılarımla arz ederim.

5. Gaziantep Milletvekili Ali Muhittin TAŞDOĞAN ve 19 Milletvekilinin, DMD olarak bilinen Duchenne Musküler Distrofi hastalarının yaşadıkları sorunların incelenerek bu sorunların çözümü için yapılması gerekenlerin belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/585):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Ülkemizde bulunan “DMD (Duchenne Musküler Distrofi) hastalarının yaşadığı problemlerin tespiti ve çözümünün sağlanması” amacıyla Anayasamızın 98’inci, Türkiye Büyük Millet Meclisi İçtüzüğü’nün 104’üncü ve 105’inci maddeleri gereğince Meclis araştırması açılmasını saygılarımla arz ederim.

1) Ali Muhittin TAŞDOĞAN	Gaziantep
2) Ayşe Sibel ERSOY	Adana
3) Cemal ÇETİN	İstanbul
4) Ramazan KAŞLI	Aksaray
5) Baki ŞİMŞEK	Mersin
6) Feti YILDIZ	İstanbul
7) Ümit YILMAZ	Düzce
8) Tamer OSMANAĞAOĞLU	İzmir
9) Metin Nurullah SAZAK	Eskişehir
10) Saffet SANCAKLI	Kocaeli
11) Hasan KALYONCU	İzmir
12) Yücel BULUT	Tokat
13) İbrahim ÖZYAVUZ	Şanlıurfa
14) Esin KARA	Konya
15) İsmail ÖZDEMİR	Kayseri
16) Halil ÖZTÜRK	Kırıkkale
17) İbrahim Ethem SEDEF	Yozgat
18) Mehmet TAYTAK	Afyonkarahisar
19) Ahmet ERBAŞ	Kütahya
20) Cemal ENGİNYURT	Ordu

Gerekçe:

DMD (Duchenne Musküler Distrofi) her yeni doğan 3500 erkek çocuğunun birinde ve çok nadir olarak kız çocuklarında da görülen genetik bir kas hastalığıdır. Nadir hastalıklar içinde en sık görülen ölümcül çocuk hastalığıdır. Ülkemizde epidemiyolojik çalışmalar yetersiz olsa da Türkiye’de 15 bin DMD hastası olduğu tahmin edilmektedir.

Tıbbi literatürde yaşam süreleri yirmili yaşların ortası olarak belirtilse de ülkemizde bakım standartlarının yetersizliğinden dolayı 13-16 gibi çok genç yaşlarda birçok DMD’li evladımız solunum ve kalp yetmezliği nedeniyle hayatlarını kaybetmektedir.

DMD’li bireylerin hayat ve bakım kalitesinin yükseltilmesi için acilen çalışma yapılmalı, dünyadaki bakım standartları ve en iyi uygulama örneklerinin Türkiye’ye getirilmesi için çaba gösterilmelidir.

DMD hastalarının birçok problemleri bulunmaktadır. Bunlar;

- Multi Disipliner DMD Merkezlerinin olmaması,
- Yetmişmiş uzman eksikliği,
- Ortopedik operasyonlar (Skolyoz vs.),
- Farkındalık Eksikliği ve Kamu Spotu Uygulamasının bulunmaması,
- Tedaviye yönelik ilaç geliştirme çabalarının olmaması,
- Yeni tedavi yöntemlerine erişimde problemler,
- Engelli raporu ve rehabilitasyon sıkıntıları,
- Eğitim eşitliği problemleri,
- Engelli hakları ve bakım konusundaki problemler,
- Önleyici Tedbirlerin SGK Kapsamına alınmaması olarak sayılabilir.

Yaşanan tüm problemleri değerlendirdiğimiz zaman ülkemizde DMD Hastalığına yönelik ayrı bir sağlık politikası olmadığı anlaşılmaktadır. DMD’li evlatlarımızın bakım ve rehabilitasyonunda en küçük gecikmeye dahi zamanımız yoktur. DMD hastalığını sona erdirecek tedavi bulunana kadar ülkemizin bilim insanlarının Dünya genelinde yapılan çalışmalara katılmaları ve çözümü bulununcaya kadar DMD’li bireylerin bakım standartlarının en üst seviyede tutulması Türk Devlet geleneğindeki “insanı yaşat ki devlet yaşasın” kutlu seslenişine uygun olacaktır.

Yukarıda açıklanan tüm nedenlerden dolayı ülkemizde bulunan DMD (Duchenne Musküler Distrofi) hastalarının yaşadığı problemlerin tespiti ve çözümünün sağlanması amacıyla Meclis araştırması açılması uygun görülmektedir.

6. Kahramanmaraş Milletvekili Sefer AYCAN ve 19 Milletvekilinin, DMD olarak bilinen Duchenne Musküler Distrofi hastası çocukların yaşadıkları sorunların incelenerek bu sorunların çözümü için yapılması gerekenlerin belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/604):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

DMD (Duchenne Muscular Dystrophy) kas hastalığından muzdarip çocuklarımızın hayata tutunabilmeleri ve yaşam kalitelerini artırabilmeleri adına yaşanan sorunların nedenlerinin ve çözüm yollarının bulunması amacıyla Anayasanın 98, İçtüzüğün 104 ve 105 inci maddeleri gereği Meclis araştırması açılmasını arz ederim.

1) Sefer AYCAN	Kahramanmaraş
2) Esin KARA	Konya
3) Saffet SANCAKLI	Kocaeli
4) Muharrem VARLI	Adana
5) Mustafa Hidayet VAHAPOĞLU	Bursa
6) Kamil AYDIN	Erzurum
7) Nevin TAŞLIÇAY	Ankara
8) Hayati ARKAZ	İstanbul
9) Metin Nurullah SAZAK	Eskişehir
10) Mevlüt KARAKAYA	Ankara
11) Sadir DURMAZ	Ankara
12) Tamer OSMANAĞAOĞLU	İzmir
13) Mustafa Baki ERSOY	Kayseri
14) Ahmet ERBAŞ	Kütahya
15) Arzu ERDEM	İstanbul
16) Erhan USTA	Samsun
17) Hasan KALYONCU	İzmir
18) Halil ÖZTÜRK	Kırıkkale
19) Mustafa KALAYCI	Konya
20) Ayşe Sibel ERSOY	Adana

Gerekçe:

DMD (Duchenne Muscular Dystrophy) her yeni doğan 3500 erkek çocuğun birinde (nadiren olsa da kız çocuklarında) görülen genetik bir kas hastalığıdır. Nadir hastalıklar içerisinde en sık görülen ölümcül bir çocuk hastalığıdır. Hastalık, kasta bulunan distrofin isimli proteinin genetik kusur sonucu oluşmamasından ortaya çıkar, literatürde ilk belirtiler 2-5 yaş arasında gözükür, geç konuşma, geç yürüme, yerden kalkarken dizinden destek alma, çabuk düşmeler, erken yorulmalar, merdiven çıkamamama, bu hastalığın belirtileri içerisinde yer almaktadır, çocukların yaşları büyüdükçe yürüme zorluğu ortaya çıkar ve nihayetinde çocuklar 11’li yaşlara doğru tekerlekli sandalyeye mahkûm olurlar, 20’li yaşlara doğru ise solunum ve kalp kaslarının erimesi sonucu hayata veda ederler. Dünyada iki milyonun üzerinde çocuğun mücadele ettiği bu hastalıkla, ülkemizde epidemiyolojik çalışma olmadığından onbeşbin çocuğumuzun bu hastalıkla mücadele ettiği tahmin edilmektedir.

Her ne kadar literatür bilgilerinde 20’li yaşlarda hayata veda ederler denilse de, yaşam kalitesini arttırmak için multi disiplinler yaklaşım gerektiren bu hastalıkla ilgili, ülkemizde hastalığa özgü tedavi merkezlerinin az sayıda oluşu, uzman kadrolarının az oluşu, çocukların yeterli fizyoterapi desteği alamayışları, gerekli bakım ve besleme koşullarının oluşturulamaması, yetersiz hidroterapi almaları, çocukların kullandığı elektronik destek materyallerinin (akülü tekerlekli sandalye, solunum cihazı, oksijen konsantratörü, saturasyon cihazı) pahalı olması ve devletin bunların bir kısmını karşılaması yedek parça masraflarını karşılamaması sorunları yaşanmaktadır.

Yaşam kalitesi ve süresinin Avrupa ve Amerika’daki çocuklara göre bizde düşük olması bir gerçektir. Diğer taraftan dünyada DMD üzerine 1000 civarında tedavi çalışması vardır ve bunun 39 tanesi faz-3 aşamasına gelmiştir, oysa ülkemizde bu konu üzerinde çalışmak isteyen bilim insanlarına yeterli imkân verilmemektedir, bilim insanlarımızın tedavi sürecine katkı sağlamaları, çocuklarımızın menfaatine olacaktır.

Bu çocuklarımızın hayata tutunabilmeleri ve yaşam kalitelerini arttırabilmeleri adına yaşanan tüm bu sorunların nedenlerinin ve çözüm yollarının bulunması amacıyla Anayasanın 98, İçtüzüğüün 104 ve 105 inci maddeleri gereği Meclis araştırması açılması uygun olacaktır.

7. İstanbul Milletvekili Mustafa Sezgin TANRIKULU ve 21 Milletvekilinin, ALS hastalarının sorunlarının tüm yönleriyle araştırılarak bunların çözümü için yapılacakların belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/734):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Türkiye’de ALS hastalarına sağlık hizmeti verebilecek sağlık kuruluşlarının ve sağlık personelinin planlanması, tedavi hizmetlerinin niteliğinin artırılması ve hastaların yaşadıkları sorunların belirlenmesi için konunun araştırılarak alınması gereken önlemlerin belirlenmesi amacıyla Anayasanın 98’inci, İçtüzüğü’nün 104 ve 105’inci maddeleri gereğince Meclis araştırması açılması için gereğini arz ederiz.

- | | |
|------------------------------|-----------|
| 1) Mustafa Sezgin TANRIKULU | İstanbul |
| 2) Kadim DURMAZ | Tokat |
| 3) Aydın ÖZER | Antalya |
| 4) Ali ŞEKER | İstanbul |
| 5) Ayhan BARUT | Adana |
| 6) Kazım ARSLAN | Denizli |
| 7) Nurhayat ALTACA KAYIŞOĞLU | Bursa |
| 8) Alpay ANTMEN | Mersin |
| 9) Süleyman BÜLBÜL | Aydın |
| 10) Gamze TAŞCIER | Ankara |
| 11) Kemal ZEYBEK | Samsun |
| 12) Cengiz GÖKÇEL | Mersin |
| 13) Serkan TOPAL | Hatay |
| 14) Hasan BALTACI | Kastamonu |
| 15) Okan GAYTANCIOĞLU | Edirne |
| 16) Tahsin TARHAN | Kocaeli |
| 17) Ulaş KARASU | Sivas |
| 18) Hüseyin Avni AKSOY | Karabük |
| 19) Nihat YEŞİL | Ankara |
| 20) Utku ÇAKIRÖZER | Eskişehir |
| 21) Orhan SARIBAL | Bursa |
| 22) Yunus EMRE | İstanbul |

8. MHP Grubu adına Grup Başkanvekili Manisa Milletvekili Erkan AKÇAY'ın, SMA hastalarının sorunlarının tüm yönleriyle incelenerek bunların çözümü için yapılacakların belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/914):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Spinal Musküler Atrofi (SMA) kas hastalığının Türkiye'de görülme sıklığının saptanması, hastaların yaşadıkları sorunları, sorunların nedenleri ve yapılması gerekenleri saptamak üzere Anayasanın 98, İçtüzüğü'nün 104 ve 105. maddeleri gereği Milliyetçi Hareket Partisi adına Meclis araştırması açılmasını arz ve teklif ederiz.

Erkan AKÇAY
Manisa Milletvekili
Grup Başkanvekili

Gerekçe:

Spinal Musküler Atrofi, kısa adıyla SMA, kalıtsal ve ilerleyici (progressive) bir kas hastalığıdır. İstemli kasların güçsüzlüğüne ve erimesine (atrofi) yol açan SMA, sinir-kas (nöromusküler) hastalıkları grubuna dâhildir. 3 tipi olan SMA hastalığının, en tehlikelisi SMA Tip 1'dir. SMA Tip 1 (Werdnig Hoffmann) hastalığının belirtileri çocukluk yaşlarından itibaren gözle görülebilmektedir. Bu belirtiler içerisinde; yutkunma ve solunum zorluğu, desteksiz oturamama gibi sorunlar görülmektedir.

Genetik bir hastalık olan SMA'ya batı dünyasında çok sık rastlanmaktadır. Bebek ölümlerine neden olan SMA hastalığına son yıllarda ülkemizde de çok sık rastlanılmaya başlanmıştır.

Edinburgh Üniversitesi'nde yapılan araştırmaya göre her 6 bin canlı doğumdan birinde görülen SMA tanısı; % 95 DNA testi sonucuyla konulmaktadır. Geriye kalan % 5 oranındaki bozukluk diğer hasar veren mutasyonlar şeklinde gelişebilmektedir.

Genel popülasyonda taşıyıcı sıklığı 1/40 civarındadır. SMA otozomal ve resesif (çekinik) bir hastalıktır. Her iki ebeveyninden bozuk gen çocuğa geçtiğinde çocuk SMA hastası olabilmektedir. Sadece anneden veya sadece babadan bozuk gen aktarımı çocukta hastalık oluşturmamakta, ancak taşıyıcılık oluşturabilmektedir.

SMA Tip 1 ölümcül bir kas hastalığıdır. Ülkemizde SMA hastalarının artması sonrası Sosyal Güvenlik Kurumu birtakım düzenlemeler yapmıştır. Çok pahalı olan SMA Tip 1 ilaçları karşılanmaktadır. Ancak SMA tip 2, tip 3 ve tip 4 için bazı sınırlamalar vardır.

Sağlık Bakanlığı 12 Kasım 2018’de “SMA tip 2, tip 3 ve tip 4 hastalarının ilaca erişimi için çalışmalara başladıklarını” açıklamıştır. Bu açıklama üzerine hastalar, hekimleri aracılığı ile Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumuna başvurularını yapmaya başlamıştır. Hatta bazı hastaların onayları çıkmıştır. Ancak SMA tip 2, tip 3 ve tip 4 ilaçlarıyla ilgili yasal süreç henüz tamamlanmadığı ve Sağlık Uygulama Tebliği çıkmadığı için hastalar ilaçlarını temin edememiştir. Bu konuda yasal süreç hızlandırılmalı ve Sağlık Uygulama Tebliği acilen çıkarılmalıdır.

SMA hastalığının Türkiye’de görülme sıklığının saptanması, hastaların yaşadıkları sorunların nedenleri ve alınması gereken önlemleri saptamak amacıyla Meclis araştırması açılması uygun olacaktır.

9. Ankara Milletvekili Arife POLAT DÜZGÜN ve 23 Milletvekilinin, ALS olarak bilinen amyotrofik lateral skleroz ile kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklarda uygulanan tedavi ve bakım yöntemlerinin incelenerek bu hastalıklara sahip kişilerin yaşadıkları sorunların çözümü için yapılması gerekenlerin belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/915):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Tüm dünyanın olduğu gibi ülkemizin de önemli sağlık sorunlarının başında gelen ALS ve henüz tedavisi tespit edilemeyen diğer hastalık türleri ile ilgili tedavi ve bakım yöntemleri ile hastaların ve yakınlarının problemlerinin belirlenmesi, mevcut durumun tespit edilerek hastaların yaşam kalitesini artırmaya yönelik çalışmalar yapılması, toplumda farkındalığın artırılması ve uluslararası sağlık kuruluşları ile koordineli bir çalışma yürüterek gerekli tedbirlerin alınması amacıyla Anayasamızın 98'inci ve İçtüzüğü'nün 104'üncü ve 105'inci maddeleri gereğince bir Meclis Araştırma Komisyonu kurulmasını arz ederiz.

- | | |
|-------------------------|------------|
| 1) Arife POLAT DÜZGÜN | Ankara |
| 2) Adnan GÜNNAR | Trabzon |
| 3) Tülay KAYNARCA | İstanbul |
| 4) Selahattin MİNSOLMAZ | Kırklareli |
| 5) Ali Cumhuri TAŞKIN | Mersin |
| 6) Ekrem ÇELEBİ | Ağrı |
| 7) Kadir AYDIN | Giresun |
| 8) Tamer DAĞLI | Adana |
| 9) Ahmet DEMİRCAN | Samsun |
| 10) Salih CORA | Trabzon |
| 11) Yusuf BAŞER | Yozgat |
| 12) Ramazan CAN | Kırıkkale |
| 13) Rıza POSACI | Aydın |
| 14) Ahmet Sami CEYLAN | Çorum |
| 15) Recep ÖZEL | Isparta |
| 16) İsmail TAMER | Kayseri |
| 17) Şahin TİN | Denizli |

18) Orhan ERDEM	Konya
19) Eyüp ÖZSOY	İstanbul
20) Fehmi KÜPÇÜ	Bolu
21) Abdullah AĞRALI	Konya
22) Ahmet ZENBİLCİ	Adana
23) Fuat KÖKTAŞ	Samsun
24) Mehmet Sait KİRAZOĞLU	Gaziantep

Gerekeç:

ALS, tam adıyla amyotrofik lateral skleroz (ALS), diğere adıyla motor nöron hastalığı olarak da tanımlanmaktadır. ALS beyin sapı ve omurilik bölgelerinde bulunan motor sinir hücreleri adı verilen hücrelerin kaybı neticesinde oluşum göstermeye başlayan önemli bir hastalıktır.

Başlangıç belirtileri her hastada aynı olmamakla birlikte kas zafiyeti önce bir kas grubundan başlayarak, yavaş yavaş diğere kas gruplarına yayılmaktadır. Kaslardaki iş görememenin derecesi ve hastalığın ilerleyişi hastadan hastaya değişmekte ve solunum kaslarının giderek daha fazla etkilenmesi ve buna bağılı solunum güçlüğü hastalıkta geline son aşama olmaktadır.

En sık görülen motor nöron hastalığı olan ALS için ülkemizde kesin rakamlar olmamakla birlikte 10 binin üzerinde hasta olduğu öngörülmektedir. Ortalama başlangıç yaşı 55 yaştır. Aile öyküsünün olduğu durumlarda bu yaş daha erkene kaymaktadır.

Neden kaynaklandığı henüz bilinmeyen ALS hastalığının kesin bir tedavisi olmamakla birlikte sadece hastanın yaşam kalitesini artırmaya yönelik tedavi yöntemleriyle yaşam süresi uzatılabilmektedir. Hastalıkta hayatta kalma süresi genellikle 4-6 yıl olarak verilse de, 10 yıl ve üstünde yaşayan pek çok hasta olduğu gibi iyi bir tıbbi ve sosyal destek ile 20 yıldan fazla yaşayan ALS hastaları da vardır. Ancak ALS hastalarının yalnızca yüzde 5'inin 20 yıldan fazla yaşayabildiği belirtilmektedir. Bu nedenlerle hastaların mümkün olduğunca rahat ettirilmesi, normal yaşamını sürdürmesini sağlayacak tedbirler alınması büyük önem arz etmektedir.

ALS hastalarının son evrelerine kadar hasta kendi kişisel ihtiyaçlarını ve bakımlarını yapabilmektedir. Ancak kaslarda çok yoğun erimeler baş gösterdiği zaman kişi yürüyemez, konuşamaz ve kollarını kullanamaz hale geldiği için dışarıdan hastaya bakım ihtiyacı için yardım alınması zorunlu hale gelmektedir. Özellikle yatağa bağılı ALS hastaları için profesyonel sağlık ekiplerinden destek alınması ihtiyacı ortaya çıkmaktadır.

ALS hastalığı ilerleyici bir hastalıktır. Yardımcı teknoloji ürünleriyle bozulan fiziksel duruma uygun çözüm bulmak çok zor olmaktadır fakat hastalık kişide zihinsel olarak bir problem oluşturmamaktadır. Bu sebeple hastayla iletişim kurma yollarının geliştirilmesi büyük önem arz etmektedir. Zira ALS hastaları, yaşadıkları her şeyin farkındadırlar. İşitme, görme, dokunma, ağrı, temas duyuları tamamen sağlamdır. En büyük sorunları, bir rahatsızlıklarını, acil durum, tıbbi yardım isteme gibi ihtiyaçlarını başkalarına iletememişleridir. Bu nedenle ALS hastalığının ileri aşamasında bile göz kaslarının ve görmenin sağlam kalması gibi iletişim kurmayı sağlayacak faktörler üzerine odaklanmak ve çözüm sunmak gerekmektedir.

Neredeyse günün 24 saati hastanın yanında olan aileler de bu zorlu süreçte birçok yönden desteğe ihtiyaç duymaktadır ALS hastalarının özellikle yaşamsal tıbbi ihtiyacını bile karşısındakine iletememesi nedeniyle bakım veren kişiler ve aileler büyük zorluklar yaşamaktadır. Gerek ailelerin gerekse hastaların yaşamlarını kolaylaştırmak için alınacak önlemlerin belirlenmesi bu sebeple büyük önem arz etmektedir.

Günümüzde gittikçe artan ve ALS gibi sebebi bilinmeyen, tedavi yöntemleri henüz kesin olarak bulunamamış hastalıklarla ilgili olarak toplumda farkındalık oluşturmak ve toplumu bu konuda bilinçlendirmek de bu hastalıklarla mücadele etmek için son derece önem arz eden konuları teşkil etmektedir.

Tüm dünyanın olduğu gibi ülkemizin de önemli sağlık sorunlarının başında gelen ALS ve henüz tedavisi tespit edilemeyen diğer hastalık türleri ile ilgili tedavi ve bakım yöntemleri ile hastaların ve yakınlarının problemlerinin belirlenmesi, mevcut durumun tespit edilerek hastaların yaşam kalitesini artırmaya yönelik çalışmalar yapılması, toplumda farkındalığın artırılması ve uluslararası sağlık kuruluşları ile koordineli bir çalışma yürüterek gerekli tedbirlerin alınması amacıyla Anayasamızın 98'inci ve İçtüzüğün 104'üncü ve 105'inci maddeleri gereğince bir Meclis Araştırma Komisyonu kurulmasını arz ederiz.

10. Samsun Milletvekili Ahmet DEMİRCAN ve 34 Milletvekilinin, ALS, SMA ve MS hastalıkları ile kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklarda uygulanan tedavi ve bakım yöntemlerinin incelenerek bu hastalıklara sahip kişiler ve yakınlarının yaşadıkları sorunların çözümü için yapılması gerekenlerin belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/917):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS), Spinal Müsküler Atrofi (SMA), Multipl Skleroz (MS) ve henüz tedavisi tespit edilemeyen diğer hastalık türlerine ilişkin olarak mevcut durumun tespit edilip tedavi ve bakım yöntemlerinin belirlenmesi, hastaların ve yakınlarının problemlerine ilişkin çözüm yöntemlerinin geliştirilerek yaşam kalitelerinin artırılması, toplumda farkındalık oluşturulması ve uluslararası sağlık kuruluşları ile koordineli bir çalışma yürüterek gerekli tedbirlerin alınması amacıyla Anayasamızın 98 inci ve İçtüzüğü'nün 104 üncü ve 105 inci maddeleri gereğince bir Meclis Araştırma Komisyonu kurulmasını arz ederiz.

- | | |
|-----------------------------|-----------|
| 1) Ahmet DEMİRCAN | Samsun |
| 2) Ekrem ÇELEBİ | Ağrı |
| 3) Halis DALKILIÇ | İstanbul |
| 4) Belgin UYGUR | Balıkesir |
| 5) Fehmi Alpay ÖZALAN | İzmir |
| 6) İshak GAZEL | Kütahya |
| 7) Asuman ERDOĞAN | Ankara |
| 8) Sabri ÖZTÜRK | Giresun |
| 9) Recep ŞEKER | Karaman |
| 10) Emine Sare AYDIN YILMAZ | İstanbul |
| 11) Adil ÇELİK | Balıkesir |
| 12) Ergün TAŞCI | Ordu |
| 13) Gülay SAMANCI | Konya |
| 14) Selim YAĞCI | Bilecik |
| 15) Ertunç Erkan BALTA | Artvin |
| 16) Ramazan CAN | Kırıkkale |

17) Orhan KIRCALI	Samsun
18) Yusuf BAŞER	Yozgat
19) Mehmet ALTAY	Uşak
20) Hüseyin YAYMAN	Hatay
21) Müşerref Pervin Tuba DURGUT	İstanbul
22) Mücahit DURMUŞOĞLU	Osmaniye
23) Zafer IŞIK	Bursa
24) Harun KARACAN	Eskişehir
25) Serkan BAYRAM	İstanbul
26) Şenel YEDİYILDIZ	Ordu
27) Serap YAŞAR	İstanbul
28) İsmail GÜNEŞ	Uşak
29) Murat BAYBATUR	Manisa
30) Oğuzhan KAYA	Çorum
31) Çiğdem ERDOĞAN ATABEK	Sakarya
32) Hacı Bayram TÜRKOĞLU	Hatay
33) Hacı TURAN	Ankara
34) Vildan YILMAZ GÜREL	Bursa
35) Mustafa AÇIKGÖZ	Nevşehir

Gerekeçe:

Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS), Spinal Müsküler Atrofi (SMA) ve Multipl Skleroz (MS) hastalıkları ile tedavisi henüz tespit edilemeyen diđer hastalık türleri tüm dünyanın olduđu gibi ölkemizin de önemli sađlık sorunlarının başında gelmektedir. Söz konusu hastalıklara ilişkin olarak tedavi ve bakım yöntemlerinin tespit edilmesi, hastaların ve yakınlarının yaşam kalitelerinin artırılması ve problemlerinin çözüme kavuşturulması önem arz etmektedir.

Bu hastalık türlerinden Spinal Müsküler Atrofi (SMA) omurilikte bulunan ön boynuz motor sinir hücrelerini etkileyerek hareket kabiliyetini kısıtlayan bir kas hastalığıdır. Sinir hücrelerinin işlevini yerine getirememesine, zayıflamaya ve genellikle ölümcül kas güçsüzlüğüne sebep olan SMA'nın görülme sıklığı dünya genelinde 1/10.000, Türkiye'de 1/6.000 olarak gözlemlenmektedir.

SMA hastalığı bireyler arası farklılıklar göstermekle birlikte; gevşek kas yapısı, kuvvetsizlik, yürüyememe, dilde fasikilasyon, solunum sistemi tutulması, azalmış kol-bacak hareketleri gibi belirtiler göstermekte ve ölümcül sonuçlara yol açabilmektedir.

SMA hastalığı 4 farklı tipte görülebilmektedir. Tip-1 spinal müsküler atrofi grubunun en ağır seyreden tipidir. Hastalık bebeklerde altıncı aydan önceki dönemde belirti verir. Tip 1 hastası bebeklerin büyük çoğunluğunun baş kontrolü, kol ve bacak hareketleri yoktur. Solunum kaslarının etkilenmesi, öksürmede güçlük ve solunum yolu enfeksiyonlarından dolayı solunum desteğine ihtiyaç duyarlar.

Tip-2 hastalarında belirtiler altıncı aydan sonraki dönemde görülür. Daha öncesinde bebeğin gelişimi normaldir. Bu hastalarda baş kontrolü vardır, genellikle oturabilirler ancak çoğu yardımsız ayakta durmayı ve yürümeyi başaramaz. Ayrıca, omurga eğrilikleri (skolyoz), el, ayak ve göğüs duvarında anormallikler görülebilmektedir.

Tip-3 hastalarında başlangıç onsekizinci aydan sonradır. İlk belirtiler hafif olarak görülebilmekle birlikte hastaların aynı yaştaki arkadaşlarıyla benzer fiziksel aktiviteyi gösterememesine neden olabilmektedir. 20-30 yaşlarında tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyulabilirler. Bu dönemde omurga eğrilikleri (skolyoz) gibi iskelet bozukluklarının belirginleştiği görülür.

Tip-4 yetişkinlikte ortaya çıkar. Hastalığın başlangıcı ve ilerlemesi yavaş seyreder. Hastalığın ilerlemesinde duraklamalar da görülebilir. Erişkin tip SMA hastaları genellikle yürüyebilirler; az sayıdaki hasta tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyar. Kuvvetsizlik yavaş bir biçimde yayılmaktadır.

Dünyada SMA hastalarının ilaçlara erişiminde yüksek ilaç maliyetinden dolayı sıkıntı yaşandığı görülmektedir. Ancak ülkemizde SMA hastalarının ilaçlara erişiminde dünyaya örnek olacak adımlar atılmaktadır. Bu kapsamda SMA hastalarının tedavilerinin sürdürülebilir olması ve kullanılan ilaçlara kesintisiz erişimin sağlanabilmesini teminen Cumhurbaşkanımız Sayın Recep Tayyip ERDOĞAN'ın destekleriyle SMA hastalarının ilaç masrafları geri ödeme sistemine dâhil edilmiştir.

SMA ile birlikte önemli bir hastalık türü olan Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS), beyin sapı ve omurilik bölgelerinde bulunan motor sinir hücreleri adı verilen hücrelerin kaybı neticesinde oluşum göstermeye başlayan önemli bir hastalıktır. Başlangıç belirtileri her hastada aynı olmamakla birlikte kas zafiyeti önce bir kas grubundan başlayarak, yavaş yavaş diğer kas gruplarına yayılmaktadır. Kaslardaki iş görememenin derecesi ve hastalığın ilerleyişi hastadan hastaya değişmekte ve solunum kaslarının giderek daha fazla etkilenmesi ve buna bağlı solunum gücüğü hastalıkta gelinen son aşama olmaktadır.

En sık görülen motor nöron hastalığı olan ALS için ülkemizde kesin rakamlar olmamakla birlikte on binin üzerinde hasta olduğu öngörülmektedir. Ortalama başlangıç yaşı 55 yaştır. ALS hastalarının son evrelerine kadar hasta kendi kişisel ihtiyaçlarını ve bakımlarını yapabilmektedir. Ancak kaslarda çok yoğun erimeler baş gösterdiği zaman kişi yürüyemez, konuşamaz ve kollarını kullanamaz hale geldiği için dışarıdan hastayı ihtiyacı için yardım alınması zorunlu hale gelmektedir. Özellikle yatağa bağlı ALS hastaları için profesyonel sağlık ekiplerinden destek alınması ihtiyacı ortaya çıkmaktadır.

Multipl Skleroz (MS) ise merkezi sinir sisteminin bir hastalığıdır. MS’te duyma, görme, yürüme, konuşma ve denge gibi merkezi sinir sistemi işlevlerinde bazı bozulmalar olabilmektedir. Türkiye’de 40 bin civarında MS hastasının olduğu tahmin edilmektedir. MS kadınlarda 2 kat daha sık olduğu gözlemlenmekte ve MS’lilerin yaklaşık %70 kadarının kadın olduğu tahmin edilmektedir.

Günümüzde gittikçe artan SMA, ALS, MS ve tedavi yöntemleri henüz kesin olarak bulunamamış hastalıklarla ilgili olarak toplumda farkındalık oluşturmak ve toplumu bu konuda bilinçlendirmek de bu hastalıklarla mücadele etmek için son derece önem arz etmektedir.

Bahsedildiği üzere önemli sağlık sorunlarının başında gelen ALS, SMA ve MS ile henüz tedavisi tespit edilemeyen diğer hastalık türlerine ilişkin olarak mevcut durumun tespit edilip tedavi ve bakım yöntemlerinin belirlenmesi, hastaların ve yakınlarının problemlerine ilişkin çözüm yöntemlerinin geliştirilerek yaşam kalitelerinin artırılması, toplumda farkındalık oluşturulması ve uluslararası sağlık kuruluşları ile koordineli bir çalışma yürüterek gerekli tedbirlerin alınması amacıyla Anayasamızın 98 inci ve İttüzüğün 104 üncü ve 105 inci maddeleri gereğince bir Meclis Araştırma Komisyonu kurulmasını arz ederiz.

11. Diyarbakır Milletvekili Semra GÜZEL ve 19 Milletvekilinin, SMA ve ALS hastalarının ilaç ve tedaviye erişimde yaşadıkları sorunların araştırılarak yaşanan mağduriyetlerin giderilmesi için alınacak önlemlerin belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/920):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Son yıllarda giderek derinleşen ekonomik kriz, halkın sosyal haklara ve sağlık hakkına erişiminde ciddi aksaklıkların yaşamasına neden olmuştur. Bunların en başında gelen ve artık bir halk sağlığı sorunu olarak karşımıza çıkan ilaçlara erişimdeki sorunlar ciddi mağduriyetlerin yaşanmasına neden olmuştur. İlaçlara ulaşamayan hastaların tedavileri yarım kalmakta, hasta ve hasta yakınları ciddi mağduriyetler yaşamaktadır. Bu mağduriyetleri en ağır şekilde yaşayanların başında SMA ve ALS hastaları gelmektedir. Söz konusu mağduriyetlerde ihmali bulunan kurumların tespit edilip ilaç ve tedaviye erişimdeki engellerin ortadan kaldırılması, yaşanan mağduriyetlerin giderilmesi amacıyla Anayasa'nın 98'inci İttüzüğün 104'üncü ve 105'inci maddeleri gereğince Meclis araştırılması açılmasını arz ve teklif ederim.

1) Semra GÜZEL	Diyarbakır
2) Ayhan BİLGEN	Kars
3) Tulay HATIMOĞULLARI ORUÇ	Adana
4) Kemal PEKÖZ	Adana
5) Abdullah KOÇ	Ağrı
6) Berdan ÖZTÜRK	Ağrı
7) Dirayet Dilan TAŞDEMİR	Ağrı
8) Filiz KERESTECİOĞLU DEMİR	Ankara
9) Kemal BÜLBÜL	Antalya
10) Ayşe ACAR BAŞARAN	Batman
11) Necdet İPEKYÜZ	Batman
12) Mehmet Ruştü TİRYAKİ	Batman
13) Feleknas UCA	Batman
14) Erdal AYDEMİR	Bingöl
15) Salihe AYDENİZ	Diyarbakır

16) Dersim DAĞ	Diyarbakır
17) Musa FARİSOĞULLARI	Diyarbakır
18) Adnan Selçuk MIZRAKLI	Diyarbakır
19) Hişyar ÖZSOY	Diyarbakır
20) Garo PAYLAN	Diyarbakır

Gereke:

Son yıllarda uygulanan yanlış ekonomi politikaları halkın alım gücünü azalttığı gibi halkın sosyal haklara erişiminde de ciddi aksaklıklar meydana getirmiştir. Pamuk ipliğine bağlı ülke ekonomisinin giderek zayıflamasının, ülke içinde uygulanan antidemokratik uygulamaların had safhaya ulaşmasından kaynaklandığı uluslararası medyaya da yansımıştır.

Türkiye’de halk dilinde Gevşek Bebek Sendromu olarak bilinen SMA hastaları ve yakınları da tedavide kullanılan ve son derece pahalı olan ilaca erişimde ciddi sorunlar yaşamaktadırlar. Geçtiğimiz yıldan itibaren SGK, hastalığın en ağır tipi olan SMA1 için ilaç ücretini karşılarken, yine yaşamsal tehlike arz eden SMA2 ve SMA3 için ilaç ücretini halen karşılamamaktadır. İlacın bir kutusunun 62 bin Euro olması nedeniyle çoğunlukla alım gücü düşük olan mağdur aileler ciddi sorunlar yaşamaktadır. Üstelik sözde ücreti karşılanan SMA1 hastalığı için ise Sağlık Bakanlığı, 6 aydan küçük olması, ağız yoluyla beslenmesi, menenjit ya da benzeri hastalığı bulunmaması gibi kriterler öne sürmektedir. Bu durum ailelerin daha fazla mağdur olmalarına sebep olmaktadır.

Avrupa’da SMA hastalarına tip ayrımı olmaksızın ilaç temin edilmektedir. Türkiye’de basına yansıyan haberlere göre kesin olmamakla birlikte ortalama her ay 7-8 SMA hastası bebek ilaç temin edilemediği için yaşamını yitirmektedir.

Ağır bir kas hastalığı olan ALS (Amiyotrofik Lateral Skleroz) hastaları da SMA hastaları gibi tedavi sürecinde ağır mağduriyetler yaşamaktadır. ALS Derneği tarafından Türkiye’de tahmini her yıl 1500-4500 civarı hastaya ALS tanısı konduğu, toplam 6000-8000 civarında ALS hastası olduğu söylenmektedir. Sağlık Bakanlığı ALS hastalığı ile ilgili bir epidemiyolojik çalışma yapmadığından Türkiye’de kaç ALS hastasının var olduğu tam olarak bilinmemektedir. Bu hastaların genetik danışmanlığı rutin olarak uygulanmamaktadır. ALS hastalarının yüzde 90’ı 5-7 yıl içinde yaşamlarını kaybetmektedir. Kalanların yaşamını idame ettirebilmesi ve ilerleme kaydetmesi için evde yoğun bakım ortamı oluşturulması gerekmektedir. Bunun için de tıbbi cihaz, kesintisiz güç kaynağı, özel bakım, havalı yatak gibi ihtiyaçlar SGK tarafından karşılanmadığından ağır mağduriyetler

yaşanmaktadır. Yine hastalığın gidişatı sırasında oluşacak komplikasyonları önleyecek destek cihazları, pozisyonlandırma cihazı, akülü tekerlekli sandalye, yatak lifti gibi gereçler SGK kapsamı dışındadır. Ayrıca bilinci yerinde kronik hastaların bakımı ile ilgili bir mevzuat da yoktur (evde bakım, günlük ihtiyaçları, beslenmesi, evde fizik tedavi, iletişim vs).

Sağlık hakkı, yerlilik ve millilik kavramlarıyla açıklayamayacak kadar evrensel bir haktır. Dolayısıyla halk sağlığında tasarrufa gidilemeyeceği tüm insan hakları kurumlarının da malumudur.

Yine 2018’in ilk aylarında döviz kurlarında meydana gelen dalgalanmalarla 500’den fazla ilacın piyasaya kısıtlı bir şekilde verildiği ortaya çıkmıştır. Ekonomik krizin her geçen gün daha da derinleştiği bu süreçte ilaçlara erişimde yaşanan sıkıntılar artık, ciddi bir halk sağlığı sorunu olarak karşımıza çıkmaktadır. İlaçlara erişim ve tedavi sürecindeki mağduriyetleri en ağır şekilde yaşayanların başında SMA ve ALS hastaları gelmektedir. Söz konusu mağduriyetlerin giderilmesi amacıyla bir Meclis araştırılmasının yapılması talep ederiz.

12. Denizli Milletvekili Yasin ÖZTÜRK ve 20 Milletvekilinin, SMA ve ALS hastalarının yaşadıkları sorunların araştırılarak ülkemizde bu hastalıklarla mücadele edilmesi için alınacak önlemlerin belirlenmesi amacıyla bir Meclis araştırması açılmasına ilişkin önergesi. (10/921):

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

SMA ve ALS hastalıkları ile ülkemizde mücadele edilmesinin yollarının araştırılarak gereken önlemlerin belirlenmesi amacıyla, Anayasa'nın 98'inci ve TBMM İçtüzüğü'nün 104 ve 105 inci maddeleri uyarınca Meclis araştırması açılmasını saygılarımla arz ederim.

1) Yasin ÖZTÜRK	Denizli
2) Ahmet ÇELİK	İstanbul
3) Zeki Hakan SIDALI	Mersin
4) Tuba VURAL ÇOKAL	Antalya
5) Metin ERGUN	Muğla
6) Hasan SUBAŞI	Antalya
7) Feridun BAHŞİ	Antalya
8) Şenol BAL	Ankara
9) Ayhan EREL	Aksaray
10) Fahrettin YOKUŞ	Konya
11) Arslan KABUKCUOĞLU	Eskişehir
12) İmam Hüseyin FİLİZ	Gaziantep
13) Ayhan ALTINTAŞ	Ankara
14) Mehmet Metanet ÇULHAOĞLU	Adana
15) İbrahim Halil ORAL	Ankara
16) Dursun Müsavat DERVİŞOĞLU	İzmir
17) Ümit DİKBAYIR	Sakarya
18) Ümit BEYAZ	İstanbul
19) İsmail KONCUK	Adana
20) Aylin CESUR	Isparta
21) Behiç ÇELİK	Mersin

Gerekçe:

SMA hastalığı (Spinal Müsküler Atrofi) ya da halk arasında bilinen adıyla Gevşek Bebek Sendromu tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de çocukların hayatını kaybetmesine neden olan, sinir hücrelerini etkileyen bir hastalıktır. Genetik bir hastalık olan SMA hastalığı nedeniyle çocukluk döneminde ortaya çıkan belirtiler ne yazık ki ölümcül sonuçlar doğurmaktadır.

Dünyada, onkolojiden sonra en önemli yer tutan ikinci hastalık grubu arasında bulunan SMA hastalığı, tedavisi en zor olan hastalıkların başında gelmektedir. Her ne kadar Sağlık Bakanlığı SMA hastalarıyla ilgili veri paylaşmıyor olsa da, ülkemizde SMA hastası sayısının yaklaşık 1000 civarında olduğu söylenmektedir.

SMA otozomal ve resesif (çekinik) bir hastalıktır. Anne ve babanın taşıyıcı olması durumunda doğan bebeklerin SMA hastası olma ihtimali 4’te 1’dir. Böyle bir durumda anne ve baba hasta değildir, ama her 4 çocuktan biri hasta olabilmektedir.

Taşıyıcılık oranı toplumda 40’da bir olan SMA hastalığı, canlı doğumlarda ortaya çıkma olasılığı yaklaşık olarak ortalama 10.000’de birdir. SMA hastalıklı çocuk doğum düşürmek için evlilik öncesi çiftlere “Preimplantasyon genetik tarama testi” yapılması gerekmektedir.

Motor sinir hücrelerinin bir mutasyon nedeniyle SMN (Survival of Motor Neuron) proteinini yeterli miktarda üretmemesi sonucunda ortaya çıkan bu hastalık, uzun yıllar tüm dünyada bebek ölümlerine yol açan genetik geçişli hastalıklar arasında ilk sırada gelmekteydi. Devletimiz, sadece belli bir SMA hasta gurubunu (SMA Tip 1) sosyal güvence altına alarak ücretsiz tedavi etmektedir ve diğer SMA hastalık türlerini ise kapsam dışı bırakarak hastaları birçok sağlık sorunu ile baş başa çaresiz bırakmaktadır. Ayrıca, ölümcül olan SMA Tip 1 hastalık türüne sahip küçük çocuklarımız, devletimizin kendi belirlediği ağır sağlık kriterleri yüzünden ilaçlarını alamayarak yaşamlarını yitirmektedirler.

SMA hastaları, aileleri, onlarla beraber yaşayan kişiler, hastalığın kendine özgü ağır koşulları sebebiyle, tek başlarına mücadele edememektedir.

Yine kesin tedavisi olmayan bir diğer hastalık ALS Hastalığıdır (Amyotrofik Lateral Skleroz), diğeri adıyla Motor Nöron Hastalığı, beyin sapı ve omurilik bölgelerinde bulunan motor sinir hücreleri adı verilen hücrelerin kaybı neticesinde oluşum göstermeye başlayan önemli bir hastalık türüdür.

ALS hastalığının görülme sıklığı 100 binde 1’dir. Türkiye’de 10 bin civarında kişinin bu hastalıktan etkilendiği tahmin edilmektedir. Bu vakaların %10’u genetik geçiş sebebi ile meydana gelmektedir. ALS Hastalarının %5’i 20 yıldan fazla yaşayabilmektedir.

Hastalığın teşhis sürecinde Magnetik Rezonans Görüntüleme (MRI) cihazı kullanılmaktadır ayrıca Elektromiyogram yöntemi ile kas ve kan örnekleri alınıp incelenmektedir.

ALS hastalığının bilinen kesin bir tedavisi olmamakla birlikte hastaların yaşam kalitesini sağlamak ve hayatta kalma sürelerini uzatmak uygun tedaviler ile mümkün olabilmektedir.

ALS ve SMA gibi kesin tedavisi olmayan hastalıkların mümkün tedavilerinin sağlanacağı özel kliniklere ihtiyaç vardır.

SMA ve ALS ile gelen çaresizlik, tıbbi, sosyal, ekonomik sorunların büyüklüğü, ilaçlar ve tedavilere olan çok acil ihtiyaçlar, devletin ilgili kesimlerince yapılan ve net olmayan açıklamalar, doğru bilgiye ulaşamama ve fertlerin tek başlarına mücadele edemeyeceği sorunsallar, bugün biz parlamenterlere büyük bir sorumluluk yüklemektedir.

Bu nedenle SMA ve ALS Hastalıkları ile ülkemizde mücadele edilmesinin yollarının araştırılarak gereken önlemlerin belirlenmesi amacıyla, Anayasa'nın 98'inci ve TBMM İçtüzüğü'nün 104 ve 105 inci maddeleri uyarınca Meclis araştırması açılmasını saygılarımla arz ederim.

TAKDİM YAZISI

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ

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
(10 / 184, 185, 281, 403, 585, 604, 734, 914, 915, 917, 920, 921)

Sayı : 41367749-130.05-631935
Konu : Komisyon Raporu

10.03.2020

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

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 (10 / 184, 185, 281, 403, 585, 604, 734, 914, 915, 917, 920, 921) Esas Numaralı Meclis Araştırması Komisyonu Anayasa'nın 98'inci ve İçtüzük'ün 104 ve 105'inci maddeleri çerçevesinde çalışmalarını tamamlamış bulunmaktadır.

08.05.2019 tarihinde göreve başlayan Komisyonun yaptığı çalışmalar sonucunda düzenlediği Rapor ekte sunulmuştur.

Gereğini arz ederim.

Saygılarımla.

Dr. Ahmet DEMİRCAN
Samsun Milletvekili
Komisyon Başkanı

KOMİSYONUN KURULUŞU VE ÇALIŞMALARI

A. MECLİS ARAŞTIRMASI ÖNERGELERİNİN KONUSU VE ÖZETİ

27’nci Yasama Dönemi’nde, “*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 verilen:

– Kütahya Milletvekili Ali Fazıl KASAP ve 27 Milletvekilinin (10/184), Kütahya Milletvekili Ali Fazıl KASAP ve 24 Milletvekilinin (10/185), Kayseri Milletvekili Çetin ARIK ve 32 Milletvekilinin (10/281), Denizli Milletvekili Yasin ÖZTÜRK ve 20 Milletvekilinin (10/403), Gaziantep Milletvekili Ali Muhittin TAŞDOĞAN ve 19 Milletvekilinin (10/585), Kahramanmaraş Milletvekili Sefer AYCAN ve 19 Milletvekilinin (10/604), İstanbul Milletvekili Mustafa Sezgin TANRIKULU ve 21 Milletvekilinin (10/734), MHP Grubu adına Grup Başkanvekili Manisa Milletvekili Erkan AKÇAY’ın (10/914), Ankara Milletvekili Arife POLAT DÜZGÜN ve 23 Milletvekilinin (10/915), Samsun Milletvekili Ahmet DEMİRCAN ve 34 Milletvekilinin (10/917), Diyarbakır Milletvekili Semra GÜZEL ve 19 Milletvekilinin (10/920), Denizli Milletvekili Yasin ÖZTÜRK ve 20 Milletvekilinin (10/921) Esas Numaralı,

Önergelerinin, 05.02.2019 tarihinde Türkiye Büyük Millet Meclisi Genel Kurulu tarafından kabul edilmesiyle “*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*” Meclis Araştırması Komisyonu kurulmuştur.

08.05.2019 tarihinde çalışmalarına başlayan söz konusu Meclis Araştırması Komisyonunun kurulmasına yönelik önergelerin gerekçeleri incelendiğinde özetle;

- Amyotrofik Lateral Sklerozun (ALS), beyin sapı ve omurilikte bulunan motor sinir hücrelerinin kaybı sonucu kas hareketlerini etkileyen nörodejeneratif bir hastalık olduğu,
- Spinal Musküler Atrofinin (SMA), omurilikte bulunan ön boynuz motor sinir hücrelerini etkileyerek hareket kabiliyetini kısıtlayan bir kas hastalığı olduğu,
- Multipl Sklerozun (MS), merkezi sinir sistemini etkileyen otoimmün bir hastalık olduğu,
- Duchenne Musküler Distrofinin (DMD), her yenidoğan 3.500 erkek çocuğunun birinde ve çok nadir olarak da kız çocuklarında görülen genetik bir kas hastalığı olduğu,

– ALS, SMA, DMD, MS ve henüz tedavisi tespit edilemeyen diğer hastalık türlerinin tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de önemli sağlık sorunlarının başında geldiği,

– Bu hastalıklarla ilgili tedavi ve bakım yöntemlerinin belirlenmesinin, hasta ve hasta yakınlarının sorunlarının tespitinin, mevcut durumun saptanmasıyla hastaların yaşam kalitesini artırmaya yönelik çalışmaların yapılmasının ve söz konusu hastalıklarla mücadelede toplumsal farkındalık oluşturulmasının hayati önem arz ettiği,

– Bu hastalıklara sahip kişilerin rahat ettirilmesi ve normal yaşamını sürdürebilmesini sağlayacak bakım ve sosyal destek hizmetlerinin niteliğinin artırılması gerektiği,

– Bu hastalıklara sahip kişilerin gereksinim duyduğu solunum cihazı, akülü sandalye, oksijen konsantratörü ve jeneratör gibi cihazlara erişimin kolaylaştırılması gerektiği,

– Söz konusu hastalıklar alanında yetişmiş uzman sayısının ve tedaviye yönelik ilaç geliştirme çabalarının artırılması ile hastalığı önleyici ya da hastanın hayat kalitesini artırıcı bazı ilaç ve ekipmanların temininde yaşanan maddi sıkıntılarla mücadelede kamu kurumlarının desteğine ihtiyaç duyulduğu,

– Söz konusu hastalıkların süreç içerisinde duyu kayıplarına sebebiyet vermesi nedeniyle hastaların çevreleriyle kurdukları iletişimin azaldığı, hastaların yaşadıkları iletişim problemlerinin giderilmesine yönelik yeni iletişim kurma yollarının geliştirilmesi gerektiği,

– Bu hastalıklara yönelik tedavi ve bakım yöntemlerinin belirlenmesi, hasta ve hasta yakınlarının sorunlarına yönelik çözüm yöntemleri geliştirilerek yaşam kalitelerinin artırılması, toplumsal farkındalık oluşturulması ve uluslararası sağlık kuruluşları ile koordineli bir çalışma yürütülerek gerekli tedbirlerin alınması gerektiği,

konularına vurgu yapılmıştır.

B. KOMİSYONUN KURULUŞU, GÖREV SÜRESİ VE KOMİSYON ÜYELERİ

Anayasa'nın 98'inci, Türkiye Büyük Millet Meclisi İktüzüğü'nün 104 ve 105'inci maddeleri gereğince verilmiş olan (10 / 184, 185, 281, 403, 585, 604, 734, 914, 915, 917, 920, 921) esas numaralı Meclis araştırması önermeleri, Türkiye Büyük Millet Meclisi Genel Kurulunun 05.02.2019 tarihli 48'inci Birleşiminde görüşülmüştür. Bu görüşmelerden sonra, önerelerde belirtilen hususlarla ilgili bir Meclis Araştırması Komisyonu kurulmasına karar verilmiştir. Türkiye Büyük Millet Meclisinin bu konudaki 1208 sayılı Kararı 09.02.2019 tarihli Resmî Gazete'de yayımlanmıştır. Söz konusu Kararda; Meclis Araştırması Komisyonunun 12 üyeden oluşmasına, Komisyonun çalışma süresinin başkan, başkanvekili, sözcü ve kâtip seçimi tarihinden başlamak üzere 3 ay olmasına ve gerektiğinde çalışmalarını Ankara dışında da yapabileceği hususlarına yer verilmiştir.

Türkiye Büyük Millet Meclisi Genel Kurulunun 08.05.2019 tarihli 75'inci Birleşiminde Komisyona üye seçimi yapılmıştır. Türkiye Büyük Millet Meclisinin bu konudaki 1216 sayılı Kararı 14.05.2019 tarihli Resmî Gazete'de yayımlanmıştır.

Komisyon, Meclis Başkanlığının çağrısı üzerine yapılan 08.05.2019 tarihli ilk toplantısında Başkan, Başkanvekili, Sözcü ve Kâtip seçimini gerçekleştirmiştir. Bu seçimde Komisyon, hazır bulunan üyeler arasından en yaşlı üye sıfatıyla Samsun Milletvekili Dr. Ahmet DEMİRCAN'ın geçici başkanlığında toplanmıştır. Yapılan gizli oylama sonucu Komisyon Başkanlığına Samsun Milletvekili Dr. Ahmet DEMİRCAN, Başkanvekilliğine Uşak Milletvekili İsmail GÜNEŞ, Komisyon Sözcülüğüne Hatay Milletvekili Hacı Bayram TÜRKOĞLU ve Komisyon Kâtipliğine Ankara Milletvekili Arife POLAT DÜZGÜN seçilmişlerdir.

Komisyona verilen 3 aylık çalışma süresinin sonuna gelindiğinde, konunun kapsamlı bir çalışma gerektirmesi dikkate alınarak bu süre içinde inceleme, araştırma ve rapor yazım sürecinin bitmeyeceğinin anlaşılması üzerine; Komisyonun 17.07.2019 tarihli toplantısında 1 aylık ek süre istenmesine karar verilmiştir. Komisyon, TBMM İktüzüğü'nün 105'inci maddesinin ikinci fıkrası gereğince, 21.10.2019 tarihinden geçerli olmak üzere, 1 aylık ek süre istenmesine karar vermiştir. Komisyonun bu Kararı doğrultusunda, Türkiye Büyük Millet Meclisi Genel Kurulunun 02.10.2019 tarihli 2'nci Birleşiminde alınan 1229 sayılı TBMM Kararı ile Komisyonun çalışma süresi 21.10.2019 tarihinden itibaren 1 ay uzatılmıştır. Türkiye Büyük Millet Meclisinin bu konudaki Kararı 09.10.2019 tarihli Resmî Gazete'de yayımlanmıştır.

Komisyon Üyeleri ve Seçim Çevreleri

**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
(10 / 184, 185, 281, 403, 585, 604, 734, 914, 915, 917, 920, 921)**

BAŞKAN	BAŞKANVEKİLİ	SÖZCÜ	KÂTİP
 Ahmet DEMİRCAN Samsun	 İsmail GÜNEŞ Uşak	 Hacı Bayram TÜRKOĞLU Hatay	 Arife POLAT DÜZGÜN Ankara
KOMİSYON ÜYELERİ			
 Gamze TAŞCIER Ankara	 Tuba VURAL ÇOKAL Antalya	 Semra GÜZEL Diyarbakır	 Ali Muhittin TAŞDOĞAN Gaziantep
 Ceyda ÇETİN ERENLER Kütahya	 Ali Fazıl KASAP Kütahya	 Selim GÜLTEKİN Niğde	 Mustafa ADIGÜZEL Ordu

C. KOMİSYON ÇALIŞMA SÜRECİ HAKKINDA USUL VE ESASLAR

Komisyon; başkan, başkanvekili, sözcü ve kâtip seçiminin yapıldığı 08.05.2019 tarihinden itibaren çalışmalarına başlamıştır. Komisyon Başkanı'nın önerisi üzerine ilk toplantıda Komisyon çalışmaları için gerekli olan kararlar alınmıştır.

Komisyonun 08.05.2019 tarihinde yaptığı ilk toplantısında;

1. Komisyonun gerekli görmesi hâlinde, Komisyon olarak ya da oluşturulacak alt komisyonlar marifetiyle mahallinde inceleme ve araştırmalar yapmasına,
 2. Komisyon toplantılarında ve Ankara dışı çalışmalarda tam tutanak tutulmasına,
 3. Komisyonun Genel Kurul çalışma saatlerinde de çalışma yapabilmesi için Meclis İçtüzüğü'nün 35'inci maddesi uyarınca Başkanlık Divanından izin istenmesine,
 4. Komisyonun uygun gördüğü çalışmalarını kamuoyuna duyurabilmek amacıyla internet sitesi kurulmasına ve e-posta adresi alınmasına,
 5. Komisyon süresince ilgili kurum ve kuruluşlardan konu ile ilgili uzman görevlendirilmesi ile ilgili işlemlerin ve yazışmaların yapılmasında, davet edilecek kişi ve kurumların tespiti hususlarında Komisyon Başkanlığının yetkili kılınmasına,
 6. Ankara dışında yapılacak inceleme ve çalışmalara belirlenecek komisyon uzmanları ile kamu kurum ve kuruluşlarından görevlendirilen personelin katılmasına,
 7. Rapor yazımında Komisyon Başkanlığına redaksiyon yetkisi verilmesine,
 8. Ankara'da yapılan Komisyon toplantılarına bilgi vermek üzere çağrılan davetliler ile diğer kurum ve kuruluşlardan görevlendirilen uzmanların ulaşım ve iâşe bedellerinin karşılanmasına,
- karar verilmiştir.

Ç. KOMİSYON ÇALIŞMALARI SÜRECİ¹

Çalışma süresi içerisinde 10 toplantı yapan Komisyonun çalışmaları sırasında tam tutanak tutulmuş, Komisyonunda görevli uzmanların rapor yazımında yararlanması amacıyla ilgili kamu kurum ve kuruluşlarından belge ve bilgiler temin edilmiş; bu kapsamda Komisyona bilgi notu ve rapor mahiyetinde 41 adet evrak sunulmuştur. Komisyon toplantılarına ilgili kurum ve kuruluşlar, akademisyenler, sivil toplum kuruluşları ile hasta ve hasta yakınları davet edilmiş olup bu toplantılarda araştırma konusu hakkında toplam 90 kişinin görüş ve önerileri dinlenmiştir.

Komisyon aşağıda belirtildiği üzere; 8-9 Kasım 2019 tarihlerinde İstanbul iline çalışma ziyaretinde bulunmuştur.

Taslak Komisyon Raporu, Komisyon üyelerine 14.01.2020 tarihinde dağıtılmış; Komisyon üyeleri bu Taslak Rapor üzerindeki değerlendirme ve görüşlerini ise 31.01.2020 tarihine kadar Komisyon Başkanlığına iletmışlerdir.

Üyelerden gelen öneri ve görüşler çerçevesinde nihai şekli verilen söz konusu Komisyon Raporu, 10.03.2020 tarihinde TBMM Başkanlığına sunulmuştur.

Ç.1. Komisyonunda Yapılan Toplantıların Konusu, Bilgi Alınanlar ve Tutanaklar

Ç.1.1. 08.05.2019 Tarihli Başkan, Başkanvekili, Sözcü ve Kâtip Seçimi

Komisyon başkanı, başkanvekili, sözcü ve kâtibinin seçimi gerçekleştirilmiş ve Komisyon çalışmaları için gerekli olan, yukarıda “Komisyon Çalışma Süreci Hakkında Usul ve Esaslar” başlığı altında belirtilen kararlar alınmıştır.

Ç.1.2. 22.05.2019 Tarihli (1.) Toplantı

Komisyonun çalışma takvimine, Komisyonunda görevlendirilecek uzmanların belirlenmesine ve Komisyona davet edilecek kişi ve kurumların tespitine ilişkin görüşmeler yapılmıştır. Ayrıca, araştırma konusu hakkında genel bir bilgi sunmak üzere aşağıda isim ve unvanı belirtilen kurum temsilcisi dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Doç. Dr. Mehmet GÜNDÜZ	Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdür Yardımcısı

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari.goruntule?pTutanakId=2292

¹ Komisyon çalışmaları hakkında ayrıntılı bilgilere ve Komisyon toplantı tutanaklarına, Komisyonun https://www.tbmm.gov.tr/komisyon/nadir_hastaliklar/index.htm resmî internet sayfasından erişilebilmektedir.

Ç.1.3. 29.05.2019 Tarihli (2.) Toplantı

Konu hakkında aşağıda isim ve unvanları belirtilen kişiler dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Prof. Dr. Haluk Aydın TOPALOĞLU	Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi
Dr. Ecz. Harun KIZILAY	Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu Başkan Yardımcısı
Uzm. Dr. Banu BAYAR	Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu Ekonomik Değerlendirmeler ve İlaç Tedarik Yönetimi Dairesi Başkanı
Dr. Dilek YILMAZ	Sosyal Güvenlik Kurumu Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürlüğü İlaç Dairesi Başkanı
Ecz. Sinan USTA	Türk Eczacılar Birliği II. Başkanı
Yasin AÇIK	SMA Hasta Yakını
Süleyman BAŞARAN	SMA Benimle Yürü Derneği Başkanı
Olca KOROL	SMA Benimle Yürü Derneği Genel Sekreteri

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari_goruntule?pTutanakId=2306

Ç.1.4. 12.06.2019 Tarihli (3.) Toplantı

Konu hakkında aşağıda isim ve unvanları belirtilen kişiler dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Seyfettin TORAMAN	Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü Rehberlik Hizmetleri Daire Başkanı
Muhammet Ömer ARVAS	Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü Özel Eğitim Öğretmeni
Refik ALTUN	Sosyal Güvenlik Kurumu Genel Sağlık Sigortası Genel Müdür Yardımcısı
Dr. Dilek YILMAZ	Sosyal Güvenlik Kurumu Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürlüğü İlaç Dairesi Başkanı
Prof. Dr. Şeref DEMİRKAYA	Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Tıp Fakültesi Nöroloji Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi
Bennur KARABURUN	Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakan Danışmanı-25. ve 26. Dönem Bursa Milletvekili

İsmail GÖKÇEK	ALS-MNH Derneği Başkanı-ALS Hastası
Adalet GÖKÇEK	ALS Hasta Yakını
Dr. Alper İhsan KAYA	ALS-MNH Derneği Başkan Yardımcısı-ALS Hastası
Nilüfer ŞEFTALİCİOĞLU	ALS-MNH Derneği Başkan Yardımcısı
Asaf GÜNERİ	İş İnsanı-ALS Gönüllüsü
Çağlar ÖZYİĞİT	Duchenne Kas Hastalığı İle Mücadele Derneği Temsilcisi-DMD Hastası
Gülgün ÖZYİĞİT	DMD Hasta Yakını
Sadık Mehmet ÇİFTÇİ	Duchenne Kas Hastalığı İle Mücadele Derneği Temsilcisi-DMD Hasta Yakını
Ece SOYER DEMİR	SMA Hastalığıyla Mücadele Derneği Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı-SMA Hasta Yakını
Doç. Dr. Kürşat Bora ÇARMAN	SMA Hastalığı İle Mücadele Derneği Danışma Kurulu Üyesi
Mehmet DEMİR	SMA Hastalığı İle Mücadele Derneği Genel Sekreteri
İpek BADIRGALI	Türkiye Kas Hastalıkları Derneği Genel Sekreteri
Fatma ÇOBAN	Türkiye Kas Hastalıkları Derneği Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı
Prof. Dr. Vildan Ayşe YAYLA	Türkiye Kas Hastalıkları Derneği Bilim Komisyonu Üyesi
Çetin SÖNMEZ	Neurofibromatosis Derneği Temsilcisi

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari_goruntule?pTutanakId=2316

Ç.1.5. 26.06.2019 Tarihli (4.) Toplantı

Konu hakkında aşağıda isim ve unvanları belirtilen kişiler dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Hulusi Armağan YILDIRIM	Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü Engelli Bakım Hizmetleri Daire Başkanı
Prof. Dr. Gülriz ERİŞGEN	Türk Tabipleri Birliği Merkez Konseyi Üyesi

Prof. Dr. Ersin YARIŞ	Türk Tabipleri Birliği Uzmanlık Dernekleri Eşgüdüm Kurulu Üyesi-Türk Farmakoloji Derneği Yönetim Kurulu Başkanı
Prof. Dr. Hilmi UYSAL	Türk Nöroloji Derneği Temsilcisi-Akdeniz Üniversitesi Nöroloji Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi
Prof. Dr. Zehra AYCAN	Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı
Uzm. Ecz. Burcum UZUNOĞLU	RX Kurumsal İletişim Temsilcisi
Ece SOYER DEMİR	SMA Hastalığıyla Mücadele Derneği Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı-SMA Hasta Yakını
Serap ÇÖREMEN	Kistik Fibrozis Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı
Mine KESKİN ERGİN	NCL Hastalığı İle Mücadele ve Dayanışma Derneği Yönetim Kurulu Başkanı
Gülnur GÖKMEN	Sistinozis Hastaları Derneği Yönetim Kurulu Başkanı
Muteber EROĞLU	MPS LH Derneği Yönetim Kurulu Başkanı

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari_goruntule?pTutanakId=2332

Ç.1.6. 10.07.2019 Tarihli (5.) Toplantı

Konu hakkında aşağıda isim ve unvanları belirtilen kişiler dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Cahit DURMUŞ	Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Sosyal Yardımlar Genel Müdür Yardımcısı
Prof. Dr. Seza ÖZEN	Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi
Deniz YILMAZ ATAKAY	PKU Aile Derneği Yönetim Kurulu Başkanı
Ahmet GÜVENÇ	PKU Aile Derneği Ankara Temsilcisi
Kamil HAMİDULLAH	Pulmoner Hipertansiyon ve Skleroderma Hasta Derneği Yönetim Kurulu Başkanı
Alim YILMAZ	Albinizm Derneği Yönetim Kurulu Üyesi
Emre ERDAL	Yüzümle Mutluyum Derneği Yönetim Kurulu Başkanı
Zeynep ÇAKIR	Yüzümle Mutluyum Derneği Yönetim Kurulu Üyesi
Prof. Dr. Emin ÖZMERT	Ankara Üniversitesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi

Dr. Hasan ARSLAN	Sağlık Bakanlığı Kamu Hastaneleri Genel Müdür Yardımcısı
Uzm. Dr. Pınar KOÇATAKAN	Sağlık Bakanlığı Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü Sağlık Hizmetleri Dairesi Başkanı
Fatıma ŞAHİN	Sağlık Bakanlığı Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü Hasta, Çalışan Hakları ve Güvenliği Dairesi Başkanı
Muammer YILDIZ	Millî Eğitim Bakanlığı Özel Öğretim Kurumları Genel Müdür Vekili
Barış ADCI	Millî Eğitim Bakanlığı Özel Öğretim Kurumları Genel Müdürlüğü Özel Eğitim Öğretmeni
Prof. Dr. Mehmet Ali ERGÜN	Tıbbi Genetik Derneği Yönetim Kurulu Üyesi-Gazi Üniversitesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı Başkanı
Uzm. Dr. Taha BAHSİ	Tıbbi Genetik Derneği Yönetim Kurulu Üyesi-Ankara Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Polikliniği
Sadullah EROL	Duchenne Kas Hastalığı İle Mücadele Derneği Yönetim Kurulu Başkanı
Baran KÖSEOĞLU	Duchenne Kas Hastalığı İle Mücadele Derneği Genel Sekreteri
Uzm. Psk. Selma ÇALIK	Türkiye Spina Bifida Derneği Ankara Şube Başkanı

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari.goruntule?pTutanakId=2351

Ç.1.7. 17.07.2019 Tarihli (6.) Toplantı

Konu hakkında aşağıda isim ve unvanları belirtilen kişiler dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Bekir AKTÜRK	Türkiye İş Kurumu Genel Müdür Yardımcısı
Ahmet Muhsin YILDIRIM	Türkiye Radyo-Televizyon Kurumu Genel Müdür Müşaviri
Av. Özgen HİNDİSTAN	Ankara Barosu Sağlık Hukuku Kurulu Koordinatörü
Av. Berna ÖZPINAR GÜMRÜKÇÜOĞLU	Ankara Barosu Sağlık Hukuku Kurulu Başkanı
Av. Deniz Yağmur GÜNEŞ	Ankara Barosu Sağlık Hukuku Kurulu Üyesi
Prof. Dr. Uğur ÖZBEK	Acıbadem Üniversitesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı Öğretim Üyesi
Mehmet ERDOĞAN	Cri Du Chat Derneği Yönetim Kurulu Başkanı

Ezgi ERDOĞAN	Cri Du Chat Derneđi Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı
Selim AKGÜN	Cri Du Chat Sendromu Derneđi Yönetim Kurulu Üyesi
Prof. Dr. Cevval ULMAN	Türkiye Sipina Bifida Derneđi Yönetim Kurulu Başkanı-Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıbbi Biyokimya Ana Bilim Dalı Başkanı
Av. Nurdan ANLI	Türkiye Spina Bifida Derneđi Başkan Yardımcısı
Uzm. Psk. Selma ÇALIK	Türkiye Spina Bifida Derneđi Ankara Şube Başkanı

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari_goruntule?pTutanakId=2362

Ç.1.8. 09.10.2019 Tarihli (7.) Toplantı

Konu hakkında aşağıda isim ve unvanları belirtilen kişiler dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Prof. Dr. Necat İMİRZALIOĞLU	HRS Ankara Kadın Hastanesi Tıbbi Genetik Uzmanı
Dr. Betül VAZGEÇER	Tarım ve Orman Bakanlığı Gıda ve Kontrol Genel Müdürlüğü Gıda İşletmeleri ve Kodeks Daire Başkanı
Uzm. Dr. Melih TÛTÛNCÛ	Türkiye Multipl Skleroz Derneđi Yönetim Kurulu Başkanı
Aşır NADAR	Türkiye Multipl Skleroz Derneđi Ankara Şubesi Başkanı
Prof. Dr. Ayşe YALIMAN	Türkiye Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Derneđi Temsilcisi
Prof. Dr. Naciye Füsün TORAMAN	Türkiye Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Derneđi Temsilcisi
Prof. Dr. Öznur YILMAZ	Türkiye Fizyoterapistler Derneđi Temsilcisi
Esmâ Aynur DİK	Evde Bakım Derneđi Yönetim Kurulu Başkanı
Sadullah EROL	Duchenne Kas Hastalığı İle Mücadele Derneđi Yönetim Kurulu Başkanı

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari_goruntule?pTutanakId=2376

Ç.1.9. 16.10.2019 Tarihli (8.) Toplantı

Konu hakkında aşağıda isim ve unvanları belirtilen kişiler dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Prof. Dr. Hasan TÜRKEZ	Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı Genel Sekreteri
Dr. Jale ŞAHİN	Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu Uluslararası İşbirliği Daire Başkanlığı Bilimsel Programlar Başuzmanı
Tünay ŞAHİN	Türkiye Sağlık Endüstrisi İşverenleri Sendikası Genel Sekreteri

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari.goruntule?pTutanakId=2386

Ç.1.10. 23.10.2019 Tarihli (9.) Toplantı

Konu hakkında aşağıda isim ve unvanları belirtilen kişiler dinlenmiştir.

Bilgi Alınan	
Kişi	Kurumu/Görevi
Doç. Dr. İbrahim GÜLHAN	İzmir SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği Eğitim Görevlisi
Dr. Ümit Osman DERELİ	Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği Genel Sekreteri
Hüseyin Bahadır KURAN	Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği Temsilcisi
Halil Tunç KÖKSAL	İlaç Endüstrisi İşverenler Sendikası Genel Sekreter Yardımcısı
Uzm. Ecz. Burcum UZUNOĞLU	RX Kurumsal İletişim Temsilcisi
Doç. Dr. Gülay CEYLANER	İntergen Genetik Merkezi Tıbbi Genetik Uzmanı

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari.goruntule?pTutanakId=2398

Ç.1.11. 16.11.2019 Tarihli (10.) Toplantı

Komisyon üyeleri ve Komisyonda görevli uzmanların katılımıyla Taslak Komisyon Raporu üzerinde görüşmeler yapılmıştır.

İlgili toplantının tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari.goruntule?pTutanakId=2444

Ç.2. Çalışma Ziyaretleri, Yerinde İncelemeler ve Diğer Faaliyetler

Ç.2.1. 08-09.11.2019 Tarihli İstanbul Çalışma Ziyareti

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 tarafından; Komisyonun araştırma alanına dair uygulamaların yerinde incelenmesi ve sorunların tespit edilmesi amacıyla 8-9 Kasım 2019 tarihlerinde İstanbul iline çalışma ziyareti gerçekleştirilmiştir.

Çalışma ziyaretine Komisyon Başkanı Samsun Milletvekili Dr. Ahmet DEMİRCAN, Komisyon Sözcüsü Hatay Milletvekili Hacı Bayram TÜRKÖĞLU, Ankara Milletvekili Gamze TAŞCIER, Diyarbakır Milletvekili Semra GÜZEL, Kütahya Milletvekili Ceyda ÇETİN ERENLER, Niğde Milletvekili Selim GÜLTEKİN ve Ordu Milletvekili Mustafa ADIGÜZEL olmak üzere 7 kişilik milletvekili heyeti, Komisyon uzmanları ve diğer TBMM personeli katılmıştır.

İstanbul Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim Araştırma Hastanesinde İncelemeler

TBMM Araştırma Komisyonu Heyeti, 8 Kasım 2019 tarihinde ilk olarak İstanbul Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim Araştırma Hastanesini ziyaret etmiş ve Hastane hekimlerinden Nöroloji Uzmanı Prof. Dr. Vildan Ayşe YAYLA tarafından “Nöromusküler Hastalıklar Merkezi” hakkında yapılan sunum dinlenmiştir. Hastane Başhekimi Prof. Dr. Gökhan Tolga ADAŞ öncülüğünde Hastane şartları gözlemlenmiş, hastalar odalarında ziyaret edilmiş, karşılaşılan sorunlar ve bu sorunlara yönelik çözüm önerileri hakkında istişarelerde bulunulmuştur.

Prof. Dr. Mazhar Osman Ruh Sağlığı ve Sinir Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesinde İncelemeler

TBMM Araştırma Komisyonu Heyeti, 8 Kasım 2019 tarihinde ikinci ziyaretini Prof. Dr. Mazhar Osman Ruh Sağlığı ve Sinir Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesine gerçekleştirmiştir. Hastane Başhekimi Doç. Dr. Murat ERKIRAN öncülüğünde Hastane şartları gözlemlenmiş, hastalar odalarında ziyaret edilmiş ve Hastane hekimlerinden Klinik Şefi Doç. Dr. Aysun SOYSAL ve diğer hekimlerin katılımları ile nöromusküler hastalıklar hakkında istişarelerde bulunulmuştur.

İlgili çalışma ziyaretinin tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari_goruntule?pTutanakId=2477

Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) Ziyareti

TBMM Araştırma Komisyonu Heyeti, 9 Kasım 2019 tarihinde Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığını ziyaret ederek TÜSEB Başkanı Prof. Dr. Adil MARDİNOĞLU ve Genel Sekreteri Prof. Dr. Hasan TÜRKEZ ile Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü (TÜHKE) Başkanı Prof. Dr. İlhan SATMAN tarafından yapılan sunumu dinlemiş, ardından TÜSEB'in nadir hastalıklara yönelik çalışmaları ve vizyon projeleri kapsamlı bir şekilde değerlendirilmiştir.

İlgili çalışma ziyaretinin tam tutanaklarına aşağıdaki adresten ulaşılmaktadır.

https://www.tbmm.gov.tr/develop/owa/komisyon_tutanaklari.goruntule?pTutanakId=2478

Hasta ve Hasta Yakınlarını Ziyaret

TBMM Araştırma Komisyonu Heyeti, İstanbul Çalışma Ziyareti kapsamında hasta ve hasta yakınlarını evlerinde ziyaret ederek sorunları yerinde incelenmiştir.

D. KOMİSYONDA GÖREVLENDİRİLENLERİN LİSTESİ

Komisyonunda görevlendirileceklerin Komisyonun görev sahasına giren alanlarda ihtisas sahibi olmaları gözetilmiştir. Komisyon çalışmalarına ve rapor yazımında katkıda bulunmak üzere toplam 11 uzman Komisyonunda görevlendirilmiştir.

Adı Soyadı	Unvanı	Kurumu
Soner ÇAKAR	Yasama Uzmanı	TBMM Kanunlar ve Kararlar Başkanlığı
İlkay Naz UYSAL	Yasama Uzman Yardımcısı	TBMM Kanunlar ve Kararlar Başkanlığı
Merve ÖZTÜRK	Yasama Uzman Yardımcısı	TBMM Kanunlar ve Kararlar Başkanlığı
Prof. Dr. Deniz YÜKSEL	Çocuk Nörolojisi Kliniği Eğitim İdari Sorumlusu	SBÜ Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Doç. Dr. Mehmet GÜNDÜZ	Genel Müdür Yardımcısı	Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü
Dr. Ecz. Elif İnci SOMUNCUOĞLU	Farmakoloji Uzmanı	Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu
Uzm. Dr. Hürriyet Ekmel OLCAY	Farmakoloji Uzmanı	Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu
Dilek Sernur EMİNOĞULLARI	Sosyal Güvenlik Uzmanı	Sosyal Güvenlik Kurumu Başkanlığı
Serdar ARSLAN	Sosyal Hizmet Uzmanı	Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü
Bahar UĞURLU	AÇSH Uzmanı	Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı
Nazlı Deniz SARI	Özel Eğitim Öğretmeni	Millî Eğitim Bakanlığı

E. KOMİSYONA SUNULAN RAPORLAR VE BELGELER

Komisyon raporunun yazımında yararlanılmak üzere araştırma konusu hakkında bilgi ve belge temini amacıyla ilgili kamu kurum ve kuruluşları ile yazışmalar yapılmış ve bu yazışmalar neticesinde aşağıdaki tabloda belirtilen cevabi yazılar ilgili kurumlarca Komisyona sunulmuştur.

Sıra No	Kurum/Kuruluş	Tarih ve Sayı	Konusu
1	Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Sosyal Yardımlar Genel Müdürlüğü	17.07.2019 - E.505340	Nadir Hastalıklara Sahip Bireylere Yönelik Çalışmalar ile Bakanlıkça Yapılan Sosyal Yardımlardan Yararlanma Kriterlerine İlişkin Bilgi Notu
2	Sağlık Bakanlığı Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü	02.09.2019 - E.529869	Nadir Hastalıklar Alanında Yürütülen Hizmetler ile Nöromusküler Hastalıklar Merkezlerine İlişkin Bilgi Notu
3	Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü	04.09.2019 E.533645	Nadir Hastalıklara Yönelik Tanı ve Tedavi Hizmetleri ile Tarama Programlarına İlişkin Bilgi Notu
4	Sağlık Bakanlığı Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü	12.09.2019 - E.535521	Nadir Hastalıklara Yönelik Ulusal Kayıt Sistemi Oluşturma Çalışmaları ile Nadir Hastalık Verilerine İlişkin Bilgi Notu
5	Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı	16.09.2019 - E.101463741	Nadir Hastalıklar Alanında Yürütülen Çalışmalara İlişkin Bilgi Notu ile Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü Tarafından Hazırlanan Nadir Hastalıklar Raporu
6	Tarım ve Orman Bakanlığı Gıda ve Kontrol Genel Müdürlüğü	19.09.2019 - E.2777974	Nadir Hastalıklara Sahip Bireylerin İhtiyaç Duydukları Gıda Ürünlerinin Üretimi ve Pazarlanması Konusunda Yürütülen Çalışmalara İlişkin Bilgi Notu
7	Sağlık Bakanlığı Sağlık Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü	26.09.2019 - E.102174947	Nadir Hastalıklara Yönelik Toplumsal Farkındalık ve Bilinç Düzeyini Artırmak İçin Yapılan Çalışmalar ile Bilimsel Programlara İlişkin Bilgi Notu

Sıra No	Kurum/Kuruluş	Tarih ve Sayı	Konusu
8	Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü	26.09.2019 - E.2366086	Nadir Hastalıklara Sahip Bireylere ve Yakınlarına Sunulan Hizmetlere İlişkin Rapor
9	Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı Sanayi ve Verimlilik Genel Müdürlüğü	27.09.2019 - E.540275	Nadir Hastalıklar Alanında Yürütülen Çalışmalara İlişkin Bilgi Notu
10	Türkiye İş Kurumu Genel Müdürlüğü İstihdam Hizmetleri Dairesi Başkanlığı	27.09.2019 - E.540865	İŞKUR Tarafından Engellilere Sunulan Hizmetlere İlişkin Rapor
11	Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu Başkanlığı	30.09.2019 - E.181642	TUBİTAK Tarafından Nadir Hastalıklar Alanında Çağrıya Çıkan ve Desteklenen Projelere İlişkin Bilgi Notu
12	Millî Eğitim Bakanlığı Talim ve Terbiye Kurulu Başkanlığı	30.09.2019 - E.18513427	Nadir Hastalıklara Sahip Bireylere Yönelik Eğitim Hizmetlerine İlişkin Bilgi Notu
13	Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Sosyal Yardımlar Genel Müdürlüğü	01.10.2019 - E.2418506	Nadir Hastalıklara Sahip Bireylere ve Yakınlarına Sunulan Hizmetlere İlişkin Bilgi Notu
14	Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü	01.10.2019 - E.18680618	Nadir Hastalıklara Sahip Bireylere Sunulan Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetlerine İlişkin Rapor
15	Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu	03.10.2019 - E.153726	Nadir Hastalıklar Alanında Yürütülen Çalışmalara İlişkin Bilgi Notu
16	Millî Eğitim Bakanlığı Özel Öğretim Kurumları Genel Müdürlüğü	03.10.2019 - E.18847301	Nadir Hastalıklara Sahip Bireylere Sunulan Eğitim Hizmetlerine İlişkin Bilgi Notu

Sıra No	Kurum/Kuruluş	Tarih ve Sayı	Konusu
17	Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü	25.10.2019 - E.104470058	Nadir Hastalıkların Tanı ve Tedavisi Konusunda Yürütülen Çalışmalara İlişkin Bilgi Notu
18	Sosyal Güvenlik Kurumu Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürlüğü	30.10.2019 - E.16661774	Nadir Hastalıklara Sahip Bireylere ve Yakınlarına Sunulan Sosyal Güvenlik Hizmetlerine İlişkin Bilgi Notu
19	Türkiye İstatistik Kurumu Başkanlığı	19.11.2019 - E.26832	Ülkemizdeki Akrafa Evliliklerine İlişkin Bilgi Notu
20	Millî Eğitim Bakanlığı Personel Genel Müdürlüğü	29.11.2019 - E.23752645	Özel Eğitim Öğretmeni Sayılarına İlişkin İstatistiki Verileri İçeren Bilgi Notu
21	Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü	09.12.2019 - E.24434563	Okul Binalarının Engelli Erişilebilirliğine Uygunluğuna İlişkin Bilgi Notu
22	Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü	10.01.2020 - E.597872	Evlilik Öncesi Tarama Programı Kapsamındaki Hastalıklara İlişkin Bilgi Notu

F. KOMİSYONA SUNULAN ÖNERGELER

Komisyon toplantılarına araştırma konusu hakkında bilgi vermek üzere davet edilecek kişi ve kurumlar ile Taslak Komisyon Raporu'na ilişkin aşağıdaki tabloda belirtilen öneriler Komisyona sunulmuştur.

Sıra No	Milletvekili	Tarih ve Sayı	Konusu
1	Ali Muhittin TAŞDOĞAN Gaziantep Milletvekili	22.05.2019 - E.477816	Komisyon Toplantılarına Bilgi Vermek Üzere Davet Edilecek Kişi ve Kurumlara İlişkin Öneri
2	Semra GÜZEL Diyarbakır Milletvekili	22.05.2019 - E.477817	Komisyon Toplantılarına Bilgi Vermek Üzere Davet Edilecek Kişi ve Kurumlara İlişkin Öneri
3	Gamze TAŞCIER Ankara Milletvekili	22.05.2019 - E.477818	Komisyon Toplantılarına Bilgi Vermek Üzere Davet Edilecek Kişi ve Kurumlara İlişkin Öneri
4	Gamze TAŞCIER Ankara Milletvekili	21.06.2019 - E.492006	Komisyon Toplantılarına Bilgi Vermek Üzere Davet Edilecek Kişi ve Kurumlara İlişkin Öneri
5	Gamze TAŞCIER Ankara Milletvekili	03.10.2019 - E.543119	Komisyon Toplantılarına Bilgi Vermek Üzere Davet Edilecek Kişi ve Kurumlara İlişkin Öneri
6	Semra GÜZEL Diyarbakır Milletvekili	24.01.2020 - E.606593	Taslak Komisyon Raporu'na İlişkin Öneri
7	Ali Muhittin TAŞDOĞAN Gaziantep Milletvekili	24.01.2020 - E.606683	Taslak Komisyon Raporu'na İlişkin Öneri
8	Arife POLAT DÜZGÜN Ankara Milletvekili	27.01.2020 - E.607046	Taslak Komisyon Raporu'na İlişkin Öneri
9	Ali Fazıl KASAP Kütahya Milletvekili	30.01.2020 - E.611313	Taslak Komisyon Raporu'na İlişkin Öneri
10	Mustafa ADIGÜZEL Ordu Milletvekili	31.01.2020 - E.612725	Taslak Komisyon Raporu'na İlişkin Öneri
11	Gamze TAŞCIER Ankara Milletvekili	31.01.2020 - E.613023	Taslak Komisyon Raporu'na İlişkin Öneri

BİRİNCİ BÖLÜM

ALS, SMA, DMD, MS VE DİĞER TEDAVİSİ BİLİNMEYEN HASTALIKLARIN TANIMI, NEDENLERİ, ETKİLERİ İLE TEDAVİ YÖNTEMLERİ

Meclis Araştırması Komisyonu, ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarında ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklarda uygulanan tedavi ve bakım yöntemleri ile bu hastalıklara sahip kişiler ve yakınlarının yaşadıkları sorunların ve çözümlerinin belirlenmesi amacıyla kurulmuştur.

Nadir hastalıklar, genel nüfusa kıyasla az sayıda kişide görülen, genellikle hayati tehlike oluşturan, hastayı güçten düşüren kronik hastalıklar veya durumlar olarak tanımlanmaktadır. Dünya genelinde yapılan çalışmalar sonucunda yaklaşık olarak 7.000-8.000 arasında nadir hastalık bulunduğu ve bu hastalıkların sadece %5'inin tedavisinin mevcut olduğu düşünülmektedir. Tedavisi kesin olarak bilinmeyen diğer hastalıkların sayısının ve çeşitliliğinin çok olması sebebiyle Komisyon Raporu'nun tamamında söz konusu hastalıklar nadir hastalık kapsamında değerlendirilmiştir.

Bu bölümde öncelikli olarak nadir hastalıklar hakkında genel bilgilerden bahsedilmiş olup nadir hastalıkların tanımları, epidemiyolojisi, nedenleri ve klinik etkileri ile risklerine değinilmiştir. Bununla birlikte, uzmanlık alanlarına göre nadir hastalıkların görülme sıklıklarına ilişkin bilgiler de yer almaktadır. Nadir hastalıklara sahip kişilere etkili ve etkin bir sağlık hizmeti sunumunu güçleştiren özelliklere ise kısaca değinilmiştir. Ayrıca, ALS, SMA, DMD ve MS hastalıkları hakkında genel bilgiler ile bu hastalıkların epidemiyolojisi, patogenezi, klinik bulguları, tanı yöntemleri, tedavi ve prognoz özellikleri ayrıntılı olarak ele alınmıştır.

1.1. Nadir Hastalıkların Tanımı, Nedenleri, Klinik Etkileri ve Yönetim Sürecinde Karşılaşılan Zorluklar

1.1.1. Nadir Hastalıkların Tanımı ve Epidemiyolojisi

Nadir hastalıkların dünya çapında genel geçer bir tanımı olmamakla birlikte, genel nüfusa kıyasla az sayıda kişide görülen, genellikle hayati tehlike oluşturan, hastayı güçten düşüren kronik hastalıklar veya durumlar olarak tanımlanmaktadır². Mevcut tanımlar bölgelere ve ülkelerin nüfuslarına göre değişiklik göstermektedir. Örneğin; genel nüfus

² Orphanet; Rare Diseases in Europe; 2018; <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

içinde Amerika Birleşik Devletleri'nde 200.000'den ve Japonya'da ise 50.000'den az sayıda kişiyi etkileyen hastalıklar nadir hastalıklar olarak tanımlanırken; Avustralya ve Avrupa Birliği Ülkeleri'nde ise görülme sıklığı 2.000'de 1'den az sayıda olan hastalıklar nadir hastalıklar olarak tanımlanmaktadır^{3,4,5}. Bununla birlikte, Avrupa Birliği Ülkeleri'nde görülme sıklığı 50.000'de 1'den az sayıda olan hastalıklar için “ultra nadir hastalık” tanımlaması kullanılmaktadır⁶. Ülkemizde nadir hastalıklarla ilgili resmî olarak kabul edilen bir tanımlama olmamakla birlikte Avrupa Birliği'nin kabul etmiş olduğu “nadir hastalık” tanımı benimsenmektedir.

Nadir hastalıkların görülme sıklığının dünyanın bazı bölgelerinde yüksek olması sebebiyle söz konusu hastalıklar bu bölgelerde nadir hastalık olarak tanımlanmamaktadır. Örneğin; ülkemizin de dâhil olduğu Doğu Akdeniz Bölgesi ve çevresinde Behçet Hastalığı, Akdeniz Anemisi, Ailevi Akdeniz Ateşi gibi hastalıklar dünyanın çeşitli bölgelerinde nadir olarak görülürken bu bölgelerde sık görülmesi sebebiyle nadir hastalık sınıfına girmemektedir⁷.

Richter ve arkadaşları tarafından 2015 yılında “nadir hastalık” kavramı ve tanımları üzerine yapılan bir çalışmada, dünya genelinde nadir hastalık prevalansı hesaplanmıştır⁸. Dünya prevalans ortalamasının 40/100.000 olarak hesaplandığı söz konusu çalışmada en yüksek prevalansın 76/100.000 olarak Çin'de, en düşük prevalansın ise 5/100.000 ile Kore'de olduğu görülmüştür. Aynı çalışmada, Türkiye prevalansı ise 38/100.000 olarak belirtilmiştir. Bahsi geçen çalışma ile ulaşılan prevalans değerleri aşağıda Şekil 1.'de gösterilmektedir.

³ 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, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

⁴Orphanet:The portal for rare diseases; 2019; https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=EN&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUGS_JAP, (Erişim Tarihi: 29.06.2019).

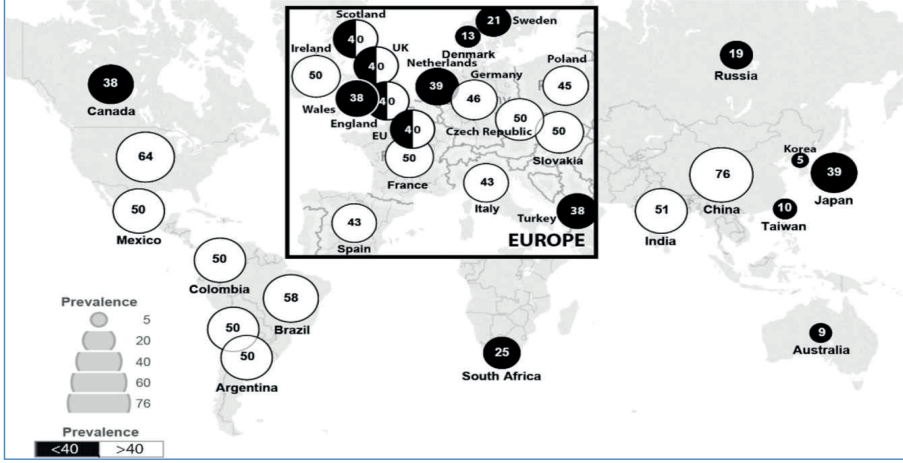
⁵ de Vruet R, Baekelandt ERF, de Haan JMH. Priority Medicines for Europe and the World "A Public Health Approach to Innovation". 2013. http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf, (Erişim Tarihi: 16.11.2019).

⁶ Onakpoya J Igbo, Spencer A Elizabeth, Thompson J Matthew, Heneghan J Carl; Effectiveness, safety and costs of orphan drugs: an evidence-based review; BMJ Open 2015 Jun 24; 5(6): e007199.

⁷ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan “Nadir Hastalıklar Raporu”, 2019, s.3.

⁸ Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, Hughes DA; International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research Rare Disease Special Interest Group. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group, Value Health. 2015; 18(6):906-14.

Şekil 1. Nadir Hastalık Prevalansının Ülkelere Göre Dağılımı



Açıklama: Şekil 1. 'deki siyah daireler nadir hastalık prevalansının 40/100.000 olan ortalama prevalans değerinden daha düşük olduğu ülkeleri, beyaz daireler ise ortalama prevalans değerinden daha yüksek olduğu ülkeleri göstermektedir.

Dünya genelinde yaklaşık olarak 400 milyon kişinin başka bir deyişle genel nüfusun %6-8'inin; Avrupa'da 30 milyon, Amerika Birleşik Devletleri'nde 25 milyon kişinin nadir hastalıklardan etkilendiği düşünülmektedir^{9,10,11}. Bu oran ülkemiz nüfusuna uyarlandığında yaklaşık olarak 5-6.5 milyon arasında kişinin nadir hastalıklardan birine sahip olduğu tahmin edilmektedir¹². Nadir hastalıkların çoğunluğunun akraba evliliklerinden kaynaklanması ve ülkemizde akraba evliliklerinin sık görülmesi (%24)¹³ sebebiyle bu rakamın daha da yüksek olabileceği düşünülmektedir.

1.1.2. Nadir Hastalıkların Nedenleri ve Klinik Özellikleri

Nadir hastalıklar; %80'i genetik kökenli olan, sistemik, birden çok organı aynı anda etkileyen, çoğunlukla kompleks sendromlara sahip, hayat kalitesini düşüren heterojen bir hastalık grubudur^{14,15}. Bu hastalıkların %50'si çocukları etkilemekte ve bu çocukların %30'u 5 yaşından önce hayatını kaybetmektedir¹⁶. Nadir hastalıkların yaklaşık %5'inin tedavisi

⁹ <https://globalgenes.org/rare-facts/>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

¹⁰ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019, s.1.

¹¹ https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_en. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

¹² Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019, s.3.

¹³ Türkiye İstatistik Kurumu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 19.11.2019 tarihli ve 26832 sayılı cevabı yazı.

¹⁴ EURORDIS. What is a rare disease? <http://www.eurordis.org>. (Erişim Tarihi: 29.06.2019).

¹⁵ Plöckinger U, & Ziagaki, A. The German National Action League for people with rare diseases: translating the three tiers center system into active co-operation, a one center experience. Orphanet journal of rare diseases, 2019; 14(1), 158.

¹⁶ EURORDIS. What is a rare disease? <http://www.eurordis.org>. (Erişim Tarihi: 29.06.2019).

olmasına rağmen büyük bir kısmının tedavisi ya bilinmemekte ya da mümkün olmamaktadır¹⁷.

Nadir hastalıkların kökeni pek çok farklı nedene dayanabilmektedir. Gen mutasyonundan kaynaklanan nadir hastalıklara solunum ve sindirim sistemini etkileyen kistik fibroz, beyin ve sinir sistemini etkileyen Huntington hastalığı veya kasları etkileyen musküler distrofiler örnek gösterilebilir. Bunun yanı sıra, gen mutasyonları birtakım kalıtsal kanserlere de neden olabilmektedir. Örneğin, meme ve yumurtalık kanserlerine BRCA1 ve BRCA2 genleri veya kalıtsal kolon kanserine FAP geni mutasyonları neden olmaktadır. Bununla birlikte, nadir hastalıklar çevresel faktörlere bağlı olarak da ortaya çıkabilmektedir. Örneğin, vitamin eksikliği olan diyetler veya bazı ilaçların etkilerine bağlı olarak nadir görülen anemiler ortaya çıkabilmektedir. Asbest maruziyetine bağlı olarak ortaya çıkan mezoteliyoma da çevresel faktörlerden kaynaklanan bir nadir hastalıktır¹⁸.

Nadir hastalıklar, genel olarak şu özelliklerle karakterize edilir:

- ✓ Her üç vakadan ikisi 2 yaşından önce olmak üzere yaşamın erken döneminde ortaya çıkar.
- ✓ Her beş hastadan birinde kronik ağrı vardır.
- ✓ Vakaların yarısında en az bir motor, duyu ya da zihinsel yetersizlik vardır.
- ✓ Her üç vakadan birinde meydana gelen fiziksel, bilişsel ve/veya zihinsel yetersizlikler sebebiyle bağımsız yaşam becerileri azalır.
- ✓ Vakaların yarısı öngörülen yaşam ortalamasının altında hayatlarını kaybeder.
- ✓ Nadir hastalıklar 1 yaşından önce gerçekleşen ölümlerin %35'inden, 1 ila 5 yaş arası ölümlerin %10'undan ve 5 ila 15 yaş arası ölümlerin %12'sinden sorumludur¹⁹.

1.1.3. Nadir Hastalıkların Sınıflandırılması

Nadir hastalıkların bir sınıflandırması bulunmamaktadır. Uluslararası hastalık kodlama sisteminde (ICD-10) nadir hastalıkların çoğunluğu yer almamakta veya yer alsa bile kodlama sisteminde yanlış sınıflandırılmaktadır²⁰. ICD-10 kodlama sisteminde talasemi, kistik fibrozis ve hemofili gibi bazı iyi bilinen nadir hastalıklar yer almaktadır. Buna karşın nadir hastalıkların çoğunun kodlama sisteminde yer almaması sebebiyle medikal kayıt

¹⁷ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan “Nadir Hastalıklar Raporu”, 2019, s.4.

¹⁸ Rare Diseases, https://rarediseases.info.nih.gov/files/rare_diseases_faqs.pdf, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

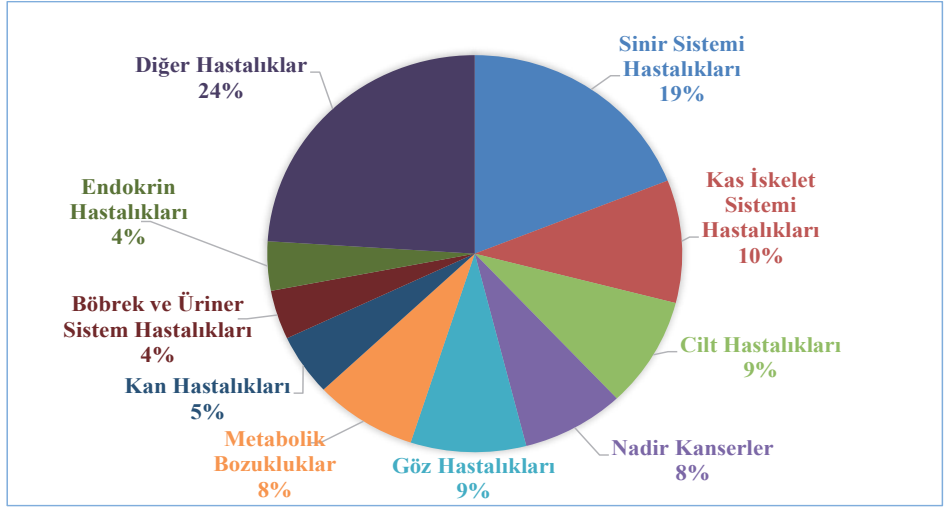
¹⁹ French National Plan for Rare Diseases 2005 - 2008. https://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2006/doc/French_National_Plan.pdf, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

²⁰ Rath A, Aymé S, Bellet B. 2010. Classification of rare diseases: a worldwide effort to contribute to the International Classification of Diseases. Orphanet Journal of Rare Diseases. 5(Suppl 1):O21.

kodları bu sistemde yapılamamaktadır²¹. Bu nedenle, nadir hastalıklar alanında hastalıkların çok boyutluluğunu yansıtabilecek kodlama sistemlerine ihtiyaç duyulmaktadır²².

Şekil 2.'de uzmanlık alanlarına göre nadir hastalıkların görülme sıklığına ilişkin sınıflandırma verilmektedir. Buna göre, sinir sistemi hastalıklarının görülme sıklığı %19 ile en fazladır. Sinir sistemi hastalıklarını %10 ile kas iskelet sistemi hastalıkları ve %9 ile cilt hastalıkları takip etmektedir. %4 ve daha az sıklıkta görülen hastalıklar diğer hastalıklar kategorisi altında yer almaktadır.

Şekil 2. Uzmanlık Alanlarına Göre Nadir Hastalıkların Görülme Sıklıklarının Sınıflandırılması



Kaynak: Nerea Osinalde, Anna Duarri, Juanma Ramirez, Rosa Barrio, Guiomar Perez de Nanclares, Ugo Mayor. 2019. Impaired proteostasis in rare neurological diseases. *Seminars in Cell and Developmental Biology*. Volume 93. Pages 164-177.

1.1.4. Nadir Hastalıkların Yönetim Sürecinde Karşılaşılan Zorluklar

Nadir hastalıklara sahip hasta sayısının genel nüfusa göre az olması ve bu bireylerin farklı bölgelere yayılmış olması sebebiyle bu hastalıkların yönetimi sürecinde zorluklar yaşanmaktadır. Bu hastalıklardan etkilenen bireylerin sunulan sağlık hizmetleri kapsamında yaşadıkları sorunlar aşağıda sıralanmakta olup yaşanan sorunların çözümü nadir hastalıkların yönetimi sürecinde karşılaşılan zorlukları azaltacaktır.

- ✓ Teşhislerin konulması zor ve gecikmelidir.

²¹ Stolk P, Willemsen M.J. and Leufkens H.G. Rare essentials: drugs for rare diseases as essential medicines. *Bull World Health Organ*. 2006; 84: 745-751.

²² Loscalzo J, Kohane I. and Barabasi A.L. Human disease classification in the postgenomic era: a complex systems approach to human pathobiology. *Mol Syst Biol*. 2007; 3: 12.

- ✓ Sürveyans çalışmaları için vaka tanımlamaları genellikle eksiktir.
- ✓ ICD kodları içinde nadir hastalık kodları yetersiz ve tanımlanmamıştır.
- ✓ Altta yatan moleküler ve fizyolojik mekanizmalar bilinmemektedir.
- ✓ Uzmanlaşmış, koordineli tedavi ve rehabilitasyon azdır, tedaviler kompleksdir.
- ✓ Tedavi standartları bu hastalıkların nadir olması nedeniyle genellikle az sayıda hasta gruplarında yapılan çalışmalar sonucunda belirlenmektedir.
- ✓ Kesitsel veri çalışmaları azdır.
- ✓ Yeni tedavilerin ve ilaçların geliştirilme hızı yavaştır.
- ✓ Tarama stratejileri etkin değildir.
- ✓ Kayıt sistemlerinin kapsamı ve kapasitesi sınırlıdır²³.

1.2. Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS) Hastalığının Tanımı, Nedenleri, Etkileri ve Tedavi Yöntemleri

1.2.1. Tanım

Amyotrofik Lateral Skleroz hem üst motor (korteksten beyin sapı ve spinal korda uzanan) hem de alt motor (beyin sapı ve spinal korddan kasa uzanan) nöronların dejenerasyonu ile giden ilerleyici nörodejeneratif bir hastalıktır²⁴. İlk kez 1874 yılında Fransız nörolog Jean-Martin Charcot tarafından Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS) kavramı tanımlanmıştır²⁵.

Motor nöronlar; çiğneme, nefes alma, konuşma ve yürüyüş gibi hayati önemi olan istemli kasların çalışmasını sağlar. Beyindeki motor nöronlardan gelen mesajlar spinal korddaki motor nöronlara, beyin sapı motor çekirdeklerine ve omurilikteki motor çekirdeğinden belli bir kasa veya kaslara iletilir. ALS’de hem üst motor nöronlar hem de alt motor nöronlar bozulur veya ölür; bunun sonucunda kaslara çalışma iletisini göndermeyi durdurur. Kaslar giderek yapı ve görev bakımından zayıflar (atrofi) ve seğirmeler (fasikülasyonlar) başlar. Sonunda, beyin istemli hareketleri başlatma ve kontrol etme kabiliyetini kaybeder²⁶.

²³ Valdez R, Ouyang L, & Bolen J. Public Health and Rare Diseases: Oxymoron No More. Preventing chronic disease, 2016; 13.

²⁴ Rowland LP, Shneider NA. Amyotrophic lateral sclerosis. New England Journal of Medicine 2001; 344(22): 1688-1700. Wijesekera LC, Leigh PN. Amyotrophic lateral sclerosis. Orphanet J Rare Dis 2009; 4:3. Shook SJ, Piro EP. Racing against the clock: recognizing, differentiating, diagnosing, and referring the amyotrophic lateral sclerosis patient. Ann Neurol 2009; 65(Suppl 1):10-6.

²⁵ Eisen A, Krieger C. Amyotrophic lateral sclerosis: a synthesis of research and clinical practice. New York: Cambridge University Press. 2006; 3: 296.

²⁶ Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) Fact Sheet: National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS); <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Amyotrophic-Lateral-Sclerosis-ALS-Fact-Sheet>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

Hastaların çoğu sporadik olup %5-%10 kadarı aileseldir. Ailesel olgularda otozomal dominant, otozomal resesif ve X bağılı geçiş bildirilmiştir²⁷. Patofizyolojik olarak hastalığın tam sebebi henüz bilinmemektedir. Olası patolojik mekanizmalar arasında, oksidatif zedelenme, protein agregasyonu, aksonal transport defektleri, glutamat eksitotoksitesisi, glial hücre patolojisi, mitokondriyal bozukluklar ve anormal superoksid dismutaz enzimi birikimi gibi patolojik süreçler bulunmaktadır²⁸.

ALS hastalığının tanısı klinik olarak, öykü, nörolojik muayene ve klinik izlem ile konulmaktadır. Elektrofizyolojik bulgular, biyokimyasal ve radyolojik incelemeler ile başka hastalıkları dışlayarak kesin tanıya ulaşılmaktadır. Ayırıcı tanıda, servikal spondilitik miyelopati, multifokal motor nöropati, paraneoplastik süreçler ve Kennedy hastalığı gibi kalıtsal hastalıklar bulunmaktadır²⁹. ALS tanısında El Escorial Dünya Nöroloji Federasyonu tarafından yapılmış tanı kriteri kullanılmaktadır³⁰.

Çevresel faktörlerin ALS patogenezinde rolü ile ilgili çok çalışma olmasına rağmen bu faktörlerin kesin risk faktörü olması konusunda bilimsel veriler henüz yetersizdir³¹. Bazı çalışmalarda sigaranın ALS'nin risk faktörü olabileceği ileri sürülmüştür³². Erkeklerde ALS'nin görülme sıklığı kadınlara göre daha yüksektir. Bunun nedeni, erkeklerin toksik maddelere maruz kalınan mesleklerde çalışması ve kadınlara oranla sigara içme sıklığının yüksek olması ile açıklanılmaya çalışılmaktadır³³.

Epidemiyoloji

İnsidans ve Prevalans

ALS orta yaşın en sık nörodejeneratif hastalığıdır. Avrupa ve Kuzey Amerika'da yıllık olarak her 100.000 kişide ALS insidans hızı 1,5-2,7 arasında, prevalans 2,7-7,4 arasında değişmektedir³⁴. Ülkemizde Antalya ilinde yapılan bir çalışmada, 2017 yılı insidans

²⁷ Venkova-Hristova K, Christov A, Kamaluddin Z, Progress in therapy development for amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Res Int* 2012; 2012:187234.

²⁸ Rowland LP, Shneider NA. Amyotrophic lateral sclerosis. *New England Journal of Medicine* 2001; 344(22): 1688-1700.

²⁹ Wijesekera LC, Leigh PN. Amyotrophic lateral sclerosis. *Orphanet J Rare Dis* 2009; 4(3): Bedlack RS. Amyotrophic lateral sclerosis: current practice and future treatments. *Curr Opin Neurol* 2010; 23(5):524-9.

³⁰ Brooks BR, Miller RG, Swash M, El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2000; 1:293-9.

³¹ Das K, Nag C, Ghosh M. Familial, environmental, and occupational risk factors in development of amyotrophic lateral sclerosis. *N Am J Med Sci* 2012;4(8):350-5.

³² Armon C. Smoking may be considered an established risk factor for sporadic ALS. *Neurology* 2009; 73(20): 1693-1698. de Jong SW, Huisman MH, Sutedja NA, Smoking, alcohol consumption, and the risk of amyotrophic lateral sclerosis: a population-based study. *Am J Epidemiol* 2012;176(3):233-9.

³³ Das K, Nag C, Ghosh M. Familial, environmental, and occupational risk factors in development of amyotrophic lateral sclerosis. *N Am J Med Sci* 2012;4(8):350-5.

³⁴ Logroscino, G, et al. Incidence of amyotrophic lateral sclerosis in Europe. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 2010; 8(4): 385-390. Mehta P, Kaye W, Raymond J, et al. Prevalence of amyotrophic lateral sclerosis-United States, 2014. *Morbidity and Mortality Weekly Report* 2018; 67(7): 216.

hızı 100.000'de 1,4 ve 2018 yılı insidans hızı 100.000'de 1,24 bulunmuştur³⁵. 2006-2010 yılı Türkiye Trakya çalışmasında ise kaba insidans 100.000'de 1,9 olarak bulunmuştur³⁶. Avrupa'da EURALS tarafından 1.028 ALS olgusu toplanmış ve insidans 100.000'de 2,2 hesaplanmıştır³⁷. Erkeklerde daha sıktır; erkek kadın oranı sporadik ALS için 1,3'ten 1,5'e kadar değişmekte, 70 yaşından sonra ise kadın erkek oranı eşitlenmektedir. ALS insidansı her 10 yılda, özellikle 40 yaşından sonra artmakta, 74 yaşında en yüksek seviyesine ulaşmış daha sonra düşme eğilimi göstermektedir³⁸. Avrupa'da sporadik ALS'nin ortalama başlangıç yaşı 62'tir³⁹. Geç adolesan ve erken erişkin yaşta başlangıç familial ALS düşündürür. İlk semptom ile tanı konma arası süre 12 aydır. Prognoz değişkendir, genelde hastalık başlangıcından 3-4 yıl sonrasında solunum yetmezliğinden ölüm gelişebilir. Avrupa'da erkeklerin çoğu spinal başlangıçlı hastalıkla, kadınlar ise bulbar başlangıçlı şikâyetler ile başvurmuşlardır.

Risk Faktörleri

ALS için belirlenmiş risk faktörleri yaş ve aile hikâyesidir. Sigara kullanımı ALS'nin kümülatif risk faktörüdür⁴⁰. Diğer olası risk faktörleri arasında; askerî personel olma, tarım veya fabrika işlerinde çalışma, ağır el işleri yapma, pestisitlere maruziyet, sürekli kas çalışması, profesyonel futbolcularda travma yaşama, atletizm, elektrik çarpması, premorbid vücut yağının azalması, polimiyozit tanısı alma sayılabilir⁴¹. ALS etiyojisinde ağır metallerin rolü tartışmalıdır⁴² ancak alüminyum, civa ve kurşuna maruziyetler bildirilmiştir⁴³.

³⁵ Taghiyeva P. Antalya İl Bölgesinde ALS İnsidans ve Prevalans Çalışması (Yayımlanmamış Uzmanlık Tezi), Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı, Antalya, 2019.

³⁶ Turgut N, Saracoglu VG, Kat S, Balci K, Güldiken B, Birgili O, Kabayel L. An epidemiologic investigation of amyotrophic lateral sclerosis in Thrace, Turkey, 2006-2010. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration* 2019; 20: 100-106.

³⁷ Logroschino G, Piccininni M: Amyotrophic Lateral Sclerosis Descriptive Epidemiology: The Origin of Geographic Difference. *Neuroepidemiology* 2019;52:93-103.

³⁸ Worms PM. The epidemiology of motor neuron diseases: a review of recent studies. *Journal of the neurological sciences* 2001; 191(1-2): 3-9.

³⁹ Chiò A, Logroschino G, Traynor BJ, Collins J, Simeone JC, Goldstein LA, White LA. Global epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review of the published literature. *Neuroepidemiology* 2013; 41(2): 118-130.

⁴⁰ Armon C. Smoking may be considered an established risk factor for sporadic ALS. *Neurology* 2009; 73(20): 1693-1698.

⁴¹ Visser AE, Rooney JP, D'ovidio F, et al. Multicentre, cross-cultural, population-based, case-control study of physical activity as risk factor for amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2018; 89(8): 797-803.

⁴² Mitchell JD. Heavy metals and trace elements in amyotrophic lateral Van den Berg LH. Physical activity and the association with sporadic ALS. *Neurology* 2005; 64(2): 241-245. Kamel F, Umbach DM, Munsat TL, Shefner JM, Hu H, Sandler DP. Lead exposure and amyotrophic lateral sclerosis. *Epidemiology* 2002; 311-319.

⁴³ Perl DP, Gajdusek DC, Garruto RM, Yanagihara RT, Gibbs CJ. Intra-neuronal aluminum accumulation in amyotrophic lateral sclerosis and Parkinsonism-dementia of Guam. *Science* 1982; 217(4564): 1053-1055.

1.2.2. Klinik Özellikler

ALS, motor nöron hastalıklarının en iyi bilinenlerindedir. Muayenede değişen oranlarda üst (zayıflık, spastiste) ve alt (fasikülasyon, kramplar, kas atrofisi) motor nöron bulguları görülür, fokal başlar ve vücudun diğer bölgelerine yayılır. Hastaların üçte biri bulbar semptomlarla, %60'ı genelde asimetrik olan ekstremitelerde başlangıçlı formla, %5'i ise solunum problemleri ile başvurur. Kilo kaybı da görülebilir. Hiperlipidemi ve obezite koruyucu olabilir ama prognozu değiştirmez. Hastalar saf motor tutulum ile gelebilirken, frontotemporal demans benzeri kognitif-davranışsal semptomlarla da gelebilir. En sık davranışsal semptom apatidir.

Tablo 1. ALS'nin Semptomları⁴⁴

Semptomlar
Kol, Bacak, Omuz veya Dilde Fasikülasyonlar (Seyirme)
Kas Krampları
Kaslarda Tonus Artışı (Spastisite)
Bir kol, Bacak, Boyun veya Diyaframı Etkileyen Kas Güçsüzlüğü
Belirsiz ve Kısık Ses İle Konuşma
Çiğneme ve/veya Yutma Güçlüğü

Üst motor nöronun kaybı ile hareketin yavaşlaması ve koordinasyon bozukluğu oluşur. Alt ekstremitelerde ise spastik yürüyüş, reflekslerin belirginleşmesi ve aşıl klonus saptanır. Bulber üst motor nöron bulgusu olarak en sık dizartri (konuşma güçlüğü) ve disfajiye (yutma güçlüğü) rastlanır. Yutma kaslarının yavaş ve koordine olmadan kasılması öksürme ve boğulmaya yol açmaktadır. Tükürük, sıvılar ve gıda partiküllerinin aspirasyonuna otuz saniyeden daha kısa süreli larinksin kapanması (laringospazm) refleks olarak oluşur. Hastalar bu durumu, konuşmada zorluk ve boğazda sıkışma hissi olarak tarif eder⁴⁵. Alt motor nöron tutulum bulguları, fasikülasyon (kas seğirmesi) ve atrofiye (kas zayıflığı) neden olmakta; çoğu zaman kas krampları da gözlenmektedir. Ellerdeki zayıflık, küçük objeleri (düğme, fermuar gibi) kullanırken zorlanmaya neden olur. Kollardaki güçsüzlük ile günlük hayatta banyo yapma, giyinme, özbakım ve yemek yerken zorlanma olmaktadır. Ayaklardaki güçsüzlük, düşme, sendeleme, takılma ile sonuçlanmaktadır. Üst

⁴⁴ Shook SJ, Piro EP. Racing against the Clock: Recognizing, Differentiating, Diagnosing, and Referring the Amyotrophic Lateral Sclerosis Patient. Ann Neurol 2009;65 (Suppl):S10-S16.

⁴⁵ Eaglehouse YL, Talbott EO, Chang Y, Kuller LH. Participation in physical activity and risk for amyotrophic lateral sclerosis mortality among postmenopausal women. JAMA neurology 2016; 73(3): 329-336.

bacak güçsüzlüğü ise, merdiven çıkmada ve oturduğu yerden kalkmada zorluk yaratmaktadır. Faringeal kuvvetsizliğin yarattığı öksürme ve boğulma, mayi, katı gıda veya tükürüğün aspirasyonu sonrası oluşmaktadır. Yüzün üst yarısının zayıflığı ile gözler tam kapanamazken, alt yarısında ise ağzın tam kapanamaması salya akmasına yol açar⁴⁶. Hastaların %35-51’inde kognitif bozulma gözlenir. Apati, disinhibisyon, perseverasyon, yürütücü fonksiyon ve dil acıcılığının bozulması bulgular arasındadır⁴⁷.

1.2.3. Tanı ve Ayırıcı Tanı

Tanı, iyi alınmış öykü ve fizik muayene bulgularına dayanılarak konulur. Sinir ve kasların fonksiyonlarının değerlendirildiği elektronöromiyografik (EMG) çalışmalar gibi laboratuvar testleri tanının desteklenmesinde yardımcıdırlar. Bunun yanı sıra bazı kan testleri, beyin ve omuriliğin manyetik rezonans (MR) görüntüleme çalışmaları ayırıcı tanıda kullanılan diğer testlerdir. Ayrıca gerektiğinde beyin omurilik sıvı incelemesi, genetik çalışmalar, kas biyopsisi yapılabilir. ALS tanısı için aşağıdaki tabloda belirtilen “*El Escorial Kriterleri*” kullanılmaktadır.

Tablo 2. Gözden Geçirilmiş El Escorial Tanı Kriterleri⁴⁸

ALS Tanısı İçin Gerekli Olanlar: A:1 Klinik, elektrofizyolojik veya histopatolojik olarak alt motor nöron tutulumunun kanıtlanması A:2 Klinik muayene ile üst motor nöron tutulumunun kanıtlanması A:3 Öykü veya muayene ile belirti ve bulguların bir vücut bölgesi içinde ya da diğer bölgelere ilerleyici özellikte yayılması
ALS Tanısı İçin Olmaması Gerekenler: B:1 Alt motor nöron ve/veya üst motor nöron tutulumunu açıklayabilecek başka bir hastalığı telkin eden elektrofizyolojik ve histopatolojik veriler B:2 Var olan klinik ve elektrofizyolojik bulguları görüntüleme yöntemleriyle açıklayabilecek veriler
Bu ilkeler çerçevesinde;
Kesin ALS <ul style="list-style-type: none">• Üç bölgede üst ve alt motor nöron bulguları
Olası ALS <ul style="list-style-type: none">• İki bölgede üst ve alt motor nöron bulgularıyla birlikte en azından bazı üst motor nöron tutulumu bulgularının alt motor nöron tutulumu bulgularının daha üstünde yer alması
Olası ALS-Laboratuvar Destekli <ul style="list-style-type: none">• Bir ya da birden çok üst motor nöron tutulumu bulgusu ve EMG ile en az iki bölgede alt motor nöron bulgusuna rastlanması

⁴⁶ Seals RM, Hansen J, Gredal O, Weisskopf MG. Physical trauma and amyotrophic lateral sclerosis: a population-based study using Danish national registries. American journal of epidemiology 2016; 183(4): 294-301.

⁴⁷ Beeldman E, Raaphorst J, Twennaar MK, de Visser M, Schmand BA, de Haan RJ. The cognitive profile of ALS: a systematic review and meta- analysis update. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2016; 87(6): 611-619.

⁴⁸ Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. El Escorial revisited: Revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis, Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders. 2000 Dec;1(5):293-9.

Mümkün ALS

- Bir bölgede üst ve alt motor nöron bulgularının birlikte olması,
- İki ya da daha çok bölgede üst motor nöron bulgularının olması veya
- Üst motor nöron bulgularının alt motor nöron bulgularının üstünde yer almaksızın, iki bölgede üst ve alt motor nöron bulgularının olması

El Escorial Tanı Kriterleri'nin düzenlenmesi gerekliliği ile ilgili olarak ALS Araştırma Grubu, Ocak-Nisan 2014 ve Ocak-Mart 2015 tarihleri arasında ALS sınıflandırılmasına ilişkin bir belge geliştirilmiştir. Bu belgeye göre hâlen bilinen ALS fenotipleri:

- ✓ Progresif bulber felci (PBP)
- ✓ Flail kol (Vulpian Bernhard) sendromu ve Flail bacak sendromu
- ✓ Progresif Musküler Atrofi (PMA)
- ✓ Primer lateral skleroz (PLS) olarak bildirilmiştir.

Progresif musküler atrofi (ağrılıklı olarak alt motor nöron dejenerasyonu) ve primer lateral skleroz (ağrılıklı olarak üst motor nöron dejenerasyonu); iki farklı hastalık mı yoksa ALS'nin formları mı oldukları tartışmalıdır. Progresif spinal musküler atrofi tanılı bazı hastalarda ALS ile ilişkili genlerin mutasyonu saptanmıştır ve bu hastalarda bilişsel yetmezlik de olabilmektedir. Herediter spastik parapleji de primer lateral skleroza alternatif bir tanıdır. HSP genelde aileseldir, erken ve simetrik tutulum vardır, kollarda tutulum nadirdir, progresyon daha yavaştır ve bulber tutulum nadirdir⁴⁹.

ALS için genetik test rutin olarak yapılmamaktadır. Ancak %5-10 ALS olguları ailesel olduğundan, böyle durumlarda yapılması önerilir. Ailesel ALS'nin en sık görülen formu otozomal dominanttır. FALS ile ilgili 80'e yakın patogenetik mutasyon saptanmıştır. Familial ALS hastalarının %60-80'inde patojenik gen olarak *C9orf72* (40%), *SOD1* (20%), *FUS* (1-5%), ve *TARBDP* (1-5%) genleri en sık olarak saptanmıştır. Asya popülasyonlarında ALS'nin genetik yapısının Avrupa popülasyonundaki genetik yapıdan farklı olduğunu ve genetik testler yapılırken bu farklılıkların göz önünde bulundurulması gerekliliğini göstermiştir⁵⁰.

Ayrıncı tanıda benign fasikülasyonlar, hipertroidizm, multifokal motor nöropati, servikal radikulomyelopati, Post-Polio Sendromu, monomelik amyotrofi, herediter spastik parapleji, erişkin başlangıçlı spinal musküler atrofi, spinobulbar musküler atrofi (Kennedy

⁴⁹ Ludolph A, Drory V, Hardiman O, Nakano I, Ravits J, Robberecht W, Shefner J. A revision of the El Escorial criteria - 2015. Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration. 2015;5-6: 291-292.

⁵⁰ Zou ZY, Zhou ZR, Che CH, Liu CY, He RL, Huang HP. Genetic epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. Neurogenetics. 2016;7: 540-549.

hastalığı), miyastenia gravis, Lambert-Eaton miyastenik sendrom, geç başlangıçlı Tay-Sachs hastalığı, inklüzyon body myozit, inflamatuvar miyopati, lenfoproliferatif hastalıkla birlikte motor nöron sendromu, radyasyon myelopatisi, intraspinal lezyonlar (siringomyeli, sringobulbi veya tümör) yer alır.

1.2.4. Tetkikler ve Biyobelirteçler

Tam kan sayımı, kalsiyum ve fosfat, karaciğer fonksiyon testleri, tiroid fonksiyon testleri, kreatin kinaz, sedimentasyon, antinükleer antikor, romatoid faktör, vitamin B12, anti-GM1 antikorlu ölçülmeli; serum protein elektroforezi ve immunofiksasyonu, idrar protein elektroforezi ve immunofiksasyonu yapılmalıdır. ALS’de denervasyon olduğundan serum kreatin kinaz 1000 U/L artabilir. ALS nadir de olsa primer hiperparatroidizmle birlikte görülebilir. Miyelom ve lenfoma araştırmak amacıyla göğüs ve abdomen tomografisi, serumda paraprotein bakmak için 24 saat idrar toplanması ve protein elektroforezi yapılması önerilir. Bazı olgularda Lyme hastalığının endemik olduğu bölgelerde Lyme testi yapılması gereklidir. Mesleki olarak ağır metallere maruziyet yoksa idrarda ve kanda ağır metallere bakılmasına gerek yoktur. Miyastenia Gravis (asetilkolin reseptör antikorlu ve kas spesifik tirozin kinaz (MuSK) ve Lambert-Eaton miyastenik sendromunda görülen antikorların (voltaj kapılı kalsiyum kanal antikorlu) bulber tutulumu veya oküler motilite bozukluğu olan olgularda bakılması uygundur. HIV, Lyme, KİDP (kronik inflamatuvar demiyelizan polinöropati) kuşkusunu olan olgularda LP yapılmalıdır. Kısa süre içinde ilerleyici alt motor nöron hastalığında, sistemik malign tümör taraması için LP yapıp BOS sitolojisi bakılması gereklidir. ALS hastalarında BOS’ta nörofilamentlerin arttığı görülmüş ve gelecekte ALS’nin BOS biyobelirteci olabileceği düşünülmüştür⁵¹.

Beynin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulbar bulgu olduğunda, servikal ve lumbosakral MRG ise kollarda ve bacaklarda alt motor nöron bulgusu olduğunda kullanılabilir. Geleneksel olarak MRG, ALS hastalarında normaldir, ancak kortikospinal trakt dejenerasyonu ve frontotemporal bölgeler, bazal ganglionların belirgin tutulumu görülebilir⁵².

Elektrofizyolojik Bulgular: Elektromiyografide ALS’de akut ve kronik denervasyon ve reinnervasyon bulgularını içermektedir. EMG anormallikleri hastalık için patognomonik

⁵¹Shook SJ, Piro EP. Racing against the Clock: Recognizing, Differentiating, Diagnosing, and Referring the Amyotrophic Lateral Sclerosis Patient. *Ann Neurol* 2009;65 (Suppl):S10-S16.

⁵²Oba H, Araki T, Ohtomo K, Monzawa S, Uchiyama G, Koizumi K, Nogata Y, Kachi K, Shiozawa Z, Kobayashi M. Amyotrophic lateral sclerosis: T2 shortening in motor cortex at MR imaging. *Radiology* 1993; 189(3): 843-846. Chan S, Shungu DC, Douglas-Akinwande A, Lange DJ, Rowland LP. Motor neuron diseases: comparison of single-voxel proton MR spectroscopy of the motor cortex with MR imaging of the brain. *Radiology* 1999; 212(3): 763-769.

değildir ve devam eden, kronik denervasyon ile giden herhangi bir hastalıkta görülebilir. Transkranyal uyarılma, motor korteks, servikal ve lumbosakral bölge üzerinde manyetik alan yaratan elektrod ile uyarılarak birleşik kas aksiyon potansiyeli elde edilmesi yöntemidir. ALS hastalarında santral motor ileti zamanı uzamaktadır. Kortikal uyarılabilirlik artışı ALS'nin erken ve spesifik bir bulgusu olabilir⁵³.

1.2.5. Tedavi

ALS için henüz tedavi yöntemi bulunmamakla birlikte belirtileri kontrol altına almaya, komplikasyonları önlemeye yönelik tedaviler mevcuttur. Bunların başında sinir hücreleri ve motor nöronlar arasındaki iletileri taşımaya yönelik üretilen ilaçlar, bireyin bağımsızlığını artırmaya ve kaslarını güçlendirmeye yönelik yapılan fizik tedavi yöntemleri gelmektedir. Ayrıca iletişim becerisini sürdürmeye yardımcı konuşma egzersizleri, yutma güçlüğü çekenler için yemeklerin ve diyet içeriğinin planlanması önemlidir. Bu tedaviler multidisiplinler olarak (aile hekimi, terapist, beslenme uzmanları, evde bakım hizmetleri vb.) sağlanmaktadır⁵⁴.

1.2.5.1. İlaç Tedavisi

ALS'de Riluzol ve Edaravone FDA onaylı ilaç tedavileri olup sınırlı etkileri mevcuttur. Ülkemizde Riluzol ruhsatlı ilaç kapsamında iken; Edaravone yurt dışı ilaç listesinde yer almaktadır.

Riluzol

ALS'de sağ kalım üzerine etki ettiği bilinen bir ilaçtır. Ancak Riluzol'un ALS'deki kesin etki mekanizması bilinmemektedir. Aşırı motor nöron ateşlenmesini suprese ederek etki gösterdiği düşünülmektedir. En çok bilinen yan etkileri gastrointestinal yan etkiler, asteni, karaciğer enzimlerinin artması, baş dönmesidir. Nötropeni son derece nadirdir⁵⁵. Riluzol tedavisi başladıktan sonra, karaciğer enzimleri ilk 3 ayda her ay olmak şartıyla, sonrasındaysa her 3 ayda bir takip edilmelidir.

⁵³ Gooch CL, Shefner JM. ALS surrogate markers. MUNE. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2004; 5(Suppl 1):104-107. Joyce NC et al. Electrodiagnosis in persons with Amyotrophic Lateral Sclerosis. PM R. 2013;5(5 Suppl): S89-95.

⁵⁴ Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) Fact Sheet: National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS); <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Amyotrophic-Lateral-Sclerosis-ALS-Fact-Sheet>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

⁵⁵ American Academy of Neurology: Summary of Evidence-Based Guideline for Clinicians. The Care of the Patient With Amyotrophic Lateral Sclerosis: Drug, Nutritional, and Respiratory Therapies. AAN website. Published 2009. (Erişim Tarihi: 12.11.2019). <https://www.aan.com/Guidelines/home/GetGuidelineContent/373>

Edaravone

Edaravone, oksidatif stresi azalttığı düşünülen serbest radikal temizleyicisidir. Edaravonun, bazı hastalarda fonksiyonel kötüleşmeyi yavaşlattığı görülmüştür. Edaravone, 2015 yılında Kore ve Japonya’da ALS tedavisi için onaylanmıştır. ABD’de kullanılması da FDA tarafından 2017 yılında onaylanmıştır. Bu ilacın, erken evre ALS hastalarında iyileşme sağladığı bildirilmiştir. ALS hastalarında edaravonun riluzole ile birlikte kullanılması tavsiye edilmektedir. En çok gözlenen yan etkileri, tedavi sırasında enjeksiyon yeri reaksiyonu, baş ağrısı ve denge bozukluğudur⁵⁶.

Ülkemizde 06.02.2020 tarihi itibarıyla edaravone etkin maddeli ilaç başvurularına ait istatistiki bilgiler aşağıdaki tabloda yer almaktadır.

Tablo 3. Edaravone Etkin Maddeli İlaç Başvurularına Ait İstatistik

Hastalık	Başvuru Sayısı	Onay	Red	Eksik Evrak	İncelemede
ALS	123	68	44	9	2
Toplam	123	68	44	9	2

1.2.5.2. Semptomatik ve Destekleyici Tedaviler⁵⁷

ALS’nin en belirgin semptomunun güçsüzlük olması nedeni ile hastalar egzersiz konusunda cesaretlendirilmeli ve rehabilitasyon programına alınmalıdır. Eklemlerin azalmış hareketi, ağırlı kontraktürlere (donmuş omuz gibi) neden olabilir. Aktif ve pasif hareket egzersizleri günlük yapılmalı, sık sık pozisyon değiştirilmelidir. Non-steroid antiinflamatuar ilaçlar, antidepresanlar, gabapentin ve opiyatlar kullanılabilir. Kramplar için baklofen, tizanidin gibi kas gevşeticilerin yanı sıra gabapentin kullanılabilir. ALS’li hastalarda yutma güçlüğüne bağlı beslenme bozukluğu gelişebilir. Protein bakımından zengin ve yüksek kalorili diyet önerilmelidir. Yutma güçlüğü hastalığın seyrinde giderek artar ki bu durum solunum fonksiyonunu tehdit edebilir. Katı ve sıvı gıdalar solunum borusuna kaçabilir. Yiyecek ve içeceklerin içerik, yapı ve kıvamını ayarlamak bu riski azaltabilir. Hasta tanıdan önceki vücut ağırlığının %10’undan fazlasını kaybetmiş ve aspirasyon riski yüksek ise gastrostomi (midenin cilde ağızlaştırılması) yapılabilir.

⁵⁶ FDA: FDA Approves Drug to Treat ALS [press release]. FDA website. Released May 5, 2017. <https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm557102.htm>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

⁵⁷ Amyotrofik Lateral Sklerozda Tedavi, Nöromusküler Hastalıklar Çalışma Grubu, Türk Nöroloji Derneği. <https://www.noroloji.org.tr/menu/99/amiyotrofik-lateral-sklerozda-tedavi>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

Hastalık ilerledikçe nefes darlığı ortaya çıkar. Başlangıçta fiziksel aktivite sırasında ortaya çıkan bu yakınma daha sonra yatar ve oturur pozisyonda da gelişir. Hastalar sık uyanır veya sırt üstü pozisyonda rahat uyuyamaz, sabahları oluşan baş ağrısından yakını ve gün boyunca aşırı uykululuk hâli vardır. Bu belirtiler varsa olguların solunum fonksiyon testleri ve kan gazı incelemesi yapılmalıdır. Gerektiğinde noninvaziv pozitif basınçlı ventilasyon cihazları BİPAP (iki seviyeli pozitif hava yolu basıncı) ya da CPAP (sürekli pozitif hava yolu basıncı) kullanılabilir. Bu cihazların yeterli olmadığı ve solunum fonksiyonlarının giderek kötüleştiği gözlenen olgularda nefes borusuna bir tüp takılması (trakeostomi) yöntemi ile solunum desteği yapay olarak, ventilatör adı verilen cihaz (mekanik ventilatör) ile sürdürülebilir. Konuşma ve solunumdaki zorluklar için konuşma terapisi, azalmış ses volümü için yükseltici cihazları uygulamak gerekebilir. Kalem tutabilme kabiliyeti olan hastalar kâğıt kalem veya adaptif cihazlar yardımıyla bilgisayar klavyesini kullanarak iletişim kurabilirler. Kontrolsüz duygusal değişiklikler (patolojik gülme ve ağlamalar) için antidepressan ilaçlar kullanılabilir. Uykusuzluk problemi için hastaların yatak konforu sağlanmalı, gerekirse anti-depresan veya hipnotik ilaçlar denenmelidir.

1.2.6. Prognoz

ALS ilerleyici bir seyir gösteren hastalıktır. İlerleme hızı bireylere göre değişkendir ancak remisyon ve ağırlaşmaların eşlik etmediği bir ilerleme vardır. Semptomlar önce başlangıç segmentin içinde yayılım göstermekte, sonra diğer bölgelere yayılmaktadır⁵⁸.

Klinik seyirde malnutrisyon, hipersalivasyon, duygudurum değişikliği, donmuş omuz, spastisite, ağrı ve kramplar gelişebilir. Bulbar başlangıçlı ya da respiratuar başlangıçlı hastalığa sahip olmak, yürüme fonksiyonlarında yetersizlik, demans ve kilo kaybı kötü prognostik faktörlerdendir. Klinik bulguların başlangıcından 3-5 yıl sonra solunum yetmezliğinin gelişmesi ve araya giren enfeksiyonlara bağlı olarak hastalar kaybedilebilirler. Hastaların %10'u 10 yıl ve daha uzun süre yaşayabilirler. Takip multidisipliner (fizyoterapist, iş ve uğraş terapisi, konuşma terapisi, solunum, diyetisyen, gastroenterolog, nörologlar ve rehabilitasyon bölümleri) olmalıdır. Non-invazif ventilasyonun gece uygulanması prognoza olumlu etki göstermektedir⁵⁹.

⁵⁸ Logroscino G, et al. Global, regional, and national burden of motor neuron diseases 1990-2016: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2016. *The Lancet Neurology*, 2018, 17.12: 1083-1097.

⁵⁹ Amyotrofik Lateral Sklerozda Tedavi, Nöromusküler Hastalıklar Çalışma Grubu, Türk Nöroloji Derneği. <https://www.noroloji.org.tr/menu/99/amiyotrofik-lateral-sklerozda-tedavi>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

1.3. Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastalığının Tanımı, Nedenleri, Etkileri ve Tedavi Yöntemleri

1.3.1. Tanım

Spinal musküler atrofi (SMA), omurilikte yer alan ön boynuz hücrelerinin geri dönüşümsüz kaybı ve bunun sonucunda ortaya çıkan kas atrofisi ve güçsüzlüğü ile karakterize olan bir grup genetik hastalıktır. Vakaların %95'inden fazlasına karşılık gelen en yaygın SMA, survival motor nöron (SMN1) geninin 5q13 bölgesindeki otozomal resesif kalıtmıli homozigot bir delesyon veya mutasyonundan kaynaklanır. SMA taşıyıcılığı için yapılan geniş, çok uluslu ve veri sayısı fazla olan bir çalışmada, insidansı 1/11.000 bulunmuştur⁶⁰. SMA hastalığının şiddeti oldukça değişkendir, klinik özellikler, başlangıç yaşı ve ulaşılan maksimum motor fonksiyonlar temelinde dört ana fenotip şeklinde sınıflandırılabilir⁶¹. SMA hastalığının moleküler genetiğinin anlaşılması, prelinik modellerin ve potansiyel terapötik yaklaşımların gelişmesine yol açmıştır⁶². Bu gelişmeler, erken tanı ve klinik müdahalenin yanı sıra bu hastalığın doğal tarihini anlamaya odaklanmıştır. Bu yaklaşımlar klinik bakım standartlarının geliştirilmesine yol açmıştır⁶³. Spinal musküler atrofisinin en şiddetli formu olan Tip 1'in doğal seyri, yaşamın ilk yılında hızlı bir motor kaybı ve solunum fonksiyon kaybı ile karakterizedir⁶⁴. Çalışmalar, bu bebeklerde bir yıldan fazla sağkalımın, noninvazif ventilatör desteğinin erken kullanılması ve enteral beslenme ile daha fazla iyileştirilebileceğini göstermiştir⁶⁵.

1.3.2. Klinik Özellikler

SMA'nın baskın klinik özellikleri kas güçsüzlüğü ve atrofidir. Zayıflık genellikle ekstremitelerde, aksiyel, interkostal ve bulbar kaslarda olup; proksimal kaslarda ve simetrik bir

⁶⁰ Sugarman EA, et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. *Eur J Hum Genet.* 2012; 20(1):27-32.

⁶¹ Munsat TL, Davies KE. International SMA consortium meeting. (26-28 June 1992, Bonn, Germany). *Neuromuscul Disord.* 1992; 2(5-6):423-428.

⁶² Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: a timely review. *Arch Neurol.* 2011; 68(8):979-984. Arnold WD, Burghes AH. Spinal muscular atrophy: development and implementation of potential treatments. *Ann Neurol.* 2013; 74(3):348-362. Lorton CL, Rindt H, Shababi M. Spinal muscular atrophy: mechanisms and therapeutic strategies. *Hum Mol Genet.* 2010; 19(R1):R111-R118.

⁶³ Wang CH, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007; 22(8):1027-1049. D'Amico A, et al. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 2011; 6:71. Finkel RS, et al. 218th ENMC International Workshop, Revisiting the consensus on standards of care in SMA. *Neuromuscular Disorders* 2017; 27(6): 596-605.

⁶⁴ Finkel RS, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology.* 2014; 83(9):810-817.

⁶⁵ Finkel RS, et al. Respiratory muscle function in infants with spinal muscular atrophy type I. *Pediatr Pulmonol.* 2014; 49(12):1234-1242. Oskoui M, et al. The changing natural history of spinal muscular atrophy type I. *Neurology.* 2007; 69(20):1931-1936. Boitano LJ. Equipment options for cough augmentation, ventilation, and noninvasive interfaces in neuromuscular respiratory management. *Pediatrics.* 2009; 123(Suppl 4):S226-S230.

güçsüzlük şeklindedir⁶⁶. 1991’de Musküler Distrofi Derneği tarafından desteklenen Uluslararası Spinal Musküler Atrofi Konsorsiyumunda bir sınıflandırma şeması önerilmiş olup⁶⁷ bu sınıflandırma, en yüksek motor fonksiyon seviyesine (yani oturma veya ayakta durma) ve başlangıç yaşına bağlı olarak üç SMA tipinden oluşmaktadır. Daha sonra bu sınıflandırmada değişiklik yapılarak Tip 3 kategorisi başlangıç yaşına göre ikiye bölünüp, erişkin başlangıçlı vakalar için Tip 4, doğum öncesi başlayıp haftalar içinde ölen hastalar için de Tip 0 eklenmiştir⁶⁸. Aynı tipteki hastalarda bireysel farklılıklar olsa da aşağıda gösterilen bu tablo hâlen önemini korumakta ve prognostik bilgi sağlamaktadır.

Tablo 4. SMA Tiplerinin Klinik Özellikleri⁶⁹

Tip	Başlangıç Yaşı	Motor Gelişim Basamakları	Yaşam süresi	Diğer Klinik Bulgular
0	Prenatal	Hiçbirine ulaşamaz	Birkaç hafta, <6 ay	Doğumda solunum yetmezliği, yenidoğan döneminde ciddi güçsüzlük ve hipotoni, fetal hareket azlığı, kontraktürler, arefleksi, fasiyal dipleji, atrial septal defekt
1	<6 ay	Oturamaz, bazılarında baş kontrolü olabilir	Ortalama 8-10 ay	Baş kontrolünün kaybı, hafif eklem kontraktürleri, normal veya hafif fasiyal güçsüzlük, değişen emme yutma güçlükleri
2	6-18 ay	Oturabilir	%70’i 25 yaşına kadar yaşar	Gelişim basamaklarında gecikme, derin tendon reflekslerinin kaybolması, proksimal kas güçsüzlüğü, elde postural tremor
3	>18 ay	Bağımsız yürüyemez	Normal	Proksimal kaslarda güçsüzlük (koşarken, basamak çıkarken zorlanma) Motor becerilerin kaybı, yorgunluk, elde postural tremor, patellar reflekslerin kaybı
4	Erişkin	Normal	Normal	Yorgunluk, proksimal kaslarda güçsüzlük

⁶⁶ Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2009; 19(1):69-73.

⁶⁷ Munsat TL. Workshop Report: International SMA collaboration. *Neuromuscul Disord.* 1991; 1.

⁶⁸ Russman BS. Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity. *J Child Neurol.* 2007; 22(8):946-951. Zerres K, Davies KE. 59th ENMC International Workshop: Spinal Muscular Atrophies: recent progress and revised diagnostic criteria 17-19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 1999; 9(4):272-278.

⁶⁹ Prior TW, et al. *GeneReview*. Seattle WA: University of Washington, Seattle; 1993-2019. 2000 Feb 24 (uptodate November 2019).

1.3.3. Hastalığın Tipleri

SMA Tip 0

Azalmış fetal hareket öyküsü olan, şiddetli güçsüzlük ve hipotoni ile klinik bulgu veren yenidoğanları tanımlamak için kullanılır. Bu vakalarda güçsüzlük muhtemelen doğum öncesi başlangıçlıdır. Tip 0 olan bebeklerde muayenede arefleksi, fasiyal dipleji, atriyal septal defekt ve eklem kontraktürleri tespit edilebilir. En önemli sorun, erken dönemde ortaya çıkan solunum yetmezliğidir. Bu bebeklerin yaşam beklentisi azalmış olup çoğu hasta 6 aydan uzun süre yaşayamamaktadır⁷⁰.

SMA Tip 1

Werdnig-Hoffman hastalığı olarak da bilinen Tip 1 SMA'lı bebekler, hipotoni, yetersiz baş kontrolü ve 6 aylıktan önce azalmış ya da kaybolmuş tendon refleksleri ile kendini gösterir. Asla yardımsız oturma yeteneğini kazanamazlar. Ağır hipotoni nedeniyle hastalar uzanır pozisyonda "kurbağa" postüründedir, baş kontrolü azdır veya tamamen yoktur. İnterkostal kaslardaki güçsüzlüğe rağmen diyafram kasının göreceli olarak korunmasından dolayı çan şeklinde bir göğüs ve abdominal solunum olarak adlandırılan paradoksal solunum paterni oluşur. Bu bebekler bilişsel olarak normal olup tanı anında dikkatli, uyanık ve neşelidirler. Dil hareketlerinde ve yutma fonksiyonlarında güçsüzlük gelişir ve dilde fasikülasyon sıklıkla mevcuttur. Bu bebekler aspirasyon ve gelişim problemleri riski altındadır. Tip 1 SMA'lı bebeklerde genellikle hayatlarının ilk 2 yıllık döneminde solunum yetmezliği gelişir⁷¹. Bu grupta yer alan ancak değişen şiddette hastalığa sahip çocuklar tanımlanmıştır.

SMA Tip 2

Tip 2 SMA'lı çocuklar; yardımsız oturabilirler, ancak asla bağımsız olarak yürüyemezler. SMA'nın bu ara formu, kollardaki güçsüzlükten daha belirgin olan bacak proksimallerindeki güçsüzlükle kendini gösterir. Muayenede hipotoni ve arefleksi vardır. Bu hastaların çoğunda kas güçsüzlüğü, ilerleyici skolyoz, eklem kontraktürleri ve çene kemiğinde gelişen ankiloz gibi kemik ve eklemlerle ilişkili ortopedik sorunlar gelişir.

⁷⁰ Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. Eur J Paediatr Neurol. 1999; 3(2):49-51. MacLeod MJ, et al. Prenatal onset spinal muscular atrophy. Eur J Paediatr Neurol. 1999; 3(2):65-72.

⁷¹ Finkel RS, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. Neurology. 2014; 83(9):810-817. Thomas NH, Dubowitz V. The natural history of type I (severe) spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord. 1994; 4(5-6):497-502. Zerres K, Rudnik-Schoneborn S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. Arch Neurol. 1995; 52(5):518-523.

Önemli bir durum olan restriktif akciğer hastalığı gelişebilir. Bilişsel olarak normaldirler⁷². Bu grupta da değişen şiddette hastalığa sahip çocuklar vardır. Yaşam süreleri, iyileştirilmiş non invaziv mekanik ventilasyon desteği ve yeni bakım standartlarına uyulması ile yakından ilişkilidir.

SMA Tip 3

Kugelberg-Welander hastalığı olarak da adlandırılan Tip 3 SMA'lı çocuklar ve yetişkinler yaşamları boyunca bir noktada yardımsız yürüyebilirler. Bacaklarda kollardan daha fazla olan proksimal güçsüzlük mevcuttur. Ancak bacak kaslarındaki güçsüzlük bir noktada tekerlekli sandalye kullanımını gerektirebilir. Tip 2'den farklı olarak, bu bireyler çoğunlukla skolyoz geliştirmezler ve solunum kaslarındaki güçsüzlük ya çok azdır ya da hiç yoktur. Bu grupta da bilişsel özellikler aynıdır⁷³. Tip 3A yürüme yetisini erken kaybeder ancak normal bir yaşam süresine sahiptir.

SMA Tip 4

Hastalığın ılımlı ucunda, SMA Tip 4 olarak sınıflandırılan bireyler vardır. SMA vakalarının $\leq 5\%$ini temsil ederler ve hastalığın en hafif formuna sahiptirler. Bu bireyler yürüyebilirler, Tip 3'e benzerler ancak başlangıç genellikle yetişkinlik dönemindedir; genellikle 30 yaşından sonradır ancak daha genç yaşta olabilir⁷⁴. Normal yaşam süresine sahiptirler.

1.3.4. Moleküler Genetik ve Patogenez

İlk olarak 1995 yılında SMA vakalarının %95'inin, SMN1 geninde 5q13 kromozomundaki homozigot bir delesyondan kaynaklandığı keşfedilmiştir⁷⁵. SMA'lı tüm hastalar, işleyen bir SMN1 geninden yoksundur ve bu nedenle hayatta kalmak için gerekli SMN proteinini üretmek için yetersiz olmasına rağmen SMN2 genine bağımlıdırlar. Hastalığın ağırlığı, SMA hastalarında bulunan SMN2 gen kopya numarasının değişkenliği ile çözülmüştür⁷⁶. Her ne kadar SMN2 kopya sayısının SMA ciddiyetinin birincil

⁷² von Gontard A, et al. Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2002; 12(2):130-136.

⁷³ Zerres K, Davies KE. 5th ENMC International Workshop: Spinal Muscular Atrophies: recent progress and revised diagnostic criteria 17-19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 1999; 9(4):272-278. Zerres K, et al. A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients. *J Neurol Sci.* 1997; 146(1): 67-72.

⁷⁴ Zerres K, Rudnik-Schoneborn S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. *Arch Neurol.* 1995; 52(5):518-523. Piepers S, et al. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4. *J Neurol.* 2008; 255(9):1400-1404.

⁷⁵ Lefebvre S, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell.* 1995; 80(1):155-165.

⁷⁶ Lefebvre S, et al. Correlation between severity and SMN protein level in spinal muscular atrophy. *Nat Genet.* 1997; 16(3):265-269.

belirleyicisi olduğu bilinse de kesinlikle tek fenotipik belirteç değildir. SMN sitoplazma ve çekirdekte bulunan, spliceosomal küçük nükleer ribonükleer protein (snRNP) sentezinde ve pre-mRNA eklemesinde önemli bir rol oynayan çok proteinli bir kompleksin parçasıdır⁷⁷. SMN proteini tüm hücrelerde ve motor nöronlarda RNA işlem fonksiyonlarını etkiler, bu nedenle SMN'nin yetersiz ekspresyonundan kaynaklanan değişmiş RNA oluşumu motor nöronun gelişimine ve hayatta kalmasına engel olur⁷⁸.

1.3.5. Tanı ve Ayrıcı Tanı

SMA tanısı, öyküde yer alan motor yetilerde zorlanma/kazanılan yetilerin kaybı, muayenede hipotonisite, proksimal kas güçsüzlüğü ve derin tendon reflekslerinin azalması/kaybolması ile akla gelir. Kesin tanı, SMN1 moleküler genetik analizinde biallelik patojenik varyantın tespiti ile konur. SMN2 kopya sayısı sıklıkla fenotipik özelliği düzenler.

SMA tip 0 ve 1'in ayrıcı tanısında; spinal kaslar atrofisinin X geçişli ve otozomal resesif distal tutulumun ön planda olduğu 5q ilişkili olmayan genetik formları mevcuttur. SMARD1 diafragmatik tutulumla giden ve solunum yetmezliği bulgularının ön planda olduğu IGHMBP2 mutasyonu sonucu gelişen formudur. Bunun yanı sıra Prader Willi sendromu, Myotonik distrofi tip 1, kongenital kas distrofileri, Zellweger spektrum bozuklukları, kongenital myastenik sendromlar, Pompe hastalığı, kongenital myopatiler, metabolik ve periferik nöropatiler; SMA Tip 2 ve 3'ün ayrıcı tanısında, botulismus, Guillain Barre Sendromu, Duchenne Musküler Distrofi, Juvenil Tay Sachs Hastalığı, Riboflavin taşıma defektleri, periferik nöropati ve kas distrofileri yer alır. Erişkin formun ayrıcı tanısında ise ALS ve Kennedy Hastalığı mevcuttur.

1.3.6. Tedavi

Son on yılda, klinisyenlerin bu hastaların çoğunda gelişen solunum, beslenme, ortopedik, rehabilitasyon, duygusal ve sosyal sorunlar gibi problemleri yönetme becerisinde belirgin bir iyileşme olmuştur. Hastalığın standart bakım kriterlerinin geliştirilmesi ve güncellenmesi konusunda çalışmalar devam etmektedir.

1.3.6.1. Tedavideki Gelişmeler ve İlaçlar

SMA'nın genetik ve moleküler temelini aydınlatılması SMN proteininin ekspresyonunun artırılması prensibine dayanan birkaç olası terapötik yaklaşım gelişmesini sağlamıştır. Bu stratejiler SMN2 ekspresyonunu arttırmak için farmakolojik veya gen bazlı

⁷⁷ Kolb SJ, Battle DJ, Dreyfuss G. Molecular Functions of the SMN Complex. *J Child Neurol.* 2007; 22(8):990-994.

⁷⁸ Burghes AH, Beattie CE. Spinal muscular atrophy: why do low levels of survival motor neuron protein make motor neurons sick? *Nat Rev Neurosci.* 2009; 10(8):597-609.

tedaviler (daha fazla tam uzunlukta SMN mRNA sentezini sağlayarak), ekson 7'nin SMN2 türevli mRNA transkriptlerine dâhil edilmesini desteklemek için antisens oligonükleotit bazlı tedaviler ve SMN1 geninin tamamını değiştirmek için viral aracılı tedavilerdir.

Nusinersen Sodyum

Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından “Nusinersen sodyum” etkin maddeli ilacın Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) tarafından 23.12.2016 tarihinde ve Avrupa İlaç Kurumu (EMA) tarafından 30.05.2017 tarihinde ruhsatlandırılmasını takiben ilacın ülkemizdeki hastaların erişimine sunulması için ilgili branş hekimlerinin geniş katılımı ile çalıştay düzenlenerek kriterler belirlenmiş ve hasta bazlı yapılan yurt dışı ilaç kullanım başvuruları doğrultusunda Yurt Dışı İlaç Listesi'ne 23.01.2017 tarihinde ilave edilmiştir. İlacın geri ödemesine ilişkin değerlendirme ise Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) bünyesindeki komisyonlarca yapılmış olup SMA Tip 1 tanısına yönelik ilk Sağlık Uygulama Tebliği (SUT) 05.07.2017 tarihinde yayımlanmış ve ilaç geri ödeme kapsamına alınmıştır. SMA Tip 2 ve Tip 3 hastalarda kullanımına ilişkin süreç ise ilacın Tip 2 ve 3 SMA'lı hastalardaki kullanımına ilişkin klinik çalışma sonuçlarının 15.02.2018 tarihinde bilimsel olarak yayımlanmasından sonra, 2018 yılı Mart ayında TİTCK bünyesinde yapılan bilimsel komisyon toplantısı sonrası alınan kararlar doğrultusunda başlamıştır. SMA Tip 2 ve Tip 3 tanısına ilişkin SUT ise 01.02.2019 tarihli Resmî Gazete'de yayımlanarak 05.02.2019 tarihinden itibaren yürürlüğe girmiştir. SGK'nın yayımladığı 05.07.2017, 09.09.2017, 28.12.2018, 01.02.2019 ve 04.09.2019 tarihli SUT kriterlerine göre ilacın onayı verilmektedir. Nusinersen sodyum etkin maddeli ilaç için yapılan başvuru sayılarına ilişkin veriler 06.02.2020 tarihi itibarıyla aşağıdaki tablolarda belirtilmektedir⁷⁹.

Tablo 5. Nusinersen Sodyum Etkin Maddeli İlaç İçin Yapılan 0-18 Yaş Grubu Başvuru Sayıları

SMA Tipleri	Başvuru Sayısı	Onay	Red	Eksik Evrak	İncelemede
Tip 1	610	528	59	23	0
Tip 2	344	293	29	21	1
Tip 3	196	180	1	13	2
Toplam	1150	1001	89	57	3

⁷⁹ Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından Komisyona sunulan 03.10.2019 tarihli ve 153726 sayılı cevabi yazı.

Tablo 6. Nusinersen Sodyum Etkin Maddeli İlaç İçin SMA Tip 1 Tanılı 0-18 Yaş Grubu 4. Doz Sonrası Başvuru Sayıları

Doz Sayısı	Başvuru Sayısı	Onay	Red	Eksik Evrak	İncelemede
5. Doz	268	207	47	12	2
6. Doz	149	112	18	18	1
7. Doz	92	85	3	2	2
8. Doz	57	57	0	0	0
9. Doz	39	38	0	1	0
10. Doz	10	10	0	0	0
11. Doz	2	2	0	0	0
Toplam	617	511	68	39	5

Tablo 7. Nusinersen Sodyum Etkin Maddeli İlaç İçin Yapılan 18 Yaş Üzeri Başvuru Sayıları

SMA Tipleri	Başvuru Sayısı	Onay	Red	Eksik Evrak	İncelemede
Tip 2	77	60	4	13	0
Tip 3	299	272	2	21	4
Tip 4	3	0	3	0	0
Tip Belirlenemeyen	2	0	0	2	0
Toplam	381	332	9	36	4

Abeparvovec-xioi

SMA tedavisinde yurt dışında yeni ruhsatlanan bir tedavi seçeneği olan abeparvovec-xioi: FDA tarafından 24.05.2019 tarihinde onasemnogene abeparvovec-xioi etkin maddeli ilacın 2 yaşın altındaki SMN 1 geninde bialellik mutasyonlu SMA tanılı hastalarda kullanımına ruhsatlandırılmıştır. Bu virüs kana veya omurilik sıvısına enjekte edilir. Tedavi eden ilaç bu şekilde çalışan bir SMN1 genini motor sinir hücrelerine iletmek üzere merkezi sinir sistemine girer⁸⁰.

⁸⁰ Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından Komisyona sunulan 03.10.2019 tarihli ve 153726 sayılı cevabi yazı.

1.3.6.2. Semptomatik ve Destekleyici Tedaviler

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

SMA'lı hastalarda rehabilitasyonun amacı, eklem şekil bozukluklarını önlemek, kası korumak, solunum komplikasyonları ile mücadele etmek, bu hastaların yaşam içindeki rollerini ve sosyal yaşantısını sürdürmesini sağlamaktır. Oturamayan ve oturabilen ancak yürüyemeyen SMA hastalarının rehabilitasyonuna yönelik standart bakım ve müdahale önerileri oluşturulmuştur. Kaslardaki güçsüzlük, eklemlerde gevşeklik ve hareket kısıtlılığı ile birlikte büyümeye bağlı olarak kol ve bacaklardaki değişiklikler hastalardaki fonksiyon durumunu etkileyen başlıca sebeplerdir. İki taraflı kalça çıkığı sık rastlanan bir durumdur. SMA'lı çocukların eklemleri oldukça gevşektir. Bu durum en önemli bir problem olan omurgada görülen eğrilığe yani skolyoza neden olan bir faktördür. Yürüyemeyen SMA olgularında skolyoz gelişimi oldukça hızlıdır. Pozisyonlama konusunda aileler bilgilendirilmelidir. Eklem şekil bozukluklarının oluşumunu kötü oturma, hatalı kucaklama ve taşıma hızlandırır.

Egzersiz uygulamaları, kası koruma, kuvvetlendirme ve şekil bozukluklarını önlemek için oldukça önemlidir. Kas zayıflığının derecesi, yaygınlığı, eklem etkisi, bireyin genel sağlığı ve büyümesi göz önüne alınarak egzersizler uygulanmalıdır. Kol kaslarının gücünün artırılması kişisel bakım ve günlük yaşam aktiviteleri için oldukça önemlidir. Ayrıca bacaklarda görülen şekil bozuklukları daima ilerleyici olup; egzersiz uygulamaları ve pozisyonlamalar çok önem kazanmaktadır.

Cihaz (Ortez) uygulamaları kapsamında kullanılan ortezler, şekil bozukluklarını önlemek, geciktirmek, fonksiyonu korumak, fonksiyon kazandırmak amacıyla gövde ve uzuvlara uygulanan yardımcı cihazlardır. Skolyozu yavaşlatmak ve oturma pozisyonunu sürdürürebilmek için uygulanan ortezlerin yanı sıra ayakta durma ve yürümenin kazandırılması için yürüme ortezleri yaygın olarak kullanılmaktadır.

Solunum fizyoterapisi bu hastalıkta oldukça önemlidir. Solunum kasları, öksürme ile ilgili kasların zayıf olması, kişinin balgamını atılmasına engel olur. Yaygın kas zayıflığı olan hastalarda hava yoluna yiyeceklerin kaçma riski de oldukça yüksektir. Küçük besinler, pipet kullanımı, beslenme sırasında başın dik pozisyonunun sağlanması ve çene desteği önemlidir. Az ve sık beslenme daha uygundur. Hareketsizliğe bağlı yumuşak dokudaki değişiklikler ve eklem şekil bozuklukları daima ilerleyicidir ve solunum fonksiyonlarını etkiler. Ayrıca, solunum yollarında enfeksiyon riskine neden olur. Erken dönemden itibaren kas kuvvetinin geliştirilmesi, göğüs kafesinin esnekliğinin korunması, hareket sınırının artırılması ve fiziksel fonksiyonunun geliştirilmesi önemlidir. Çocuğun durumuna uygun ve solunumu

rahatlatan pozisyonlar fizyoterapistler tarafından önerilir. Akciğer sekresyonlarının (balgamin) atılımında pozisyonlama ile birlikte çeşitli drenaj yöntemleri yararlıdır. Hastaya uygun postüral drenaj ve aspirasyon yöntemleri aileye öğretilir⁸¹.

Solunumsal Problemlerde Destek Tedavisi

Tip 1 ve Tip 2 SMA'lı bebeklerde ve çocukların ölüm nedeni genellikle solunum yetmezliğidir. Bu hastalar ilk tanı anından itibaren pediatrik nöromusküler bozukluklar konusunda deneyimli bir göğüs hastalıkları uzmanı tarafından da takip edilmelidir. Ventilasyonu sağlayan ekspiratuar kaslarının etkilenimi diyaframdan daha önce olmaktadır⁸². Tip 1 SMA'lı bebeklerde erken uygulanan noninvazif ventilatör desteğinin, sağkalımı ve yaşam kalitesini artırdığı gözlemlenmiştir⁸³. İki yönlü pozitif hava yolu basıncı uygun basınç ayarları ve maske yerleşimi ile uygulandığında iyi tolere edilir, hemodinamik dengeyi etkilemez, kemosensitiviteyi artırır ve günboyu hiperkapnik solunumu iyileştirebilir⁸⁴. Solunum yetmezliğine sahip hastaların öksürük refleksi zayıflar ve buna bağlı olarak artan aspirasyon ve hipoksemi riski, mukus tıkaçlarına ikincil olarak artan tekrarlayan akciğer enfeksiyonları riski oluşturur. Mukus tıkaçı riski taşıyan bebeklerde akut hastalıklar sırasında gece oksimetrisi ile izlenmesi ve manuel aspirasyon gibi yardımcı hava yolu temizleme yöntemleri önerilmektedir. Genellikle bu bebeklere herhangi bir akut hastalık sırasında antibiyotik kullanımı uygulanmalıdır çünkü pulmoner komplikasyon riski taşıyan pnömoniler gelişebilir⁸⁵.

Tip 1 bebeklerde pulmoner müdahalenin amacı yaşam kalitesini artırmaktır. Mesela noninvazif ventilasyon göğüs duvarı kompliyansındaki değişimleri tersine çevirebilir ve

⁸¹ KUKAS, Karaduman, AA., Spinal Muskuler Atrofi ve Rehabilitasyonu, HÜ Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizik tedavi ve Rehabilitasyon Bölümü, <https://www.kukas.info/tr/sma-hakk%C4%B1nda>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019). E. Mercuri et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders* 2018; 28: 103-11. R.S. Finkel et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders* 2018; 28: 197-20.

⁸² Kuru S, et al. An autopsy case of spinal muscular atrophy type III (Kugelberg-Welander disease). *Neuropathology*. 2009; 29(1):63-67. Araki S, et al. Neuropathological analysis in spinal muscular atrophy type II. *Acta Neuropathol*. 2003; 106(5):441-448.

⁸³ Oskoui M, et al. The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. *Neurology*. 2007; 69(20):1931-1936. Schroth MK. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. *Pediatrics*. 2009; 123(Suppl 4):S245-S249. R.S. Finkel et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders* 2018; 28: 197-20.

⁸⁴ Panitch HB. The pathophysiology of respiratory impairment in pediatric neuromuscular diseases. *Pediatrics*. 2009; 123(Suppl 4):S215-S218. Markstrom A, Cohen G, Katz-Salamon M. The effect of long term ventilatory support on hemodynamics in children with spinal muscle atrophy (SMA) type II. *Sleep Med*. 2010; 11(2): 201.

⁸⁵ Schroth MK. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. *Pediatrics*. 2009; 123(Suppl 4):S245-S249. Iannaccone ST. Modern management of spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007; 22(8):974-978.

akciğer gelişimini sağlayabilir⁸⁶. Bununla birlikte nihayetinde noninvaziv ventilatör desteği yeterli olmadığında ne yapılması gerektiği konusunda bir karar verilmelidir. Bir trakeostomi ve kalıcı ventilatör desteği kullanımı SMA'lı bireylerde başarıyla uygulanabilir⁸⁷. Tam zamanlı ventilatör desteğine bağımlı çocuğun ailesi için ideal olan, palyatif bir bakım ekibini içeren çok disiplinli bir ortamda takiptir⁸⁸.

Tip 2 veya yürüyemeyen Tip 3 SMA'lı hastalarda, öksürük kuvveti ve solunum kaslarının fonksiyonunun muayene ile değerlendirilmesi rutin olarak yapılmalıdır. 5 yaşından büyük çocuklar için zorlu vital kapasite rutin olarak izlenebilir ve uzun dönemde non-invaziv ventilatör desteği verilebilir. Gece hipoventilasyonu da non-invaziv ventilasyon ile tedavi edilmelidir.

Gastrointestinal Destek Tedavisi ve Beslenme

Gastrointestinal komplikasyonlar SMA'lı bireylerde sık görülür. Bu durumun immobilité ve beslenme yetersizlikleri nedeniyle mi yoksa esas olarak gastrointestinal motilité kusuruna mı bağılı olduğu açık değildir⁸⁹. Tip 1 SMA'lı bebekler sıklıkla uzun sürede beslenirler ve çabuk yorulurlar. Beslenmedeki bu azalma ilerleyici güçsüzlüğün ilk belirtisi olabilir, gelişmemeye ve aspirasyona neden olabilir⁹⁰. Gastrointestinal disfonksiyon; bulber disfonksiyon nedeniyle beslenme ve yutma zorluğuna, dilde güçsüzlüğe, ağız açmada zorluğa ve zayıf baş kontrolüne bağılı olarak kendini gösterir. Diğer ilişkili problemler arasında gastrointestinal reflü, gecikmiş mide boşalması ve kabızlık sayılabilir⁹¹.

Beslenme ve disfaji ile ilişkili aspirasyonun yönetimi, yarı katı ve kalınlaşmış sıvı (thickened) gıdalar ile beslenmeyi gerektirir. Bununla birlikte Tip 1 SMA'lı bebeklerde erken gastrotomi ve laparoskopik Nissen fundoplikasyonu (eğer gastrointestinal reflü varsa) doğru beslenmenin sürdürülmesi ve aspirasyona bağılı enfeksiyon riskini azaltmak için önerilmektedir⁹².

⁸⁶ Roper H, Quinlivan R, Workshop P. Implementation of "the consensus statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. Arch Dis Child. 2010; 95(10):845-849.

⁸⁷ Gilgoff IS, et al. Long-term ventilatory support in spinal muscular atrophy. J Pediatr. 1989; 115(6): 904-909.

⁸⁸ Schroth MK. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. Pediatrics. 2009; 123(Suppl 4):S245-S249.

⁸⁹ Karasick D, Karasick S, Mapp E. Gastrointestinal radiologic manifestations of proximal spinal muscular atrophy (Kugelberg-Welander syndrome). J Natl Med Assoc. 1982; 74(5):475-478. Ionasescu V, Christensen J, Hart M. Intestinal pseudo-obstruction in adult spinal muscular atrophy. Muscle Nerve. 1994; 17(8):946-948.

⁹⁰ Iannaccone ST. Modern management of spinal muscular atrophy. J Child Neurol. 2007; 22(8):974-978.

⁹¹ E. Mercuri et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscular Disorders 2018; 28: 103-11.

⁹² Durkin ET, et al. Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy type I. J Pediatr Surg. 2008; 43(11):2031-2037.

Oral alımın azalmasına baęlı ikincil yetersiz beslenme, bazı Tip 2 SMA'lı çocuklar ve ergenler için de sinsi bir problem olabilir⁹³. Kötü beslenme ve açlık periyodlarından kaçınılmalıdır çünkü bunlar kas kütlelerinin azalmasına ve fonksiyonların bozulmasına yol açabilir⁹⁴. Aslında SMA'lı yürüyemeyen bireyler, düşük bazal metabolik hızları nedeniyle yağlanmaya eğilimlidir ve fazla kilolu olma riski altındadır⁹⁵. Bu komplikasyonları yönetmek için her çocuk büyüme eğrisini korumak ve yetersiz/aşırı alımdan kaçınmak amacıyla bir diyetisyen tarafından rutin ziyaretler sırasında bireysel olarak değerlendirilmelidir. Yaş arttıkça azalmış kemik mineral yoğunluğu eğiliminden dolayı, yeterli miktarda D vitamini ve kalsiyum alımı sağlanmalıdır⁹⁶.

Ortopedik ve Kas-İskelet Komplikasyonlarına Yönelik Tedaviler

Güçsüzlük ve mobilite azalması birçok kas-iskelet sistemi sorununa zemin hazırlar. Erken tanıma ve uygun yönetim fonksiyonun sürdürülmesinde, hayati kapasitedeki bozulmanın önlenmesinde ve yaşam kalitesinin iyileştirilmesinde yardımcıdır. Yürüyemeyen SMA'lı bireylerde kontraktürler yaygındır. Esnekliği korumak ve kontraktürleri önlemek için düzenli germe ve esnetme programları uygulamak terapinin temel hedefidir⁹⁷. Biraz ağırlık kaldırabilen ve gövde kontrolleri olan çocuklar sabit veya hareketli ayakta durma sehpası, diz ve ayak bileęi için ortezler kullanabilir. Fizik terapi, yüzme, su terapisi ve uyarlanabilir sporlar gibi aktiviteleri dâhil etmek; dayanıklılığı, zindelięi ve güvenlięi en üst düzeye çıkarmaya yardımcı olabilir⁹⁸.

Skolyoz, tip 1-2 SMA tanılı bireylerde %60-90 oranında oldukça yaygın olarak görülür. Bu nedenle omurga muayenesi bu hastaların takibinde unutulmamalı ve kifoskolyozdan şüphelenildiğinde vertebra grafileri istenmelidir. Tip 1-2 SMA tanılı bireylerde >20 derecenin üzerinde skolyoz varsa 6 ayda bir bu durum tekrar değerlendirilmeli ve özellikle büyüme çaęındaki çocukta omurga ortezleri ile gövdenin

⁹³ Chen YS, et al. Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III. *J Pediatr*. 2012; 160(3):447-451. e1.

⁹⁴ Tilton AH, Miller MD, Khoshoo V. Nutrition and swallowing in pediatric neuromuscular patients. *Semin Pediatr Neurol*. 1998; 5(2):106-115.

⁹⁵ Sproule DM, et al. Increased fat mass and high incidence of overweight despite low body mass index in patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2009; 19(6):391-396.

⁹⁶ Kinali M, et al. Bone mineral density in a paediatric spinal muscular atrophy population. *Neuropediatrics*. 2004; 35(6):325-328.

⁹⁷ Fujak A, et al. Contractures of the lower extremities in spinal muscular atrophy type II. Descriptive clinical study with retrospective data collection. *Ortop Traumatol Rehabil*. 2011; 13(1):27-36. Wang HY, et al. Joint range of motion limitations in children and young adults with spinal muscular atrophy. *Arch Phys Med Rehabil*. 2004; 85(10):1689-1693.

⁹⁸ Montes J, et al. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. *Neurology*. 2010; 74(10):833-838.

desteklenmesi sağlanmalıdır⁹⁹. Tedavi edilmediğinde solunum kısıtlamasıyla birlikte göğüs kafesi deformasyonlarına neden olur. Spinal füzyon ve destekleme skolyoz için tercih edilen tedavilerdir ancak esas olarak omurganın cerrahi müdahalesi omurga eğriliğinin büyüklüğü (Cobb açısı $\geq 50^\circ$) ve ilerleme oranına (yılda $\geq 10^\circ$) göre belirlenir¹⁰⁰.

1.3.7. Prognoz

Spinal kaslar atrofi hastalığının doğal seyrinde, tip 1 tanılı bebekler, desteksiz oturamazlar ve destek tedavisi ile yaklaşık %30'u iki yaşına kadar yaşayabilirlerken; tip 2 tanısı alanlar oturabilir ancak desteksiz yürüyemezler ve destek tedavisi ile yaklaşık %68'i 25 yaşına kadar yaşayabilir. Tip 3 tanılı hastalar ise desteksiz yürüyebilir ancak bu yeteneğini zamanla kaybedebilirler. Motor basamaklarda kayıp ve hipotoniye ek olarak, SMN proteininin pek çok dokuda eksprese oluyor olması sebebiyle, özellikle tip1 tanılı hastalarda sistemik bulgular görülebilmektedir ancak tip 1'de hastalığının çok hızlı ölümcül seyretmesi nedeni ile periferik doku disfonksiyonu gelişimi her zaman izlenmemektedir. Yeni hedeflenmiş tedavi seçenekleri bu hastalığın doğal seyrini değiştirirken, standart bakım protokollerinin iyileştirilmesi ile de ayrıca prognoza pozitif katkıda bulunmaktadır. Bunun yanı sıra, genetik danışmanlık ve çeşitli moleküler genetik testlerin kullanımı ile taşıyıcıların taranması, evlilik öncesi popülasyon taraması, preimplantasyon genetik testler ve yenidoğan tarama programlarının sonucunda bu hastalığın önlenmesi veya erken dönemde asemptomatik olguların tanı alması ile birleşen hedefli tedavilerin morbidite ve mortaliteyi azaltacağı düşünülmektedir¹⁰¹.

1.4. Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Hastalığının Tanımı, Nedenleri, Etkileri ve Tedavi Yöntemleri

1.4.1. Tanım

Duchenne Musküler Distrofi (DMD) çocuklarda görülen en yaygın kas distrofidir, erken çocukluk döneminde proksimal kas güçsüzlüğü ve erkeklerde baldır hipertrofisi ile karakterizedir. Hastalık, hücre iskelet yapısında yer alan ve myofibrillerin gücünü,

⁹⁹ Haaker G, Fujak A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. *Appl Clin Genet.* 2013; 6(11):113-120.

¹⁰⁰ R.S. Finkel et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders* 2018; 28: 197-20. Tangsrud SE, et al. Lung function measurements in young children with spinal muscle atrophy; a cross sectional survey on the effect of position and bracing. *Arch Dis Child.* 2001; 84(6):521-524. Fujak A, et al. Treatment of scoliosis in intermediate spinal muscular atrophy (SMA type II) in childhood. *Ortop Traumatol Rehabil.* 2005; 7(2):175-179.

¹⁰¹ Prior TW, et al. *GeneReview.* Seattle WA: University of Washington, Seattle; 1993-2019. 2000 Feb 24 (update November 2019).

sağlamlığını ve işlevselliğini koruyan distrofin proteinin genindeki mutasyonlar sonucunda ortaya çıkar ve ilerleyicidir. DMD insidansı yaklaşık 3.500 canlı erkek doğumda birdir¹⁰². Prevalansı Amerika’da 100.000 canlı erkek doğumda 15,9 vaka ve İngiltere’de 100.000 canlı erkek doğumda 19.5 vaka olarak bildirilmektedir¹⁰³. Hastalar genellikle 13 yaş civarında yürümenin kaybı ile tekerlekli sandalyeye bağımlı olurlar ve müdahalesiz durumda yirmili yaşlarda kardiyak nedenler veya solunum bozuklukları nedeniyle hayatlarını kaybederler¹⁰⁴. Ancak, son yıllarda bu hastalıkla ilgili tedavi ve yönetim standartlarının gelişmesi, özellikle solunumsal desteklerin iyileştirilmesi ile birlikte, iyi bir yaşam kalitesi ve ikinci dekatın sonlarına kadar sağkalım oranları giderek artmaktadır¹⁰⁵.

Klinik Özellikler

En sık görülen bulgular motor gecikme ve yürüyüş bozukluğudur. Hasta erkek çocukların ilk bulguları, 3-5 yaş civarında, koşma ve yerden kalkmakta zorluk, sık düşme ya da parmak ucu yürümedir. İlaveten yokuş çıkma ve merdiven çıkma gibi aktivitelerde zorlanma şeklinde bulgular eklenir. Bazı çocuklarda aileler baldır kaslarındaki şiş ve sert görüntüyü de fark ederek doktora başvurabilirler. Kalça ve omuz çevresi kaslarında başlayan zayıflık giderek ilerler, gövdede karın ve sırt kaslarının da zayıflaması sonucu çocuklar yürüme sırasında karınlarını öne doğru çıkararak yürürler. Bacak kaslarındaki zayıflığın ilerleyişi ile sık düşerler, yerden kalkma ve merdiven çıkma aktivitelerinde zorlanırlar ve ortalama 9-11 yaş arasında yürüme yeteneğini kaybederek tekerlekli sandalye kullanmaya başlarlar. Bu aşamadan sonra kol kasları da giderek zayıflar ve çocuk kollarını kullanmakta da zorlanır. Proksimal güçsüzlük önce alt ekstremiteleri tutar, daha sonra distal kaslar ve üst ekstremiteler tutulur. Paytak yürüme, baldır hipertrofisi ve lumbal lordoz görülür. Dilde gerilik veya global gerilik daha nadiren görülebilir, bazen de tesadüfen kan tetkiklerinde kreatin kinaz ve KCFT yüksekliği ile tanı konabilir.

¹⁰² Monckton G, Hoskin V, Warren S. Prevalence and incidence of muscular dystrophy in Alberta, Canada. *Clin Genet* 1982;21:19-24.

¹⁰³ Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017; 12:79. Mendell JR, Shilling C, Leslie ND, et al. Evidence-based path to newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Ann Neurol*. 2012; 71:304-13. Moat SJ, Bradley DM, Salmon R, Clarke A, Hartley L. Newborn bloodspot screening for Duchenne muscular dystrophy: 21 years experience in Wales (UK). *Eur J Hum Genet*. 2013; 21:1049-53.

¹⁰⁴ Passamano L, Taglia A, Palladino A et al. Improvement of survival in Duchenne Muscular Dystrophy: retrospective analysis of 835 patients; *Acta Myol* 2012 Oct 3(2): 121-5.

¹⁰⁵ Eagle M, Baudouin SV, Chandler C et al. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromuscul Disord* 2002; 12: 926-9.

Kalp tutulumu; ritm, iletim bozuklukları ve kardiyak fibroza bağlı dilate kardiyomiopati oluşmaktadır¹⁰⁶. Klinik olarak belirgin kardiyomiopati, 10 yaşından sonra görülür, 14 yaşından sonra hastaların üçte birini etkiler ve 18 yaşın üzerindeki tüm hastalarda olduğu düşünülmektedir. Akciğerlerin etkilenimi nedeniyle kronik solunum yetmezliği tüm hastalarda kaçınılmazdır. Vital kapasite 10 yaş civarına kadar artar ancak bu süre sonunda yılda %8-12 oranında azalmaya başlar¹⁰⁷. Obstrüktif uyku apnesi ilk on yılda hastaların üçte birinde meydana gelen uykuda solunum bozukluklarının önde gelen nedenidir, hipoventilasyon ikinci dekada görülür¹⁰⁸. Zihinsel gerilik hastaların yaklaşık üçte birinde görülür, IQ ortalama 85'tir ve normal popülasyondan bir standart sapma aşağıdadır¹⁰⁹. Sözel zekâ sayısal zekâdan daha geridir. Zekâ geriliği kas zayıflığı ile korele değildir. DMD'li erkeklerde dikkat eksikliği ve hiperaktivite sendromu da sık görülür¹¹⁰.

Skolyoz neredeyse tüm hastalarda gelişir ve solunumsal vital kapasiteyi etkiler¹¹¹. Yürüme yetisinin kaybı ile skolyoz gelişimi artar. Düşme sonrası olan uzun kemik kırıkları çocukların %21-44'ünü etkiler¹¹². Osteoporoz DMD'li çoğu çocukta mevcuttur¹¹³. Kemik mineral yoğunluğu kaybı çocukların yürüyebildiği dönemde başlar ve yaşla birlikte azalmaya devam eder¹¹⁴. DMD ve malign hipertermi ilişkisi net olmasa da, DMD'li hastalarda riskin arttığı ya da en azından halotan, süksinilkolin gibi inhaler anesteziyelerle malign hipertermi benzeri reaksiyonlar olduğu gösterilmiştir¹¹⁵.

¹⁰⁶ Nigro G, Comi LI, Politano L, Bain RJ. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol* 1990;26:271-7.

¹⁰⁷ Phillips MF, Quinlivan RC, Edwards RH, Calverley PM. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med* 2001;164:2191-4.

¹⁰⁸ Suresh S, Wales P, Dakin C, Harris MA, Cooper DG. Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: Disease spectrum in the paediatric population. *J Paediatr Child Health* 2005;41:500-3.

¹⁰⁹ Cotton S, Voudouris NJ, Greenwood KM. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full-scale, verbal and performance intelligence quotients. *Dev Med Child Neurol* 2001;43:497-501.

¹¹⁰ Hendriksen JG, Vles JS. Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: Frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder. *J Child Neurol* 2008;23:477-81.

¹¹¹ Smith AD, Koreska J, Moseley CF. Progression of scoliosis in Duchennemuscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am* 1989;71:1066-74.

¹¹² McDonald DG, Kinali M, Gallagher AC, Mercuri E, Muntoni F, Roper H, *et al.* Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med. Child Neurol* 2002;44:695-8.

¹¹³ Larson CM, Henderson RC. Bone mineral density and fractures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop* 2000;20:71-4.

¹¹⁴ Aparicio LF, Jurkovic M, DeLullo J. Decreased bone density in ambulatory patients with duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop* 2002;22:179-81.

¹¹⁵ Wedel DJ. Malignant hyperthermia and neuromuscular disease. *Neuromuscul Disord* 1992;2:157-64. Hayes J, Veyckemans F, Bissonnette B. Duchenne muscular dystrophy: An old anesthesia problem revisited. *Paediatr Anaesth* 2008;18:100-6.

1.4.2. Patogenez-Genetik

Duchenne musküler distrofi, kromozom Xp21'e lokalize DMD genindeki bir mutasyondan kaynaklanır ve X-bağılı resesif kalıtımla kalıtılır¹¹⁶. Mutasyonlar kas hücrelerinin yapısal proteini olan distrofin üretiminde bir eksikliğe yol açar. Mutasyonların çoğu (%65-72) intragenik delesyonlardır, en sık hotspot region denilen ekzonlar 45-53 arası olur¹¹⁷. Nokta mutasyonlar, küçük delesyon veya insersiyonlar %20 hastada görülür. Okuma çerçevesini bozmayan herhangi bir mutasyon ise parsiyel bozukluk oluşturarak BMD ile daha hafif bir klinik yaratır¹¹⁸.

Kadın taşıyıcılar genellikle asemptomatiktir, ancak hafif semptomlar gösterirler ve yaklaşık %10'unda izole kardiyomyopati meydana gelebilir¹¹⁹. Taşıyıcı kadınların %2-20'si semptomatik olup klinikte belirgin kas güçsüzlüğü vardır.

1.4.3. Tanı

DMD'de karakteristik bulgu beş yaşından önce normal üst limitinin en az 10 ilâ 20 kat (ve genellikle 50 ilâ 200 kat) belirgin yükselmiş serum kreatin kinaz (CK) seviyesidir. Serum CK konsantrasyonları yenidoğanlarda bile yüksektir ve herhangi bir semptomdan önce bulunmaktadır. Serum alanin transaminaz ve aspartat transaminaz düzeyleri artmıştır ve CK düzeyleri ile koreledir¹²⁰. EMG ve sinir ileti çalışmalarına genelde gerek duyulmaz. İğne EMG'de bulgular myopatiktir¹²¹.

Daha önceleri moleküler genetik test için PCR kullanırken multipleks ligasyon prob amplifikasyonu (MLPA) kullanımının geliştirilmesi ile delesyonların ve duplikasyonların tespitinde daha sensitif bir yöntem elde edilmiştir. MLPA negatifse DMD geninin yeni nesil sekanslanması ile geriye kalan %25-30'luk mutasyon tipleri (nokta mutasyonlar, küçük delesyon-duplikasyon veya insersiyonlar) taranmalıdır. Tüm bu modern tanı teknikleri ile

¹¹⁶ Koenig M, Hoffman EP, Bertelson CJ et al. Complete cloning of the Duchenne muscular dystrophy (DMD) cDNA and preliminary genomic organization of the DMD gene in normal and affected individuals. *Cell* 1987; 50: 509-17.

¹¹⁷ Liechti-Gallati S, Koenig M, Kunkel LM, et al. Molecular deletion patterns in Duchenne and Becker type muscular dystrophy. *Hum Genet* 1989;81:343-8.

¹¹⁸ Aartsma-Rus A, Van Deutekom JCT, Fokkema IF et al. Entries in the Leiden Duchenne muscular dystrophy mutation database: an overview of mutation types and paradoxical cases that confirm the reading-frame rule. *Muscle Nerve* 2006; 34:135-44.

¹¹⁹ Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. 107th ENMC international workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th-9th June 2002, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2003; 13:166-72.

¹²⁰ Rowland LP. Biochemistry of muscle membranes in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 1980;3:3-20.

¹²¹ Jones H, De Vivo DC, Darras BT. Neuromuscular disorders of infancy, childhood and adolescence. A clinician's approach. Oxford: Butterworth-Heinemann; Second edition, 2015.

%93-96 oranında tanı konulur¹²². Genetik test ile DMD'nin klinik tanısı doğrulanamazsa, bir kas biyopsi örneği ile distrofin proteininin olup olmadığı gösterilmelidir. Kas biyopsisi pek çok merkezde genetik test negatifse ve fenotip atipikse uygulanır.

DMD'nin zamanında ve doğru bir şekilde teşhis edilmesi, hastalığın bakımının çok önemli bir yönüdür. Ayrıca DMD'li bir bireyin aile fertlerinden, kimin taşıyıcı olma riski altında olduğunu belirlemek için genetik danışmanlık alması açısından oldukça önem arz etmektedir. DMD olduğu genetik olarak teyit edilmiş bir bireyin kadın akrabaları için taşıyıcılık testi önerilir. Henüz, DMD aktif olarak erken tedavinin daha iyi sonuç verdiği neonatal başlangıçlı bozukluklarla sınırlı olan Yenidoğan Tarama Panellerinde yer almamakla birlikte, ortaya çıkan DMD tedavilerinin semptom başlangıcından önce başlatılması durumunda en etkili olabileceği düşüncesi, yenidoğan taramasına olan ilgiyi artmıştır¹²³.

1.4.4. Tedavi

Fizyoterapi ve glukokortikoidlerle tedavi DMD tedavisinin temellerini oluşturmaktadır ve yürümenin kaybindan sonra devam etmelidir. Uzun süreli glukokortikoid tedavisinin faydalarının, daha ileri yaşlarda yürümenin kaybı, solunum fonksiyonlarını koruma, üst ekremite gücünü koruma ve skolyoz cerrahisinden kaçınmayı içermekte olduğu gösterilmiştir. Son çalışmalar, anlamlı motor belirtilerden yani fiziksel düşüşten önce, küçük çocuklarda glukokortikoidlerin başlatılmasının yararlarını doğrulamaktadır. Genel yönetimde kardiak, solunumsal ve ortopedik problemlerin idaresi de oldukça önemlidir¹²⁴.

Kardiyovasküler komplikasyonlar, DMD'li bireyler arasında hastalığa bağlı morbidite ve mortalitenin önde gelen nedenidir. Kalpte distrofin eksikliği bir kardiyomiopati olarak kendini gösterir. Hastalık ilerledikçe klinikte kalp yetmezliği gelişir. Yetersiz olan miyokard ayrıca yaşamı tehdit eden ritim anormallikleri riski altındadır. 10 yaşına kadar, bireylerin elektrokardiyogram ve noninvaziv görüntüleme dâhil olmak üzere yıllık kardiyak değerlendirmesi yapılmalıdır. 10 yaşından sonra, asemptomatik bireylerin sol ventrikül disfonksiyonu riskinde artış nedeniyle en az yılda bir kardiyak değerlendirme

¹²² Sansović I, Barišić I, Dumić K. Improved detection of deletions and duplications in the DMD gene using the multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) method. *Biochem Genet.* 2013; 51:189-201. Wang Y, Yang Y, Liu J, et al. Whole dystrophin gene analysis by next-generation sequencing: a comprehensive genetic diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Mol Genet Genomics.* 2014; 289:1013-21.

¹²³ Chung J, Smith AL, Hughes SC, et al. Twenty-year follow-up of newborn screening for patients with muscular dystrophy. *Muscle Nerve.* 2016; 53:570-78.

¹²⁴ Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018 Mar;17(3):251-267.

yapılmalıdır. Dilate KMP’de erken dönemde ACE inhibitörleri ve beta blokerler ile tedavinin sol ventrikül fonksiyonu üzerine olumlu etkisi olduğu bildirilmiştir¹²⁵.

Solunumsal komplikasyonlar, DMD’li kişilerde önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Komplikasyonlar arasında solunum kas yorgunluğu, mukus tıkanması, atelektazi, pnömoni ve solunum yetmezliği bulunur. Tedavi edilmezse, hastalar şiddetli dispne, atelektazi veya pnömoni nedeniyle uzun süreli hastaneye yatış ve solunum durması veya solunum kaynaklı kardiyak aritmiler nedeniyle ölüm riski altındadır. Solunumsal komplikasyonların yönetimine yönelik yaklaşımlar, solunum kası fonksiyonunun izlenmesi ve akciğer hacminin zamanında kullanımı, yardımcı öksürmeyi, gece destekli ventilasyonu ve sonraki gündüz ventilasyonunu içerir. Bu temel tedaviler solunumsal komplikasyonları azaltabilir, yaşam kalitesini artırabilir ve sağkalımı uzatabilir. Spirometri, hasta 5-6 yaşındayken başlatılmalı, yıllık veya iki yılda bir takip edilmelidir. Solunum yönetimi için solunum fonksiyonunun seri izlenmesi kritik öneme sahiptir. Tipik olarak, zorlu vital kapasite (FVC), bir kişi yürümesini kaybedene kadar büyüme ile artar. Spirometri dışında sabah ve gündüz CO2 ölçümleri yapılmalıdır, yapılabilirse yıllık polisomnografi de solunum problemlerini saptamak için önemlidir. Bütün hastalar inaktive edilmiş influenza aşısı (canlı, zayıflatılmış aşı) ve pnömokok aşuları ile yıllık aşılanmalıdır. DMD hastaları kaçınılmaz olarak hipoventilasyon tedavisi için yardımcı ventilasyona ihtiyaç duyar, gece noninvazif yardımcı ventilasyon (sabit bir sürekli pozitif hava yolu basıncı yerine), obstrüktif uyku apnesi olan DMD’li bireyler için ilk basamak tedavidir. Noninvazif uykuda aralıklı pozitif basınçlı ventilasyon (NIPPV)’nin gündüz hiperkapnisi gelişmeden başlanması etkin bir tedavidir¹²⁶. Solunum müdahalelerine duyulan ihtiyaç esas olarak yürümenin kaybindan sonra ortaya çıkar. FVC, maksimum inspiratuar ve ekspiratuar basınçlar, pik öksürük akışı ve nabız oksimetresi (SpO2) ile kan oksijen doygunluğu yürüyemeyen tüm bireylerde en az her 6 ayda bir ölçülmelidir.

Omurganın muayenesi her klinik muayenenin bir parçası olmalıdır. Deneyimli klinisyenler yürümeyen erkek çocuklarda omurgayı sadece görsel muayene ile izleyebilmelidir; bununla birlikte, daha az deneyimli klinisyenlerin, omurga radyografisi istemesi önerilmektedir. Radyografi ile bir eğrilik tespit edildiğinde, iskeletsel olarak olgunlaşmamış çocuklardan 6 ayda bir; iskeletsel olarak olgun bireylerde yılda en az bir kez

¹²⁵ McNally EM, MacLeod H. Therapy insight: Cardiovascular complications associated with muscular dystrophies. *Nat Clin Pract Cardiovasc Med* 2005;2:301-8.

¹²⁶ Toussaint M, Chatwin M, Soudon P. Mechanical ventilation in Duchenne patients with chronic respiratory insufficiency: Clinical implications of 20 years published experience. *Chron* 2007;4:167-77.

radyografi istenebilir. 20° veya daha fazla bir eğrilik durumunda ortopedik takip gerekmektedir. Yürüme kaybının erken aşamalarında, ilerleyen skolyoz için cerrahiye ihtiyacı vardır. Ortopedik olarak erken dönemde stretching ve gece splintleri kontraktür gelişmesini geciktirebilir ancak spinal ortezlerden kaçınılmalıdır. Yürümenin devamı ve kortikosteroid tedavisi skolyozun başlamasını geciktirebilir ve şiddetini azaltabilir¹²⁷. Skolyoz ameliyatı için ortalama yaş 14-15'tir. Osteoporoz nedeniyle hastaların %20-60'ında küçük travma ile ekstremitte kırıkları (genellikle distal femur, tibia veya fibula), %30'a kadar semptomatik vertebral kırıklar gelişir. Vertebral kırıklar çocuklarda tanımlandığında sıklıkla asemptomatiktir. Tedavi edilmediği takdirde, vertebral kırıklar kronik sırt ağrısı ve omurga deformitesine yol açarken, bacak kırıkları erken, kalıcı ambulasyon kaybına neden olabilir. DMD'li erkek çocuklarda uzun kemik kırıkları sonrası yağ emboli sendromu nedeniyle ölüm bildirilmiştir. DMD hastalarında osteoporoz tedavisi için birinci basamak tedavi olarak intravenöz bisfosfonatların kullanımı şeklinde önerilmektedir. Kemik dansitesinin takibi, kalsiyum ve D vitamini ölçümleri de takipte önemlidir.

Kabızlık, gastroözofageal reflü ve gastrointestinal motilite endişelerinin yönetimi ve gastrostomi tüpü yerleştirilmesi gerektiğinde bir gastroenterologa yönlendirilmelidir. Her klinik kontrolde, beslenme uzmanı beslenme durumunu değerlendirmeli, ağırlığı ve boyunu izlemeli ve belirli bir beslenme planı oluşturmalıdır. İyi beslenme durumu yaş için ağırlık veya yaş için vücut kitle indeksinin standart büyüme grafiklerinde 10.-85. persentiller arasında yer almasıdır. Kabızlık ve böbrek fonksiyon bozukluğu riskini artıran dehidratasyonu önlemek için yeterli sıvı alımı vurgulanmalıdır. Kemik sağlığının izlenmesi, diyetel kalsiyum alımı ve serum 25-hidroksi-vitamin D konsantrasyonunun yıllık değerlendirmelerini gerektirir. Kalsiyum alımı yaş için önerilen alım miktarından daha azsa veya serum 25-hidroksi-vitamin D düzeyi 30 ng/mL'den düşükse, uygun diyet alımı ve besin takviyesi sağlanmalıdır¹²⁸.

Kortikosteroid tedavisi: Prednisolon, prednizon ve deflazakort olarak kortikosteroidler DMD için bugüne kadar etkili olduğu gösterilmiş ilaçlardır. Glukokortikoid tedavisinin yararları iyi belirlenmiş olmasına rağmen, hangi glukokortikoidlerin en iyi ve hangi dozlarda olduğu konusunda belirsizlik devam etmektedir.

¹²⁷ Kinali M, Main M, Eliahoo J, Messina S, Knight RK, Lehovsky J, *et al.* Predictive factors for the development of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol* 2007;11:160-6. King WM, Ruttencutter R, Nagaraja HN, Matkovic V, Landoll J, Hoyle C, *et al.* Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 2007;68:1607-13.

¹²⁸ Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, *et al.* DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018 April; 17(4): 347-361.

Tedavi kısa ve uzun vadede potansiyel riskler ve yararlar değerlendirilerek başlanmalı ve ayarlanmalıdır. Steroidlerin etkisinin kas liflerinde, iskelet kası yıkımını azaltma, sitotoksik T hücrelerini azaltma ve sitozolik kalsiyum konsantrasyonu azaltma yolları ile olduğu düşünülmektedir. Prednizolon/prednizon optimum doz 0,75 mg/kg/gün olarak bildirilmiştir¹²⁹. 0,3mg/kg/gün gibi düşük dozlar yine fonksiyonda iyileşmelere yol açar ama etki daha sınırlıdır, ancak yan etkiler açısından değerlendirildiğinde düşük doz kullanılabilir. 1,5 mg/kg/gün gibi daha yüksek dozlar ek faydalara yol açmamıştır. 10 gün ve 10/20 gün gibi prednizolon gibi aralıklı dozlama tipleri¹³⁰ ve haftada iki kez prednizolon (5 mg/kg/doz)¹³¹ verilmesi uygulamalar arasındadır. Tedaviye başlama yaşı ve süresi ile ilgili kesin normlar yoktur, ama kas gücünde azalma ve sık düşmeler olduğunda tedaviye başlama benimsenmiştir. Deflazacort, prednizonun bir oksazolin analogu, prednizolon/prednizona alternatif olarak bazı ülkelerde mevcuttur. 0,9 mg/kg/gün'lük bir günlük dozda deflazacort ile tedavi kas gücünde iyileşmeler meydana getirir¹³². Faz 3 çift kör randomize plasebo kontrollü bir çalışmada, günde 0,9 mg/kg deflazacort, günde 1,2 mg/kg deflazacort, günde 0,75 mg/kg prednizon ve plasebo ile karşılaştırılmış ve tüm tedavi gruplarında plasebo ile karşılaştırıldığında iyileşmiş kas gücü saptanmış ve deflazacortun prednizondan daha az kilo alımı ile ilişkili olduğu bildirilmiştir¹³³. Prednizon ile deflazacortun yarar-risk oranını karşılaştıran, çok merkezli çift kör bir klinik çalışma hâlen devam etmektedir¹³⁴. Kortikosteroidlerin solunum fonksiyonları, öksürük etkinliği, dilate KMP riski ve skolyoz üzerinde de olumlu etkisi vardır. Kortikosteroidlerin en sık yan etkisi kilo alımıdır (%75-80), deflazacortta bu etki daha azdır¹³⁵. Omurga ve uzun kemik kırıkları, boy kısalığı ve katarakt diğer yan etkilerdendir. Glukokortikoidlerin ciddi yan etkileri durumunda aniden kesilmemesi gerektiği unutulmamalı, önce %25-33 oranında doz azaltımına gidilip 1 ay

¹²⁹ Manzur AY, Kuntzer T, Pike M, Swan A. Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. [update of Cochrane Database Syst Rev. 2004;(2):CD003725; Cochrane Database Syst Rev 2008: CD003725.

¹³⁰ Kinali M, Mercuri E, Main M, Muntoni F, Dubowitz V. An effective, low-dosage, intermittent schedule of prednisolone in the long-term treatment of early cases of Duchenne dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2002;12:S169-74. Dubowitz V. Prednisone in Duchenne dystrophy. *Neuromuscul Disord* 1991;1:161-3.

¹³¹ Connolly AM, Schierbecker J, Renna R, Florence J. High dose weekly oral prednisone improves strength in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2002;12:917-25.

¹³² Reitter B. Deflazacort vs. prednisone in Duchenne muscular dystrophy: Trends of an ongoing study. *Brain Dev* 1995;17:39-43.

¹³³ Griggs RC, Miller JP, Greenberg CR, et al. Efficacy and safety of deflazacort vs prednisone and placebo for Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*. 2016; 87:2123-31.

¹³⁴ Guglieri M, Bushby K, McDermott MP, et al. Developing standardized corticosteroid treatment for Duchenne muscular dystrophy. *Contemp Clin Trials*. 2017; 58:34-39.

¹³⁵ Bonifati MD, Ruzza G, Bonometto P, Berardinelli A, Gorni K, Orcesi S, et al. A multicenter, double-blind, randomized trial of deflazacort versus prednisone in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2000;23:1344-7.

sonra klinik durum tekrar değerlendirilmelidir. Eğer yan etkiler azalmışsa steroid dozu tekrar hedef doza yükseltilmeli ve 2-3 ay sonra tekrar değerlendirilmelidir. Ciddi bir hastalık, büyük bir travma veya cerrahi sırasında adrenal kriz riski için hasta ve aile uyarılmalı, bu durumda hidrokortizon tedavisi günde 50-100 mg/m² tedavisi uygulanmalıdır.

1.4.4.1. Yeni İlaçlar

Ataluren

Ataluren, nonsense mutasyonu yenip işlevini yerine getiren protein üreterek bozukluğun altında yatan nedeni tedavi etme potansiyeli olan, ağızdan uygulanan yeni bir ilaçtır.

Erken stop kodunu olarak da bilinen nonsense mutasyonunun varlığı gösterilmiş Duchenne Musküler Distrofili hastalara (tüm DMD tanılı hastaların yaklaşık %15'ini oluşturan), EMA (Avrupa İlaç Kurumu) tarafından onaylanan Ataluren etkin maddeli ilacın etkinliğini gösterir çalışma sonuçlarına istinaden ülkemizde yurt dışı ilaç kapsamında temin edilmektedir. Ataluren etkin maddeli ilaç için 06.02.2020 tarihine kadar yapılan başvurulara ilişkin istatistiki bilgiler aşağıdaki tabloda yer almaktadır¹³⁶.

Tablo 8. Ataluren Etkin Maddeli İlaç İçin 0-18 Yaş Grubu Başvuru Sayıları

DMD	Başvuru Sayısı	Onay	Red	Eksik Evrak	İncelemede
Başvuru	80	62	16	2	0

Eteplirsen

Eteplirsen etkin maddeli ilaç 2016 yılında FDA tarafından Duchenne Musküler Distrofinin ekzon 51 atlamalı tipine uygun hastalar için onaylanmıştır. EMA'da ilgili ilacın ruhsatı bulunmamakta olup değerlendirme süreci devam etmektedir. İlacın etkililiğine ait doğrulayıcı çalışma henüz devam etmekte olup çalışma sonuçlarının 2020 yılında toplanacağı belirtilmektedir. Eteplirsen etkin maddeli ilaç için 06.02.2020 tarihine kadar yapılan başvurulara ilişkin istatistiki bilgiler aşağıdaki tabloda yer almaktadır.

Tablo 9. Eteplirsen Etkin Maddeli İlaç İçin 0-18 Yaş Grubu Başvuru Sayıları

DMD	Başvuru Sayısı	Onay	Red	Eksik Evrak	İncelemede
Başvuru	2	0	2	0	0

¹³⁶ Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından Komisyona sunulan 03.10.2019 tarihli ve 153726 sayılı cevabi yazı.

1.4.4.2. Semptomatik ve Destekleyici Tedaviler

2014 yılında DMD Bakım Konuları Çalışma Grubu Yönlendirme Komitesi, hastalıkla ilişkili geniş kapsamlı uzmanların klinik deneyimlerine dayanarak; solunum, kalp, kemik sağlığı ve osteoporoz, ortopedik ve cerrahi tedaviler için en son bakım hususlarını değerlendirerek, semptomatik ve destekleyici metodolojik tedavileri önerilerini 2018 yılında bir yayın hâline getirmişlerdir¹³⁷. Bu öneriler içerisinde; osteoporoz için birinci basamak tedavi olarak intravenöz bifosfonat tedavisi önerilmektedir. Ayrıca DMD’li bireylerin, inaktive edilmiş influenza aşısı ve pnömokok aşıları (PCV13 ve PPSV23 dâhil) ile yıllık aşılanması önerilmektedir. Yürüme kaybının olduğu erken dönemlerinde bazı DMD’li bireylerin ilerleyici skolyoz için ameliyat ihtiyacı geliştiği bildirilmiştir. Ancak bu hasta grubunun inhalasyon anesteziyelerine maruz kaldığında veya suksinilkolin (Süksinilkolin) verildiğinde, ameliyat sonrası potansiyel olarak ölümcül rabdomyoliz ve hiperkalemi riski altında olabileceği bilinerek gerekli tedbirler alınmalıdır. Ayrıca hastalar ameliyat öncesi bir kardiyolog ve göğüs hastalıkları uzman doktoruna danışılmalı, ameliyat sırasında ve sonrasında olabilecek kardiyak ve solunumsal dekompanseasyon konusunda anesteziyeciler dikkatli olmalıdır. Yürümenin kaybı ile birlikte hastalığın ilerleyen dönemlerinde, özellikle solunum yolu enfeksiyonları sırasında atelectazi, pnömoni, ventilasyon-perfüzyon uyumsuzluğu ve solunum yetmezliğine ilerleme riskinin arttığı ve zayıf öksürük çabalarının geliştiği bilinmektedir. Bu grup hastalarda, solunum yolu enfeksiyonları sırasında öksürük tedavisi gören bireyler için evde pulse oksimetre cihazı kullanılması önerilmiştir. Oda havasında oksijen saturasyonu %95’ten az olduğunda, mukus tıkanmasını, atelectazi ve zatüreyi önlemek ve tedavi etmek için yardımcı öksürük sıklığının artırılması önerilmiştir. Ayrıca, bireyler aşağıdaki beş pnömoni belirtisinden üçüne sahip olduğunda akut solunum yolu hastalıkları sırasında antibiyotik tedavisinin başlatılmasını önerilmiştir: Ateş, kan sayımında artmış lökositöz veya C-reaktif protein konsantrasyonu, balgam üretimi, göğüs grafisinde pulmoner infiltrasyon veya hipoksemi veya solunum sıkıntı şeklinde sıralanmıştır. Ayrıca gece yardımcı ventilasyon endikasyonları belirlenmiş; solunum fonksiyon seviyesinden bağımsız olarak hipoventilasyon veya uykuda solunum semptomları olarak tanımlanmıştır. İlgili semptomlar arasında yorgunluk, dispne, sabah veya sürekli baş ağrıları, sık gece uyanmaları veya zor uyarılma, hipersomnolans, konsantrasyon zorluğu, dispne ve taşikardi ile uyanma ve sık kabuslar sayılabilir. Bununla

¹³⁷ Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol*. 2018 April; 17(4): 347-361.

birlikte, bazı bireyler hipoventilasyon varlığına rağmen asemptomatik kalır. DMD'nin kalp tutulumunda birinci basamak tedavi olarak ACE inhibitörleri kullanılmaktadır, ancak 10 yaş altındaki asemptomatik olgularda kullanımı tartışmalıdır. Bazı yaklaşımlar 10 yaşında tedavi başlanmasının uzun vadeli kardiyak sonuçları iyileştirdiği yönündedir. Ancak bu çalışmada önerilen kardiyak farmakolojik tedavi yaklaşımı; hastanın yaşı ne olursa olsun, kalp yetmezliği semptomlarının başlamasıyla veya azalmış sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonuyla saptanan kardiyak anormalliklerin varlığında tedavi başlatılması şeklindedir.

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

Geliştirilmiş DMD yönetimi, ambulasyonun uzamasına, skolyoz da dâhil olmak üzere ciddi kontraktür ve deformite sıklığının azalmasına ve yaşamın tüm alanlarında uzun süreli fonksiyon ve katılım ile yaşam kalitesinin artmasına neden olmuştur. Tanıdan başlayarak kontraktürleri, deformiteyi, fonksiyon kaybını, bozulmuş cilt bütünlüğünü, ağrıyı ve zayıflamış kardiyovasküler durumu en aza indirmek için Uluslararası İşlevsellik, Engellilik ve Sağlık Sınıflandırmasının (ICF) tüm alanlarında değerlendirme ve yönetimi sağlanmalıdır. Multidisipliner rehabilitasyon değerlendirmesi pasif hareket aralıklarının ölçümlerini, postür, güç, fonksiyon ve günlük yaşamın tüm normal aktivitelerine katılımı içermelidir. En erken dönemde başlanan düzenli egzersiz uygulamaları kas kuvvetinin korunmasında oldukça etkilidir. Kontraktür ve deformitenin önlenmesi için; günlük koruyucu ev germe egzersizleri, haftada 4-6 kez olacak tarzda; ayak bilekleri, dizler ve kalçalarda düzenli germe önerilmelidir. Eklemlerin korunması için pozisyonlama, cihaz uygulamaları ve germe egzersizlerine en erken dönemde başlanmalıdır. Ortezle müdahale, atelleme, konumlandırma; geceleri germe için ayak bileğini içine alan sert plastikten AFO'lar (ayak bileği-ayak ortezleri) kullanılabilir. Bilek veya el atelleri de kullanılabilir. Ayakta durmak zorlaşınca, kontraktürler çok şiddetli değilse, pasif/motorlu destekli ayakta durma cihazları kullanılabilir. Diz eklemleri kilitli KAFO (diz-ayak bileği-ayak ortezleri) yürümenin iyice azaldığı geç dönem ya da yürüyemeyen dönemde kullanılabilir. Düzenli olarak yapılabilen en iyi düzeyde aerobik aktivite veya egzersizler, örneğin yüzme ve bisiklete binme önerilir. Eksantrik ve yüksek dirençli egzersizden kaçınma, aşırı zorlanmayı önlemek için dinlenme ve enerji tasarrufu, potansiyel olarak azalmış kardiyovasküler egzersiz kapasitesine dikkat edilmesi ve klinik olarak iyi çalışırken bile kas hasarı riskine dikkat edilmesi gerekmektedir. Düşme ve fraktür yönetimi; tüm ortamlarda düşme riskini en aza indirme, uzun kemik kırıklarının hızlı bir şekilde ortopedinin fizyoterapist desteği ile birlikte iyileştirilmesi, sonrasında yürüme ve/veya destekle ayakta durma yeteneklerini korumak için ilgili rehabilitasyonun sağlanması önerilmektedir. Günlük hayatta hareketi

kısıtlayan faktörler ortadan kaldırılmaya çalışılmalı, evde buna uygun düzenlemeler yapılmalı veya okulda sınıfın giriş katında olması sağlanmalıdır. Yürümenin kaybindan sonra manuel ve motorlu tekerlekli sandalyelerle, hastanın vücut ölçülerine uygun ve mümkünse özel oturma düzenlemeleriyle (sert koltuk, düz sırt, kalça kılavuzları, yan gövde destekleri, addüktörler ve baş desteği) mobilizasyon sağlanabilir. Yaşam alanlarının asansörlü veya giriş katlarında olması, hasta ve ailesinin yaşamını kolaylaştırması açısından önemlidir.

Uzmanlaşmış fonksiyonel değerlendirme, hareket paterninin analizi ve DMD dâhil diğer nöromusküler bozukluklara özgü standart değerlendirmeleri içerir. Fonksiyonel temel klinik değerlendirmeler; North Star Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAA), 6 dakika yürüyüş testi ve zamanlı fonksiyon testleri, ayaktan tedavi süresi boyunca ve her 6 ayda bir yapılmalıdır¹³⁸.

1.4.5. Önleme ve Genetik Danışma

DMD'si olan tüm aileler genetik danışmanlık için yönlendirilmelidir. Taşıyıcıların saptanması ve danışmanlığı, hastalığın önlenmesi için yönetimde önemlidir. Prenatal tanı mevcuttur ve ailede etkilenmiş birey olan taşıyıcı annelerde erken tanı için kullanılır. İlk olarak cinsiyet belirlendikten sonra 10-12. haftalarda koryonik villus örnekleme ya da 15-18. haftalarda amniyosentez yapılarak mutasyon tespiti yapılabilir¹³⁹. DMD taşıyıcı olan kadında kardiyomiyopati riskleri hakkında bilgi verilmeli ve periyodik kardiyovasküler tarama önerilmelidir.

1.5. Multipl Skleroz (MS) Hastalığının Tanımı, Nedenleri, Etkileri ve Tedavi Yöntemleri

1.5.1. Tanım

Multipl skleroz (MS), merkezi sinir sistemini (MSS) etkileyen kronik, enflamatuar, otoimmün bir hastalıktır.

Epidemiyoloji

Hastalık sıklıkla genç yetişkinlerde ortaya çıkar. MS vakalarının %3-10'u 18 yaşından önce teşhis edilir¹⁴⁰. Prepubertal çocuklarda MS nadirdir ve olguların %1'inden

¹³⁸ Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol*. 2018 March; 17(3): 251-267.

¹³⁹ Ladwig D, Mowat D, Tobias V, et al., In utero fetal muscle biopsy in the diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. *Aust N Z J Obstet Gynaecol*, 2002. 42(1): 79-82.

¹⁴⁰ Ahlgren C, Oden A, Lycke J. High nationwide prevalence of multiple sclerosis in Sweden. *Mult Scler* 2011;17(8):901-8. Banwell B, Ghezzi A, Bar-Or A, et al. Multiple sclerosis in children: clinical diagnosis,

azını oluşturur¹⁴¹. İlk atakta yaş çoğu pediatrik başlangıçlı MS (POMS) çalışmasında 11 ile 13 yaş arasındadır¹⁴². Prepubertal çocuklarda cinsiyet oranları eşittir. Çocuklarda yaş ilerledikçe, dağılım erişkin başlangıçlı MS (AOMS)'e benzer şekilde kadın baskınlığını göstermektedir. Yaşla birlikte kadın cinsiyet dağılımına doğru eğilim, cinsiyet hormonları ve hastalık arasında olası bir bağlantı olduğunu göstermektedir¹⁴³. Prevalansı coğrafi özelliklere bağlı olarak 100.000'de 2 ile 200 arasında değişmektedir. Türkiye'de MS prelevansının 71/100.000 ile 75/100.000 arasında olduğu tahmin edilmektedir¹⁴⁴. Yetişkinlerde görüldüğü gibi pediatrik kohortlarda da yüksek enlem ve MS için risk artışı mevcuttur¹⁴⁵. Çalışmalar, insanlar çocukluk döneminde (15 yaşına kadar) düşük MS riskli bir alandan yüksek MS riskli bir alana göç ettikleri zaman, yeni yaşadıkları bölgenin riskini üstlendiklerini göstermektedir¹⁴⁶. Türkiye'de Türk Pediatrik MS Çalışma Grubu'nun 193 pediatrik hasta ile yaptıkları bir çalışmaya göre; 4-17 yaş arası hastaların %63,7'si kız olup olguların çoğu postpubertal başlangıç göstermiştir¹⁴⁷.

1.5.2. Risk Faktörleri

Genetik Faktörler: Epidemiyolojik çalışmalar birinci derece akrabalarda MS riskinin %2-5 ve monozigotik ikizlerde %25-30 arttığını göstermiştir¹⁴⁸. Bu genetik risk faktörlerinin çoğu, immün regülasyon genleriyle ilişkilidir¹⁴⁹. MS'li Kafkasyalılarda tespit edilen ilk

ther-apeutic strategies, and future directions. Lancet Neurol 2007;6(10):887-902. Chitnis T, Glanz B, Jaffin S, et al. Demographics of pediatric-onset multiple sclerosis in an MS center population from the Northeastern United States. Mult Scler 2009;15(5):627-31. Langer-Gould A, Zhang JL, Chung J, et al. Incidence of acquired CNS demyelinating syn-dromes in a multiethnic cohort of children. Neurology 2011;77(12):1143-8.

¹⁴¹ Boiko A, Vorobeychik G, Paty D, et al. Early onset multiple sclerosis - A longitudinal study. Neurology 2002;59(7):1006-10. Renoux C, Vukusic S, Mikaeloff Y, et al. Natural history of multiple sclerosis with childhood onset. N Engl J Med 2007;356:2603-13.

¹⁴² Otallah S, Banwell B. Pediatric multiple sclerosis: an update. Curr Neurol Neurosci Rep 2018;18(76):2-10.

¹⁴³ Renoux C, Vukusic S, Mikaeloff Y, et al. Natural history of multiple sclerosis with childhood onset. N Engl J Med 2007;356:2603-13.

¹⁴⁴ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019, s.49.

¹⁴⁵ Taylor BV, Lucas RM, Dear K, et al. Latitudinal variation in incidence and type of first CNS demyelinating events. Mult Scler 2010;16(4):398-405. Lossius A, Riise T, Pugliattie M, et al. Season of infectious mononucleosis and risk of MS at different latitudes; the EnyIMS Study. Mult Scler 2014;20(6):669-74. Spelman T, Gray O, Trojano M, et al. Seasonal variation in relapse rate in MS is latitude dependent. Ann Neurol 2014;76(6):880-90.

¹⁴⁶ McLeod JG, Hammond SR, Kurtzke JF. Migration and multiple sclerosis in immigrants to Australia from United Kingdom and Ireland: a reassessment. I. Risk of MS by age at immigration. J Neurol 2011;258:1140-9. Berg-Hansen P, Moen S, Sandvik L, et al. Prevalence of multiple sclerosis among immigrants in Norway. Mult Scler 2015;21(6):695-702.

¹⁴⁷ Yılmaz Ü, Anlar B, Gücüyener K. Turkish Pediatric Multiple Sclerosis Study Group. Characteristics of pediatric multiple sclerosis: The Turkish pediatric multiple sclerosis database. Eur J Paediatr Neurol. 2017 Nov;21(6):864-872.

¹⁴⁸ Nielsen NM, Westergaard T, Rostgaard K, et al. Familial risk of multiple sclerosis: a nation-wide cohort study. Am J Epidemiol 2005;162(8):774-8.

¹⁴⁹ Gianfrancesco MA, Stridh P, Shao X, et al. Genetic risk factors for pediatric-onset multiple sclerosis. Mult Scler 2017; 1-15.

genetik risk faktörü, MHC class II’de HLA-DRB1*1501’dir. Bu varyantın varlığı MS riskini yaklaşık 3 kat artırır¹⁵⁰.

Çevresel faktörler

Enfeksiyon: Geçirilmiş Epstein-Barr virüsü enfeksiyonu, pediatrik MS için artmış bir risk ile tutarlı bir şekilde ilişkilendirilmiştir¹⁵¹. **Diyet:** Özellikle, sadece düşük D vitamini seviyeleri ve düşük demir alımı pediatrik MS ile anlamlı ilişki göstermiştir¹⁵². **Gut mikrobiyomu:** Pediatrik MS’de bağırsak mikrobiyosunun daha inflamatuvar bir ortama doğru değiştiğini gösteren vakalar ve kontroller arasındaki bağırsak mikrobiyal takson zenginleşmeleri ve tükenmelerinde farklılıklar olduğunu göstermiştir¹⁵³. **Şişmanlık:** Birçok çalışma, POMS hastalarının yüksek bir yüzdesinin aşırı kilolu olduğunu göstermektedir. MS’li bir çocuk kohortunun en az %49’u aşırı kilolu veya obezdir¹⁵⁴. Yüksek vücut kitle indeksleri (VKİ) postpubertal kızlarda POMS gelişme riskinde artış ile ilişkilidir¹⁵⁵. **Sigara içme:** HLA-DRB1*1501-pozitif durum ile birlikte sigara dumanına maruz kalma, pediatrik MS riskini monofazik ADS ile karşılaştırıldığında 3,7 kat artırdığı bildirilmiştir¹⁵⁶.

1.5.3. Tanı ve Ayırıcı Tanı

MS tanısı; ateş veya enfeksiyon yokluğunda en az 24 saat süren, merkezi sinir sisteminin enflamatuvar demiyelinizan olayını yansıtan, inceleme veya görüntüleme objektif bulguların var olduğu en az bir klinik epizoda dayanır. McDonald kriterleri, yalnızca klinik temellere dayanarak teşhise izin verir, ancak aynı zamanda MR ve BOS’un, mekânda ve/veya zamanda yayılması için belirteçler olarak hizmet edebileceğini önermektedir. McDonald kriterleri zaman içerisinde revize edilmiştir (2001, 2005, 2010 ve 2017). Değişiklikler genellikle daha erken teşhise izin verir, böylece hastalar geçmişte olduğundan daha hızlı bir şekilde tedaviye başlayabilirler. 2010 McDonald kriterleri POMS hastalarında

¹⁵⁰ Disanto G, Magalhaes S, Handel AE, et al. HLA-DRB1 confers increased risk of pediatric-onset MS in children with acquired demyelination. *Neurology* 2011;76(9):781-6.

¹⁵¹ Nourbakhsh B, Rutatangwa A, Waltz M, et al. Heterogeneity in association of remote herpesvirus infections and pediatric MS. *Ann Clin Transl Neurol* 2018;5(10):1222-8.

¹⁵² Banwell B, Bar-Or A, Arnold DL, et al. Clinical, environmental, and genetic determinants of multiple sclerosis in children with acute demyelination: a prospective national cohort study. *Lancet Neurol* 2011;10(5):436-45.

¹⁵³ Tremlett H, Fadrosch DW, Faruqi AA, et al. Gut microbiota in early pediatric multiple sclerosis: a case control study. *Eur J Neurol* 2016;23(8):1308-21.

¹⁵⁴ Yamamoto E, Ginsberg M, Rensel M, et al. Pediatric-onset multiple sclerosis: a single center study. *J Child Neurol* 2018;33(1):98-105.

¹⁵⁵ Langer-Gould A, Brara SM, Beaber BE, et al. Childhood obesity and risk of pediatric multiple sclerosis and clinically isolated syndrome. *Neurology* 2013;80(6):548-52.

¹⁵⁶ Lavery AM, Collins BN, Waldman AT, et al. The contribution of secondhand tobacco smoke exposure to pediatric multiple sclerosis risk. *Mult Scler* 2019;25(4):515-22.

değerlendirilmiş ve 11 yaşından büyük çocuklar için yüksek duyarlılık, özgüllük ve pozitif prediktif değeri (PPV, %76) olduğu saptanmıştır¹⁵⁷.

2017’de Uluslararası Multipl Skleroz Teşhisi Paneli, 2010 McDonald kriterlerinde revizyon yapmış olup; McDonald 2010 MS kriterlerinde olduğu gibi 2017 revizyonunda da, hastanın özellikleri MS kriterlerini tam olarak karşılıyorsa ve klinik bulgular için daha iyi bir açıklama yoksa tamı “MS” olarak kabul edilmektedir. Eğer klinik izole sendrom nedeniyle MS hastalığını düşündürüyor ama kriterleri tam olarak karşılamıyorsa tanı “olası MS”dir. Eğer klinik durumu açıklayacak daha iyi bir hastalık tanısı varsa tanı “MS değil”dir¹⁵⁸. Değişiklikler arasında zamanda ve mekânda yayılım için semptomatik ve asemptomatik lezyonların kabul edilmesi yer alır. Kriterler, objektif klinik kanıtlarla yapılan klinik atak sayısına bağlı olarak MR veya BOS’a özgü oligoklonal bantlarla test yapılmasını gerektirir.

BOS oligoklonal bantları: Klinik izole sendromlularda BOS oligoklonal bantları ikinci bir atak için bağımsız bir prediktördür. Panelin önerisine göre tipik klinik izole sendromda, klinik veya MR’da mekânda yayılma kriteri karşılandığında, klinik tablo başka bir şeyle açıklanamıyorsa, BOS oligoklonal bantlarının BOS’ta anormal bulgu olmadan varlığı MS tanısı koymaya izin verir; MR’da zamanda yayılma kriteri karşılanmaması, ikinci atak veya takipte yeni lezyon olmaması bunu değiştirmez. Bu konsensus önerisi, BOS oligoklonal bantlarının, zamanda yayılma kriterini sağlama ihtiyacının yerini doldurmasına izin verir. Bu kriter, önceki Poser kriterlerinde laboratuvar destekli kesin multipl skleroz tanısı kriterine benzerdir.

Semptomatik ve asemptomatik MRG lezyonları, mekânda veya zamanda yayılmanın belirlenmesinde hesaba katılabilir. Optik nörit ile başvuran bir hastada optik sinirdeki MRG lezyonları bir istisnadır ve yetersiz kanıt nedeniyle McDonald kriterlerini yerine getirmede kullanılamaz. 2010 McDonald kriterlerinde, beyin sapı veya spinal kord sendromu ile başvuran bir hastada semptomatik lezyon mekânda veya zamanda yayılımın MRG kanıtı olarak dâhil edilmemiştir.

Jukstakortikal lezyonlara eşdeğer kortikal lezyonlar: Jukstakortikal beyaz madde MS lezyonlarının karakteristik bir konumudur. Histopatolojik incelemelerde korteks içine uzanan kortikal lezyonlar ve jukstakortikal lezyonların multipl skleroz için tipik olduğunu

¹⁵⁷ Sadaka Y, Verhey LH, Shroff MM, et al. 2010 McDonald criteria for diagnosing pediatric multiple sclerosis. *Ann Neurol* 2012;72:211-23.

¹⁵⁸ Thompson AJ, Banwell BL, Barkhof F, et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *Lancet Neurology* 2018;17:162-73. Polman CH, Reingold SC, Banwell B, et al. Diagnostic criteria for multiple sclerosis: 2010 revisions to the McDonald criteria. *Ann Neurol* 2011;69:292-302.

göstermiştir. Kortikal lezyonları tanımlayacak teknolojinin gelişmesi ile tanıya katkıları kabul edilmiştir. Panel jukstakortikal lezyonlara ek olarak kortikal lezyonların da MR kriterlerini sağlamak için kullanılabileceğini öneriyor, ama standart MR ile kortikal lezyonların yakalanmasının veya MS dışı nedenli lezyonlardan ayrımının zor olduğu da biliniyor. Ayrıca, potansiyel kortikal lezyonların artefaktan ayrımı da önemlidir.

Tablo 10. MS Tanısı İçin 2017 McDonald Kriterleri¹⁵⁹

Klinik Atak	Objektif Klinik Kanıtlı Lezyon Sayısı	MS Tanısı İçin Gereken Ek Tetkik
≥2 klinik atak	≥2	Yok ¹
≥2 klinik atak	1 (ayrıca farklı bir anatomik bölgedeki eski bir atağa ait lezyon delili ²)	Yok ¹
≥2 klinik atak	1	Farklı bir SSS bölgesini gösteren ek klinik atak veya MR ³ ile gösterilen mekânda yayılım
1 klinik atak	≥2	Ek klinik atak, MR ³ veya BOS-spesifik oligoklonal bandların ⁴ gösterilmesi ile gösterilen zamanda yayılım
1 klinik atak	1	Farklı bir SSS bölgesini gösteren ek klinik atak veya MR ³ ile gösterilen mekânda yayılım ve Ek klinik atak, MR ³ veya BOS-spesifik oligoklonal bandların ⁴ gösterilmesi ile gösterilen zamanda yayılım

¹ Zamanda ve mekânda yayılım için ek başka teste gerek yoktur. Ancak MS olduğu düşünülen her hastadan beyin MR istenmelidir. Ek olarak, spinal kord MR ve BOS incelemesi; MS tanısını destekleyen yetersiz klinik ve MR kanıtı olan, tipik klinik izole sendrom dışı tablo ile gelen, atipik özelliklere sahip hastalarda düşünülmelidir. Görüntüleme ve diğer testler (BOS vb.) negatifse, MS tanısı konulmadan önce dikkatle düşünülmeli ve alternatif tanımlar gözden geçirilmelidir.

² İki atağa ait objektif klinik bulguların olduğu klinik tanı en güvenilir tanıdır. Geçirilmiş bir atağın mantıklı delili, objektif nörolojik bulgular olmaksızın, eski inflamatuvar demyelinizan atakla karakterize semptomlar ve evolusyonu içerebilir; en az bir atak objektif bulgularla desteklenmelidir. Objektif delil yoksa dikkat edilmelidir.

³ Zamanda ve mekânda yayılım için MR kriterlerinin açıklaması aşağıda açıklanmaktadır.

⁴ BOS spesifik oligoklonal bantların varlığı zamanda yayılmayı göstermez, ancak bu ölçümün gösterilmesi için yerine geçebilir.

Mekânda yayılım: SSS'nin dört alanının ikisinde veya daha fazlasında multipl sklerozun karakteristiği olan bir veya daha fazla T2-hiperintens lezyonu ile gösterilebilir: periventriküler, kortikal veya juktakortikal ve infratentoryal beyin bölgeleri ve spinal kord

Zamanda yayılım: Herhangi bir zamanda kontrast tutan ve tutmayan lezyonların eşzamanlı olarak varlığı veya herhangi bir zamanda takip eden MR'da yeni bir T2-hiperintens veya kontrast tutan lezyon

Multipl skleroz alt tiplerinde 2017 kriterlerini uygulama: Hastaların %15'inde başlangıçtan beri kademeli bir progresyon seyri görülür (primer progresif multiple skleroz).

¹⁵⁹ Thompson AJ, Banwell BL, Barkhof F, et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *Lancet Neurology* 2018;17:162-73.

Orijinal McDonald kriterleri başlangıçta klinik izole sendromlu hastalarda teşhis koymak için geliştirilmiş ve daha sonra baştan progresyonlu hastalarda kullanılmak üzere modifiye edilmiştir. Primer progresif multiple skleroz için tanı kriterleri 2017 McDonald kriterleri'nde 2010'daki kriterlerle aynı kalmış, sadece semptomatik ve asemptomatik lezyonların dâhil olması ve kortikal lezyonların kullanımı değişmiştir. 2013'te revize edilen sınıflandırmada 10 atakla gelen MS ve baştan progresif seyirli formun ayrımı yapılmıştır. Yenilenen sınıflandırmada aktif olup olmamasına göre (geçmiş klinik relaps veya MR lezyon aktivitesi) ve progresif olup olmamasına (klinik engellilik ölçülmesi ile) göre diye daha ileri sınıflandırılmıştır. Amaç hastaların zaman içinde hastalığın belli bir zamandaki seyrine göre (1 yıl gibi) değerlendirilmesi ve sınıflandırılması olmuştur. Panel tanı konar konmaz geçici bir hastalık seyri yapılması ve periodik olarak datalarla yeniden değerlendirilmesini önermektedir¹⁶⁰.

MS ayırıcı tanısında, MS ilişkili santral sinir sisteminin idiyopatik enflamatuvar demiyelinizan hastalıkları ve MS varyantları (Akut dissemine ensefalomyelit (ADEM), NMO spektrum hastalıkları (NMOSD), Myelin oligodendrosit glikoprotein (MOG) antikoru ile ilişkili demiyelinizan hastalıklar, diğer atipik SSS'nin enflamatuvar demiyelinizan hastalıkları, (Tümeaktif MS, Balo'nun konsantrik sklerozu, Marburg tip MS) ve MS ile karışabilecek santral sinir sisteminde demiyelinizasyona neden olan diğer hastalıklar göz önünde bulundurulmalıdır. Bunlar; primer/sekonder enflamatuvar vasküler hastalıkları (primer SSS vaskülit, sistemik kolajen/vasküler hastalıklar, sistemik lupus eritematozus, antifosfolipid antikor sendromu, Sjögren sendromu, Behçet hastalığı, Susac sendromu), non-enflamatuvar vasküler hastalıklar, CADASIL (serebral otozomal dominant subkortikal iskemik lezyonlar) olarak sayılabilir. Herediter hastalıklardan lökodistrofiler (Adrenolökodistrofi, Metakromatik lökodistrofi, Globoid (Krabbe) lökodistrofi, Alexander hastalığı; enfeksiyöz hastalıklardan Toksoplazmozis, Tüberküloz, Lyme, Progresif multifokal lökoensefalopati, AIDS ve granülokoz hastalıklardan Sarkoidoz ayırıcı tanıda yer alır. Ayrıca neoplastik /lenfoproliferatif hastalıklardan SSS tümörleri ve metastatik tümörler, primer SSS lenfoması, paraneoplastik hastalıklar, mitokondriyal hastalıklar ve nutrisyonel hastalıklardan vitamin B12 eksikliği unutulmamalıdır¹⁶¹.

¹⁶⁰ Thompson AJ, Banwell BL, Barkhof F, et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *Lancet Neurology* 2018;17:162-73.

¹⁶¹ Ünal A, Mavioğlu H, Altunrende H, İçen NK, Ergün U. Multiple Sklerozda Tanı ve Ayırıcı Tanı. *Multipl Skleroz Tanı ve Tedavi Kılavuzu* 2018. Editör Efendi H, Kuşçu DY. 4. Basım, Galenos Yayınevi, İstanbul, 2018.

1.5.4. Tetkikler

Hastalığın tanısında ve ayırıcı tanısında kullanılan tetkikler kandan bakılan (hemogram, biyokimya (kan şekeri, elektrolitleri, karaciğer fonksiyon testleri, böbrek fonksiyon testleri), tiroid fonksiyon testleri, sedimentasyon, C-reaktif protein, vitamin B12, folik asit, 25 hidroksi D vitamini, lipid paneli, anti nükleer antikor (ANA), ANA pozitif ise anti-ekstre nükleer antijen (ENA), antikardiolipin antikorlar, sifiliz serolojisi) ve bu tetkiklerin yanı sıra manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve beyin omurilik sıvısının (BOS) analizlerini içermektedir. BOS’da oligoklonal bant (OKB) ve IgG indeksine bakılmalıdır. Ayrıca görsel uyarılmış potansiyel (VEP), somatosensoryal uyarılmış potansiyel (SEP) gibi nörofizyolojik çalışmalar, optik koherens tomografi (OCT), nörokognitif testler kullanılmaktadır. Bazı hastalarda ise ürodinami, elektromyografi ve sinir iletim çalışmaları, akciğer grafisi, Schirmer testi, anjiyografi ve ayırıcı tanıya yönelik biyopsiler gerekmektedir.

1.5.5. Klinik ve Prognoz

MS kronik bir hastalık olup, bazı hastalarda ataklarla seyreden bazı hastalarda ise ilerleyici bir klinik seyre neden olan bulgulardan oluşmaktadır. Belirti ve bulgular merkezi sinir sistemi hasarına bağlıdır. En sık görülenleri yorgunluk, kol veya bacaklarda güçsüzlük, duysal şikayetler, ataksi, bulanık görme veya çift görme, konuşma bozukluğu, hafıza ve konsantrasyon bozuklukları, dikkat azalması, mesane problemleri gibi yakınmalardır. Daha az olarak baş ağrısı, epileptik nöbetler, hareket bozuklukları, kognitif yıkım ve işitme kaybı görülebilir. Hastalık genellikle farklı alt tiplere ayrılır; atak ve iyileşmelerle giden (relapsing remitting MS (RRMS)), ayrı nörolojik ataklar ve bunu takiben ataklar arasında bir miktar klinik tabloda düzelmelerle ile karakterize edilir. Bunun yanı sıra daha az oranda klinik olarak giderek kötüleşen ilerleyici seyirli (progresif) MS alt tipleri de mevcuttur. Bunların yanı sıra güncel MS klinik fenotiplerinin sınıflamasında klinik izole sendrom (KİS) olarak adlandırılan bir grup hasta da MS alt grubu olarak tanımlanmış olup; izole optik nöropati, spinal kord, beyin sapı sendromu ve daha az sıklıkla hemisferik tutulum şeklinde klinik bulgu vererek ortaya çıkan ve beyin manyetik rezonans görüntülemesinde MS’i düşündüren semptomatik veya asemptomatik demyelinizan lezyonların gözleendiği ilk nörolojik tablo olarak bu hastalık alt gruplarına dâhil edilmiştir¹⁶².

¹⁶² Lublin FD, et al. Defining the clinical course of multiple sclerosis The 2013 revisions. Neurology 2014;83:278-286.

Tablo 11. MS Alt Tipleri

Atak ve İyileşmelerle Giden MS (Relapsing-Remitting MS) RRMS	En yaygın hastalık seyridir. Klinik ataklar (relaps) ve iyileşmeler (remisyon) şeklinde bir seyir izler. İyileşmeler tam veya kısmi olabilir. Zamanla, engellilik kalıcı olabilir, ancak iyileşme dönemlerinde engelliliğin ilerlemesi görülmez. Engelliliğin artması durumunda tekrarlamaların meydana gelip gelmediğine ve kötüleşip/kötüleşmemesine bağlı olarak aktif olarak kabul edilir veya edilmez.
İkincil İlerleyici MS (Sekonder Progresif MS) SPMS	İnsanlar başlangıçta RRMS'ye sahiptir ve zamanla SPMS'ye geçiş; en çok engellilik özelliklerinin aşamalı olarak kötüleşmesiyle olur.
Birincil İlerleyici MS (Primer Progresif MS) PPMS	Daha nadir görülür; Sinsi başlar ve yıllar içerisinde gittikçe kötüleşir. İlerleme hızı değişken olmakla birlikte genellikle yavaş seyirlidir.

Pediyatrik başlangıçlı MS vakalarının çoğunluğu %98'den fazla olarak RRMS'dir. Birincil ilerleyici MS (PPMS), nörolojik ataklar veya nöksler olmadığında bile kademeli olarak klinik kötüleşme ile karakterizedir. Yetişkinlerde, vakaların yaklaşık %15'i PPMS'dir.

Çalışmalar çocuk hastaların hastalık seyri sırasında erişkinler ile karşılaştırıldığında daha sık relaps yaşadığını göstermektedir. Nüks oranındaki bu artışın hastalığın başlamasından sonra 5 yıldan uzun süre devam ettiği ileri sürülmektedir. Ayrıca çocuk hastaların birinci ve ikinci atak arasındaki sürenin daha kısa olduğu bulunmuştur. Ayrıca, çocuk hastaların yetişkinlere göre daha ciddi nökslere sahip olduğu bildirilmiştir. Daha sık ve şiddetli nökslere rağmen, çocuklar özellikle hastalıklarının erken dönemlerinde nökslerden tam iyileşme potansiyeli gösterirler¹⁶³.

Aktif hastalık tanımı klinik olarak tam düzelen ya da sekel bırakan atakların olduğu ve/veya manyetik rezonans görüntülemelerde T1 incelemede kontrast tutan ve/veya T2 incelemelerde hiperintens yeni lezyon gelişmesi olarak kullanılmaktadır. Eğer ataklar ciddi sekel bırakmadan iyileşme gösteriyor, manyetik rezonans görüntülemelerde düşük lezyon yükü saptanıyor ve bu grup hastalarda hastalığın başlangıcından 15 yıl sonra "Genişletilmiş Özürlülük Durum Ölçeği" (EDSS) skorları ≤ 3 oluyorsa iyi huylu MS olarak değerlendirilmelidir. Avrupa MS Veri Tabanı, 1967'den 1997'ye kadar olan hastaları

¹⁶³ Nielsen NM, Westergaard T, Rostgaard K, et al. Familial risk of multiple sclerosis: a nation-wide cohort study. *Am J Epidemiol* 2005;162(8):774-8. Gianfrancesco MA, Stridh P, Shao X, et al. Genetic risk factors for pediatric-onset multiple sclerosis. *Mult Scler* 2017;1-15. Disanto G, Magalhaes S, Handel AE, et al. HLA-DRB1 confers increased risk of pediatric-onset MS in children with acquired demyelination. *Neurology* 2011;76(9):781-6.

kaydederek 2003 yılına kadar takip etmiştir. 16 yaşından önce hastalığa yakalanan toplam 394 hasta incelenip, genişletilmiş özürülük durum ölçeği (EDSS)'ne göre 4 puana ulaşma süresi (500 metre yardımsız sınırlı yürüme yeteneği) 20 yıl saptanmış, erişkin başlangıçlı hastalar için aynı EDSS skoruna ulaşma süresi 8 yıl olduğu bildirilmiştir¹⁶⁴. Bu noktadan sonra, ilerleme oranları yetişkinlerle çocuk olgular arasında benzer saptanmıştır. Daha güçlü immünsüpresif ilaçlar içeren modern tedavi seçeneklerinin gelecekte prognozun iyileşmesine yardımcı olacağı ümit edilmektedir. Pediatrik hastalarda kötü prognoz için risk faktörleri arasında relapslar arasında kısa süre (<1 yıl), ilk ataktan sonra tam iyileşme ve ilk atakta beyin sapı tutulumu vardır.

Atakları klinik olarak şiddetli seyreden (bir veya daha fazla şiddetli motor tutulumla giden, orta veya şiddetli derecede atakları olan, beyin sapı ve serbellar tutulum eşlik eden), atak tedavisi sonrası tam ve hızlı iyileşme göstermeyen, MRG de lezyon yükü fazla (iki veya daha fazla kontrast madde tutulumlu yeni lezyon, iki veya daha fazla spinal kord lezyonu ve beyin atrofisi) olan, erkek cinsiyette ve ileri yaşta olan hastalar kötü prognoz grubundadır¹⁶⁵. Çocukluk çağı MS hastalarında bilişsel etkiler, hastaların üçte birinde görülür, göreceli olarak oldukça yaygındır¹⁶⁶. Bu sorunun izlenmesine özen gösterilmelidir. Eğitim ve okul stratejileri, çocuğun bireysel eğitim planı ile ele alınabilir.

1.5.6. Tedavi

Günümüzde, MS için her zamankinden daha fazla ilaç olup, bu da daha fazla bireyselleştirilmiş tedavi yönetimlerine eğilimi artırmıştır, ancak aynı zamanda ciddi yan etkilere yönelik endişeleri de artırmaktadır. NEDA kavramı (hastalık aktivitesinin klinik ve radyolojik olarak olmayışı) nihai hedeftir. NEDA'yı değerlendiren çalışmalarda, 2 yıl boyunca takip edilen yetişkin hastaların yaklaşık %50'si NEDA'ya ulaşabilmiş ve 7 yıllık takipte yalnızca %7'si NEDA'da kalmıştır, ancak çocuk hastalarda NEDA'yı uzun dönem değerlendiren çalışmalara ihtiyaç vardır¹⁶⁷.

MS tedavisi için benimsenen iki tedavi modeli, eskalasyon ve indüksiyon tedavisidir. İndüksiyon tedavisi genellikle güçlü hücre tüketen tedavilerin kullanılmasını ifade eder. Diğer bağışıklık aracılı hastalıkların yanı sıra MS'in deneysel modelleri, bu tedavilerin

¹⁶⁴ Renoux C, Vukusic S, Mikaeloff Y, et al. Natural history of multiple sclerosis with childhood onset. *N Engl J Med* 2007;356:2603-13.

¹⁶⁵ Multiple Skleroz Tanı ve Tedavi Rehberi 2018. 4. Basım, Galenos Yayınevi, İstanbul, 2018.

¹⁶⁶ Disanto G, Magalhaes S, Handel AE, et al. HLA-DRB1 confers increased risk of pediatric-onset MS in children with acquired demyelination. *Neurology* 2011;76(9):781-6.

¹⁶⁷ Rotstein DL, Healy BC, Malik MT, et al. Evaluation of no evidence of disease activity in a 7 year longitudinal multiple sclerosis cohort. *JAMA Neurol* 2015;72:152-8. Chitnis T, Ghezzi A, Bajer-Kornek B, et al. Pediatric MS: escalation and emerging treatment. *Neurology* 2016;87(9):S103-9.

bağışıklık sistemini “sıfırlamaya” ve başlangıçtaki iltihabı kontrol etmeye yardımcı olabileceğini düşündürmektedir¹⁶⁸. Sınırlayıcı bir faktör, potansiyel toksisite ve ciddi advers olaylardır. Eskalasyon terapisi, etkinlik temelinde ihtiyaç duyulan sırayla ilerleyen tedaviyi ifade eder. Hem yetişkin hem de çocuk MS popülasyonunda, bir modeli diğerine tercih etmek için yeterli kanıt yoktur. Bireysel bir hasta için, kişisel risk toleransı ve önceki hastalık aktivitesi dâhil olmak üzere dikkate alınması gereken birçok faktör vardır¹⁶⁹.

MS akut atak tedavisinde pulse steroid veya plazmaferez kullanılmaktadır.

Atak ve iyileşmelerle giden (RRMS) multipl skleroz tanısı konulan hastalara en kısa zamanda hastalık seyrini olumlu yönde değiştirebilen immünomodülatör tedavi başlanmalıdır. İnterferon-beta (IFN-β) ve Glatiramer asetat (GA) tedavileri birinci basamakta klasik enjekte edilebilen tedaviler olarak kullanılmaktadır. Bu tedavilerin uzun süreli kullanımları etkili ve güvenilir bulunmuş ve tedaviye erken başlamanın progresyon gelişimi ile yaşam süresinin artması açısından önemli olduğu saptanmıştır¹⁷⁰. Birinci basamakta oral tedavide terflunamid ve dimetilmumarat mevcuttur. İlk basamak tedavilerin başlamasına rağmen, tekrarlayan ve/veya ilerleyen engelilik durumunda MS hastasında diğer seçenek birinci basamak veya ikinci basamak tedavi seçeneğine geçilmesini gerektirmektedir¹⁷¹. İkinci basamak tedavide Fingolimod, Ocrelizumab, Natalizumab, Alemtuzumab, Rituximab yer almakta ve bu tedavilere yanıtız olgularda üçüncü basamak olarak Mitoksantron, Siklofosfamid ve otolog hematopoetik kemik iliği transplantasyonu gibi ileri tedavi seçeneklerine geçiş ilgili uzmanların ortak görüşü sonucunda planlanabilmektedir¹⁷².

Çocukluk çağı MS’te tedavi uygulamalarını inceleyen yeni bir makale, pediatrik hastalarda dimetilmumarat, fingolimod gibi oral ilaçların ve infüzyon tedavilerinin kullanımının arttığını bildirmiştir¹⁷³. Çocukluk çağı MS hastalarının hastalık modifiye edici tedavisi, büyük ölçüde yetişkin çalışmaları ve uzmanlık tecrübesine dayanmaktadır. Yine de, yayınlanan vaka serileri, Glatiramer asetat ve interferonlar gibi birinci basamak tedavi ile

¹⁶⁸ Freedman M, Selchen D, Prat A, et al. Managing MS: treatment initiation, modification and sequencing. *Can J Neurol Sci* 2018;45:489-503.

¹⁶⁹ Chitnis T, Ghezzi A, Bajer-Kornek B, et al. Pediatric MS: escalation and emerging treatment. *Neurology* 2016;87(9):S103-9.

¹⁷⁰ Montalban X.ECTRIMS/EAN guideline on the pharmacological treatment of people with multiple sclerosis. *European Journal of Neurology* 2018, 25: 215-237.

¹⁷¹ Yeh EA, Waubant E, Krupp LB, et al. Multiple sclerosis therapies in pediatric patients with refractory MS. *Arch Neurol* 2011;68:437-44.

¹⁷² Multipl Skleroz Tanı ve Tedavi Kılavuzu 2018. Editör Efendi H, Kuşcu DY. 4. Basım, Galenos Yayınevi, İstanbul, 2018.

¹⁷³ Krysko K, Graves J, Rensel M, et al. Use of newer disease modifying therapies in pediatric MS in US. *Neurology* 2018;00:e1-10.

nükslerde azalmayı bildirilmiştir. Bu ilaçlar erişkinlerde nüks oranını %30'a kadar azaltır ve vaka serileri benzer güvenlik profillerine sahip çocuk hastalarda benzer etkinlik profili rapor edilmiştir¹⁷⁴.

1.5.6.1. İlaçlar

MS hastalığının tedavisinde İnterferon beta-1b, İnterferon beta-1a, Glatiramer asetat, Teriflunamide, Dimetil Fumarat, Natalizumab, Dimetilfumarat, Fingolimod, Glatiramer asetat, Teriflunamide ve Alemtuzumab etkin maddeli ilaçlar kullanılmaktadır. Ülkemizde SUT'a uymayan ancak yüksek aktiviteli, sık atak geçiren, sekelli iyileşen, MR lezyon yükü fazla ve ciddi olan hastalar için endikasyon dışı ilaç talep başvuruları hasta bazında TİTCK bilimsel komisyonu tarafından değerlendirilmektedir. MS tanısında TİTCK'ya en fazla; Alemtuzumab, Okrelizumab, Fingolimod, Natalizumab ve Rituksimab etkin maddeli ilaç başvuruları olmaktadır.

İnterferon B1a

Uzun vadeli koruyucu tedavide kullanılmakta olan IFN-β'ların klinik olarak atak sıklık ve şiddetini, radyolojik olarak da yeni lezyon gelişimini ve lezyon yükünü azaltıcı etkileri bilinmektedir. IFN-β 1b ve IFN-β 1a olmak üzere iki tip rekombinant insan IFN-β ürünü vardır. Enjeksiyon yeri, uygulama sıklığı ve uygulanan doz açısından farklılıklar gösterebilir. Her iki IFN-β 1a ürününün fiziksel yapısı ve özellikleri özdeşdir. IFN-β'lar, anti-viral, anti-profleratif ve immünmodülatuar özelliklere sahiptir. IFN-β potansiyel etkileri; T hücre aktivasyonu ve proliferasyonda azalma, proenflamatuvar sitokin üretiminde azalma, kan beyin bariyeri seviyesinde matriks metalloproteinlerin üretimini inhibisyonu, adezyon molekül ekspresyonunda azalma, T regülatuar hücre aktivitesinin düzenlenmesi, mikroglyalarda antijen sunumunda azalma, nörotrofik faktör ekspresyonu olarak sayılabilir. Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliği'nin "4.2.34- Multipl Skleroz Hastalığında beta interferon, glatiramer asetat, teriflunomid, fingolimod, fampiridin, alemtuzumab, okrelizumab ve natalizumab kullanım ilkeleri" maddesinde belirtildiği üzere RRMS tanısı almış, disabilite skoru (EDSS) 0-5,5 arasında olan hastalarda üçüncü basamak sağlık kurumlarında nöroloji uzman hekim tarafından düzenlenen uzman hekim raporuna istinaden nöroloji uzman hekimlerince reçete edilebilir. Türkiye'de ruhsatlıdır.

¹⁷⁴ Banwell B, Reder AT, Krupp L, et al. Safety and tolerability of interferon beta-1b in pediatric multiple sclerosis. *Neurology* 2006;66(4):472-6, 79. Waubant E, Hietpas J, Stewart T, et al. Interferon beta-1a in children with multiple sclerosis is well tolerated. *Neuropediatrics* 2001;32(4):211-3. Kornek B, Bernert G, Balassy C, et al. Glatiramer acetate treatment in patients with child-hood and juvenile onset multiple sclerosis. *Neuropediatrics* 2003;34(3):120-6.

Glatiramer Asetat

Copolimer adıyla da bilinen GA (Copaxone) polipeptid yapıda doğal 4 aminoasidin (L-glutamik asit, L-alanin, L-tirozin, L-lizin) sentetik bileşimidir. İMT ve nöroprotektif etkileri bildirilmektedir. Klinik olarak atak sıklık ve şiddetini, radyolojik olarak da yeni lezyon gelişimini ve lezyon yükünü azaltıcı etkileri gösterilmiştir. Ayrıca klinik izole sendromda ilk klinik ataktan sonra MS'ye dönüşüm riskini anlamlı azaltırlar. IFN-β 1a ve 1b SC ile yapılan başa baş çalışmalarda benzer etkide olduğu görülmüştür. Türkiye'de ruhsatlıdır.

Fingolimod

Günde bir kez oral ilaç olarak verilir. Sfingosin-1-fosfat reseptörlerine bağlanarak lenf nodlarındaki lenfositleri sekansa eder ve dolayısıyla aktif lenfositlerin CNS'ye geçmesini dolaylı olarak önler. Fingolimod, 10 yaş üstü MS hastaları için ilk FDA onaylı ilaçtır. Klinik çalışmalarda iyi performans göstermiş olup İnterferon-b-1a ile karşılaştırıldığında, fingolimod grubunda yıllık nüks oranlarında %82 azalma, yeni lezyonlarda ve beyin atrofisinde azalma olduğu görülmüştür. Ciddi advers olaylar, yetişkin çalışmalarına, yani lökopeni, nöbet ve alerjik reaksiyonlara benzer saptanmıştır¹⁷⁵. Ek güvenlik kaygıları arasında bradikardi, herpes enfeksiyonu ve ilerleyici multifokal lökoensefalopati (PML) riski bulunur. FDA onaylı ilacın ülkemizde ruhsatı bulunmaktadır.

Dimetil fumarat (DMF)

2013 yılında FDA tarafından onaylanmıştır. Günde iki kez verilen oral bir ilaç olarak uygulanmaktadır. Etki mekanizması hâlâ belirsizdir; sitokin modülatör etkileri vardır ve lenfosit sayısını azalttığı bilinmektedir. Yan etkileri arasında mide rahatsızlığı ve kızarıklık vardır ve bunlar genellikle zamanla azalır. DMF alan kişilerde nadir PML vakaları olmuş. FDA onaylı ilacın ülkemizde ruhsatı bulunmaktadır.

Teriflunomid

Günde bir kez oral yolla alınan ilaçtır. Aktif metabolit leflunomid, romatoid artritte 1998'den beri kullanılmaktadır. Pirimidin sentezinin inhibisyonu ile lenfositlerin aktivasyonunu ve proliferasyonunu azaltır¹⁷⁶. Yetişkinlerde yapılan klinik çalışmalarda,

¹⁷⁵ Chitnis T, et al. PARADIGMS: a randomised double-blind study of fingolimod versus inter-feron b-1a in paediatric multiple sclerosis. Poster presented atECTRIMS, Paris, France, October 25-28, 2017. Preliminary data from the PARADIGMS trial. FDA expands approval of Gilenya to treat multiple sclerosis in pediatric patients. https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-expands-approval-gilenya-treat-multiple-sclerosis-pediatric-patients?%20utm_campaign%05112018_FDA%20approve. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

¹⁷⁶ Ingwersen J, Aktas O, Hartung P. Advances in and algorithms for the treatment of RRMS. *Neurotherapeutics* 2016;13:47-57.

plaseboya göre üstün ve interferon-b-1ba ile karşılaştırılabilir. Yan etkileri mide bulantısı, ishal, saç incilmesi ve transaminazların yükselmesidir. Teratojenite potansiyeli de büyük endişe vericidir¹⁷⁷. FDA onaylı ilacın ülkemizde ruhsatı bulunmaktadır.

Natalizumab

Kan ve beyin bariyerinin T ve B lenfositlerinin CNS'ye geçmesini engellemesine neden olan lökositler üzerinde bulunan bir proteini hedefleyen bir monoklonal antikordur. Ayda bir kez IV infüzyonu olarak verilir ve tipik yetişkin dozu 300 mg'dır. Yetişkin çalışmalarında hem klinik relapslarda hem de MRG'de etkileyici azalma görülmüştür (yıllık nüks oranlarında %68 azalma ve yeni T2 lezyonlarında %82 azalma)¹⁷⁸. Çocukluk çağı MS'de Natalizumab kullanımı retrospektif seri ve prospektif çalışmalarda bildirilmiş ve genellikle iyi tolere edilmiş ve agresif hastalığı olan hastalar için klinik relapslarda azalma olduğunu göstermiştir¹⁷⁹. JC virüsünün (John Cunningham virüsü, bir tür insan polyomavirüsünün) yeniden aktivasyonundan kaynaklanan progresif multifokal lökoensefalopati (PML) ciddi, potansiyel olarak yaşamı tehdit edici bir komplikasyondur. Natalizumab hastalarında genel PML insidansı 1.000 hastada 4.22'dir. PML için risk faktörleri pozitif JC virüsü antikor titresi, önceki immünoşüpresan kullanımı ve natalizumab tedavisi süresini içerir¹⁸⁰. FDA onaylı ilacın ülkemizde ruhsatı bulunmaktadır.

Rituximab

B hücrelerini hedef alan ve pediatrik otoimmün hastalıklarda yaygın olarak kullanılan bir anti-CD20 kimerik monoklonal antikordur. Ortalama yaşları 16,5 yıl olan Rituximab ile tedavi edilen 14 MS hastasının raporu, ortalama 2 yıllık tedaviden sonra ciddi enfeksiyon ve yeni bir nüks olmayan olumlu bir güvenlik profili göstermiştir¹⁸¹. FDA onaylı ilaç, ülkemizde ruhsatlı olup, MS'de endikasyon dışı ilaç kapsamında temin edilmektedir.

Ocrelizumab

PPMS için ilk FDA onaylı terapi olarak dikkat çeken ve aynı zamanda RRMS için de kullanılan, CD20'ye karşı bir insan monoklonal antikordur. Yan etkiler enfeksiyon ve

¹⁷⁷ Kieseier B, Benamor M. Pregnancy outcomes following maternal and paternal exposure to teriflunomide during treatment for RRMS. *Neurol Ther* 2014;3:133-8.

¹⁷⁸ Polman CH, O'Connor PW, Havrdova E, et al. A randomized, placebo controlled trial of natalizumab for relapsing MS. *N Engl J Med* 2006;354:99-910.

¹⁷⁹ Alroughani R, Ahmed SF, Behbehani R, et al. The use of natalizumab in pediatric patients with active relapsing MS: a prospective study. *Pediatr Neurol* 2017;70:56-60.

¹⁸⁰ Chitnis T, Ghezzi A, Bajer-Kornek B, et al. Pediatric MS: escalation and emerging treatment. *Neurology* 2016;87(9):S103-9. Schwab N, Schneider-Hohendorf T, Melzer N, et al. Natalizumab-associated PML: challenges with incidence, resulting risk and risk stratification. *Neurology* 2017;88:1197-205.

¹⁸¹ Salzer J, Lycke J, Wickstrom R, et al. Rituximab in paediatric onset multiple sclerosis: a case series. *J Neurol* 2015;263:322-6.

infüzyon reaksiyonları riskini içerir ve denemelerde meme kanseri riskinde artış görülmüştür. FDA onaylı ilacın ülkemizde ruhsatı bulunmaktadır.

Alemtuzumab

Belirli lenfositleri tüketen CD52 hücrelerine karşı bir insan monoklonal antikordur. Etkiler tedaviden sonra 1 yıla kadar sürebilir. T ve B lenfositleri tüketerek, MSS'ye saldırmaktan sorumlu olan hafıza hücrelerinin “silinmesine” yardımcı olabilir. Hastaların üçte biri yeni başlayan otoimmün hastalıklara yakalanmıştır. Bu hastalıklar tedaviden birkaç yıl sonra ortaya çıkmayabilir, bu nedenle sürveyans ve izlem tedavinin ötesinde yıllarca sürdürülmelidir¹⁸². FDA onaylı ilacın ülkemizde yurt dışı ilaç listesinde yer almaktadır.

1.5.6.2. Semptomatik ve Destekleyici Tedaviler¹⁸³

Multiple skleroz hastalarında yorgunluk sık tanımlanan bir bulgudur. Bu durum her değerlendirmede sorgulanarak multidisipliner yaklaşım uygulanmalı ve kişiye yönelik çözüm önerileri sunulmalıdır. Yorgunluğun yeni bir atakla ilgisi veya altta yatan bir enfeksiyon durumu olup olmadığı gözden geçirilmelidir. Bazen kullanılan ilaçların yan etkisi, sistemik bozuklukların yansması ve sıcak havaya maruziyet bu duruma neden olabilir. Hastaya psikolojik destek alması sağlanmalıdır. Ayrıca günlük yaşam önerilerinde birtakım düzenlemeler (düzenli uyku, dengeli beslenme ve dinlenme zamanlarının sağlanması) konusunda hasta bilgilendirilmeli ve kas kuvvetinin artırılması ve aerobik egzersizler önerilmelidir. Bütün bunların yanı sıra ilaç tedavisi (Modafinil, Amantadin, Metilfenidat ve selektif serotonin geri alım inhibitörleri) olarak birtakım seçenekler de mevcuttur.

Multiple skleroz hastalarında ağrı da sık tanımlanan bir şikâyettir. Akut ağrılar migren baş ağrısı, trigeminal nevrâlji, Lhermitte belirtisi ve distonik spazmlar şeklindedir. Migren ataklarının tedavisinde triptan kullanımı öncelikli olabilir, aşırı ilaç kullanımına dikkat edilmeli ve koruyucu tedavide verilen ilaçlar dikkatle takip edilmelidir. Trigeminal nevrâlji de tıbbi tedavi (karbamazepin, lamotrijin, baklofen, gabapentin ve pregabalın) veya doğrudan cerrahi tercih edilebilir. Spazmlar için antispazmodikler kullanılabilir. Ayrıca santral nöropatik ağrı, spastisite ilişkili ağrılar ve kompleks bölgesel ağrı sendromu şeklinde kronik ağrılar tanımlanabilir. Non-steroidal antiinflamatuar ilaçlar, opioid narkotik analjezikler, trisiklik antidepresanlar kullanılabilir. Sinir blokajı uygulamaları denenebilir.

¹⁸² Ingwersen J, Aktas O, Hartung P. Advances in and algorithms for the treatment of RRMS. *Neurotherapeutics* 2016;13:47-57.

¹⁸³ Derle E, Uzuner N, Kabay SC, Tuncer A. Multiple Skleroz Sürecinde İzlenen Semptomlar ve Tedavi Yaklaşımları. *Multipl Skleroz Tanı ve Tedavi Kılavuzu* 2018. Editör Efendi H, Kuşçu DY. 4. Basım, Galenos Yayınevi, İstanbul, 2018.

MS hastaları tanı ve takibinde kognitif bozulma yönünden sorgulanmalıdır. Kognitif değerlendirmede standardize testler kullanılmalıdır. Kişide kognitif bozulma olmasa bile entelektüel faaliyetleri artırmaya yönelik desteklenmelidir. Tedavide kognitif rehabilitasyon programları faydalı olabilir. Düzenli egzersiz yapmak ve sigarayı bırakmanın kognitif bozukluğu azalttığı düşünülmektedir. MS’de kognitif bozukluk tedavisinde onay almış bir ilaç bulunmamakla beraber demans tedavisinde kullanılan rivastigmin, donepezil ve memantin ile yapılmış çalışmalar mevcuttur. Hastalar yorgunluk ve depresyon yönünden değerlendirilmelidir. Hastalarda depresif belirtiler hastalığa ait diğer belirtiler ile örtüşebilmektedir (ağrı, yorgunluk, kognitif bozulma gibi). Fiziksel aktivitenin duygudurum üzerine olumlu etkisi olduğu düşünülmektedir. Psikoterapi süreci (grup terapi, kognitif davranışçı terapiler) hastaların baş etme becerilerini geliştirmelerine yardımcı olabilir.

Spastisitenin azaltılmasına yönelik olarak pratik ve sık kullanılan yöntemler arasında egzersiz (germe, kuvvetlendirme egzersizleri), hidroterapi yöntemleri (soğuk uygulamalar), manuel terapi yöntemleri (spastik kası ve tendonunu rahatlatıcı masajlar), elektroterapi yöntemleri [Nöromusküler Elektrik Stimülasyonu (NMES), Transkutanöz Elektriksel Sinir Stimülasyonu (TENS), Fonksiyonel Elektrik Stimülasyonu (FES), Biofeedback] yanında şok dalga tedavileri, vibrasyon, ortezeleme, bantlama yöntemleri, pozisyonlama, vücut farkındalığı eğitimleri, duyu bütünlüğü tedavileri, nörogelişimsel tedavi yöntemleri, vestibüler stimülasyon ve hippoterapi uygulamaları sayılabilir. Eğer önleyici yöntemler yetersiz kalırsa medikal tedavi başlanabilir. Baklofen, Tizanidin HCl, Klonazepam ve fokal spastisite ve lokal distoni varlığında Botulinum Toksin Tip A kullanılabilir.

MS’li hastalarda hastalığın her döneminde ve farklı alt gruplarında ortaya çıkabilen yürüme bozuklukları hastaların günlük aktivitelerini belirgin olarak etkilemektedir. Voltaj kapılı potasyum kanal blokörü olan fampridin MS sürecinde ortaya çıkan yürüme bozukluklarının sınırlandırılmasında kullanılabileceği çalışmalarla gösterilmiştir. Türkiye’de ürün FDA onayını takiben 2011 yılından önce Ampyra olarak, daha sonra ise European Medicines Agency onayını takiben Fampyra olarak hastalara ulaşmıştır. 2012 yılından itibaren ülkemizde kullanımı başlamıştır. 18 yaş altındaki ve 65 yaş üstündeki hastalarda etkinlik ve güvenlik verisi henüz yoktur.

Multipl skleroz hastalarında alt üriner sistem disfonksiyonu sık görülen bir bozukluktur. Alt üriner semptomları idrarın depolanması veya işeme bozukluğu şeklinde ortaya çıkabilir. Depolama bozukluğu, idrara sıkışma hissi, sık idrara çıkma, inkontinans ve noktüri şeklinde bulgu verebilir. İşeme bozukluğu ise idrar kaçırma, zayıf ve kesintili akım, idrara başlamada güçlük, işeme sonrası mesanenin tam boşalmaması hissi ile karakterizedir.

Alt üriner sistem disfonksiyonunun yönetimi, esas olarak, hastaların semptomlarının ve yaşam kalitesinin iyileştirilmesine ve ikincil olarak, üst üriner sistemin korunmasına ve ürolojik komplikasyonların önlenmesine (örneğin; idrar yolu enfeksiyonlarına mesane taşları ve böbrek yetmezliği) odaklanmalıdır. Ürodinami üriner semptomların ayrıklı tanısında değerli bir incelemedir. Alt üriner sistem bozukluklarında tedavi; sıvı alımının yönetimi, pelvik taban egzersileri ve medikal tedavileri içerir. Depolama problemleri için antimuskarinik tedaviler ilk seçenektir. Son yıllarda beta 3 reseptör agonistlerine ek ya da kombinasyon tedavisi olarak da kullanılmaya başlanmıştır. İkinci basamak tedaviler ise Botulinum toksin enjeksiyonu, intravesikal tedaviler, invazif ya da non-invazif nöromodülasyon tedavileri ve aralıklı kateterizasyonu içerir.

MS hastalarında konstipasyon ve fekal inkontinans sık bildirilen yakınmalardır. Yeterli sıvı ve lifli gıda tüketimi, fiziksel rehabilitasyon (kolon masajı, bisiklet kullanımı) sfinkter kaslarının relaksasyonu için pelvik taban kaslarının eğitimi, gerekirse laktüloz gibi laksatiflerin kullanımı işe yarayabilmektedir.

1.6. Diğer Tedavisi Bilinmeyen Hastalıklar

Komisyon çalışmaları süresince Komisyon toplantılarına katılan ilgili kamu kurumları, sivil toplum kuruluşları, akademisyenler ile hasta ve hasta yakınları tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklara ilişkin bilgilendirmelerde bulunmuş, bu hastalıklar ile ilgili yaşanan sorunları ve talepleri dile getirmişlerdir. Bu kapsamda Komisyon toplantılarında hakkında bilgi sunulan hastalıklar ile diğer bazı hastalıklara alfabetik sıralama ile aşağıda değinilmiştir.

1.6.1. Albinizm Hastalığı

Albinizm deriye rengini veren melanin pigmentinin vücudun bir kısmında veya tamamında bulunmamasından kaynaklı, genetik geçişli olan bir hastalıktır. Albinizmin bilinen 19 farklı tipi bulunmaktadır¹⁸⁴. En çok bilinen albinizm tipleri Tietz albinizm sendromu ve oküler albinizmdir. Tietz albinizm sendromu, MITF genindeki mutasyonlardan kaynaklanan bir albinizm tipi olup açık renk ten ve saç rengine neden olmaktadır. Ayrıca, bu hastalarda doğumsal işitme kaybı görülmektedir. Otozomal dominant bir hastalık olan Tietz albinizm sendromunun görülme sıklığı kesin olarak bilinmemektedir. Oküler albinizm ise GPR143 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmakta ve özellikle gözleri etkilemektedir. İris ve retinanın renklenmesinin azalması, foveal hipoplazi, zayıf görme, derinlik algısının

¹⁸⁴ Alim Yılmaz'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

azalması, şaşılık ve ışığa duyarlılığın artması başlıca belirti ve bulgulardır. Erkeklerde sıklığı 1/60.000'dir. Kadınlarda daha nadir görülmektedir¹⁸⁵.

Albinizmin en önemli etkileri görme sorunu ve cildin güneşe karşı hassasiyetidir. Albinizmde görme sorunları yaklaşık %5 ile %20 arasında değişmektedir. Cildin güneş hassasiyetinin fazla olması da güneş yanıklarına ve çeşitli cilt hastalıklarına neden olabilmektedir¹⁸⁶.

1.6.2. Cri Du Chat (Kedi Miyavlaması) Sendromu

Cri du Chat sendromu beşinci kromozomun kısa kolunda olan kopmadan kaynaklanan bir hastalıktır. Hastalık, damak yarıklığı, işitme kaybı, gözde şaşılık, yürüyememe, yeme ve yutma bozuklukları, uyku bozuklukları, kalpte delik, böbrek sorunları, beyinde kist gibi pek çok semptomu neden olmaktadır¹⁸⁷. Hastalık, kan tahlili ve genetik testler sonucuna göre teşhis edilmektedir. Hastalığın bilinen bir tedavisi bulunmamaktadır. Ancak, hastalığın semptomları olan organ hasarları, ortopedik bozukluklar, kas ve algı sorunları tedavi edilebilmekte veya iyileştirilebilmektedir¹⁸⁸. Ülkemizde bu hastalık için tanımlı bir ICD-10 kodu bulunmaması nedeniyle hasta sayısı tam olarak bilinmemektedir¹⁸⁹.

1.6.3. Fenilketonüri (PKU) Hastalığı

Fenilketonüri, amino asit metabolizmasının en sık görülen ve otozomal resesif olarak kalıtılan doğuştan hastalığıdır. Fenilalanin hidroksilaz (PAH) enziminin kısmen ya da tamamen fonksiyon gösterememesi sonucunda L-fenilalaninin L-tirozine dönüşmemesinden kaynaklanmaktadır. Hastaların büyük çoğunluğunda PAH mutasyonu, geri kalanlarda ise BH4 eksikliği bulunmaktadır¹⁹⁰.

Fenilketonüri hastalığı diğer nadir hastalıklara göre daha avantajlı konumda bir hastalıktır. Hastalığın teşhisi kan testleri ile yapılabilen, amino asit tedavisi ve hayat boyu özel bir diyet uygulanarak hastalar yaşamlarını idame ettirebilmektedirler. Fenilketonüri hastalığı ile doğan bebeğin beyni etkilenmeden erken olarak tanımlanması çok önemli olduğundan, ülkemizde bu hastalık yenidoğan tarama programı kapsamında yer almaktadır. Tanı sonrası hastaların düşük proteinli ürünlerle beslenmesi gerekmektedir.

¹⁸⁵ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan “Nadir Hastalıklar Raporu”, 2019.

¹⁸⁶ Alim Yılmaz'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

¹⁸⁷ Ezgi Erdoğan'ın 17 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

¹⁸⁸ CdC Nedir? <https://criduchatturkiye.com/cdc-nedir/>, (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

¹⁸⁹ Mehmet Erdoğan'ın 17 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

¹⁹⁰ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan “Nadir Hastalıklar Raporu”, 2019.

Ancak, hastalığın tedavisinde gerekli şartların sağlanamaması durumunda ağır engellilik ve mental retardasyon söz konusu olmaktadır¹⁹¹.

Fenilketonüri prevalansı coğrafi bölgelere göre önemli ölçüde değişiklik göstermektedir. Ülkemizde PKU prevalansının %0.0167 ve insidansının 1/3.500-4.000 canlı doğum olduğu bildirilmektedir¹⁹².

1.6.4. İdiyopatik Pulmoner Fibrozis (İPF) Hastalığı

İdiyopatik Pulmoner fibrozis akciğerlerdeki hava keseciklerinin duvarlarının kalınlaşp sertleşmesi nedeniyle ortaya çıkmaktadır. Hastaların yeterli oksijen alamamasından dolayı solunum problemleri ile kendini göstermektedir¹⁹³. Hastalarda şiddetli öksürük, nefes darlığı, yorgunluk, halsizlik, göğüs ağrısı, iştah kaybı, açıklanamayan kilo kaybı, parmaklarda çomaklaşma gibi belirtilere neden olmaktadır. İPF tedavisi hastalığın nedeni, semptomları, neden olduğu fizyolojik bozukluklara göre değişiklik göstermektedir. Bu kapsamda pulmoner rehabilitasyon, ilaç tedavisi, oksijen tedavisi ve organ nakli yapılmaktadır¹⁹⁴.

1.6.5. Kistik Fibrozis (KF)

Kistik fibrozis pankreas yetersizliği ve kronik endobronşiyal solunum yolu enfeksiyonu ile karakterize otozomal resesif kökenli nadir bir hastalıktır. Hastalığa CFTR genindeki mutasyonlar sebep olmaktadır. CFTR genindeki mutasyonlar akciğerler, gastroinestinal sistem, pankreas ve diğer organlarda sekresyonların kalınlaşmasına ve enfeksiyonlara yol açmakta, bu nedenle sık sık hastane yatışı ve antibiyotik tedavisi gerektirmektedir. Hastalarda yüksek tuz içerikli terleme ve anormal viskoziteli mukus salgı bozuklukları görülmektedir¹⁹⁵.

Kistik fibrozis ülkemizde ise 2015'ten sonra Sağlık Bakanlığınca yapılan yenidoğan taraması kapsamında yenidoğanlardan alınan topuk kanından taranan hastalıklar arasında yer almaktadır. Topuk kanı değerinin yüksek çıkması hâlinde ter testi yöntemi ile teşhis konulmaktadır¹⁹⁶. Türkiye'de kistik fibrozisin görülme sıklığı 3.000'de 1 olarak bildirilmiştir. Hastalık kronik ve genel olarak ilerleyicidir, genellikle erken çocukluk döneminde başlar, hatta bazen doğumdan itibaren görülmektedir. Bu nedenle, kistik

¹⁹¹ Deniz Yılmaz Atakay'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

¹⁹² Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019.

¹⁹³ Kamil Hamidullah'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

¹⁹⁴ <https://www.acibadem.com.tr/ilgi-alani/pulmoner-fibrozis/#genel-tanitim>, (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

¹⁹⁵ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019.

¹⁹⁶ Serap Çöremen'in 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

fibroziste erken teşhis ve tanı hastalığın ilerlemesini ve hayatı tehdit etmesini önlemek açısından çok önemlidir. Tedavi tamamen semptomatiktir; bronşiyal drenaj, solunum yolu enfeksiyonları için antibiyotikler, vitamin desteği, sindirim ve beslenme sorunları için kalori takviyesi gibi uygulamalar yapılmaktadır¹⁹⁷.

1.6.6. Kraniofasiyel (Baş ve Yüz) Anomalileri

Treacher Collins sendromu, TCOF1 (%7893) ve POLR1C veya POLR1D (%8) genlerini takip eden mutasyonlar sonucu oluşan ve 1/10.000-50.000'de görülen otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Hastalığın belirtileri genel olarak, alt çene kemiği anaomalileri, alt göz kapağı eksikliği, kirpik eksikliği, geniş veya çıkıntılı burun, damak yarıkları, dış kulak aplazisi, işitme kaybıdır. Ayrıca, kalp, böbrek, omurga ve ekstremitelerde malformasyon oluşabilmektedir. Bu hastalığın tedavisinde pediyatrhist, oftalmolog, plastik cerrah, ortodontist, psikolog ve diş hekimi gibi uzmanların yer aldığı multidisipliner yaklaşımlar tercih edilmektedir. Hastalığın ayırıcı tanısı fetal dönemde tıbbi genetik uzmanı tarafından yapılabilmektedir¹⁹⁸.

1.6.7. Lizozomal Depo Hastalıkları

Lizozomal depo hastalıkları genetik bozukluk sonucu vücuttaki bazı enzimlerin hiç olmaması ya da çok az üretilmesi sonucu ortaya çıkan hastalıklardır. Bu hastalıklar kalıtsal metabolik hastalıklar grubunda yer almakta ve 40'ı aşkın hastalığı içermektedir. Bu hastalıklar genetik geçişli olup kendi içlerinde de tiplere ayrılmaktadır. Ayrıca, hafif, orta ve ağır şiddetli olarak da seyredebilmektedirler. Özellikle orta ve ağır şiddette seyreden gruplarda hastalık tüm vücut sistemini etkilediği için çeşitli engellilik durumları da yaratmaktadır. İskelet sistemi bozuklukları, görme ve duyma bozuklukları, organ yetmezlikleri, solunum problemleri, merkezî sinir sistemi tutulumları bu hastalıklar grubunda sık görülmektedir. Hastalıkların insidansı 100.000'de 1 ile 650.000'de 1 arasında değişmektedir¹⁹⁹.

Lizozomal depo hastalıkları grubunda yer alan mukopolisakkaridoz, spesifik bir enzim eksikliğine bağlı olarak glikozaminoglikan (GAG) birikimi ile seyreden kalıtsal metabolik hastalıklar grubunda yer almaktadır. Eksik olan parçalayıcı enzimin tipine göre olarak yedi tip mukopolisakkaridoz hastalığı tanımlanmıştır. GAG birikimi hücrelerde ilerleyici hasar yaratarak hastanın görünümünde, fiziksel becerilerinde, organ ve sistemlerin

¹⁹⁷ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan “Nadir Hastalıklar Raporu”, 2019.

¹⁹⁸ Soğukpınar A, Mutluay M. Treacher Collins Sendromu'nda Dentofasiyal Bulgular ve Tedavi Yaklaşımı. Sakarya Tıp Dergisi 2019;9(2):213-217.

¹⁹⁹ Muteber Eroğlu'nun 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

işlevlerinde ve pek çok vakada zihinsel gelişimde bozulmaya yol açmaktadır. Hastalığın insidansı genel olarak 1/25.000'dir. Bu hastalıkların tedavisinde genellikle enzim replasmanı yapılmaktadır. Bunun dışında spesifik semptomlara yönelik tedaviler de yapılmakta olup bir multidisipliner ekip yaklaşımı gerektirmektedir²⁰⁰.

1.6.8. Neurofibromatosis (NF) Hastalığı

Nörofibromatozis (NF), NF1(von Recklinghausen hastalığı), NF2 ve şvannomatozis olmak üzere 3 farklı genetik sendromu içermektedir²⁰¹. NF, 17q11.2 ve 22q12.2 genindeki defektler nedeniyle deri, sinir sistemi ya da her ikisini birden tutan veya kemik ve cilt gibi dokuları da etkileyebilen kalıtsal bir hastalıktır. NF tip 1 en sık görülen NF tipidir ve yaklaşık olarak 3000 doğumda bir görülmektedir²⁰². Nörofibromlar, yüz, bacak ya da kolların herhangi bir bölgesinde gelişebilmekte ve şekil bozukluklarına neden olmaktadır. Omurga eğriliği, öğrenme güçlüğü, baş büyüklüğü, optik gliom, kemik anomalileri ve hipertansiyon hastalığın diğer etkileridir²⁰³.

NF hastalığının tedavisi dermatoloji, çocuk ve erişkin nöroloji, çocuk ve erişkin onkoloji, ortopedi ve tıbbi genetik gibi branşları ilgilendirmektedir. Hastalığa yol açan nörofibromlar lazer, cerrahi gibi yöntemlerle yok edilebilmektedir ancak bunların tekrarlamasını engelleyecek bir tedavi bulunmamaktadır²⁰⁴.

1.6.9. Nöronal Seroid Lipofusinozis (NCL) Hastalığı

Nöronal seroid lipofusinozis; progresif nöron kaybı, intraselüler lipofusine benzer madde birikimi ve progresif nörodejenerasyona ilişkin klinik bulgu ve belirtilerle seyreden resesif kalıtsal hastalığı ifade etmektedir²⁰⁵. Çok nadir olarak görülen bu hastalığın 14 tipi bulunmaktadır. Bunların sadece ikinci tipinin tedavisi mevcut olup diğer tiplerin tedavisi yoktur²⁰⁶. Mental ve diğer kapasitelerde azalma, epilepsi ve görme kaybı ile seyreden bu hastalığın prevalansı ve insidansı bilinmemektedir. NCL tipleri içinde CLN6, CLN7, CLN8 gibi alt grupların Türk toplumunda görüldüğü ve Türk varyantlarının tanımlandığı bilinmektedir²⁰⁷.

NCL hastalığında enzim replasman tedavisi, gen tedavisi ve kök hücre tedavisi ile ilgili çalışmalar devam etmektedir. Yakın zamanda rekombinant cerliponase alfa enzimi

²⁰⁰ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019.

²⁰¹ Hacettepe Üniversitesi <http://www.nf.hacettepe.edu.tr/menu/nf1-15>, (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

²⁰² Aytaç E. Akyüz A, Ataç Uçar C. et al. Nörofibromatozis Tip 1 ve Malign Periferik Sinir Kılıfı Tümörü. Fırat Tıp Dergisi Cilt 20, Sayı 2, 2015; s.113-115.

²⁰³ Hacettepe Üniversitesi <http://www.nf.hacettepe.edu.tr/menu/nf1-15>, (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

²⁰⁴ Hacettepe Üniversitesi <http://www.nf.hacettepe.edu.tr/menu/nf1-15>, (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

²⁰⁵ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019.

²⁰⁶ Mine Keskin Ergin'in 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

²⁰⁷ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019.

FDA tarafından onaylanmış ve CLN2 varyant hastalarında uygulanmaya başlanmıştır. Bu ilaç sadece yürüyebilen hastalarda etkinlik göstermektedir. Cerliponase alfa etkin maddeli ilacın klinik çalışma sonucunda sadece yürüme kaybını yavaşlattığı, kaybolan fonksiyonları geri kazandırmadığı tespit edilmiştir²⁰⁸. NCL hastalığı radikal anlamda tedavi edilememektedir. Bu hastalarda yaşam kalitesini artırabilmek için destekleyici tedaviler, epilepsi kontrolü ve psikiyatrik sorunların tedavisi yapılmaktadır²⁰⁹.

NCL'nin çocukluk çağında görülen ölümcül bir hastalık olması, hastalığın hızlı seyretmesi nedeniyle hastaların tedavisi ve bakım süreci zor olmaktadır. Bu noktada erken tanı ve tedaviye erişim önem kazanmaktadır²¹⁰.

1.6.10. Pulmoner Arteriyel Hipertansiyon (PAH) Hastalığı

Pulmoner hipertansiyon vücuttan kanı kalpten akciğere taşıyan damarlarda (pulmoner arterlerde) kan basıncının artması olarak tanımlanmaktadır. Pulmoner hipertansiyona yol açan çok sayıda hastalık olmakla birlikte, pulmoner arteriyel hipertansiyon (PAH) bunlar arasında hızla ilerleyerek yaşamı tehdit edebilmektedir. Bunun dışında, sol kalp hastalıklarına bağlı PH, akciğer hastalıklarına ve/veya hipoksiye bağlı PH, kronik tromboembolik PH ve mekanizmaları belirsiz ya da çok faktörün neden olduğu PH tipleri bulunmaktadır. Hastalarda çabuk yorulma, nefes darlığı, iş yapma gücünün azalması, göğüste sıkışma hissi, göğüs ağrısı, çarpıntı, bacaklarda şişlik, bayılma şikâyetleri görülmektedir²¹¹.

PAH tedavi edilemeyen ancak kontrol edilebilen bir hastalıktır. Mevcut tedavilerle hastalığın gelişmesi yavaşlatılabilmekte ve sağkalım kısmen uzatılabilmektedir. PAH tedavisinde genel olarak, diüretikler, sürekli oksijen tedavisi, oral antikoagülanlar ve digoksin yer almaktadır²¹².

1.6.11. Retinitis Pigmentosa (Tavuk Karası) Hastalığı

Retinis pigmentosa hastalığı, 4.000'de 1 görülen, çoğunlukla akraba evliliklerinden kaynaklanan genetik temelli bir hastalıktır. Hastalarda periferik görme kaybı, gece alacakaranlıkta görme güçlüğü, görüş alanının daralması ve neticede görme kaybı

²⁰⁸ Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından Komisyona sunulan 03.10.2019 tarihli ve 153726 sayılı cevabi yazı.

²⁰⁹ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019.

²¹⁰ Mine Keskin Ergin'in 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

²¹¹ Türk Toraks Derneği <https://www.toraks.org.tr/halk/News.aspx?detail=2180>, (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

²¹² Dr. Gül Öngen, <http://file.lookus.net/TGHYK/tghyk.15.pdf>, (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

gerçekleşmektedir²¹³. Ülkemizde hastalıktan 15-20 bin kişinin etkilendiği tahmin edilmektedir²¹⁴.

1.6.12. Sistinozis Hastalığı

Genetik geçişli bir hastalık olan sistinozis çoğunlukla akraba evliliklerinden kaynaklanmaktadır²¹⁵. Sistinozis, lizozomların içinde sistin birikimi sonucunda organ yetmezliklerine ve kaybına neden olan metabolik, otozomal resesif bir hastalıktır. Sistinozis sıklığının yaklaşık 1/100.000-1/200.000 canlı doğumda bir olduğu tahmin edilmektedir. Hastalık, 17p13.2 kromozom bölgesinde yer alan CTNS genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. İnfantil nefropatik, juvenil nefropatik, oküler sistinozis olmak üzere üç tipi bulunmaktadır. Hastalıktan en sık etkilenen organ böbrek olup, gözler, tiroid, pankreas, gonadlar, kaslar ve merkezi sinir sistemi de diğer organ tutulumlarıdır. Tanıda lökositlerde sistin tayini kullanılmaktadır. Tedavide renal replasman tedavisi, hormonal tedavi ve destekleyici diğer tedaviler dışında sisteamin tedavisi son yıllarda ön plana çıkmıştır. Böbrek nakli de tedavi seçenekleri arasındadır²¹⁶. Bu nedenle organ ve doku bağıışı sistinozis hastaları için önem arz etmektedir.

1.6.13. Skleroderma Hastalığı

Skleroderma, deri ve iç organların yaygın fibrozu nedeni ile gelişen kronik inflamatuvar otoimmün bir hastalıktır²¹⁷. Bu durumda immün sistemin cilde ve saldırdığı bölgelerde organ tahribatları ve uzuv kayıplarına neden olmaktadır²¹⁸. Skleroderma hastalığının altta yatan nedenleri bilinmemektedir. Hastalığın görülme sıklığı 100.000’de 2-3’tür ve hastaların %75’ten fazlası kadındır. Hastalığın, lokalize ve sistemik skleroderma olmak üzere iki tipi bulunmaktadır. Lokalize skleroderma yalnızca ciltte tutulum yapar, sistemik skleroderma ise kas, eklem, akciğer ve kalp gibi organları etkiler. Raynaud fenomeni (parmaklar gibi vücudun uç noktalarında gerçekleşen ağrılı renk değişiklikleri), ciltte sertleşme ve kalınlaşma, deride genişlemiş kan damarları, gergin ve parlak cilt, deri altında kalsiyum birikimi, eklem ağrıları, sindirim sistemi sorunları ve nefes darlığı hastalığın belirtilerinden bazılarıdır. Skleroderma tedavisi vücudun hastalıktan etkilenen bölgelerine göre değişiklik göstermektedir. Bu kapsamda, nemiendirici ve kortizon tedavisi, kalsiyum

²¹³ Prof. Dr. Emin Özmert’in 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

²¹⁴ Altıntaş N. Kalıtsal Retinopatilerde Retina Pigment Epiteli’nin Önemi ve Tünelin Sonundaki Işık: Retinitis Pigmentosa/Leber Congenital Amaurosis’in Genetiği. Van Tıp Dergisi, 2013; 20(2): 116-124.

²¹⁵ Gülnur Gökmen’in 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

²¹⁶ Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan “Nadir Hastalıklar Raporu”, 2019.

²¹⁷ Özgen M, Koca SS. Sklerodermanın Etiyopatogenezi ve Güncel Tedavisi. Fırat Üniversitesi Sağlık Bilimleri Tıp Dergisi, Cilt 24, Sayı 1, 2010; s.069-076.

²¹⁸ Kamil Hamidullah’ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**

kanal blokörleri, aspirin, reflü ilaçları, ACE inhibitörleri, kortikosteroid ilaçlar kullanılarak tedavi sağlanmaktadır²¹⁹.

1.6.14. Spina Bifida Hastalığı

Ayrık omurga anlamına gelen spina bifida hastalığı, omurganın doğumsal hastalıklarından kapanma defektleri arasında yer almaktadır. Hastalığın farklı tipleri bulunmaktadır. Spina bifida hastalarının bir kısmında beyin içindeki sıvının artması ve beyin içinde yüksek basınca yol açması olarak adlandırılan hidrosefali durumu görülmektedir. Hastalığın ortaya çıkmasında annenin gebelik dönemindeki folik asit vitamini ve bazı diğer vitamin eksikliklerinin rolü olduğu düşünülmektedir. Her ne kadar hastalığın oluşumunun tamamen önlenmesi mümkün olmasa da folik asit vitamini ile hastalığın önemli ölçüde engellenmesi mümkündür. Spina bifida hastalarında var olan omurilik ve omurga açıklıkları doğum sonrası ameliyat ile tedavi edilmektedir. Hidrosefali olan hastalarda drenaj yöntemi ile beyinde biriken sıvı tahliye edilmektedir. Bu müdahaleler sonucunda hastalık tamamen iyileştirilirse de hastaların bağımsız olarak yaşayabilmeleri sağlanabilmektedir²²⁰. Bu hastalığa ait bir ICD-10 kodu bulunmaması nedeniyle net hasta sayısı bilinmemektedir²²¹. Ülkemizde yapılan bazı çalışmalar neticesinde hastalığın görülme sıklığının 1.000'de 1.5-4 arasında değiştiği düşünülmektedir²²².

1.6.15. Subakut Sklerozan Panensefalit (SSPE)

Subakut sklerozan panensefalit (SSPE), genellikle çocukları ve genç yetişkinleri etkileyen, beyinde kalıcı kızamık virüsünün neden olduğu ancak patogenezi kesin olarak bilinmeyen inflamatuvar ve demyelinizan nörodejeneratif bir hastalıktır. Kızamık enfeksiyonunun ardından bu hastalıkta kızamık virüsünün 2-10 yıllık bir sessiz dönemden sonra reaktif olma ve klinik belirtilere yol açma nedeni açıklanamamaktadır. Bu dönemden sonra kronik ilerleyici bir seyir göstererek çoğu zaman ölümle sonuçlanır. Bu mutant kızamık virüsünün beyinde kalıcı olmasında bağışıklık sistemini ilgilendiren birçok faktörün rol aldığı düşünülmektedir²²³.

Kızamık oldukça bulaşıcı bir viral hastalıktır. Kızamık aşısı, kızamık enfeksiyonuna karşı koruyucu ve dolayısıyla SSPE'ye karşı büyük bir koruyucu etkiye sahiptir. Mevcut

²¹⁹ Prof Dr. Nuran Türkçapar, <https://www.romatizmahastaliklari.com/skleroderma-sistemik-skleroz/>, (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

²²⁰ <http://www.spinabifida.org.tr/spina-bifida-nedir>, (Erişim Tarihi: 26.12.2019).

²²¹ Prof. Dr. Cevval Ulman'ın 17 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

²²² <http://www.spinabifida.org.tr/spina-bifida-nedir>, (Erişim Tarihi: 26.12.2019).

²²³ Garg RK, Mahadevan A, Malhotra HS, et al. Subacute sclerosing panencephalitis. Rev Med Virol. 2019;e2058.

epidemiyolojik veriler, kızamık aşısının SSPE'ye neden olmadığını ortaya koymuştur. Çocukluk çağı rutin aşılama programını düzenli uygulayabilen gelişmiş ülkelerde kızamığa bağlı ölümler belirgin ölçüde düşmüş ancak hâlen kaynakları kısıtlı ülkelerde ve aşı reddi yaşanan bölgelerde bu durumun tehdit olarak devam ettiği bilinmektedir. İki doz kızamık aşısını takiben %95 oranında bağışıklık sağlandığı ve aşının koruyuculuğunun ömür boyu sürdüğü bilinmektedir. Aşı olmak SSPE gelişme riskini aşısız doğal enfeksiyon geçirenlere göre azaltmaktadır. Epidemiyolojik çalışmalarda; düşük sosyoekonomik durum, kırsal kesimde yaşayan geniş ailenin bireyi olma, iki yaşından önce kızamık geçirmek ve aşısız olmanın SSPE gelişme riskini artırdığını göstermektedir. SSPE hastalarının büyük bir kısmının iki yaşından önce kızamık enfeksiyonu geçirmiş veya ajan ile temas etmiş olmaları, bu yaş çocukların immün sistemlerinin immatür olması ile ilişkilendirilmekte ve konakçı faktörlerinin SSPE gelişiminde çok önemli bir etken olduğunu düşündürmektedir²²⁴.

SSPE hastalığının olağan başlangıç yaşı ortalama 6-14 yaş olup yere ve zaman göre değişim gösterebilmektedir. Muhtemelen erken yaşta geçirilen kızamık enfeksiyonu nedeniyle ortalama yaş 13'ten 7,6 yaşa düşmüştür²²⁵. Tipik başlangıç semptomları, bilişsel fonksiyonlarda gerileme, okul başarısında azalma, çekingen veya saldırgan davranış değişiklikleri, nesnelere tanıyamama ve motor becerilerde beceriksizliktir. Zihinsel işlev bozukluklarını takiben miyoklonik atımlar dikkat çekici olur. Ataksi, distoni, tremor ve koordinasyon bozuklukları eklenebilir. Erken dönemlerdeki bozukluklar fark edilemez derecede olabileceğinden hastaların çoğu miyokloni ve yürüyüş bozuklukları nedeniyle hastaneye getirilirler. Daha az sıklıkla, görme keskinliğinde azalma, fokal nöbetler, başağrısı ve kafa içi basınç artışı bulguları ile başlayabilir. Jeneralize nöbetler ve akut-subakut koma tablosu ile başvuran atipik hastalar bildirilmiştir. Klinik seyir ilerleyicidir. Hastalar önceleri miyoklonuslara, sonrasında spastisite, rijidite ve inkoordinasyona bağlı olarak yatağa bağımlı hâle gelirler. Giderek artan mesane-bağırsak disfonksiyonları, beslenme güçlüğü, otonomik bozukluklar sonucunda koma tablosu gelişmektedir²²⁶.

Hâlen fizyopatolojisi net olarak bilinmeyen bu hastalığın kesin tedavisi yoktur. Bugüne kadar pek çok tedavi edici ajan denenmiş ancak hastalığı duraklatmada etkileri %30

²²⁴ Dyken PR. Neuroprogressive disease of post-infectious origin: a review of a resurging SSPE. Ment Retard Dev Disabil Res. 2001; 7: 217-225.

²²⁵ Anlar B. Subacute sclerosing panencephalitis and chronic viral encephalitis. Handbook of Clinical Neurology, Chapter 123, Vol. 112 (3rd series) Pediatric Neurology Part II. Editors Dulac O, Lassonde M, and Sarnat HB. 2013, Elsevier B.V., Amsterdam, The Netherlands.

²²⁶ Yüksel D. Subakut sklerozan panensefalit hastalarının, beyin omurilik sıvısında total tau, fosforile tau ve S100-Beta protein düzeyleri, Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Pediatrik Nöroloji Eğitim Kliniği, Nöroloji Yan Dal Uzmanlık Tezi, Ankara, 2007.

oranında kalmıştır. Bunların içinde immünomodulatör tedavi, antiviral ajanlar bulunmaktadır. İnosin pranobeks ve interferon günümüzde uygulanmakta olan tedavi seçeneklerindedir²²⁷.

Tanıdan 1-3 yıl içinde ölüm kaçınılmazdır. Klasik bilgilere göre, hastaların yarısı geçici olarak hastalığın stabilleştiği bir dönem ve az bir kısmı iyileşme göstermektedir. Vakaların %5-10'unda görülebilen remisyon durumu bazen 8-10 yıl sürebilmektedir²²⁸. Özellikle erken yaşta SSPE gelişen vakalarda hastalık daha hızlı klinik kötüleşme göstermektedir. Dört yaş altı başlangıçlı 9 SSPE vakasının altısında hastalık hızlı seyirli olarak bildirilmiştir²²⁹. Hızlı ölümcül seyrin mekanizması tam olarak bilinmemekle birlikte, bozulmuş konakçı defansı, virüsün virulansı ya da erken yaşta kızamığa maruz kalmanın sorumlu olduğu düşünülmektedir²³⁰. Beş yaşından daha küçük başlangıçlı SSPE vakalarında bugüne kadar spontan remisyon bildirilmemiştir.

SSPE hastalarının ilerleyen dönemde çoğu yatağa ve solunum cihazına bağımlı, bakıma muhtaç hastalar olup, tüple beslenmektedirler. Bu dönemde destek tedavilerinin büyük bir kısmı evde sağlık hizmetleri tarafından karşılanmaktadır.

1.6.16. Talasemiler

Otozomal resesif kalıtılan bir kan hastalığı olan talasemi, Akdeniz çevresinde sık olarak görülmektedir. Talasemilerin α -talasemi, β -talasemi, hemoglobin E/ β -talasemi gibi çeşitli klinik formları bulunmaktadır. Talasemi minör (taşıyıcılık) durumunda bireylerde hafif derecede kansızlık dışında genellikle sağlık sorunları bulunmamaktadır. Hafif hastalık durumunda belirtiler majör tipe göre daha geç başlamaktadır ve daha hafif bulgular mevcuttur. Talasemi majörde ise bireylerde kansızlık belirtileri üçüncü aydan sonra başlar ve sürekli kan transfüzyonu ihtiyacı olur. Hastalarda halsizlik, solgunluk, karaciğer ve dalak büyümesi, yüz kafa anomalileri, büyüme geriliği hastalığın belirtilerindedir. Talasemide tanı tam kan sayımı, periferik yayma ve hemoglobin elektroforezi ile konulmaktadır. Ayrıca prenatal tanı konulabilmektedir. Evlilik öncesi tarama testleri ile taşıyıcı anne baba tespiti

²²⁷ Anlar B, Aydın OF, Guven A, Sonmez FM, Kose G, Herguner O. Retrospective evaluation of interferon-beta treatment in subacute sclerosing panencephalitis. Clin Ther. 2004;26:1890-4. Gascon GG. International consortium on subacute sclerosing panencephalitis. Randomized treatment study of inosiplex versus combined inosiplex and intraventricular interferon-alpha in subacute sclerosing panencephalitis: international multicenter study. J Child Neurol 2003; 18: 819-27.

²²⁸ Anlar B. Subacute sclerosing panencephalitis: diagnosis and drug treatment options. CNS Drugs 1997;7:111-120.

²²⁹ Yılmaz D, Aydın OF, Senbil N, Yüksel D. Subacute sclerosing panencephalitis: is there something different in the younger children? Brain Dev. 2006 Nov;28(10):649-52.

²³⁰ PeBenito R, Naqvi SH, Arca MM, et al. Fulminating subacute sclerosing panencephalitis: case report and literature review. Clin Pediatr 1997;36:149-154.

yapılarak hastalık önlenmektedir. Ülkemizde hâlen 41 ilde yapılan evlilik öncesi tarama testleri ile talasemi taşıyıcılığı tespit edilmektedir²³¹.

Ülkemizde yaklaşık olarak 1.300.000 β -talasemi taşıyıcısı ve 4.000 civarında β -talasemi hastası bulunmaktadır. Tedavi aşamasında genel olarak transfüzyon ve demir şelasyon tedavisi kullanılmaktadır. Splenektomi ve hematopoetik kök hücre transplantasyonu belirli vakalarda kullanılmaktadır. Ayrıca çeşitli sitotoksik ajanlar, infeksiyöz eritropoezi önlemeye yönelik ligand tedavileri ve gen tedavisi ile ilgili çalışmalar bulunmaktadır²³².

²³¹ Türk Hematoloji Derneği http://www.thd.org.tr/THD_Halk/?sayfa=talasemi. (Erişim Tarihi: 25.12.2019).

²³² Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan “Nadir Hastalıklar Raporu”, 2019.

İKİNCİ BÖLÜM

ALS, SMA, DMD, MS VE DİĞER TEDAVİSİ BİLİNMEYEN HASTALIKLARDAN ETKİLENMİŞ HASTA VE HASTA YAKINLARINA SUNULAN SAĞLIK HİZMETLERİNDE MEVCUT DURUM VE SORUNLAR

Komisyon Raporu'nun bu bölümünde, vatandaşların bireysel olarak ve toplumun bütününe en yüksek sağlık standardına ulaşma hakkı olarak tanımlanan "sağlık hakkı"ndan başlayarak sağlık politikalarında nadir hastalıkların mevcut durumu değerlendirilmektedir. Bölümün devamında ise söz konusu hastalıklara sahip hasta ve hasta yakınlarına sunulan sağlık hizmetlerindeki mevcut durum ve bu hizmetlere erişimde yaşanan sorunlardan bahsedilmektedir.

Ülkemizde; Meclis araştırması kapsamına alınan hastalıklara sahip kişilere ve yakınlarına sunulan sağlık hizmetlerinde tanı ve tedavi dâhil olmak üzere her basamakta yaşanan sorunların varlığı bilinmekte olup Rapor genelinde öncelikli mevcut durum tespiti yapılmakta ve sonrasında buna bağlı sorunlar ele alınmaktadır.

Nadir hastalıkların dünya genelinde görülme sıklığının az olması sebebiyle ulusal ve uluslararası paydaşlarla bilgi paylaşımının, iletişimin ve hastalık kayıtlarının düzenli tutulmasının önemi büyüktür. Bu bağlamda, Türkiye'de görülen nadir hastalıkların çeşitliliğinin ve sayısının fazla olması nedeniyle mevcut durumda ülkeye ait nadir hastalık kayıt sisteminin olmaması bu alanda görülen en temel sorunlardan biridir.

Nadir hastalıkların %80'inin genetik kökenli hastalıklar olması nedeniyle, bu hastalıklara ilişkin taramaların evlilik öncesi ve yenidoğan tarama programlarına dâhil edilmesi ve genetik danışmanlık hizmetinin verilmesi önleyici sağlık hizmetleri kapsamında önem arz etmektedir. Ancak mevcut durumda tarama programlarının yetersiz veya hiç olmaması ülkemizde görülen nadir hastalık prevalansını olumsuz yönde etkilemektedir. Tarama programlarına evlilik öncesi ve yenidoğan döneminde yoğunlaşarak konu üzerinde bilimsel çalışmaların artırılması gerektiği hem Komisyon toplantılarına katılan paydaşlar tarafından hem de Raporun bu bölümünde detaylı olarak ele alınmaktadır.

Nadir hastalıklarda en temel ihtiyacın tanı, tedavi ile bakım olduğu ve bununla birlikte tanı yöntemlerinin de yetersiz ve yüksek maliyetli yöntemler olduğu Raporda da detaylıca belirtilmektedir. Nadir hastalıklar, tedavisi sadece ilaçla olmayan aynı zamanda destekleyici tedavi ve evde bakım hizmetleri gerektiren önemli hastalık gruplarıdır. Bu nedenle, nadir hastalıkların teşhisinin zor olması ve kesin tedavisinin mümkün olmamasının

yanında teşhis ve tedavisi mümkün olan nadir hastalıklarda bile ilaçların temini, tıbbi cihazlara ulaşım ve sağlık hizmetlerinde ciddi sorunların yaşandığı hasta ve hasta yakınlarınca dile getirilmektedir. Örneğin, santral sistemini etkileyen nadir hastalıklar konusunda uzmanlaşmış merkez yetersizliği veya hâlihazırda hizmet sunan merkezlerin işleyişinde yaşanan aksaklıklar bu bölümde incelenmektedir. Bununla birlikte Komisyon toplantılarına katılım sağlayan hasta derneklerinin de ilettiği sorunlara ve taleplere Raporun bu bölümünde yer verilmektedir.

2.1. Sağlık Hakkı ve Sağlık Politikalarında Nadir Hastalıklar

Mümkün olan en yüksek sağlık standardına ulaşma hakkı olarak tanımlanan “sağlık hakkı” vatandaşların öncelikle bireysel olarak ve dolayısıyla toplum sağlığının iyileştirilmesini sağlayan; sağlık hakkının kullanılmasını tedarik edecek insan gücü başta olmak üzere gerekli tesis ve imkânlarla ulaşma hakkı olarak da değerlendirilmektedir.

Sağlık hakkının uluslararası insan hakları belgeleri ile birlikte anayasa ve yasalarda düzenlendiği görülmektedir²³³. Sağlık hakkının, ulusal hukuk düzenlerinde üstün normlarla korunan bir hak olarak yaygınlaşması geçtiğimiz yüzyılın başlarına dayanmakta olup, uluslararası hukukta belirgin bir kategori olması ise 1948 tarihli İnsan Hakları Evrensel Beyanamesi’nin kabulü ile gerçekleşmektedir²³⁴. Beyannamenin 25/1 inci maddesinde; *“Her şahsın gerek kendisi gerekse ailesi için, yiyecek, giyim, mesken, tıbbi bakım, gerekli sosyal hizmetler dâhil olmak üzere sağlığı ve refahını temin edecek uygun bir hayat seviyesine ve işsizlik, hastalık, sakatlık, dulluk, ihtiyarlık veya geçim imkânlarından iradesi dışında mahrum bırakacak diğer hallerde güvenliğe hakkı vardır.”* denilmek suretiyle en temel hak olan “yaşam hakkı” çerçevesinde sağlık hakkına yer verilmektedir. Söz konusu maddede görüldüğü üzere sağlık hakkı ile sosyal güvenlik hakkı birlikte düzenlenmektedir.

Sağlık hakkı uluslararası bir norm kapsamında ilk olarak 1946 yılında Dünya Sağlık Örgütü Tüzüğü’nde *“Mümkün olan en yüksek sağlık standardına sahip olmak, ırkı, dini, politik inancı, ekonomik ve sosyal durumu gözetilmeksizin, her insanın temel haklarından biridir.”* ifadesi ile tanımlanmaktadır. Sağlık hakkı, 1978’de Alma Ata Bildirgesi’nde ve

²³³ Zengin, N. Sağlık Hakkı ve Sağlık Hizmetlerinin Sunumu. Sağlıkta Performans ve Kalite Dergisi, 2010:1; 44-52.

²³⁴ Temiz, Ö. Türk Hukukunda Bir Temel Hak Olarak Sağlık Hakkı. Ankara Üniversitesi SBF Dergisi, Cilt 69, No. 1, 2014, s. 165-188.

1998 yılında yeniden Dünya Sağlık Örgütü tarafından kabul edilen Dünya Sağlık Bildirgesi'nde tekrarlanmaktadır²³⁵.

Ulusal mevzuatımızda ise sağlık hakkı Türkiye Cumhuriyeti Anayasası'nda "sosyal ve ekonomik haklar" arasında düzenlenmektedir. Anayasa'nın 56 ncı maddesinde "*Herkes, sağlıklı ve dengeli bir çevrede yaşama hakkına sahiptir. Çevreyi geliştirmek, çevre sağlığını korumak ve çevre kirlenmesini önlemek Devletin ve vatandaşların ödevidir. Devlet, herkesin hayatını, beden ve ruh sağlığı içinde sürdürmesini sağlamak; insan ve madde gücünde tasarruf ve verimi artırarak, işbirliğini gerçekleştirmek amacıyla sağlık kuruluşlarını tek elden planlayıp hizmet vermesini düzenler.*" hükmü ile sağlık hakkı güvence altına alınmakta ve bu hakkın kullanımına ilişkin olarak devlete sorumluluk yüklenmektedir.

Bu hüküm Anayasa'nın 17 nci maddesinde yer alan "*herkes, yaşama, maddi ve manevi varlığını koruma ve geliştirme hakkına sahiptir*" hükmü ile sıkı sıkıya bağlıdır. Keza kişilerin yaşama ve maddi ve manevi varlığını korumasının temel şartı sağlık hakkını kullanabilme kabiliyetine bağlıdır. Hakların öznesi olarak bireylerin ne ölçüde sağlık hakkından faydalanabildiği ve devletin yükümlülüklerini ne ölçüde yerine getirdiği sağlık hakkı kavramının en önemli konularını teşkil etmektedir. Ayrıca, devlet bu hakkın kullanılmasını sağlayan hizmetlerin sunumu için gerekli enstrümanları elinde bulundurabileceği gibi özel sektörün de hizmet sunumuna dâhil olmasını sağlayabilmektedir.

Anayasa ve kanunlarda devletin sağlık hizmetleri konusunda temel yükümlülükleri aşağıda belirtilmektedir:

✓ Halk sağlığının korunması ve geliştirilmesi, hastalık risklerinin azaltılması ve önlenmesi için çalışmalar yapmak: Devletin pozitif yükümlülüğü olan bu hususların sevk ve idaresi için 1593 sayılı Umumi Hıfzısıhha Kanunu ve halk sağlığına ilişkin temel düzenlemeler bulunmaktadır. Ayrıca idare kendisine verilen yetkiler çerçevesinde alt düzenlemeler vasıtası ile bu Kanun ve diğer düzenlemelerin uygulama selameti için gerekli düzenleyici faaliyetleri yürütmektedir.

✓ Teşhis, tedavi ve rehabilite edici sağlık hizmetlerinin yürütmek: Teşhis, tedavi ve rehabilite edici sağlık hizmetleri sağlık hakkı kavramı açısından devletin en temel pozitif yükümlülüğüdür. Bu yükümlülüğe göre devlet teşhis ve tedavi imkânları ile rehabilitasyon hizmetlerine erişimi ülke sathında eşit, dengeli, ulaşılabilir ve aynı kalitede sunmak veya

²³⁵ Sağlık ve İnsan Hakları Üzerine, https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42526/9241545690_tur.pdf;jsessionid=D5FB8AFA1FC481290FBE7B50232D8247?sequence=10, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

sürdürmekle görevlidir. Bu görevi Anayasa ve yasaların verdiği yetkiye dayanarak Sağlık Bakanlığı kendisine bağlı hastaneler ve üniversite hastaneleri ile özel sağlık kurum ve kuruluşları vasıtası ile yerine getirmektedir.

✓ Uluslararası önemi haiz halk sağlığı risklerinin ülkeye girmesini önlemek: 1 Sayılı Cumhurbaşkanlığı Kararnamesi'ne göre "*uluslararası önemi haiz halk sağlığı risklerinin ülkeye girmesini önlemek*" görevi Sağlık Bakanlığına tevdi edilmiştir. Bakanlık bu görevi Hudut ve Sahiller Sağlık Başkanlığı vasıtası ile yürütmektedir.

✓ Sağlık eğitimi ve araştırma faaliyetlerini geliştirmek.

✓ Kamu ve özel hukuk tüzel kişileri ile gerçek kişiler tarafından açılacak sağlık kuruluşlarının ülke sathında planlanması ve yaygınlaştırılması için çalışmalar yapmak.

✓ Sağlık hizmetlerinde kullanılan ilaçlar, özel ürünler, ulusal ve uluslararası kontrole tâbi maddeler, ilaç üretiminde kullanılan etkin ve yardımcı maddeler, kozmetikler ve tıbbi cihazların güvenli ve kaliteli bir şekilde piyasaya sunulması, halka ulaştırılması ve fiyatlarının belirlenmesi için çalışmalar yapmak.

✓ Sağlık kuruluşlarına ayrımcılığa maruz kalmadan tüm sağlık tesislerinin, malzemelerinin ve hizmetlerinin hakkaniyetli dağılımını sağlamak.

✓ İnsan gücünde ve maddî kaynaklarda tasarruf sağlamak ve verimi artırmak, sağlık insan gücünün ülke sathında dengeli dağılımını sağlamak ve bütün paydaşlar arasında iş birliğini gerçekleştirmek suretiyle yurt sathında eşit, kaliteli ve verimli hizmet sunumunu sağlamak.

Sağlık hizmetlerine erişim açısından eşit, kaliteli ve ulaşılabilir hizmet sunumu ile birlikte finansman kaynaklarının sürdürülebilirliği de önemli bir unsurdur. Bu kapsamda 5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sağlık Sigortası Kanunu ile hizmetlere ücretsiz ve eşit erişimin yanı sıra sürdürülebilir bir finansman yapısının da oluşturulması sağlanmaktadır. 224 sayılı Sağlık Hizmetlerinin Sosyalleştirilmesi Hakkında Kanun eşit erişim politikasının en temel belgesi iken, 3359 sayılı Sağlık Hizmetleri Temel Kanunu ve 1219 sayılı Tababet ve Şuabat-ı Sanatlarının Tarzı İcrasına Dair Kanun erişilebilir hizmetin sunum kaidelerini ve standartlarını belirlemektedir.

Devletin öncelikli temel halk sağlığı politikası; vatandaşların tümüne sunulan sağlık hizmetlerini kalite ve etkinlik yönünden iyileştirmek ve böylece hizmetlerin sürdürülebilirliğini sağlamaktır. Bu bağlamda, temel sağlık hizmetlerinin geliştirilmesi, hizmetlerin sürdürülebilirliği, hizmetlere adil ve eşit erişimin sağlanması ve vatandaşın esenliğinin korunması yukarıda açıklanan mevzuat doğrultusunda gerçekleştirilmektedir. Ayrıca, devletin bu görevi ile birlikte koruyucu sağlık hizmetlerini geliştirmek ve

iyileştirmek de temel görevleri arasındadır. Koruyucu sağlık hizmetlerinin geliştirilmesiyle birlikte ülkemizde görülen hastalık sıklığının azaltılması, böylece vatandaşların sağlık düzeyinin artırılması ve ülkemizin farmakoeconomik açıdan avantajlı duruma gelmesi hedeflenmektedir. Örneğin, koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında ülkemizde oluşturulan politikalar ile anne-bebek ölümleri, bulaşıcı hastalıkların görülme sıklığı ve kronik hastalıklarda morbidite azalmış olup toplumun sağlık düzeyi artmıştır. Koruyucu sağlık hizmetlerinin geliştirilmesi ve iyileştirilmesi sadece belirtilen alanları etkilemekle kalmayıp bununla birlikte ülkemizde nadir hastalık sürecinin de yönetilmesinde önemli katkı sağlayacaktır. Bu nedenle, temel sağlık alanında olduğu gibi nadir hastalıklar alanında da sağlık hizmetlerinin geliştirilmesi gerekliliği ortaya çıkmış ve toplumsal farkındalıkla birlikte sunulan sağlık hizmetinin yetersiz olduğu nadir hastalıklar alanı devletin sağlık politikasında yer almaya başlamıştır. Böylece, ülkemiz de yeni gelişen tıbbi teknolojileri kullanarak artan bilgi düzeyini nadir hastalıklar alanında kullanmaya başlamıştır.

Ülkemizde halk sağlığı açısından önemli bir sağlık sorunu olan nadir hastalıklar konusunda ulusal stratejilerin belirlenmesi için Sağlık Bakanlığı tarafından 2012 yılında çalışmalar başlatılmıştır. İlk olarak nadir hastalığa sahip bireylerin tanı, tedavi ve bakım durumunu analiz etmek ve mevcut durumunu iyileştirmek için gerekli çözüm önerilerini ortaya koymak amacıyla 2014 ve 2016 yıllarında Nadir Hastalıklar Çalıştay Raporu, 2017 yılında Uluslararası Nadir Hastalıklar Çalıştay Raporu ve 2019 yılında TÜSEB Nadir Hastalıklar Raporu yayımlanmıştır. Mevcut durumda ülkemizde yetkilendirilmiş merkezlerin bulunmaması, epidemiyolojik bilgilerdeki eksiklikler, ulusal kayıt sisteminin oluşturulmaması, araştırmaların bireysel bazda kalması ve koordinasyonunun sağlanamaması ulusal strateji planının hazırlanmasını gerektirmiştir. Sağlık Bakanlığı bünyesinde 2017 yılında Nadir Hastalıklar Bilimsel Danışma Komisyonu oluşturulmuş ve Strateji Planı kapsamında paydaş kamu kurumları, STK temsilcileri, akademisyenler ile çeşitli toplantılar ve çalıştaylar düzenlenmiştir. Bu çalışmaların neticesinde aşağıda belirtilmiş olan konu başlıklarını içeren Ulusal Nadir Hastalıklar Strateji Planı Taslağı oluşturulmuş ve ilgili paydaşların görüşüne sunulmuştur²³⁶.

Eylem/Strateji Planı içeriği aşağıdaki şekildedir.

- ✓ Tarama Programlarının Geliştirilmesi
- ✓ Tanı ve Tedaviye Erişimin Sağlanması
- ✓ Yetim İlaçlara Erişim ve İlaç Araştırmaları

²³⁶ Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 25.10.2019 tarihli ve 104470058 sayılı yazı.

- ✓ Bakım Hizmetleri ve Sosyal Desteğin Sağlanması
- ✓ Araştırma ve Geliştirme (Ar-Ge) Çalışmaları ve Epidemiyolojik Çalışmalar
- ✓ Hastalar, Sağlık Çalışanları ve Topluma Yönelik Hastalıklar ile ilgili Bilginin Geliştirilmesi ve Farkındalık Çalışmaları

Ulusal stratejilerin belirlenmesi ile, AB direktifleri de dikkate alınarak dünyadaki örneklere benzer olarak uluslararası standartlarda referans ve yeni tedavi merkezlerinin oluşturulması, erken tanı ve tedavi olanaklarının geliştirilmesi, araştırmalarda koordinasyon sağlanması ve başarılı bir nadir hastalıklar ulusal kayıt sisteminin geliştirilmesi hedeflenmektedir.

Bu kapsamda Sağlık Bakanlığınca nadir hastalıklar çalışmaları konusunda Avrupa Birliği'nde kaydedilen gelişmelerin takibi ve uygulamaların ülkemize aktarılabilmesi amacı ile “Nadir Hastalıklar Hakkında Komisyon Uzmanlar Grubu”na (Commission Expert Group on Rare Diseases) gözlemci üye başvurusu yapılmıştır. Nadir hastalıklara sahip kişilerin tanı, tedavi ve bakım imkânlarını geliştirmeye yardımcı olmak amacı ile kurulmuş olan Orphanet'e (Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar Portalı, www.orpha.net) üyelik süreci devam etmektedir.

2.2. Nadir Hastalıklar Ulusal Kayıt Sistemi

Ülkemizde nadir hastalıkları kapsayan ulusal bir kayıt sistemi bulunmamakla birlikte, Sağlık Bakanlığı tarafından yürütülen yenidoğan taramaları kapsamında fenilketonüri ve biyotinidaz eksikliklerinin insidansına ilişkin veriler kayıt altına alınmaktadır. Uzmanlık derneklerinin de kendi alanlarına giren hastalık grupları ile ilgili veri tabanı ve kayıt sistemi oluşturma çabaları mevcuttur ancak bu kayıtlar hâlen bir bütünlüğe ulaşmamaktadır. Bunların yanında bazı hastalıklar için Ufuk 2020 projeleri gibi uluslararası veya ulusal projeler kapsamında nadir hastalık kayıt sistemi oluşturma çalışmaları bulunmaktadır²³⁷.

Ülkemizde nadir hastalıklar ile ilgilenen belirli merkezler ise çeşitli projeler kapsamında yurt dışı veri kayıt sistemlerine dâhil olmuşlardır. Sağlık sisteminde hastalık kaydı amacıyla kullanılan International Classification of Diseases (ICD) 10 sistemi bazı nadir hastalıkları iyi tanımlayamadığı için mevcut durumun belirlenmesinde ve kayıtların tutulmasında yeterli olamamaktadır. Ülkemizde, hastalık kayıtlarının tutulması amacıyla ICD-10 hastalık kodlama sistemi kullanılmaktadır. Bununla birlikte Dünya Sağlık Örgütü

²³⁷ Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 30.09.2019 tarihli ve 181642 sayılı cevabi yazı.

tarafından nadir hastalıklara ICD-11 hastalık kodlama sistemi içerisinde daha kapsamlı olarak yer verilmiştir. ICD-11 kodlama sistemi 2019 yılının Mayıs ayında Dünya Sağlık Örgütü tarafından duyurulmuş olup söz konusu kodlama sistemine geçişlerin 2023 yılına kadar tamamlanması talep edilmiştir. Ülkemizde de ilgili sisteme geçiş için hazırlıklara başlanmış olup sürecin tamamlanması hâlinde nadir hastalıklara yönelik verilerin daha sağlıklı değerlendirilebileceği düşünülmektedir.

Bazı nadir hastalıkların ICD-10 ve ICD-11 kodlama sistemindeki karşılıkları için EK-1.'de yer alan “*Nadir Hastalıkların ICD-10 ve ICD-11 Kodlarını Gösterir Tablo*” incelenebilir.

2.3. Tarama Programları

Tarama programları, ilgili hastalıkta uygun bir tanı testinin ve etkili tedavinin bulunduğu durumlarda nadir hastalıkları erken safhada tespit etmek için çok güçlü bir mekanizmadır. Taramanın amacı, düşük maliyetli ancak hassas ve özgül testler kullanarak klinik bulgu öncesi ve hastalıkla ilgili kalıcı hasar oluşmadan uygun tedavinin başlatılabilmesidir. Tarama programlarını uygulamak için; test ve tedavi akış şemaları oluşturmak, örneklerin tarama laboratuvarına zamanında ve uygun koşullarda ulaşmasını sağlamak, testler için kalite kontrol sistemi oluşturmak, taranan yenidoğanlar ile ilgili her türlü bilgiye ulaşılabilecek veri tabanı oluşturmak, ilgili klinikler ile tarama laboratuvarları arasında verimli bir iş birliği kurmak ve sistemin performansını devamlı şekilde izlemek gerekmektedir. Ülkemizde yenidoğan taramaları, Sağlık Bakanlığı tarafından yürütülmektedir. Yenidoğan taramaları açısından ülkemizde mevcut durum şu şekilde özetlenebilir:

Taranacak Hastalıkların Belirlenmesi ve Karar Alma Süreci

Yenidoğan Tarama Programı kapsamında tüm çalışmalar üniversitelerin ilgili bilim dalları ile eğitim ve araştırma hastanelerinin ilgili ünitelerinde görev yapan akademisyenlerden oluşan bilim komisyonları ile birlikte yürütülmektedir. Program kapsamında kalıtsal metabolik hastalıklar, endokrin hastalıklar ve kistik fibrozis olmak üzere üç adet bilim komisyonu mevcuttur. Tarama paneline eklenecek olan hastalıklar bilim komisyonu üyelerinin çalışma ve önerileri doğrultusunda belirlenmektedir.²³⁸.

Ülkemizde Hâlen Taranan Nadir Hastalıklar ve Tarama Verileri

Ulusal Yenidoğan Tarama Programı kapsamında taranan nadir hastalıklar ve yöntemi aşağıda verilmiştir.

²³⁸ Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 13.09.2019 tarihli ve 100695203 sayılı cevabi yazı.

- ✓ Fenilketonüri: Florometrik Yöntem
- ✓ Konjenital Hipotiroidi: FEIA (Florosan enzim immunassay)
- ✓ Biyotinidaz Eksikliği: Florometrik Yöntem
- ✓ Kistik Fibrozis: FEIA (Florosan enzim immunassay)

Diğer nadir hastalıklardan SMA ile ilgili olarak; Sağlık Endüstrileri Yönlendirme Komitesinde, Evlilik Öncesi SMA Tarama Programının Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü bünyesinde yürütülmesine karar verilmiştir. Bunun üzerine oluşturulan SMA Bilim Kurulu hâlen gerekli altyapı çalışmalarını sürdürmektedir.

Program kapsamında 2014-2018 yıllarına ait tanı alan bebek sayıları Tablo 12.'de verilmiştir.

Tablo 12. Ülkemizde Güncel Yenidoğan Taraması Verileri

Yıl	PKU (Fenilketonüri)	KHT (Konjenital Hipotiroidi)	BE (Biyotinidaz Eksikliği)	KF (Kistik Fibrozis)
2014	190	3141	504	-
2015	196	3606	864	143
2016	191	3303	991	152
2017	183	2899	970	116
2018	177	3130	1867	87
Toplam	937	16.079	5.196	498

Tarama Süreci

Yenidoğan Tarama Programı kapsamında tüm yenidoğanlardan alınan topuk kanı örnekleri tarama laboratuvarları tarafından çalışılmakta ve sonuçları Yenidoğan Tarama Programı web sisteminden il sağlık müdürlüklerince günlük olarak takip edilmektedir. Tarama laboratuvarında çalışılan ve sonuçları şüpheli olarak açıklanan bebeklerde sistem uyarı vermekte ve bu bebekler il sağlık müdürlüğü tarafından sistemin vermiş olduğu uyarı doğrultusunda, ileri tetkik ve tedavilerinin yapılabilmesi için acil olarak ilgili kliniklere sevk edilmek üzere bağlı buldukları aile hekimine bildirilmektedir. Aile hekimliği üzerinden bebeklerin merkezlere ulaştırılıp ulaştırılmadığı, tanı alıp almadığı konuları ile tedavi süreçleri takip edilmektedir. Tanı alan bebekler aile hekimleri tarafından il sağlık müdürlüklerine bildirilmekte, il sağlık müdürlüklerince de bebeklerin aldıkları tanılar Neonatal Tarama Programı (NTP) web sistemine kaydedilmektedir.

Ailelerin, bebeklerini tarama sonucu şüpheli olduğu hâlde ilgili kliniğe götürmeyi kabul etmediği durumlar da söz konusu olabilmektedir. Aileleri tarafından ilgili kliniklere

götürülmeyen bebekler hakkında; aile hekimi, toplum sağlığı merkezi ve il sağlık müdürlüğü kademeli olarak aile ile görüşmektedir. Görüşmelere rağmen bebeklerin ilgili kliniklere götürülmemesi durumunda bebekler hakkında sağlık tedbiri alınması için başvuruda bulunmaktadır.

Yenidoğan Taramalarında Geri Ödemeler

Yenidoğan Tarama aşaması tamamen ücretsiz olup tarama sonucunda hastalık şüphesi bulunan ve sevk edilen bebeklere, kliniğe gittiklerinde klinik bulgular ile müracaat eden hastalara SGK mevzuatı kapsamında sağlık hizmeti sunulmaktadır. Ancak tanılarının kesinleştirilmesi amacıyla yapılan doğrulama testlerinin finansmanı SGK tarafından sağlanmamaktadır.

Yenidoğan Tarama Programı Genişletme Çalışmaları

Yenidoğan Tarama Programı kapsamında Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programına geçiş hedeflenmekte ve bu bağlamda Konjenital Adrenal Hiperplazi ve aşağıda belirtilen hastalıkların tarama programına eklenmesi için hâlihazırda çalışmalar yürütülmektedir.

Tablo 13. Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programına Eklenmesi Planlanan Hastalıklar²³⁹

Hastalık Grubu	Hastalıklar
Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları	<ul style="list-style-type: none">✓ Orta zincirli açıl CoA dehidrogenaz eksikliği✓ Uzun zincirli açıl CoA dehidrogenaz eksikliği✓ Kısa zincirli açıl CoA dehidrogenaz eksikliği✓ Multipl açıl CoA dehidrogenaz eksikliği (Glutarik asidemi tip II)*✓ Uzun zincirli hidroksiaçıl CoA dehidrogenaz eksikliği*✓ Trifonksiyonel protein eksikliği
Karnitin Döngüsü Bozuklukları	<ul style="list-style-type: none">✓ Karnitin transporter eksikliği✓ Karnitin palmitoil transferaz I eksikliği✓ Karnitin palmitoil transferaz II eksikliği✓ Karnitin/açıl karnitin translokaz eksikliği

²³⁹ Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 13.09.2019 tarihli ve 100695203 sayılı cevabi yazı.

Hastalık Grubu	Hastalıklar
Organik Asidemiler	<ul style="list-style-type: none">✓ Metilmalonik asidemi*✓ B-ketotiyolazeksikliği✓ 3-OH-3-metilglutaril-CoA liyaz eksikliği✓ 3-metilkrotonil-CoA karboksilaz eksikliği✓ İzovalerik asidemi✓ 3-metilglutakonil-CoA hidrataz eksikliği✓ 2-metilbutiril-CoA dehidrogenaz eksikliği✓ Isobutiril-CoA dehidrogenaz eksikliği✓ Propionik asidemi*✓ Glutarik asidemi tip I✓ 3-okzotiyolaz eksikliği✓ Holokarboksilaz eksikliği*
Üre Döngüsü Bozuklukları	<ul style="list-style-type: none">✓ Argininosüksinat sentetaz eksikliği (Sitrülinemi)*✓ Argininosüksinat liyaz eksikliği (Argininosüksinik asidüri)*✓ Arginaz eksikliği
Amino Asit Bozuklukları	<ul style="list-style-type: none">✓ Tetrahidrobiopterin eksiklikleri✓ Akçaağaç Şurubu İdrarı Hastalığı MSUD*✓ Tirozinemi✓ Homosistinüri✓ Kobalamin bozuklukları✓ Metilentetrahidrofolat eksikliği
Konjenital Adrenal Hiperplazi*	

*Bu hastalıklarda, hasta bebeğe çok acil ulaşılması gereklidir.

Tarama programı kapsamında ortalama sonuç verme süresi 15 gün olup, taranacak hastalıkların en az 8'inde hasta bebeğe çok acil ulaşılması gerekliliği önemli bir sorundur. Belirtilen hastalıkların tarama programına alınmasında karşılaşılabilecek olan bir diğer sorun ise tarama sonucu şüpheli çıkan bebeklerin tedavilerinin yönetimidir.

Türkiye'de hâlihazırda doğan tüm bebeklerin yaklaşık %90-95'ine ulaşılabilir. Yenidoğan Tarama Programı kapsamında tarama oranları Tablo 14.'te belirtilmektedir. Yenidoğan Tarama Programı kapsamında Tablo 14.'ten de anlaşılacağı üzere bebeklerde yapılan tarama oranları yüksek olmasına rağmen tarama zamanlarında yaşanan gecikmelerin sebebi NTP web uygulamasının Aile Hekimliği Bilgi Sistemi ve Doğum Bildiririm Sistemi ile entegre olmaması olarak açıklanabilir.

Tablo 14. Yenidoğan Tarama Programı Kapsamında Tarama Oranları²⁴⁰

Yıl	Canlı Doğum Sayısı	Taranan Bebek Sayısı	Tarama Oranı (%)
2007	1.289.992	1.135.195	88
2008	1.317.988	1.253.688	95,1
2009	1.306.966	1.245.724	95,3
2010	1.284.772	1.244.222	96,8
2011	1.266.785	1.266.785	100
2012	1.279.864	1.260.501	98,5
2013	1.283.062	1.265.361	98,6
2014	1.337.504	1.311.885	98,1
2015	1.325.783	1.292.703	97,5
2016	1.309.771	1.277.013	97,5
2017	1.291.055	1.256.541	97,3
2018	1.248.847	1.230.049	98,5
2019*	936.635	876.253	93,6

*2019 yılı için verilen rakamlar 2019 yılının ilk dokuz ayına ait verilerdir.

2.4. Tanı ve Tedavi

2.4.1. Mevcut Tanısal Tetkikler

Metabolik-Genetik Analizler: Biyokimyasal, Moleküler Genetik ve Sitogenetik Testler

Akraba evliliğinin ülkemizde çok yüksek oranda gerçekleşmesinden dolayı otozomal resesif geçişli nadir hastalıklar çok sık görülmektedir. Bu hastalıklar arasında kalıtsal metabolik hastalıklar öne çıkmaktadır. Tarama prensipleri gereği güvenilir ve maliyet açısından uygun yöntemler ile tarama yapılması gerektiğinden flurometrik yöntem gibi basit biyokimyasal yöntemler ile taramalar yapılmaktadır. Ayrıca, Tandem MS/MS teknolojileri ile taranan hastalık sayısında belirgin bir artış sağlanarak çok daha fazla sayıda kalıtsal metabolik hastalığın taranması gerçekleştirilebilmektedir. Bu kapsamda genetik testler, hastalığı tarama değil doğrulama amacıyla kullanılmaktadır.

Genetik testlerin uygulanmasında bazı algoritmalar izlenmektedir. Örneğin; bir hastalığa ait genetik testin yapılabilmesi için ilgili genin biliniyor olması gerekmektedir. Klinik ön tanı ile şüphelenilen hastalığın sorumlu olduğu gene yönelik test yapılarak tanı doğrulanır veya dışlanır. Bu durum tek bir genin sorumlu olduğu “tek gen hastalıkları” için

²⁴⁰ Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 13.09.2019 tarihli ve 100695203 sayılı cevabi yazı.

geçerlidir. Birden fazla genin sorumlu olduğu hastalıklar için ise panel şeklinde genetik testler yapılmakta ve hastalığa sebep olan mutasyon tespit edilmektedir.

ALS, MS ve benzeri bazı hastalıklarda ise yatkınlık genleri mevcuttur ve bu hastalıklarda kesin tanı; klinik bulgu, diğer laboratuvar bulguları ve yatkınlık genlerinin incelenmesiyle konulmaktadır. Dolayısıyla çoğu zaman rutinde bu hastalıklar için genetik test uygulaması yapılmamaktadır. Bazı durumlarda ise kesin genetik bir hastalık düşündüren klinik bulgulara sahip hastaların ön tanısı konulamamakta veya birçok hastalığı düşündürebilmektedir. Bu durumda ise WES (whole exom sequencing) veya mendeliyen hastalıklardan sorumlu tüm genleri içeren çok geniş panelli testlere ihtiyaç duyulmaktadır.

Bütün bu testler ve bunların dışında kalan gerek nadir hastalıkların tanısı için gerekse kanser tanısında kullanılan genetik testlerin hemen hemen tamamı belirli kamu ve özel sağlık kuruluşlarında yapılabilmektedir. Ancak birçok ilimizde bulunan genetik laboratuvarlarında da bu testlerin bazıları yapılabilmektedir. SUT'ta kodları tanımlanmayan genetik testlere ilişkin işlemler SUT'ta belirlenmiş olan yöntemler aracılığıyla yapılmaktadır²⁴¹.

SUT eki EK-2/B Listesinde “9.B Sitogenetik tetkikler” başlığı altında yer alan sitogenetik tetkik bedelleri SGK tarafından ödenmektedir. SUT eki EK-2/B Listesinde “9.C Moleküler tetkikler” başlığı altında yer alan moleküler tetkik bedelleri; sadece sözleşmeli/protokollü üçüncü basamak sağlık hizmeti sunucuları ile bünyesinde Genetik Tanı Merkezi ruhsatı/geçici çalışma izin belgesine sahip laboratuvarı bulunan ikinci basamak sağlık hizmeti sunucuları tarafından faturalandırılması durumunda SGK tarafından ödenmektedir. Ancak; preimplantasyon genetik tetkikler, prenatal genetik tetkikler, hematolojik maligniteler, organ ve doku nakli merkezi bulunan sağlık hizmeti sunucularında transplantasyon yapılacak alıcı ve verici adayları için bu şartlar aranmamaktadır. Adli veya tıbbi endikasyonlara bağlı zorunluluklar dışında kişinin kendi isteğine bağlı olarak yaptırılan DNA testleri ödenmemektedir²⁴².

İmmünolojik Analizler

Primer immün yetmezlik tarama testleri; Ülkemizde Ağır Kombine İmmün Yetmezlik tanısı mevcut durumda tam kan sayımı ve akimsitometri yöntemi ile CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56, HLA-DR, HLA-Class I ölçülmesiyle konulurken yurt dışında Ağır Kombine İmmün Yetmezlik tanısı tarama amaçlı kullanılan T cell receptor excision circle (TREC) Analizi ile konulmaktadır. Ülkemizde henüz yenidoğan tarama programında yer

²⁴¹ Uzm. Dr. Taha Bahsi'nin 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

²⁴² Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından Komisyona sunulan 30.10.2019 tarihli ve 16661774 sayılı cevabi yazı.

almayan bu analiz ile bebeklerde erken tanı konulmakta ve zamanında tedaviye erişim imkânı sağlanmaktadır.

Diğer tanısal testler: Aşağıda isimleri sıralanan testler nadir hastalıklar olan diğer Primer İmmün Yetmezliklerin tanısında kullanılmaktadır. Hemen her hastaya tamamı uygulanmasa da büyük çoğunluğu birlikte istenmektedir. Bunlar:

- ✓ Tam kan sayımı: Hemen her sağlık merkezinde yapılmaktadır.
- ✓ Akciğer grafisi: Hemen her sağlık merkezinde çekilmektedir.
- ✓ İmmünglobulin düzeyleri: Merkez laboratuvarında yapılmaktadır.
- ✓ İmmünglobulin G alt grupları: Merkez laboratuvarında yapılmaktadır.
- ✓ İzohemagglütinin testi: Kan Bankalarında çalışılmaktadır.
- ✓ Akımsitometri yöntemi ile CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56, HLA-DR, HLA-Class I ölçülmesi, CD25 fonksiyon çalışması: Merkez laboratuvarında veya immünoloji laboratuvarlarında yapılmaktadır.
- ✓ Kompleman sisteminin hemolitik aktivite testi (CH50): SUT ödeme bedeli, test maliyetinin üçte biri kadar olur, rutinde yapılamamaktadır.
- ✓ Dihidro Rhodamin testi (DHR): Özel yöntem kurulmasını gerektirmekte olduğu için her laboratuvarında rutin yapılamamaktadır.

Kas Biyopsisi

Nöromusküler hastalıkların çoğunda kas biyopsisi tanısal açıdan önemli yer tutmaktadır. Gelişen teknolojik imkânlarla birlikte hastalıkları araştırmada yeni teknikler ve moleküler çalışmalar gittikçe önem kazanmaktadır. Bu durumda kas biyopsisinin tanısal değeri yeniden değerlendirildiğinde, hâlâ önemini koruduğu ve sık başvuru alan tanısal araçlardan biri olduğu bilinmektedir. Uygun şekilde alınan ve incelenen bir kas biyopsisinden çok önemli bilgiler elde edilebilir^{243,244} Biyopsiden doğru sonuç almak ve tanısal değerini arttırmak için; uygun hasta seçimi, biyopsi yapılacak kasın doğruluğu, biyopsi tekniği ve biyopsi materyalinin uygun şartlarda laboratuvara ulaştırılması önemlidir. Moleküler tetkiklerin giderek önem kazanmasıyla birlikte, Spinal Musküler Atrofi (SMA) veya Duchenne Musküler Distrofisi (DMD) gibi bazı hastalıklarda biyopsi yapılmadan önce moleküler çalışma ile çoğu hastada moleküler bozukluk gösterilebilmekte ve kesin tanı

²⁴³ Talim B. Kas Histopatolojisi. İçinde: Gökçay E, Sönmez M, Topaloğlu H, Tekgül H, Gürer Y (editörler). Çocuk Nörolojisi, 2. Basım. Ankara, Anıl Grup Matbaacılık, 2010: 489-496.

²⁴⁴ Heffner RR, Balos LL. Muscle biopsy in neuromuscular disease. In: Mills SE (ed). Sternberg's Diagnostic Surgical Pathology, 4th ed. Vol 1, Philadelphia, Lippincott Williams and Wilkins, 2004: 111-135.

konabilmektedir. Ancak mutasyonları rutin yöntemlerle gösterilemeyen vakalarda, kesin tanı için histopatolojik incelemeye hâlâ gerek duyulmaktadır²⁴⁵.

Yurt Dışı Tetkik

Yurt içinde yapılamayan tetkik ve/veya tahliller yurt dışındaki sağlık hizmet sunucularına yaptırılabilir. Numunenin gönderilmesi veya hastanın gönderilmesi suretiyle tetkiklerin ve/veya tahlillerin yurt dışında yaptırılması için gerekli sağlık kurulu raporları, üniversite veya eğitim ve araştırma hastaneleri sağlık kurullarınca, SUT eki “Yurt Dışı Tetkike İlişkin Sağlık Kurulu Raporu” (EK-2/E-2) formatında ve Sağlık Uygulama Tebliği’nde yer alan esaslar doğrultusunda hazırlanmalıdır. Raporlarda tetkikin/tahlilin yurt içinde yapılmadığının ayrıntılı olarak ve gerekçeleri ile belirtilmesi gerekmektedir. Numunenin gönderilmesi suretiyle yurt dışında yapılacak tetkikler ve/veya tahliller için düzenlenen sağlık kurulu raporları, Sağlık Bakanlığınca onaylanmalıdır. Yurt dışında yapılan tetkik ve/veya tahlil bedeli tetkik ve/veya tahlili yapan sağlık hizmeti sunucusuna düzenlenen faturada veya fatura yerine geçen belgede belirtilen tutar üzerinden, doğrudan sağlık hizmet sunucusuna veya kişilerce ödenen tutarın belge karşılığı kendilerine ödenmesi suretiyle karşılanmaktadır. Yurt dışında yapılacak tetkikler/tahliller için oluşacak giderlere mahsuben talep edilmesi hâlinde kişilere veya sağlık hizmeti sunucusuna avans ödenebilmektedir.

Yurt dışına gönderilen hasta ile raporda öngörülmesi hâlinde bir kişiyle sınırlı olmak üzere refakatçisine (18 yaşını doldurmamış kişiler için refakatçi öngörülme şartı aranmaz) yol gideri, ulaşım aracına ilişkin fatura/bilet tutarı üzerinden ödenmekte, ayrıca gündelik/yemek ve yatak gideri ödemesi yapılmaktadır.

2.4.2. İlaç Tedavileri

Ülkemizde nadir rastlanan hastalıkların tedavisinde kullanılacak ilaçların ruhsatlandırılması, fiyatlandırılması ve geri ödemesi konularında ayrı bir prosedür bulunmamaktadır. Bu hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçlar diğer ilaçlarla aynı şekilde değerlendirilmektedir.

Ülkemizde ilaçlar hastalara aşağıda belirtilen yöntemlerle ulaştırılmaktadır.

1- Ürün ruhsatlı ve hâlihazırda piyasada satışta ise ilacın Sosyal Güvenlik Kurumu Bedeli Ödenecek İlaçlar Listesi (EK4-/A)’ya dâhil edilmesi ile ilacın bedeli karşılanmaktadır.

²⁴⁵ Dubowitz V, Sewry CA. The biopsy: normal and diseased muscle. In: Dubowitz V, Sewry CA (eds). Muscle biopsy: a practical approach, 3rd ed. China, Saunders Elsevier, 2007: 3-268.

2- Ülkemizde ruhsatlı olmayan yetim ilaçlarla tedavi ihtiyacı bulunan hastalarımız için hekimleri tarafından Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumuna (TİTCK) hasta bazında “Yurt Dışı İlaç Kullanım Başvurusu” yapılmaktadır. Bu başvurular, ilgili bilimsel danışma komisyonu tarafından bilimsel veriler doğrultusunda değerlendirilmektedir. Bu değerlendirme sonucunda ilgili tanıda etkililiği ve güvenliliği kanıtlanmış ilaçlara hasta bazında onay verilmekte, Türk Eczacıları Birliği (TEB) ve SGK tarafından ilacın temini sağlanmaktadır.

3- Klinikte hastalara uygulanmak üzere, insani amaçlı ilaca erken erişim programı kapsamında ilgili ürünlere izin verilmektedir.

4- Dâhil edilme kriterleri uygun olan hastalar, TİTCK tarafından onaylanmış klinik araştırmalara yönlendirilerek ilaç temini sağlanabilmektedir.

5- Endikasyon Dışı İlaç Kullanımı yolu ile ilaçların onaylı kısa ürün bilgisinde yer almayan endikasyonlarda ve/veya dozda kullanımı mümkündür.

Ülkemizde ruhsat alarak SGK geri ödeme listelerinde yer alma başvurusunda bulunan ilaçlar, Sağlık Hizmetleri Fiyatlandırma Komisyonu (SHFK) tarafından verilen yetkiye dayanılarak oluşturulan İlaç Geri Ödeme Komisyonu ve Alternatif Geri Ödeme Komisyonlarında tıbbi ve ekonomik açılardan değerlendirilmektedir. Komisyonlar, SGK koordinasyonunda, Sağlık Bakanlığı, Hazine ve Maliye Bakanlığı ve Cumhurbaşkanlığı Strateji ve Bütçe Başkanlığı temsilcilerinin katılımı ile oluşturulmuştur. Tıbbi ve Ekonomik Değerlendirme Komisyonu ise, İlaç Değerlendirme Komisyonuna tavsiye kararları vermekte, ilgili Yönetmelikte belirtilen durumlarda ise ilaçların geri ödeme listesine alınmasına karar verebilmektedir. Ayrıca, ilaçların değerlendirilmesi sürecinde Bilimsel ve Akademik Danışmanlık Komisyonlarından tıbbi ve teknik danışmanlık desteği alınmaktadır. İlgili Komisyonların olumlu görüşü neticesinde geri ödeme listesine ilave edilmesine karar verilen ilaçların SGK tarafından ödenmesine ilişkin özel koşullar SUT’ta yayımlanmaktadır. SGK tarafından bedeli ödenen ilaçlar, Bedeli Ödenecek İlaçlar Listesi (EK-4/A) ve Hastalığa Özel (Doğuştan Metabolik Hastalıklar, Kistik Fibrozis ve İnek Sütü Alerjisi) Diyet Ürünleri ile Tıbbi Mamalar Listesi (Ek/4-B)’de yer almaktadır. 05.02.2020 tarihi itibarıyla SGK geri ödeme listelerinde 8.490 adet ilaç bulunmaktadır. Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ve EK-4/A’da yer alan ilaçlar EK-2.’de verilmiştir.

SUT’un Ek/4-D “Hasta Katılım Payından Muaf İlaçlar Listesi”nde yer alan kanser, organ ve doku nakli, böbrek, doğuştan metabolik hastalıklar, diyabet, hipertansiyon, kalp hastalıkları gibi uzun süreli ilaç tedavisi gerektiren yüksek maliyetli hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçlar ilaç katılım payından muaf tutulmuştur.

Yurt Dışından İlaç Getirilmesi

Sosyal Güvenlik Kurumu sağlık yardımlarından faydalanan kişilerin tedavileri için gerekli görülen, ancak ülkemizde ruhsatlı olmayan veya ruhsatlı olduğu hâlde çeşitli nedenlerle üretilmeyen veya ithalatı yapılmayan ilaçlar Sağlık Bakanlığı tarafından onaylandığı takdirde yurt dışından temin edilebilmektedir.

Tedaviyi yürüten ve ilaç kullanımının gerekli olduğuna karar veren hekim tarafından reçetenin yazılması ve Sağlık Bakanlığında ilacın kullanımı ve yurt dışından temini için gerekli iznin alınması hâlinde; ilaç, SUT eki “Yurt Dışı İlaç Fiyat listesinde (Ek 4/C)” varsa hemen, yoksa ilaç SHFK tarafından onaylandıktan sonra SGK tarafından veya SGK ile protokolü bulunan Türk Eczacıları Birliği (TEB) aracılığı ile temin edilebilmektedir. İlaç Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan “Sağlık Bakanlığında Ek Onaya Gerek Olmayan Yurt Dışı İlaç Listesi”nde mevcut ise Sağlık Bakanlığında şahıs bazında kullanım izni alınmasına gerek yoktur. SGK veya TEB kanalı ile ilaç temin prosedürünün yanı sıra; EK-4/C listesinde kayıtlı bulunan ilaçları hastaların Sağlık Bakanlığının ithal iznine dayanılarak yurt dışından kendi imkânlarıyla temin etmeleri durumunda da ilaç bedelleri ödenebilmektedir. Bu şekilde temin edilen ilaçların bedelinin talep edilmesi hâlinde, kişilere yapılacak ödeme ilacın Kuruma mal oluş bedeli kadardır. Bu durumun istisnasını ilacın SGK ile protokolü bulunan tedarikçiden protokollerde belirlenen süreler dâhilinde temin edilemediğinin belgelenmesi hâli oluşturmaktadır. Bu durumda ilacın bedeli SGK’ya mal oluş bedelinin üzerinde ödenmektedir.

Bir ilacın EK-4/C Listesine eklenmesine yönelik başvurularda, üçüncü basamak resmî sağlık kurumunda düzenlenmiş sağlık kurulu raporu ile üçüncü basamak resmî sağlık kurumunda düzenlenmiş reçetenin SGK’ya ibraz edilmesi gerekmektedir. Yurt Dışı İlaç Fiyat Listesine (SUT EK-4/C) kayıtlı olmayan ilaçların geri ödemeye dâhil edilmesiyle ilgili süreçte; gerek TEB’e yapılan başvurular, gerekse SGK’ya yapılan başvurular incelenerek yurt dışındaki ruhsat ve fiyat bilgileri araştırılır ve SHFK onayına sunulur. SHFK tarafından uygun bulunarak onaylananlar Resmî Gazete’de yayımlanıp SUT EK-4/C listesine eklenerek İthal İlaç Provizyon sistemine kaydedilir.

EK-4/C Listesinde yer alan ilaçlar SUT’ta özel bir düzenleme yoksa uzman hekim tarafından düzenlenen rapora dayanılarak uzman hekimler tarafından reçeteye en fazla 90 günlük doza kadar yazılması hâlinde bedeli karşılanmaktadır.

EK-4/C Listesinde yer alan ilaçlardan Hasta Katılım Payından Muaf İlaç Listesi (EK-4/D) kapsamında yer alan hastalıklarda listede belirtilen ilaçlardan hasta katılım payı

alınmamaktadır. EK-4/C Listesinde bulunan ilaçların fiyat güncellemeleri ve listeye yeni ilave edilen ilaçlar SHFK tarafından karara bağlanır ve Resmî Gazete’de yayımlanır.

05.02.2020 tarihi itibarıyla EK-4/C listesinde 369 adet ilaç bulunmaktadır. Bu ilaçların hastalıklara göre dağılımına baktığımızda en büyük payın kanser ilaçlarında olduğu görülmektedir. Kanser ilaçlarını sindirim sistemi ve metabolizma hastalıkları takip etmektedir. Bunların dışında kan hastalıkları, hormon, kas ve iskelet sistemi hastalıkları ve sinir sistemi hastalıkları sıralamayı takip etmektedir. Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ve EK-4/C’de yer alan ilaçlar EK-3.’te verilmiştir.

Yurt dışından temin edilirken ülkemizde ruhsatlanan ve satış izni alarak SGK geri ödeme listesine başvuru yapılan ilaçlar şahıslar tarafından eczanelerden fatura karşılığı temin edilebilmektedir. Şahıslar temine ilişkin belgeler ile ödeme birimine başvurarak ilaç ücretini SGK’dan tahsil edebilirler. Yurt dışından ilaç temin edilmesi konusunda TEB ve SGK Ankara Sosyal Güvenlik İl Müdürlüğü bünyesindeki İbn-i Sina Sağlık Sosyal Güvenlik Merkezi (ecza deposu) yetkilidir. Şahıslar, Ek-4/C listesinde yer alan ilaçlardan, temin işlemleri Kurumumuzca gerçekleştirileceği listede belirtilmiş olanlar için İbn-i Sina Sağlık Sosyal Güvenlik Merkezine, bunlar dışında kalan ilaçlar için ise TEB’e başvurabilirler.

Tablo 15.’te ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarında SGK tarafından yapılan hastane, ilaç ve medikal harcamalarının 2018 yılına ait tutarları yer almaktadır.

Tablo 15. ALS, SMA, DMD, MS Hastalıklarında SGK Tarafından Ödenen Tutarlar²⁴⁶

Hastalık	Hastane	İlaç	Medikal
SMA	41.892.939 TL	9.809.076 TL	2.992.290 TL
		273 USD	
		789.611 EURO	
ALS	47.923.621 TL	36.290.531 TL	5.659.898 TL
		11.362 USD	
		593.429 EURO	
DMD	19.225.197 TL	23.214.454 TL	2.963.546 TL
		128 USD	
		7.741.112 EURO	
MS	106.315.024 TL	594.144.572 TL	7.813.018 TL
		3.699.455 EURO	

Ayrıca SMA hastalığında kullanılan Nusinersen sodyum etkin maddeli ilaca 2017 yılında 40.400.000 Euro, 2018 yılında 31.421.945 Euro harcama yapılmıştır. Tablo 15.’te

²⁴⁶ Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından Komisyona sunulan 30.10.2019 tarihli ve 16661774 sayılı cevabi yazı.

görüldüğü üzere, söz konusu tedavi ve medikal harcamaları içinde en büyük pay MS hastalığına aittir. İlaç harcamalarında ise en yüksek pay SMA hastalığında kullanılan nusinersen sodyum etkin maddeli ilaca aittir.

Endikasyon Dışı Onay ile İlaç Kullanımı

İlaçların ülkemizde onaylanmış endikasyonu ve kısa ürün bilgisinde tanımlanan dozu dışındaki her türlü kullanımı, Sağlık Bakanlığınca verilen endikasyon dışı ilaç kullanım onayı ile mümkün olabilmektedir. Yine, ilaçların ülkemizde onaylanmış endikasyonunda tanımlı olmayıp SUT'ta özel düzenleme olarak yer alan koşulu dışında kullanımı, Sağlık Bakanlığınca hasta bazında verilen endikasyon dışı ilaç kullanım onayı ile mümkündür.

Bunun için Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan "Endikasyon Dışı İlaç Kullanımı Kılavuzu"nda belirtilen esaslara uyulması gerekmektedir. Kılavuzda tanımlanmamış durumlar için hasta bazında Sağlık Bakanlığı endikasyon dışı ilaç kullanım onayı aranmaktadır. EK-4/D Listesinde yanında (*) yıldız işareti bulunmayan ilaçların, söz konusu listede ilişkilendirilen hastalıklarda kullanımı hâlinde Sağlık Bakanlığı endikasyon dışı ilaç kullanım onayı aranmamaktadır. Eğer Sağlık Bakanlığı tarafından verilen endikasyon dışı ilaç kullanım onayında süre belirtilmemiş ise rapor yenilenmesinde yeni onay aranmamaktadır.

Endikasyon dışı ilaç kullanımı, mevcut durumda EK-4/A Listesinde ve SUT'ta yer alan endikasyona dayalı özel düzenlemesi olan ilaçların ülkemizdeki ruhsatlı endikasyonlarına Sağlık Bakanlığınca yeni endikasyon eklenmesi hâlinde eklenen yeni endikasyonda kullanımını da kapsamaktadır. Endikasyon dışı onay için reçeteler ve sağlık raporları ilgili hekim veya hekimlerce düzenlenmelidir.

İnsani Amaçlı İlaç Erken Erişim

İnsani amaçlı ilaca erken erişim; ülkemizde Sağlık Bakanlığı tarafından ruhsatlandırılmış ve ulaşılabilir mevcut tıbbi ürünlerle tedavisi başarısız olmuş ciddi veya acil, hayatı tehdit edici bir hastalığı olan ve bu konuda düzenlenmiş klinik araştırmalar kapsamına alınmayan hastalara; ülkemizde ruhsatlı olmayıp, diğer ülkelerde ruhsatlı olan veya olmayan ilacın, ilacı geliştiren/temin eden firma tarafından insani gerekçelerle ücretsiz temin edilmesini amaçlayan bir düzenlemedir.

İnsani amaçlı ilaca erken erişimin sağlanabilmesi için söz konusu ilacın genel olarak dünyada en az Faz-II çalışmaları tamamlanmış ve Faz-III çalışmaları başlamış veya ülkemiz dışında ruhsatlanmış olması gerekmektedir.

Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu verilerine göre, 118 adet insani amaçlı ilaca erken erişim programına ülkemizde izin verilmiş olup bunların yaklaşık %40'ı nadir hastalıkların tedavisini içermektedir.

Klinik Araştırmalar

Klinik araştırma, bir veya birden fazla araştırma ürününün; klinik, farmakolojik veya diğer farmakodinamik etkilerini ortaya çıkarmak ya da doğrulamak; advers olay veya reaksiyonlarını tanımlamak; emilim, dağılım, metabolizma ve atılımını tespit etmek; güvenliliğini ve etkililiğini araştırmak amacıyla insanlar üzerinde yürütülen çalışmalardır. Ülkemizde yürütülmesi TİTCK tarafından uygun bulunan ve izin verilen klinik araştırmalarda dâhil edilme kriterlerini karşılayan gönüllülerin araştırmaya katılmaya kendi istekleri ile olur vermesi koşuluyla klinik araştırmaya katılmaları ve yeni ilaçlara erişimin sağlanması mümkündür.

2.4.3. Tıbbi Malzemeler

SUT'a göre ortez, protez, tıbbi araç ve gereç, kişi kullanımına mahsus tıbbi cihaz, tıbbi sarf, basit sıhhi sarf ve iyileştirici nitelikteki tıbbi sarf malzemeleri tıbbi malzeme kapsamında değerlendirilmektedir.

SGK tarafından bedeli karşılanan tıbbi malzemelerin, Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Ulusal Bilgi Bankasına (TİTUBB) / Ürün Takip Sistemi (ÜTS) kayıt/bildirim işlemi tamamlanmış olmalıdır. TİTUBB/ÜTS'ye kayıtlı olan bir malzemenin ayrıca üretici ve/veya dağıtıcı firmalarının da TİTUBB/ÜTS'de tanımlanmış olması gerekmektedir. Resmî sağlık kurumlarında bu şart aranmamaktadır. Sağlık Bakanlığının tıbbi cihazlar ile ilgili mevzuatı kapsamında yer almayan tıbbi malzeme bedellerinin SGK tarafından karşılanmasında ve SUT'ta belirtilen istisnalarda TİTUBB/ÜTS kayıt/bildirim işleminin tamamlanmış olması şartı aranmamaktadır.

Ayakta Tedavide Tıbbi Malzeme Temini

SUT eki "Ayakta Tedavilerde Kullanılan Tıbbi Malzemeler" (EK-3/C) Listesinde yer alan Kurumca bedeli karşılanacak tıbbi malzemeler;

- a) Tıbbi Uygunluk Aranacak Tıbbi Malzemeler (EK-3/C-1),
- b) Eksternal Alt ve Üst Ekstremit/Gövde Protez ve Ortezleri (EK-3/C-2),
- c) Diğer Protez ve Ortezler (EK-3/C-3),
- ç) Tıbbi Sarf Malzemeleri (EK-3/C-4),
- d) Özel Hallerde Karşılanan Tıbbi Malzemeler (EK-3/C-5),

listelerinde SUT kodları, alan tanımları ve fiyatları ile tanımlanmıştır. Ayakta tedavilerde kullanılan tıbbi malzemelerden sözleşmeler kapsamında temin edilmeyen

ısmarlama protez-ortezlerin teminine ilişkin düzenlenen reçete ve fatura tarihi arasında herhangi bir kısıtlama bulunmamaktadır.

Kullanım adetleri günlük/haftalık/aylık vb. olarak reçetelendirilebilen tıbbi malzemelerin, SUT'ta belirtilen miktarlardan fazla reçete edilmesi durumunda, SUT'ta belirtilen kullanım adetleri doğrultusunda bedelleri Kurumca karşılanmaktadır.

Bir defaya mahsus verilen tıbbi malzemeler için, sağlık raporu tarihinden itibaren en geç 2 ay içerisinde reçetenin düzenlenmesi gerekmektedir. Sürekli kullanılan tıbbi malzemelere ilişkin sağlık raporları istisnalar hariç olmak üzere en fazla 2 yıl geçerlidir. Sürekli kullanılan tıbbi malzemelere ilişkin reçeteler en fazla 2 (iki) aylık miktarlarda düzenlenir.

SUT eki EK-3/C-1 Listesi dışındaki SUT eki EK-3/C listelerinde yer alan tıbbi malzemelerden tıbbi uygunluk aranmamaktadır. Sürekli kullanım gerektiren rapor takipli;

- ✓ Hasta alt bezi/külotlu hasta alt bezi ve çocuk hasta alt bezi/çocuk külotlu hasta alt bezi,
- ✓ Kolostomi, ileostomi ve ürostomi malzemeleri,
- ✓ Hidrofilik kendinden kayganlaştırıcı sondalar, hidro kit sonda,
- ✓ Aspirasyon kateteri,

için tıbbi uygunluk aranması zorunlu olmayıp, ihtiyaç duyulması hâlinde tıbbi uygunluk aranabilmektedir.

SGK Tarafından İade Alınan Cihazlar

Taahhütname Karşılığı Temin Edilen Tıbbi Malzemeler

Aşağıda belirtilen malzemeler SGK tarafından sağlık yardımları karşılanan kişilere iade alınmak kaydıyla taahhütname karşılığı temin edilmektedir;

1) Non-İnvaziv Mekanik Ventilasyon Cihazları (CPAP, Auto CPAP, BPAP, BPAP-S, BPAP S/T, BPAP S/T AVAPS, ASV),

2) Evde uzun süreli veya taşınabilir komponenti olan oksijen tedavisi cihazları (oksijen konsantratörü, oksijen tüpü ve başlığı, taşınabilir komponenti olan oksijen tedavi cihazları),

3) Ev tipi ventilatör,

4) Akülü tekerlekli sandalye,

5) Ev tipi ventilatör için kesintisiz güç kaynağı.

Ayakta dik pozisyonlama ve yürütme cihazlarının bedeli hem çocuklar hem yetişkinler için sağlık kurulu raporuna istinaden karşılanmaktadır.

Non-invaziv mekanik ventilasyon (NİMV) cihazları Obstruktif Uyku Apne Sendromu (OUAS), Santral Uyku Apne Sendromu, Cheyne Stokes Solunumu, Uykuyla ilişkili hipoverilasyon/hipoksemik sendromlarında sağlık kurulu raporuna istinaden hastalara temin edilmektedir. NİMV cihazıyla birlikte kullanılması ve belli sürelerde değişmesi gereken maske, başlık, ara hava hortumu, oksijen ara bağlantı hortumu ve bakteri filtresi gibi aksesuarların, sağlık kurulu raporuna istinaden yılda en fazla bir kez reçete edilmesi durumunda bedelleri karşılanmaktadır. Ancak, NİMV cihazlarının maskelerinin gün içinde sürekli kullanımının gerektiği durumlarda 6 ayda bir bedelleri karşılanmaktadır. Kronik solunum yetmezliğinde yalnızca BPAP-S ve BPAP-S/T cihazı bedelleri karşılanmaktadır. Evde uzun süreli veya taşınabilir komponenti olan oksijen tedavisi cihazlarından oksijen tüpü (gaz hâli), oksijen konsantratörü, taşınabilir komponenti olan oksijen tedavi cihazları bedelleri karşılanmaktadır. Oksijen konsantratörü verilen kişilere oksijen tüpü önerilmesi durumunda bedelleri karşılanmaktadır. Bu cihazla birlikte kullanılması ve belli sürelerde değişmesi gereken maske, başlık, ara hava hortumu, oksijen ara bağlantı hortumu ve bakteri filtresi gibi aksesuarların bedelleri sağlık kurulu raporuna istinaden yılda en fazla bir kez reçete edilmesi durumunda karşılanır.

SGK tarafından iade alınan;

- ✓ Oksijen konsantratörü (DO1009),
- ✓ Ev tipi mekanik ventilatör (en az basınç destekli ventilasyon (psv) ile birlikte volüm ve/veya basınç kontrollü ventilasyon (vcv, pcv) sağlayan ventilatörler) (DO1017),
- ✓ Taşınabilir (portable) oksijen konsantratörü (5 kg altında, şarjlı ve yedek batarya ile birlikte) (DO1071),

cihazlarına ilişkin bakım ve onarım ihtiyacı olması hâlinde; garanti süresi içerisinde olan cihazların bakım ve onarımı sağlanıncaya kadar satışı yapan firma hastalara ücretsiz yedek cihaz temin etmek zorundadır. Garanti süresi dışında olan cihazlarda ise bakım ve onarım sağlanıncaya kadar SGK'nın ilgili birimi varsa stoktan hastaya yedek cihaz temini yapacak olup, stoklarda bulunmadığında bakım ve onarım hizmeti satın alınan firma tarafından hastalara ücretsiz yedek cihaz temin edilir.

Tıbbi Cihazların Bakım, Onarım ve Yenilenmesi

Ortez, protez ve SGK tarafından iade alınan cihazlara ilişkin hasta kullanımı sırasında ortaya çıkabilecek bakım ve onarım masraflarından garanti kapsamı süresi içinde oluşan masraflar firma tarafından, garanti kapsamı süresi dışında oluşan masraflar ise bakım ve onarımın gerektiğinin SGK tarafından tespit edilmesi hâlinde SGK tarafından

karşılanmaktadır. Bu durumlarda garanti süresi içerisinde satışı yapan firmaya, garanti süresi dışında ise SGK'nın ilgili birimine müracaat edilir.

SUT eki EK-3/C-2 Listesinde yer alan protez/ortezlerin bakım ve onarımının mümkün olmadığı durumlarda protez/ortezin süresinden önce yenilenme talepleri, bünyesinde protez/ortez ünitesi bulduran resmî kurumlar/resmî sağlık kurumları tarafından düzenlenmiş sağlık raporu ile belgelenmesi koşuluyla, ilgili parçaların bakım/onarım masraflarının toplam bedelinin protez/ortez bedelinin %75'ini aşması hâlinde süresinden önce SUT hükümleri doğrultusunda karşılanmaktadır. SUT eki EK-3/C-2 Listesinde yer alan protez/ortezlerin miat süresi içerisinde, protez/ortezini oluşturan ara ürünlerden herhangi birisinin yenilerek mevcut protez/ortezin kullanılabilceğinin sağlık raporu ile belgelendirilmesi hâlinde, bakım onarımı gereken parçaların bedelleri karşılanmaktadır. Protez ve ortezlerin miat süresi sonunda bazı parçalarının değiştirilerek kullanılabilceğinin sağlık raporu ile saptanması hâlinde; protez ve ortezin değişim süresi değiştirilen parçalardan değişim süresi en uzun olanın kullanım süresi kadar uzar. Ancak, aynı protez ve ortezin yeniden talep edilmesi hâlinde değişen parçaların bedeli ödenecek tutardan mahsup edilmektedir. SUT eki EK-3/C-2 ve EK-3/C-3 listelerinde yer alan tıbbi malzemelerin miat süresini takiben yapılan bakım/onarım masraflarının toplam bedeli istisnalar hariç tıbbi malzeme bedelinin %75'ini geçemez. SUT eki Ek-3/C-2 ve Ek-3/C-5 listelerinde yer alan tıbbi malzemelerin garanti süresi sonunda kullanılamaz durumda olduğunun fiziksel tıp ve rehabilitasyon ile ortopedi ve travmatoloji uzman hekimlerinin birlikte yer aldığı sağlık kurulu raporu ile belgelendirilmesi hâlinde, tıbbi malzemelerin yenilenme talepleri listelerde yer alan yenilenme süreleri dikkate alınmadan Kurumca karşılanmaktadır.

SUT eki EK-3/C-2 ve EK-3/C-3 listelerinde yer alan tıbbi malzemeler SUT'ta belirtilen miat sürelerinden önce yenilenmemesi esastır. Ancak, büyüme ve gelişme çağındaki çocuklara kullanılması gerekli görülen miatlı tıbbi malzemeler, malzemenin çocuğun büyüme ve gelişmesi nedeni ile kullanılmadığı ve yenilenmesi gerektiğinin sağlık raporu ile belgelenmesi koşuluyla süresinden önce yenilenebilmektedir. Miatlı tıbbi malzemelerin kullanım süresi dolmadan kullanıcının kasit ve kusuru olmaksızın arızalandığının veya kullanılamaz hâle geldiğinin sağlık raporu ile belgelendirilmesi ve Kurumca onarımının sağlanamaması hâlinde; garanti süresi içerisinde satışı yapan firma tarafından, garanti süresi dışında ise SGK tarafından süresinden önce yenilenebilmektedir.

Yatarak Tedavide Tıbbi Malzeme Temini

SGK ile sözleşmeli sağlık kurumlarında yatarak tedavilerde kullanılan tıbbi malzemeler sağlık kurumu tarafından temin edilmek zorundadır. Bu malzemelerin reçete karşılığı hastaya aldırılması durumunda, fatura tutarı hastaya ödenerek ilgili sağlık hizmeti sunucusunun SGK'dan alacağından mahsup edilecektir. Ancak, SGK tarafından bedeli karşılanmayan tıbbi malzemelerin hastaya aldırılması ve ilgili sağlık hizmeti sunucusu tarafından hastaya yazılı bilgilendirme yapılması hâlinde SGK tarafından hastaya herhangi bir ödeme yapılmaz.

Yatarak tedavilerde sağlık hizmeti sunucuları tarafından temin edilen ilgili branşlara/ürün gruplarına ait SGK tarafından bedeli karşılanan tıbbi malzemelerin SUT kodları, tıbbi malzeme alan tanımları fiyatları SUT eki listelerde tanımlanmıştır.

SUT eki listelerde geri ödeme kapsamında olan tıbbi malzemeler yatarak tedavilerde 22 branş listesinde toplam 4000 SUT kodunda, ayakta tedavilerde ise 4 listede toplam 834 SUT kodunda tanımlanmış olup bu tıbbi malzemelerden bazılarının ödeme kriterleri aşağıdaki şekildedir:

Tekerlekli Sandalye

SGK tarafından bedeli karşılanan tekerli sandalye çeşitleri, ödenen bedeller ve ödeme koşulları SUT'un EK3/C-2'de yer almaktadır. Buna göre, standart manuel tekerlekli sandalye, hafif manuel tekerlekli sandalye, pediyatrik tekerlekli sandalye, standart akülü tekerlekli sandalye ile tekerlekli sandalye oturma adaptasyonu bedelleri karşılanmaktadır.

Standart manuel tekerlekli sandalye, ayakta durmak ve/veya yürümek için alt ekstremitelerini kullanamayacak hastalığı veya engellilik durumu olduğunun sağlık kurulu raporu ile belgelenmesi durumunda karşılanmaktadır.

Hafif manuel tekerlekli sandalye, ayakta durmak ve/veya yürümek için alt ekstremitelerini kullanamayacak hastalığı veya engellilik durumu olduğunun, ayrıca engellilik durumu nedeniyle hafif manuel tekerlekli sandalyeye gereksiniminin bulunduğu ve engellilik durumunun sürekli olduğunun, tekerlekli sandalyeyi hastanın kendisinin kullanabileceğinin üçüncü basamak sağlık kurumlarınca düzenlenecek sağlık kurulu raporunda belgelendirilmesi durumunda karşılanmaktadır.

Pediyatrik tekerlekli sandalye, ayakta durmak ve/veya yürümek için alt ekstremitelerini kullanamayacak hastalığı veya engellilik durumu olduğunun, ayrıca engellilik durumu nedeniyle pediatrik tekerlekli sandalyeye gereksiniminin bulunduğu ve engellilik durumunun sürekli olduğunun üçüncü basamak sağlık kurumlarınca düzenlenecek sağlık kurulu raporunda belgelendirilmesi durumunda, 5-15 yaş arası hastalar için

karşılanmaktadır. Ancak, gelişim geriliği olan hastalarda, sağlık kurulu raporunda gelişim geriliğinin belirtilmesi hâlinde yaş sınırı dikkate alınmamaktadır.

Standart akülü tekerlekli sandalye, ayakta durmak ve/veya yürümek için alt ekstremitelerini kullanamayacak hastalığı veya engellilik durumunun yanı sıra,

- 1) El, ön kol ve kolun tek taraflı fonksiyonuna mani olan hâllerde,
- 2) Kalp yetmezliği veya koroner arter hastalıkları,
- 3) Kronik obstrüktif akciğer hastalıkları,

gibi tekerlekli sandalyeyi hareket ettirememesi ya da hareket ettirmesi hâlinde kişinin sağlığının tehlikeye gireceği durumlarda, hastaların bu durumlarının sağlık kurullarınca düzenlenen sağlık kurulu raporuyla belgelendirilmesi şartıyla akülü tekerlekli sandalye bedeli karşılanmaktadır. Akülü tekerlekli sandalye 16 yaş üzeri hastalara temin edilmesi hâlinde bedeli karşılanmaktadır. Ayrıca, 11-16 (16 yaş dâhil) yaş arası hastalarda da ev, okul gibi kapalı alanlarda kullanım için yukarıda belirtilen kriterlerin sağlık kurulu raporu ile belgelendirmeleri hâlinde bir defaya mahsus olmak üzere pediatrik akülü tekerlekli sandalye bedeli standart akülü tekerlekli sandalye bedeli üzerinden karşılanmaktadır. İlgili firmanın da en az 2 (iki) yıl garanti, 10 (on) yıl yedek parça bulunurluk garantisi ve teknik destek taahhütnamesi verilmiş olması koşulu aranmaktadır.

Tetrapleji veya parapleji tanımlı hastalarda manuel tekerlekli sandalye ile akülü tekerlekli sandalyenin aynı anda reçete edildiği durumlarda, her iki malzeme bedeli SGK tarafından karşılanmaktadır.

Görmeye Yardımcı Malzeme Temini

Gözlük cam ve çerçeve bedelleri ile göz sağlığı ve hastalıkları uzman hekimi tarafından düzenlenen sağlık kurulu raporunda/e-raporda belirtilen nitelikli görmeye yardımcı tıbbi malzeme bedelleri SUT eki “Görmeye Yardımcı Tıbbi Malzemeler” (EK-3/D) Listesinde yer alan fiyatları aşmamak üzere SGK tarafından karşılanmaktadır.

Teleskopik gözlük bedelleri, konjenital nedenlere, kalıtsal hastalıklara, yaralanmalara, şeker hastalığına, glokoma, katarakta ve yaşlanmaya bağlı göz bozukluğu olan ve iyi gören gözde düzeltilmiş uzak görme keskinliği 3/10 ve altında olan hastalarda sağlık kurulu raporuna/e-rapora dayanılarak karşılanmaktadır. Teleskopik gözlükler sağlık kurulu raporuyla/e-raporla 3 yılda bir yenilenmekte, ancak gerekliliğinin sağlık kurulu raporuyla/e-raporla belirtilmesi şartıyla, çocuklarda bu süre 1 yıl olarak uygulanmaktadır.

İşitme Cihazları

Dijital programlanabilir işitme cihazlarının bedelleri SGK tarafından karşılanmaktadır. İşitsel implantların bedelleri sadece üçüncü basamak resmî sağlık

kurumlarında uygulanması hâlinde karşılanmaktadır. Koklear implant, bilateral ileri-çok ileri derecede sensörinöral işitme kaybı olan ve işitme cihazından yarar görmediği sağlık kurulu raporu ile belgelendirilen ve aşağıdaki kriterlere uyan hastalarda veya Sağlık Bakanlığı İşitsel İmplantlar Bilimsel Danışma Komisyonu tarafından koklear implant yerleştirilmesi uygun görülen kişilerde uygulanması hâlinde bedeli karşılanmaktadır.

5 (beş) yaş ve üzerinde, bilateral işitme kaybı olan ve her 2 (iki) kulakta da konvansiyonel işitme cihazlarından fayda görmediği veya tıbbi gerekçesiyle kullanılmadığının belirtildiği aynı resmî sağlık kurumunda çalışan 3 (üç) kulak burun boğaz hastalıkları uzman hekiminin yer aldığı ve ekinde aynı resmî sağlık kurumunda görevli 1 (bir) odyolog tarafından yapılan odyolojik değerlendirme sonuç belgesi bulunan sağlık kurulu raporu ile aşağıdaki kriterlere uyan hastalarda veya Sağlık Bakanlığı İşitsel İmplantlar Bilimsel Danışma Komisyonu tarafından kemiğe monte işitme cihazı yerleştirilmesi uygun görülen kişilerde uygulanması hâlinde bedeli karşılanmaktadır.

Bilateral işitme kaybı olan ve her 2 (iki) kulakta da konvansiyonel işitme cihazlarından fayda görmediği aynı resmî sağlık kurumunda çalışan 3 (üç) kulak burun boğaz hastalıkları uzman hekiminin yer aldığı ve ekinde aynı resmî sağlık kurumunda görevli 1 (bir) odyolog tarafından yapılan odyolojik değerlendirme sonuç belgesi bulunan sağlık kurulu raporu ile saptanan ve aşağıdaki kriterlere uyan hastalarda veya Sağlık Bakanlığı İşitsel İmplantlar Bilimsel Danışma Komisyonu tarafından orta kulak implantı yerleştirilmesi uygun görülen kişilerde uygulanması hâlinde SGK tarafından bedeli karşılanır. Söz konusu bedelin karşılanması için son 2 (iki) yıl işitme eşiklerinin stabil olduğu sağlık kurulu raporunda belirtilmelidir. Kulak kepçesi protezi sağlık kurulu raporuna istinaden uygulanması hâlinde bedeli karşılanmaktadır.

Beyin Sapı İmplantı

Beyinsapı implantı rapor ekinde aynı resmî sağlık kurumunda çalışan 1 (bir) odyolog ve 1 (bir) psikolog veya 1 (bir) dil konuşma terapisti değerlendirme sonucu bulunan aynı resmî sağlık kurumunda çalışan 3 (üç) kulak burun boğaz hastalıkları uzman hekimi tarafından düzenlenen sağlık kurulu raporu ile tek taraflı uygulanması hâlinde bedeli karşılanmaktadır.

2.4.4. Evde Sağlık Hizmetleri

Nadir hastalıklar çoğu zaman sürekli bakım gerektirir ve bu nedenle hastalar ve hasta yakınları üzerinde yaşamı sınırlayan bir etkiye sahiptir. Hâlihazırda tanımlanmış olan nadir

hastalıkların yaklaşık %95'inin²⁴⁷ kesin bir tedavisi mevcut olmasa da, yaşam kalitesini iyileştirmek mümkündür. Nadir hastalıklar etiyolojik olarak ve klinik başvuru semptomları açısından önemli ölçüde çeşitlilik gösterse de, çoğu yaşam beklentisi, fiziksel ve mental yeterlilikler açısından ciddi engellilik durumu içermektedir²⁴⁸.

Nadir hastalıklar bireye ve bakım sağlayan ailenin yaşamına, hastalığın doğasından kaynaklanan birçok ek zorluk nedeniyle, daha yaygın hastalıklarla kıyaslandığında daha fazla işlevsel, ekonomik, duygusal ve fiziksel yük getirebilmektedir. Evde sağlık hizmetleri, bireyin ve ailesinin bu etkilerle başa çıkmasında ve yükün hafifletilmesinde önemli rol üstlenmektedir.

Evde sağlık hizmetleri, 27/02/2015 tarihli ve 29280 sayılı Resmî Gazete'de yayımlanan "Sağlık Bakanlığı ve Bağlı Kuruluşları Tarafından Evde Sağlık Hizmetlerinin Sunulmasına Dair Yönetmelik" doğrultusunda Sağlık Bakanlığına bağlı sağlık hizmet sunucuları bünyesinde oluşturulan birimlerce verilen sağlık hizmetleridir. Bu kapsamda bireylerin muayene, tetkik, tahlil, tedavi, tıbbi bakım ve rehabilitasyonlarının evinde ve aile ortamında yapılması, bu kişilere ve aile bireyelerine sosyal ve psikolojik destek hizmetleri verilmesi, eğitim ve araştırma hastaneleri, ikinci basamak sağlık kuruluşları, ağız dış sağlığı merkezleri ve toplum sağlığı merkezleri bünyesinde kurulan birimler ve aile hekimliği birimleri vasıtası ile sağlanmaktadır.

Evde Sağlık Hizmetleri kapsamında aşağıdaki hizmetler verilmektedir.

- 1) Hastaya konulmuş olan tanı ve planlanan tedavi çerçevesinde, bulunduğu ev ortamında muayene, tetkik, tahlil, tedavi, tıbbi bakım ve rehabilitasyon hizmetlerinin verilmesi,
- 2) İlacın reçete edilmesindeki özel düzenlemeler saklı kalmak kaydıyla, uzun süreli kullanımı sağlık raporu ile belgelendirilen ilaçların reçete edilmesi,
- 3) Tıbbi cihaz ve malzeme kullanımına ilişkin raporların çıkarılmasına yardımcı olunması,
- 4) Hastanın ve ailesinin, evde bakım sürecinde üstlenebilecekleri görevler ile hastalık ve bakım süreçleri hakkında bilgilendirilmesi,
- 5) Hastaya, evde kullanması gereken tıbbi cihaz ve ekipmanlar konusunda, eğitim ve danışmanlık gibi hizmetlerin verilmesi,

²⁴⁷ <https://globalgenes.org/rare-facts/> (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

²⁴⁸ Dharssi S, Wong-Rieger D, Harold M, Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12: 63.

6) Gerekli görülen hallerde hastanın ilgili sağlık kuruluşuna ve/veya sağlık kuruluşundan evine nakli.

Tablo 16. Evde Sağlık Hizmeti Alan Hasta Sayıları²⁴⁹

2019 Yılı/Ay	Kas Hastalıkları				Nörolojik Hastalıklar	
	Toplam Spastik ve Flask Tip Engelliler	Toplam Musküler Distrofi	Toplam Ataksi	Toplam Kas Atrofisi	Toplam Multipl Skleroz	Toplam ALS
Ocak	1317	269	159	713	705	426
Şubat	1357	294	122	756	740	407
Mart	790	786	788	791	787	789
Nisan	1293	336	112	780	758	463
Mayıs	1468	332	149	770	755	490

Kaynak: Sağlık Bakanlığı Temel Sağlık İstatistikleri Modülü (TSM) Bilgileri, Güncelleme Tarihi 2019 Haziran.

Tablo 17. Evde Sağlık Hizmetleri Biriminde İlgili Hastalık Kapsamında Verilen Sağlık Hizmetleri²⁵⁰

Hastalık Adı	2019 Ocak-Haziran	Hastalık Kapsamında Verilen Sağlık Hizmetleri
Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS)	806	Hasta Muayenesi Konsültasyon
Spinal Musküler Atrofi (SMA)	241	Sağlık Kurulu Raporu(Tıbbi Cihaz) Uzman Hekim Raporu (İlaç)
Duchenne Musküler Distrofi (DMD)	322	Hastanın Mekanik Ventilatöre Bağlanması İntravenöz İlaç İnfüzyonu
Multipl Skleroz (MS)	1443	İM Enjeksiyon Subkütan Enjeksiyon
Nadir Görülen Diğer Hastalıklar (Epidermolizis Bülloza, CP, Meningo Myelose, SSPE, Spina Bifida, Myastenia Gravis, Rett Sendromu, Polinöropati, Wilson, Konjenital Miyopati, Motor Nöron Hastalığı, Senilite vb.)	799	Lavman Mesane Sonda Uygulaması Nazogastrik Sonda Uygulaması Subkütan Enjeksiyon Tetkik İçin Kan Alma Oksijen İnhalasyon Tedavi Seansı Total Parenteral Nutrisyon (TPN) Takibi Yara Pansumanı Elektrokardiyogram Evde Çekim Fizik Tedavi Uygulamaları Rehabilitasyon Uygulamaları Psikiyatrik Uygulamalar Eğitim Uygulamaları ve Nakil Hizmetleri

Kaynak: Kurumsal elektronik posta sistemine 81 İl Sağlık Müdürlüğü KHB Evde Sağlık Hizmetleri Birimlerinden beyan edilen bilgileri içerir saha çalışması, (Güncelleme Tarihi 8-10 Temmuz 2019).

²⁴⁹ Sağlık Bakanlığı Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 02.09.2019 tarihli ve 529869 sayılı cevabi yazı.

²⁵⁰ Sağlık Bakanlığı Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 02.09.2019 tarihli ve 529869 sayılı cevabi yazı.

Evde sağlık hizmeti bedelleri SGK tarafından karşılanmakta ve hizmet başına ödeme yöntemi ile SUT eki EK-2/B ve EK-2/Ç listeleri esas alınarak faturalandırılmaktadır. Hastaya kullanılan her türlü tıbbi malzemenin sağlık hizmeti sunucusu tarafından temini zorunludur. SGK tarafından bedeli karşılanmayan ilaç ve tıbbi malzemeler hariç olmak üzere sağlık hizmeti sunucusu tarafından temin edilen faturalandırılabilir ilaç ve tıbbi malzeme bedelleri ilaveten faturalandırılabilir. Reçete edilmesi hâlinde ilaçlar sözleşmeli eczanelerden temin edilir.

2.4.5. Palyatif Bakım

Yaşamı tehdit eden hastalıklara bağlı olarak ortaya çıkan sorunlarla karşılaşan hastalarda ağrı ve diğer semptomları erken tanımlamak ve değerlendirmek, bu kişilere ve aile bireylerine tıbbi, psikolojik, sosyal ve manevi destek vererek acılarını hafifletmek veya önlemek, yaşam kalitesini geliştirmek için Sağlık Bakanlığınca “Palyatif Bakım Hizmetlerinin Uygulama Usul ve Esasları Hakkında Yönergesi” ile palyatif bakım hizmetleri organize edilmiştir. Bu hizmet Bakanlık ve bağlı kuruluşları, üniversite, belediye ve özel sağlık kuruluşlarına ait sağlık hizmet sunucularına bağlı olarak faaliyet göstermek üzere kurulan palyatif bakım merkezleri tarafından sunulmaktadır.

Palyatif bakım tedavisi;

1) Beslenmesi fiziksel ve psikolojik/nörolojik nedenlerle bozulup enteral, parenteral beslenme desteğine ihtiyaç duyan,

2) Enfeksiyon, kas ve nörolojik hastalıklar nedeniyle solunumu bozulmuş olup, invaziv ve noninvaziv mekanik ventilasyon desteğine ihtiyacı olan,

3) Enfekte yatak yarası açılan, ostomi bölgelerinde enfeksiyon, kaçak sorunları olan (trakeotomi, gastrostomi, ileostomi, kolostomi vs.), kateteri olup tıkanan, kırılan, giriş yeri enfeksiyonu olan ya da katetere bağlı fonksiyon bulguları (dializ kateteri, santral venöz kateteri, şant kateterleri, ağrı portu ve kateteri, perkütan plevral kateter, perkütan mesane kateteri) bulunan,

hastalara sağlanacak hizmeti kapsamaktadır.

2.4.6. Yurt Dışında Tedavi

Sağlık yardımları SGK tarafından karşılanan kişilerin yurt içi sağlık hizmeti sunucuları tarafından sağlanamayan sağlık hizmetlerinin yurt dışı sağlık hizmeti sunucularında sağlanabilmesi olanağı bulunmaktadır. Bunun için usule uygun olarak düzenlenen sağlık kurulu raporu ile bağlı bulunulan Sosyal Güvenlik İl Müdürlüğü veya Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürlüğüne başvuruda bulunulması gerekmektedir.

Tedavinin yurt içindeki sağlık hizmet sunucuları tarafından sağlanamadığına ilişkin ilgili sağlık kuruluşundan alınan sağlık kurulu raporları “Yurt Dışına Tedaviye Gönderileceklere İlişkin Sağlık Kurulu Raporu” (EK-2/E-1) formatında ve Sağlık Uygulama Tebliği’nde yer alan esaslar doğrultusunda hazırlanmalıdır. Düzenlenen sağlık kurulu raporları Ankara Şehir Hastanesi, İstanbul Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi ve İzmir Yenişehir Eğitim ve Araştırma Hastanesinden herhangi biri tarafından teyit edildikten sonra Sağlık Bakanlığınca onaylanmalıdır. Sağlık kurulu raporları, teyit ve onay işlemlerinin tamamlanmasının ardından Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürlüğü onayına sunulmaktadır. Bu işlemler gerek ilgililer gerekse bağlı bulunulan Sosyal Güvenlik İl Müdürlüğü veya Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürlüğü tarafından gerçekleştirilebilmektedir.

Onay işlemlerinin ardından hastaya ait rapor ve diğer belgeler Dışişleri Bakanlığına gönderilerek yurt dışı sağlık hizmeti sunucusu ile gerekli iletişim ve koordinasyon sağlanmaktadır.

Yurt dışında tedavi edilecek hastanın sevke konu alanda sözleşmeli sağlık hizmeti sunucusuna sevk edilmesi esastır ve bu durumda sağlık hizmetinin tamamı SGK tarafından karşılanır. Yurt dışında sözleşmeli sağlık hizmeti sunucusu bulunmaması hâlinde tedavi giderlerinin tamamı SGK tarafından ödenmektedir. Hasta, tercih doğrultusunda yurt dışında sözleşmeli sağlık hizmeti sunucusuna gitmez ise, SGK tarafından sözleşmeli sağlık hizmeti sunucusuna ödenecek miktarı aşan ödemeyi kendisi karşılamaktadır. Acil müdahaleyi gerektiren durumlar ve sevke konu hastalığın komplikasyonuna bağlı olarak yapılan tedaviler dışında yurt dışına sevke konu hastalık dışındaki tedavi giderleri SGK tarafından ödenmemektedir.

Türkiye’de tedavisi yapılamayan bir hastalık için yurt dışına gönderilen hastaya, gönderildiği ülkedeki sağlık hizmeti sunucusu tarafından sevke konu tedavi dışında farklı bir tedavi uygulamasının öngörülmesi durumunda, yukarıda belirtilen rapor ve onayların öngörülen yeni tedavi için de alınmış olması hâlinde tedavi giderleri karşılanmaktadır.

İkili sosyal güvenlik sözleşmeleri kapsamında yer alan hastaların, ülkemizle sosyal güvenlik sözleşmesi olan ülkeye gönderilmesi durumunda varsa sözleşmede yer alan tedavi hükümleri uygulanmaktadır.

Yurt dışında yapılacak tedaviler için oluşacak giderlere mahsuben talep edilmesi hâlinde, kişilere veya sağlık hizmeti sunucusuna avans ödenebilmektedir.

Yurt dışı tedaviye ilişkin raporların Sağlık Bakanlığınca onaylanmasından itibaren üç ay içinde yurt dışına çıkılmaması nedeniyle işlem yapılmayan raporların yenilenmesi

gerekmektedir. Yurt dışı tedavi süresinin raporda belirtilen süreyi geçmemesi gerekmektedir. Tıbbi nedenlerle yurt dışında tedavinin uzaması hâlinde, tıbbi gerekçeler misyon şeffikleri vasıtasıyla SGK'ya bildirilir. Tedavi süresinin uzatılmasının uygun olup olmadığı konusunda Ankara Şehir Hastanesinin veya bu konuda Kurumca yetkilendirilmiş hastanelerden birinin yazılı görüşü alınarak altı ayı geçmeyen dönemler hâlinde en çok iki yıla kadar Kurumun onayı ile tedavi süresi uzatılabilmektedir. Belirlenen ya da uzatılan sürenin aşılması hâlinde aşılan süreye ait tedavi giderleri ile gündelik ve refakatçi giderleri ödenmemektedir.

Yurt dışına tedavi amacıyla gönderilen hastaların kontrol tedavilerinin yurt içindeki sağlık hizmeti sunucularında yapılması esastır. Ancak, Sağlık Uygulama Tebliği'nde yer alan koşulların varlığı hâlinde hastalar kontrol tedavisi için yurt dışına gönderilebilmektedir.

2.4.7. Diğer Tedavi Hizmetleri

31.05.2016 tarihli ve 5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sağlık Sigortası Kanunu'nun 63 üncü maddesinde belirtilen sağlık hizmetlerinin bedelleri SGK tarafından karşılanmaktadır. SGK tarafından finansmanı sağlanan sağlık hizmetlerinin teşhis ve tedavi yöntemleri SUT ve eki listelerde belirtilmiştir. SUT ve eki listelerde yer almayan teşhis ve tedavi yöntemlerinin bedellerinin karşılanabilmesi için; SGK tarafından uygun olduğunun kabul edilmesi ve SHFK tarafından ödenecek bedellerinin belirlenmesi gerekmektedir. Finansmanı sağlanan sağlık hizmetleri, SGK ile sağlık hizmeti sunucuları arasında sağlık hizmeti satın alımı sözleşmeleri yapılması suretiyle karşılanmaktadır. Sözleşmesiz sağlık hizmeti sunucularından ise acil hâllerde alınan sağlık hizmetlerinin bedelleri SGK tarafından karşılanmaktadır.

Nadir hastalıklarla ilgili tanı amaçlı yapılan çeşitli laboratuvar tahlilleri, elektronöromiyografik (EMG) çalışmalar, manyetik rezonans (MR) görüntüleme yöntemleri, beyin omurilik sıvı incelemesi, kas biyopsisi vb. tetkikler ile genetik tetkikler (Sitogenetik ve moleküler tetkikler), prenatal genetik tetkikler SUT'ta belirlenen esaslara göre SGK tarafından karşılanmaktadır. Yine bu hastalara SUT eki EK-2/D-2 Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Tanı Listesinde yer alan tanımlar için yapılan fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamaları SUT'ta tanımlanan sağlık raporları ve belirlenen esaslara istinaden karşılanmaktadır²⁵¹.

SUT eki "İlave Oran Uygulanacak İşlemler Listesi (EK-2/C-1)"nde belirtilen işlemler özellikli ve komplike işlemler olup diğer hastanelere oranla üniversite

²⁵¹ Dr. Dilek Yılmaz'ın 29 Mayıs 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

hastanelerince daha yoğun bir şekilde yapılmaktadır. Bu listede yer alan işlemlerin üniversite hastanelerince yapılması hâlinde işlem puanlarına %10 ilâ %55 arasında değişen oranlar ilave edilerek faturalandırılması sağlanmıştır.

Finansmanı SGK tarafından SUT'ta belirtilen kurallar dâhilinde sağlanan diğer bazı tedavilere ilişkin güncel durum aşağıda verilmektedir.

Diş Tedavileri

Dudak damak yarığı vb. doğumsal anomalilere bağlı diş ve ilgili kemik doku defektlerinin olduğu durumlarda, bu durumun sağlık kurulu raporu ile belirtilmesi şartıyla kemik içi implant uygulaması bedelleri SGK tarafından karşılanmaktadır. Yarık dudak-damak doğum sonrası şekillendirme, karışık dişlenme dönemi ve daimi dişlenme dönemi ortodontik tedavileri üniversitelerin diş hekimliği fakültelerinde yapılması hâlinde SGK tarafından karşılanmaktadır. Engellilik oranı %40 ve üzerinde olan kişilerin, bu durumlarının sağlık raporu ile belgelendirilmesi koşuluyla, özel sağlık hizmeti sunucuları ve SGK ile sözleşmesi olmayan resmî sağlık hizmeti sunucularındaki diş ünitelerinde yapılan diş tedavileri SGK tarafından karşılanmaktadır.

Organ ve Doku Nakli

SGK tarafından sağlık yardımları karşılanan kişilere organ veya doku nakline gerek görülmesi hâlinde, 2238 sayılı Organ ve Doku Alınması, Saklanması, Aşılması ve Nakli Hakkında Kanun hükümleri dikkate alınmak şartıyla, organ veya doku nakli tedavilerine ilişkin giderler ile verici durumundaki kişinin bu tedaviye ilişkin giderleri SGK tarafından karşılanmaktadır. Yurt içinde organın bulunması hâlinde hastanın organın bulunduğu yere veya organın organ nakli yapılacak merkezin bulunduğu yere getirilmesine ilişkin gidiş-dönüş için nakliye/transfer masrafları SGK tarafından karşılanır.

Kaplıca Tedavileri

Sağlık Bakanlığınca işletme izni verilen kaplıca tesislerindeki kaplıca tedavileri sağlık kurulu raporuna dayanılarak SGK tarafından karşılanmaktadır. Kaplıca tedavileri ile ilgili yol, gündelik ve refakatçi giderleri de SGK tarafından karşılanmaktadır.

Yardımcı Üreme Yöntemi Tedavileri

SGK tarafından sağlık yardımları karşılanan kişilerden; evli olmakla birlikte daha önceki evliliklerinden çocuk sahibi olup olmadığına bakılmaksızın evlat edinilmiş çocukları hariç olmak üzere mevcut evliliğinde çocuk sahibi olmayan kişi kadın ise kendisine, erkek ise bakmakla yükümlü olduğu eşine, en fazla üç deneme ile sınırlı olmak üzere uygulanan *in vitro* fertilizasyon tedavilerine ilişkin giderler, aşağıda belirtilen şartların birlikte gerçekleşmesi hâlinde SGK tarafından karşılanmaktadır.

- ✓ Ağız, diş ve çene sorunları; fizik muayene ve dil/çene/dudak kuvvet testleri ile saptanır.
- ✓ Solunum sistem kapasitesi ve sorunları; solunum fonksiyon testi, maksimal inspiratuvar, maksimal ekspiratuvar basınç cihazları veya göğüs/diyafram hareketleri ölçümüyle belirlenir.
- ✓ Kemik gelişimi ve zayıflığı; kırık sorgulaması, boy ölçümü, kemik yoğunluğu, radyolojik tetkikler veya laboratuvar testleriyle saptanır.
- ✓ Obezite, kas kütlesi, yağ kütlesi, yağ yüzdesi, beden ağırlığı ve beden kütle indeksi; biyoimpedans analiz yöntemi veya caliperler ile belirlenir.
- ✓ Fonksiyonel durum; otur kalk, kalk git, 10 m veya 6 dak yürüme, Brooke, Vignos, Merdiven çıkma/inme testleri ve ölçekler (motor fonksiyon testi (MFM), North Star, Egen, Hammersmith, musküler distrofi (MD) derecelendirme ölçekleri vb.) ile saptanır.
- ✓ El fonksiyonu; Jebsen-Taylor el fonksiyon testi, Myoset veya 9-hole peg testi ile belirlenir.
- ✓ Omurga eğrilikleri, postür, asimetri, bel ve sırt eğimleri, bacak eşitsizlikleri, bacak eğrilikleri ve ayak şekil bozuklukları fizik muayene ve radyolojik tetkiklerle saptanır.
- ✓ Yaşam kalitesi PedsQoL, INQoL vb. ölçekler ile saptanır.

Değerlendirme sonucunda mevcut durum tespit edilir, olası hedef/hedefler belirlenir ve tedavi planlanır. Fizik tedavi programları aşağıda belirtilen durumlar için planlanır:

- a) Kas kısalıklarını azaltmak, postürü düzeltmek, kontraktürleri ve skolyoz gelişimini önlemek,
- b) Kuvveti arttırmak/korumak, denge ve koordinasyonu geliştirmek,
- c) Kardiyovasküler dayanıklılığı ve solunum fonksiyonlarını arttırmak,
- ç) Asistif cihaz ve tekerlekli sandalye kullanım eğitimi vermek,
- d) Yürümeyi sağlamak ve korumak,
- e) Günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlığı sağlamak,
- f) El becerilerini geliştirmek,
- g) Yutma fonksiyonunu arttırmak ve beslenme yeterliliğini sağlamak,
- ğ) Yaşam kalitesini geliştirmek ve bakıcı eğitimi vermek.

Fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamalarının SGK tarafından bedelinin karşılanabilmesi için; 30 seansa kadar (30 uncu seans dâhil) olan uygulamaları için fiziksel tıp ve rehabilitasyon uzman hekimince sağlık raporu düzenlenmesi gerekmektedir.

SUT eki “Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Tanı Listesi” nde (EK-2/D-2) G80 (serebral palsi) ve (*) işaretli tanılarda 30 seans sonrası devam edilecek tedaviler için;

- ✓ 31-60 seansa kadar (60 ıncı seans dâhil) olan uygulamalar için en az bir fiziksel tıp ve rehabilitasyon uzman hekiminin yer aldığı sağlık kurumu sağlık kurulunca (ayakta tedavilerde resmî sağlık kurulunca),
- ✓ 61 seans sonrası tedaviler ise; SUT’ta belirtilen rapora istinaden üçüncü basamak sağlık hizmeti sunucusunca uygulanması hâlinde karşılanmaktadır. Ancak 61 seans sonrası tedavilerin Sağlık Bakanlığına bağlı sağlık hizmeti sunucularınca verilmesi hâlinde; en az bir fiziksel tıp ve rehabilitasyon uzman hekiminin yer aldığı Sağlık Bakanlığı sağlık hizmeti sunucularınca sağlık kurulu raporu düzenlenmesi kaydıyla verilen tedaviler karşılanmaktadır.

Ayaktan fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamalarında bir hastaya günde en fazla bir seans, yatarak fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamalarında ise aynı bölge için bir seans işlemi bedeli karşılanmaktadır. Bir hasta için son bir yıl içinde en fazla; aynı bölgeden toplam 30 seans, iki farklı vücut bölgesinden toplam 60 seans fizik tedavi ve rehabilitasyon işlemlerine ait bedeller karşılanmaktadır. Aynı bölge için bir yıl içinde en fazla iki sağlık raporu düzenlenebilir. SUT eki EK-2/D-2 Listesinde (*) işaretli tanılarda ve G80 kodlu tanılarda bölge kontrolü yapılmamaktadır.

Kişiyeye Yönelik Koruyucu Sağlık Hizmetleri

Sağlık Bakanlığı “Genişletilmiş Bağışıklama Programı” kapsamına dâhil olmayan aşı bedelleri; kronik böbrek yetmezliği, kistik fibrozis, KOAH, kanser, HIV/AIDS enfeksiyonu, splenektomi olanlar ve immünsupresif tedaviye bağlı olarak bağışıklık durumu olumsuz etkilendiği için enfeksiyon hastalıklarının daha ağır seyrettiği yüksek riskli kişilerin bu durumlarını belgeleyen sağlık raporuna istinaden SGK tarafından karşılanmaktadır.

65 yaş ve üzerindeki kişiler, yaşlı bakımevi ve huzurevinde kalan kişiler, kronik pulmoner ve kardiyovasküler sistem hastalığı olanlar, herhangi bir kronik metabolik hastalığı olanlar, kronik renal disfonksiyonu, hemoglobinopatisi veya immün yetmezliği olan veya immünsupresif tedavi alanlar ile 6 ay - 18 yaş arasında olan ve uzun süreli asetil salisilik asit tedavisi alan çocuk ve adolesanların grip aşısı bedeli karşılanmaktadır.

İki yaş üstü çocuklarda ve erişkinlerde, aspleni, dalak disfonksiyonu, splenektomi (medikal, cerrahi ve otosplenektomi) yapılan veya planlanan olgular, orak hücre hastalığı, çölyak sendromu, immünsupresif tedavi, radyasyon tedavisi, organ transplantasyonu immün yetmezlik ve immün baskılanma durumları, kronik renal hastalık ve nefrotik sendrom, kronik kalp hastalıkları, kronik akciğer hastalıkları, kronik karaciğer hastalıkları, herhangi

bir kronik metabolik hastalığı, hemoglobınopati, doğuştan ve edinilmiş kraniyal defektler ve dermal sinüsler dâhil beyin omurilik sıvısı sızıntısına sebep olan durumlarda pnömokok aşısı bedeli (polisakkarit) karşılanmaktadır.

Kronik karaciğer hastalığı olan veya pıhtılaşma faktörü konsantresi alan ve Hepatit A seronegatif olan; 1 yaş üzeri çocuklar ve erişkinlerde Hepatit A aşısı bedeli karşılanmaktadır.

2.5. Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri

Nadir görülen hastalıkların sayısının ve çeşitliliğinin fazla olması, hastalık bazlı vaka sayısının az olması hasta bakımı için özelleşmiş ve koordineli bir yaklaşımın izlenmesini gerektirir. Bazı nadir hastalıklar için üniversite hastaneleri ve eğitim ve araştırma hastanelerinde özelleşmiş klinik/poliklinikler tedavi hizmeti sunmaktadır. Ülkemizde nadir hastalıklar merkezi tanımlaması olmamakla birlikte Sağlık Bakanlığınca diğer dünya örnekleri (Almanya, İtalya ve Fransa) incelenerek strateji planı kapsamında merkez yapılanması ele alınmıştır.

Sağlık Bakanlığınca 2010 yılında ilk olarak nöromusküler hastalıklar konusunda hasta ve ailesinin sorunlarının minimum düzeye indirilmesi ve uzmanlaşmış birimlerden hizmet almasına yönelik “Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Yönergesi” 10/04/2015 tarihinde yürürlüğe konulmuştur. Mezkûr Yönergenin, Yönetmelik ile düzenlenmesi gerektiği gerekçe gösterilerek Danıştay 15. Dairesi'nin 2015/5112 Esas Kararı ile yürütmesi durdurulmuştur. Yürütmeyi durdurma kararı akabinde Yönetmelik çalışmalarını Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından yapılmakta olup hâlihazırda 6 nöromusküler hastalıklar merkezi (Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul Bakırköy Prof. Dr. Mazhar Osman Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Eskişehir Şehir Hastanesi) multidisipliner yaklaşım ile aktif olarak çalışmalarını yürütmektedir²⁵⁵.

²⁵⁵ Uzm. Dr. Pınar Koçatakan'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Tablo 18. Aktif Nöromusküler Hastalıklar Merkezlerinin Durumları

Yıl	Başvuran Hasta Sayısı	Rehabilitasyon Tedavisi Alan Hasta Sayısı
2016	4.935	1222
2017	6.827	1754
2018	6.409	1290
Toplam	18.171	4.266

Tablo 19. Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Verileri

İl	Hastane Adı	Başvuran Hasta Sayısı	Yeni Tanı Almış Hasta Sayısı	Rehabilitasyon Alan Hasta Sayısı
Ankara	Dışkapı Yıldırım Beyazıt EAH	641	545	109
Antalya	Antalya EAH	1540	119	568
Eskişehir	Eskişehir Şehir Hastanesi	25	17	0
İstanbul	Bakırköy Dr.Sadi Konuk EAH	776	125	62
İstanbul	Bakırköy Prof. Dr. Mazhar Osman Ruh Sağlığı ve Hast. EAH	251	22	0
İzmir	Tepecik EAH	954	105	195

* Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri Verileri 2019 Yılı ilk 9 ay verisidir.

Yukarıdaki tabloda belirtilen merkezlere ek olarak; Bursa Yüksek İhtisas EAH, Samsun EAH, Diyarbakır Gazi Yaşargil EAH, Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi, Konya EAH, Adana Şehir Hastanesi, Sakarya Üniversitesi EAH, Malatya EAH, Şanlıurfa Mehmet Akif İnan EAH, Burdur Devlet Hastanesi ve Kayseri Şehir Hastanesinde poliklinik düzeyinde hizmet verilmektedir.

2.6. Nadir Hastalıklar ile İlgili İyi Ülke Uygulamaları

Avrupa Birliği'nde nadir hastalıklar ilk kez 1993 yılında halk sağlığı politikası kapsamında öncelikli alan olarak belirlenmiş ve nadir hastalıkların tanımı yapılmıştır.

Avrupa Birliği'nde nadir görülen hastalıklarla ilgili olarak 1999-2003 Birinci Avrupa Topluluğu Nadir Hastalıklar Eylem Programı (The first European Community action programme on rare disease) kabul edilmiştir. AB Konseyi, Haziran 2009'da kabul edilen “Nadir Hastalıklar Alanında Avrupa Eylemine İlişkin Konsey Tavsiyesi” üzerine üye devletlere 2013 yılı sonuna kadar nadir hastalıklar için ulusal plan veya stratejileri benimsemelerini tavsiye etmiştir. Bunun üzerine üye devletler ve İsviçre ile Norveç kendi ulusal planını hazırlamıştır.

Ulusal Nadir Hastalıklar Planı ile nadir hastalıklar için özel ve kapsamlı merkezler ilk kez Fransa'da kurulmuştur. Bu konsept daha sonra AB tarafından da benimsenmiştir. Fransa'da 600'ün üzerinde koordinasyon merkezi, sağlık çalışanları için eğitim merkezi ve tanı merkezi bulunmaktadır. Birleşik Krallık'ta ise mükemmeliyet merkezleri bulunmamasına karşın uzmanlık merkezlerinin kurulmasına ilişkin ulusal planlama yapılmıştır. Birmingham Nadir Hastalıklar Merkezi, nadir hastalıklara sahip kişilerin tedavi edildiği uzmanlık merkezi kurulmasının örneğini teşkil etmektedir. Ayrıca, İngiltere Ulusal Sağlık Sigortası (NHS), karaciğer transplantasyonu ve enzim replasman tedavisi gibi hizmetlerin sunulduğu yaklaşık 150 özel uzmanlık merkezinin bir listesini yayımlamıştır.

2011/24/EU sayılı “Sınır Ötesi Sağlık Hizmetleri ve Hasta Hakları Direktifi” ile AB vatandaşları kendi ülkelerinde mevcut olmayan tetkik ve tedavi imkânları için herhangi bir AB ülkesinde sağlık hizmetlerine erişim sağlamaktadır. Ayrıca mezkûr direktif ile, AB düzeyinde nadir hastalıkların tedavi edilmesi amacıyla Avrupa Referans Ağı (ERN) için kriterler oluşturulmuş ve Aralık 2016'da onaylanmıştır²⁵⁶. Nadir/kompleks hastalıklar ve ileri düzeyde uzmanlık, bilgi ve kaynak gerektiren bir hastanın tanı ve tedavisi ile ilgili ağ üzerinde bilgi alışverişini, iş birliğini ve vaka tartışmasını amaçlayan Avrupa Referans Ağı (ERN) Sistemi, Avrupa genelindeki uzmanlık merkezlerini ve referans merkezlerini bir araya getiren sınır ötesi sanal ağlardır. Nadir hastalıklar alanında faaliyet gösteren ERN'lerin listesi EK-4.'te yer almaktadır.

²⁵⁶ Dharssi et al; Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs; Orphanet Journal of Rare Diseases (2017) 12:63.

Şekil 3. Avrupa Referans Ağları (ERN) Akış Şeması²⁵⁷



Nadir hastalıklar alanında faaliyet gösteren 24 tematik ERN (kemik bozuklukları, çocukluk çağı kanseri ve immün yetmezlik vb. iletişim ağları) 26 ülkede (25 AB Üye Devleti ve Norveç) bulunan 313 hastaneden 956 uzman sağlık birimini kapsamaktadır. Her bir ağın bir koordinatörü bulunmaktadır. Ayrıca bu koordinatörlerin bir araya gelerek oluşturdukları ERN Koordinatörleri Grubu (ERN-CG) da mevcuttur.²⁵⁸

ERN'ler bireysel hastalar için doğrudan erişilebilir değildir. Bununla birlikte, bir hastanın rızasıyla ve kendi ulusal sağlık sistemlerinin kurallarına uygun olarak, bir hastanın bilgisi, sağlık hizmetleri sağlayıcısı tarafından ülkelerindeki ilgili ERN üyesine yönlendirilebilir.

Almanya'da Nadir Hastalıklar ile İlgili Yapılanma²⁵⁹

Nadir hastalık alanında sağlık durumunun iyileştirilmesi için önemli bir önkoşul yaratmak amacıyla, 8 Mart 2010 tarihinde nadir hastalığa sahip bireyler için ulusal eylem iş birliği (NAMSE) Almanya Sağlık Bakanlığı emriyle kurulmuştur. NAMSE, konu ile ilişkili kurum ve organizasyonların koordinasyon ve iletişimini sağlayan, ortak girişimlerin koordine edildiği ve yayımlandığı ulusal bir konsey hâline gelmiştir.

NAMSE'nin birincil hedefi, nadir hastalığa sahip bireyler için ulusal eylem planı oluşturulması için öneriler hazırlamak ve aynı zamanda ulusal uzmanlık merkezlerinin kurulmasını desteklemektir. Yönlendirme Komitelerinden oluşan NAMSE ve nadir hastalıklar ile ilgili tüm paydaşlar Ulusal Eylem Birliği'nin bir parçasıdır. Yönlendirme Komiteleri, ulusal eylem planının taslağını oluşturmak için, 4 temel alanda (bilgi yönetimi, teşhisler, bakım merkezleri/ağları ve araştırma) uygulamalarda bulunacak ileri gelen uzmanlardan oluşan çalışma grubu kurmuştur. Üç yıllık koordinasyon süreci neticesinde,

²⁵⁷ What is an ERN?, <https://oife.org/what-we-do/ern-bond/>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

²⁵⁸ https://ec.europa.eu/health/ern/consultations/2019_call_membership_en, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

²⁵⁹ Rodwell C., Aymé S., eds., "2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe", July 2014. <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014ReportStateofArtRDActivitiesDE.pdf>.

“Almanya Nadir Hastalıklara Sahip Kişiler için Ulusal Eylem Planı” oluşturularak Ağustos 2013’te kabul edilmiştir.

Uzmanlık Merkezleri: Almanya’da 1 Ocak 2012’de yürürlüğe giren yasa ile fazla sayıda ve kompleks hastalıkların tedavisinin ayakta ve yatarak sağlanmasına yönelik ilk adım atılmıştır. Uzmanlaşmış ayakta tedavi aynı kalite ve ücret koşulları sağlanarak hem hastanelerde hem de özel olarak çalışan doktorlar tarafından sunulabilmektedir. Uzmanlaşmış ayakta tedavi merkezleri; özel nitelikler, multidisipliner koordinasyon ve uygun tedavi gerektiren kompleks ve tedavisi zor hastalıkların teşhisi ve yönetiminden sorumludur.

Uzmanlaşmış ayakta tedavi, bağlayıcı yasal hükümler ve kılavuzlar çerçevesinde organize edilmektedir. İlgili mevzuat, hastalıkların teknik özellikleri, tedavinin kapsamı, teknik kaynaklar, gerekli personel, kalite güvence ölçütleri ile sevk gerekliliklerini içermektedir.

Almanya’da çok sayıda kendi kendini tayin etmiş nadir hastalık merkezi bulunmaktadır. Ancak bunlar ülke çapında kabul edilen bir konseptte hizmet vermemekte ve bu nedenle nadir hastalıklar için belirli bir kalite kriterine göre denetlenmemektedir.

NAMSE, uzmanlaşmış nadir hastalıklar merkezlerinin birbiri ile çapraz bağlı 3 farklı düzeyde kurulmasını tavsiye etmektedir. Bu düzeylerde sunulan sağlık hizmetlerinin kalitesinde farklılaşma bulunmamakta ancak sunulan hizmetlerin kapsamı farklılaşmaktadır. Bazı uzmanlık merkezlerinin referans merkezler olmaları dolayısıyla özel bir rolü bulunmaktadır. Bu merkezler, 2011/24/EU sayılı “Sınır Ötesi Sağlık Hizmetlerinde Hasta Haklarının Uygulanması” konulu AB Direktifi çerçevesinde Avrupa geniş nadir hastalıklar referans ağlarının temel bir parçasıdır.

Almanya’daki uzmanlık merkezlerinin yapılanması Şekil 4.’te gösterilmektedir. Buna göre uzmanlaşmış merkezler 3 farklı kategoride (A,B,C) ve birbiri ile bağlantılı olarak düzenlenmiştir. C tipi merkezler, en alt düzeyde bulunan her biri birbiri ile bağlantılı olan belirli nadir hastalıklar için uzmanlaşmış, ayaktan hastalara hizmet veren merkezlerdir. B tipi merkezler, tanısı belirli olan veya tanı şüphesi kuvvetli olan hastalıklar ve hastalık gruplarına ayaktan ve yatarak tedavi hizmeti veren merkezlerdir. A tipi merkezler, tanısı belli olmayan hastalar için oluşturulan referans merkezlerdir ve en az iki B tipi merkezden oluşmaktadır.

Şekil 4. Almanya’da Uzmanlık Merkezleri Yapılanması



NAMSE, Almanya’da nadir hastalık kayıtlarının tutulması için bir web portalı kurulmasının gerekliliğini vurgulamakta ve hastalık bazında nadir hastalık kayıtları için mevcut bütün kayıtlara uyarlanabilir ve standardize bir prototip kayıt sistemi geliştirilmesine yönelik çalışmaları yürütmektedir. Geliştirilmesi planlanan sistemde ise tüm hastalıklar için ICD-10 ile bağlantılı ve ICD-11’e hazırlıklı olan tek bir kodlama sisteminin kullanılması önerilmektedir.

2.7. Nadir Hastalıklarda Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

Ülkemizde nadir hastalıklarda temel araştırmalar kapsamında; moleküler biyoloji, moleküler genetik, hücre biyolojisi, biyokimya gibi multidisipliner bir kritik insan kaynağı yetişmektedir. Bazı araştırma laboratuvarlarında genetik bilimi kapsamında platformlar mevcut olup hastalık modellemeleri için *in vivo* (deney hayvanları laboratuvarları) ve *in vitro* (hücre kültürü laboratuvarları) laboratuvarlar bulunmaktadır.

Nadir hastalıkların insidansının ve prevalansının fazla olması, biyolojik örneğe erişim imkânının çok olması ve ilgili alanda yetkinliğin yüksek olması ilaç ve tedaviye yönelik Ar-Ge çalışmalarında güçlü yanlarımız iken, birimler arası koordinasyonda sorunların olması, temel proje çıktılarının uygulamaya geç dönüşmesi, projelerin genellikle multidisipliner olmaması gibi hususlar ise öne çıkan zayıf yanlarımızdır.

Ülkemizde yeni tanı ve tedavi yöntemlerini geliştirmek amacıyla yürütülen disiplinlerarası Ar-Ge çalışmalarına aşağıda detaylı olarak değinilmiştir.

2.7.1. Klinik Araştırmalar

Bir ilacın keşfi klinik öncesi yapılan *in vitro* ve *in vivo* çalışmalar ile başlar. Klinik öncesi etkililik ve güvenlilik yönünden uygun bulunan aday moleküller, ilaç geliştirme sürecinin son aşaması olan klinik araştırmalara devam ederler. Genel olarak, bir ilaç ruhsatlandırılmadan önce, Faz 1, Faz 2 ve Faz 3 dönem klinik araştırmalar gerçekleştirilir. Faz 1 dönem araştırmalar güvenlilik verisi elde etmek amacıyla, Faz 2 ve Faz 3 dönem klinik araştırmalar aday moleküllerin (ilaçların) güvenliliğin yanında etkililiğin de gösterilmesi amacıyla yapılır. Ürün ruhsat aldıktan sonra etkililiği ve güvenliliği hakkında daha fazla bilgi sahibi olunması amacıyla Faz 4 dönem klinik araştırmalar sürdürülür. Bu doğrultuda bir ilacın nadir hastalıklarda kullanılmasından bağımsız olarak, gerek etkililik gerekse güvenliliğinin gösterilmesi amacıyla klinik araştırmalar yürütülmektedir²⁶⁰.

Türkiye’de klinik araştırmalar, İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi, Dünya Tıp Birliği Helsinki Bildirgesi, 2001/20 EC Direktifi, 2005/28 EC Direktifi, Guideline For Good Clinical Practice E6 (GCP) gibi uluslararası düzenlemeler çerçevesinde ve bu düzenlemelere paralel olarak hazırlanan mevzuatımız doğrultusunda değerlendirilmektedir. Ülkemizde klinik araştırmalar alanı sıkı bir şekilde regüle edilmekte ve bu alandaki denetimler de etkin şekilde yürütülmektedir.

Mevzuatımıza göre bir klinik araştırmanın gerçekleştirilebilmesi için hem etik kurul onayı hem de Sağlık Bakanlığının izni gerekmektedir. Bahsi geçen etik kurullar alanında uzman sağlık meslek mensubu üyelerinin yanı sıra konuyu ayrı boyutuyla değerlendirebilecek hukukçu ve tıp etiği uzmanı gibi üyeleri barındıran bağımsız kurullardır. Temel olarak gönüllülerin hakları, güvenliği ve esenliğinin korunması hakkında bilimsel ve etik yönden görüş vermek üzere teşkil edilmişlerdir. Etik Kurullar ve Sağlık Bakanlığı sadece araştırmanın ilk onayı aşamasında değil, araştırma süresince güvenlilik ve etkililik verilerini sürekli değerlendirmekte ve gönüllü güvenliğine yönelik bir risk olduğunu düşündüren durumlarda araştırmayı durdurabilmektedirler. Klinik araştırmalar üniversite hastaneleri ile eğitim ve araştırma hastanelerinde konularında uzmanlığı bulunan deneyimli doktorların sorumluluğunda yapılmaktadır. Araştırmaya katılım gönüllülük ve yazılı olur alınması esasına dayanmaktadır.

Klinik araştırmalardan elde edilen sonuçlar esasen ilaç ruhsat başvurusu esnasında

²⁶⁰ Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından Komisyona sunulan 03.10.2019 tarihli ve 153726 sayılı cevabi yazı.

İlgili otoriteye sunulmaktadır. Mevcut durumda Ülkemizde ALS, SMA ve DMD tedavisine yönelik ilaç ruhsat başvurusu bulunmamaktadır. Bununla birlikte, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından SMA’da kullanılmak üzere FDA ve EMA tarafından ruhsatlandırılmış nusinersen sodyum etkin maddesini içeren ilacın SMA Tip 1 hastalarında etkililiği ve güvenliliğine dair yürütülmekte olan gözlemsel ilaç çalışması mevcuttur. İlgili çalışma devam etmekte olup henüz sonuçlar elde edilmemiştir.

2.7.2. Ulusal Plan ve Programlar

Ar-Ge ve yenilikçilik bağlamında interdisipliner bilimsel yaklaşım kalkınma planlarında yer bulmuştur. 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.

Bu eylem çerçevesinde yapılacak iş ve işlemler:

- ✓ Nadir hastalıkların tanımlanması ve görülme oranlarının saptanması,
- ✓ Kayıt sisteminin ve istatistiklerin oluşturulması için yeni doğan ve doğum öncesi tarama programları oluşturulması,
- ✓ Ruhsatlı araştırma ve uygulama tanı ve tedavi merkezlerinin kurulması ve desteklenmesinin sağlanması,
- ✓ Yetim ilaçların ülkemizde üretilmesi için gerekli fiziksel altyapı ve mevzuat altyapısı oluşturulması,
- ✓ Yetim ilaçların fiyatlandırma ve iskonto oranlarında esneklik sağlanarak geri ödeme sistemine dâhil edilmelerinin sağlanması,
- ✓ İleri Tıbbi Tedavi Ürünleri ile tedavi edilebilecek nadir hastalıklar için üçüncü basamak sağlık kurumlarında tanı/tarama testlerinin geri ödeme kapsamında paket dışında tanımlanmasının sağlanması olarak belirtilmiştir^{261,262,263}.

Bilim, Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı²⁶⁴,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

²⁶¹ Onuncu Kalkınma Planı (2014-2018) Öncelikli Dönüşüm Programları S:256 Aralık 2015.

²⁶² <http://www.kalkinma.gov.tr/Lists/Kalkinma%20Planlar/Attachments/12/Onuncu%20Kalkinma%20Planı.pdf> (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

²⁶³ http://www.sbb.gov.tr/wpcontent/uploads/2018/10/16Saglik_Endustrilerinde_Yapisal_Donusum_Programi_BASKI.pdf

²⁶⁴ Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı 2015-2018.

ilaç konusunun ülkemiz açısından önemi vurgulanmıştır. Bu çerçevede, nadir hastalıklar alanında çalışacak teşhis merkezlerinin oluşturulması ve envanter kayıt sistemi tutulacaktır. Nadir hastalıkları alanında çalışan uluslararası network sistemleri iletişim sağlanacaktır. Ülkemizde nadir hastalıklarda kullanılacak ilaçların geliştirilmesi ve üretilmesi için özel politikalar geliştirilecektir.

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 hastalıkların haritasının çıkarılması Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğünün 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.

10. Kalkınma Planı Sağlık Endüstrilerinde Yapısal Dönüşüm Programı Eylem Planı’nda “İlaç ve tıbbi cihaz alanında sağlık, sosyal güvenlik, sanayi politika ve uygulamalarında eşgüdüm ve yönetişimin 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. 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 hususlarını bütüncül bir şekilde değerlendirmektedir. Nadir hastalıkların tedavisine yönelik olan yetim ilaçların ülkemizde üretilmesi için gerekli sektörel altyapının mevcut olduğu değerlendirilmektedir. Bu kapsamda SMA hastalığı SEYK gündemine taşınmıştır. Böylelikle, 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 sunumlar gerçekleştirmiştir. 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. Sağlık Bakanlığı, Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı, Hazine ve Maliye Bakanlığı, Ticaret Bakanlığı Bakan Yardımcıları, SGK, TİTCK, TÜSEB, TÜBİTAK Başkanları ve Strateji ve Bütçe Başkan Yardımcısı SEYK üyeleri olarak belirlenmiştir. Komitenin yapısında meydana gelen güncellemeler doğrultusunda SMA tanı kitinin üretimi projesinin hayata geçirilebilmesi için çalışmalar devam etmektedir.

2.7.3. Ar-Ge Çalışmalarına Sağlanan Destekler

2.7.3.1. TÜSEB Tarafından Yürütülen Çalışmalar

Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB), 8 Temmuz 2019 tarihinde “BT-Bireysel ve Dönüşümsel Tıp Alanı Uygulama Proje İşbirliği Programı” kapsamındaki ilk çağrısını, “Bireysel ve Dönüşümsel Tıp Alanı Uygulamalı Proje İşbirliği Çağrısı” adıyla yayımlamıştır. Türkiye’de rastlanılan 55 nadir hastalık ile nadir görülen endokrin hastalıklar ve yine nadir görülen çocukluk çağı tümörleri bu çağrı kapsamına dâhil edilmiştir.

Dört aşamadan oluşan bu projenin ilk aşamasında, nadir hastalığı olan hastalar ile kontrol grubunu teşkil edecek sağlıklı bireylerden toplanacak biyolojik örneklerden (doku, kan, tükürük, idrar ve gaita) her hastalık için bir örneklem oluşturulması planlanmıştır. İkinci aşamada oluşturulan biyolojik örneklem ile çoklu omik (genomik, transkriptomik, proteomik, metabolomik ve metagenomik) yöntemleri temel alan bir yaklaşımla veri üretimi sürecine geçilecektir. Üçüncü aşamada, elde edilen çoklu omik verileri sistem biyolojisi, biyoenformatik, veri madenciliği ve yapay zekâ teknikleri kullanılarak bütüncül bir yaklaşımla analiz edilecektir. Projenin son aşamasında, ülkemizde görülen nadir hastalıkların önlenmesi, erken tanısı, tedavisi ve takibinde etkili olabilecek hayata geçirilebilir, özgün ve katma değeri yüksek ürünler geliştirilecektir. Böylece bu hastalıkların sağlık sistemi ve toplum üzerindeki sosyo-ekonomik yükün hafifletilmesi hedeflenmektedir.

TÜSEB koordinasyonunda gerçekleşecek, “Bireysel ve Dönüşümsel Tıp Alanında Uygulamalı Proje” kapsamında;

- ✓ Omik teknolojileri ve veri analizlerinin uyumlu bir şekilde kullanıldığı hastalık tanı, takip ve tedavisine yönelik biyobelirteç, kit, ilaç ve aşı geliştirme çalışmaları,
- ✓ Mevcut bir ilacın başka bir hastalığın tedavisi için kullanılabilirliğini araştıran “ilaç repozisyonu” çalışmaları,

- ✓ Klinikte kullanılabilir aday biyobelirteçler ile yeni tedavilerin etkinliğini analiz etmeye yönelik çalışmalar,
- ✓ Önleyici müdahaleler için popülasyonu sınıflandırarak hastalığın başlamasını geciktirmeye ya da ilerlemesini yavaşlatmaya yönelik çalışmalar,
- ✓ Hastalık önleme tedavilerinden faydalanabilecek potansiyel hasta popülasyonunun tanımlanmasına yönelik çalışmalar,
- ✓ Daha etkili ve yenilikçi tedavi yöntemleri geliştirmeye yönelik çalışmalar,
- ✓ Klinik çalışmalara yeni bir anlayış kazandırabilecek nitelikteki diğer çalışmalar öncelikli olarak gerçekleştirilecektir.

Proje çağrısı kapsamında çeşitli kurum ya da merkezlerden toplam 54 hastalık için toplamda 3.660 biyolojik örnek ile iş birliği projesine katılım sağlanacağına ilişkin başvuru alınmıştır. Bu çağrı kapsamında ALS, SMA, DMD ve MS için toplam 7 kurumdan 435 örnekle katılım sağlanacağına ilişkin başvuru yapılmıştır. TÜSEB, proje amaçları doğrultusunda “İlaç Geliştirme Alanında Uygulamalı Proje İşbirliği Çağrısı”, “Tanı Kiti Alanında Uygulamalı Proje İşbirliği Çağrısı” ve “Tıbbi Cihaz ve Biyomalzeme Alanında Uygulamalı Proje İşbirliği Çağrısı” başlıklarında üç yeni proje çağrısı daha açmıştır.

2.7.3.2 TÜBİTAK Tarafından Yürütülen Çalışmalar

Nadir hastalıklar kapsamında TÜBİTAK tarafından çağrıya çıkılan TÜBİTAK 1511 Öncelikli Alanlar Araştırma Teknoloji Geliştirme ve Yenilik Projeleri Destekleme Programı ile birlikte 1003-Öncelikli Alanlar Ar-Ge Projeleri Destekleme Programı kapsamında sırasıyla 2014 yılı Epidemiyolojik Çalışmalar Çağrısı, 2015 yılı Primer İmmün Yetmezlik Çağrısı ve 2018 yılı Nadir Hastalıklar Çağrısı ve Avrupa Birliği ile ortak yürütülen projeler yer almaktadır. Ayrıca TÜBİTAK Marmara Araştırma Merkezi (MAM) bünyesinde endüstri iş birliği ile nadir hastalıkların doğum öncesi tanısına yönelik moleküler tabanlı NonInvasive Prenatal Test (NIPT) geliştirilmesine yönelik proje hazırlığı yapılmıştır²⁶⁵.

2.8. Nadir Hastalıklar Hakkında Bilgi Düzeyi ve Farkındalık

Nadir hastalıklar alanında hekimlerin ve sağlık uzmanlarının eğitimi ile iyi uygulama örneklerinin geliştirilmesi ve paylaşımı yüksek önceliğe sahiptir. Zamanında ve doğru tanı, kaliteli tedavi/bakım için ana belirleyicilerdendir. Ancak, mevcut hastalıklar söz konusu olduğunda bu hastalıkların nedenlerine ilişkin bilgi yetersizliği, hekimlerin kariyerleri süresince bu hastalıklarla karşılaşma olasılığının düşük olması, doğru tanı ile kaliteli

²⁶⁵ Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 30.09.2019 tarihli ve 181642 sayılı cevabi yazı.

tedavi/bakımın önündeki en önemli engellerdendir. Bu konudaki bilgi eksikliğinin giderilmesi için ihtiyaç duyulan eğitim faaliyeti sadece klinik kapasiteyi değil aynı zamanda hastalarla iletişim kurma becerisini de ilgilendirmektedir. Teşhis sürecinin uzunluğu ve birçok farklı hekimin ziyaret edilmesi, bu süreçte hastalara ve hasta yakınlarına tıbbi, fiziksel ve zihinsel olarak yük getirmekte, süreç içerisinde yaşanan hayal kırıklığı, umutsuzluk, stres, anksiyete ve duygusal travmalar ailelerin hekimler ve diğer sağlık çalışanlarıyla ilişkilerini olumsuz yönde etkilemektedir. Bu sebeple, sağlık profesyonellerinin eğitimi için tıp eğitimi ve uzmanlık eğitim programlarında uygun eğitimlerin planlanması ve uygulanması; tanı, tedavi ve bakım kalitesinin artırılması, tedavi sürecinde hasta ve hasta yakını ile sağlık profesyonelleri arasındaki iş birliğinin geliştirilmesi için önemlidir.

Tanı, tedavi ve bakım kalitesinin önündeki bir diğer engel de, hastaların ve hasta yakınlarının hastalığa ve tedavi sürecine ilişkin bilgi eksiklikleridir. Aileler ve bakım hizmeti verenlerin bilgi eksikliğine bağlı olarak yaşamakta oldukları belirsizliği ortadan kaldırmaya yönelik birçok hekim ve sağlık kuruluşuna yönelmekte bununla birlikte internet ortamında doğruluğu teyit edilmemiş bilgi kaynağına erişim sağlamaktadır. Bu durum aile ve bakım hizmeti verenlerin hastalık sürecini yönetmelerinin önünde önemli bir engel oluşturmaktadır.

Sağlık profesyonellerinin bilgi düzeyinin geliştirilmesi ve farkındalıklarının artırılmasının yanı sıra nadir hastalıklarla daha iyi başa çıkabilmek için doğrudan etkilenen kişilerin (ve yakınlarının) diğer etkilenenler tarafından desteklenmesi, kamuoyunun farkındalıklarının artırılmasına ilişkin hasta örgütlerinin/derneklerinin oluşturulması teşvik edilmelidir.

Genel olarak nadir hastalıklarla ilgili toplumsal farkındalık düzeyinin artırılması amacıyla dünya genelinde 29 Şubat Dünya Nadir Hastalıklar Günü (Şubat ayının son haftası) farkındalık günü/haftası olarak kutlanmaktadır. Bu kapsamda politika yapıcıların, kamu otoritelerinin, sektör temsilcilerinin, araştırmacıların, sağlık çalışanlarının, hasta ve yakınlarının nadir hastalıklar konusunda bilincinin artırılması amacıyla çeşitli etkinlikler ve programlar düzenlenmektedir. 2019 yılı içerisinde Sağlık Bakanlığı sosyal medya hesaplarından ALS ve MS hastalıkları konusunda toplumda farkındalık oluşturmak amacı ile 4 (dört) görsel paylaşılmış ve toplamda 377.012 kişiye erişim sağlanmıştır.

Ülkemizdeki durum değerlendirildiğinde; hasta ve yakınlarına, sağlık profesyonellerine ve topluma yönelik eğitim ve farkındalık çalışmaları kamu kurumları ve ilgili STK'lar tarafından yürütülmektedir. Örneğin; Türkiye Ulusal Allerji ve Klinik İmmünoloji Derneği tarafından; Herediter Anjioödem hastalığına yönelik Hasta Eğitim Seti,

Doktor Eğitim Setleri hazırlanması, eğitim toplantıları düzenlenmesi gibi faaliyetler gerçekleştirilmektedir. Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği tarafından; ailelere yönelik hastalıklara ilişkin bilgilendirme rehberleri (<http://cnd.org.tr/aileler-icin.php>), hekimlere yönelik Nöromusküler Hastalıklar Tedavi Rehberi, (<https://www.noroloji.org.tr/menu/74/noromuskuler-hastaliklar>) hazırlanması gibi çalışmalar gerçekleştirilmektedir. Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği tarafından; hekimlere yönelik Gaucher Okulu Bilimsel Eğitim Toplantısı, Çocuk Endokrin ve Diyabet Derneği tarafından; Okulda Diyabet projesi çocukluk çağı Tip 1 diyabet eğitim ve farkındalık kampları (http://www.cocukendokrindiabetes.org/uzman_gorusleri/21) düzenlenmektedir.

Genel olarak değerlendirildiğinde, ülkemizde nadir hastalıklara ilişkin STK'ların sayıları her geçen gün artmaktadır. Bu dernekler, nadir hastalıklar alanında toplumsal bilinç ve farkındalık düzeyinin artırılması, hasta ve hasta yakınları ile iletişimin sağlanması gibi önemli roller üstlenmektedir. Kistik Fibrozis Aile Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği (KİFDER), PKU Aile Derneği, Albinizm Derneği, SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği, Sistinozis Hastaları Derneği, NCL Hastalığı ile Mücadele ve Dayanışma Derneği, MPS-LH Derneği, Pulmoner Hipertansiyon ve Skleroderma Hasta Derneği ve Yüzümle Mutluyum Derneği bir araya gelerek Türkiye'de ve Dünya'da bilinmeyen nadir yaşamlara dikkat çekmek, sorunlara akılcı, pratik, kalıcı çözümler üretmek ve bu çözümlerin hayata geçirilmesini sağlamak amacı ile Nadir Hastalıklar Ağını kurmuşlardır²⁶⁶.

2.9. Sağlık Hizmetlerine Erişimde Yaşanan Sorunlar

Ülkemizde sağlık hakkının ve sağlık hizmetleri konusunda temel yükümlülüklerin yerine getirilmesi, koruyucu, tedavi ve rehabilite edici tüm sağlık hizmetlerinin sağlanması Sağlık Bakanlığının uhdesindedir. Bakanlık bu hizmetlerin sunumunda ayırım gözetmeksizin bütün vatandaşlarımıza eşit erişim imkânı sunmakla yükümlüdür. Bu yükümlülüğün yerine getirilmesinde mutlak sağlık hizmetleri dışında kalan alanlarda aksamalar yaşanabilmektedir. Bu konudaki en önemli alan nadir hastalıkların özgünlüğünden kaynaklı olarak tüm dünya ülkelerinde olduğu gibi, ülkemizde de sağlık hizmet sunumunda yaşanan sorunlardır.

Nadir hastalıklarla ilgili en önemli sorun bu hastalıkların teşhisi sürecinde yaşanmaktadır. Günümüzde sayısı 7.000'in üzerinde olan nadir hastalıklara her geçen gün

²⁶⁶ Nadir Hastalıklar Ağı, <http://www.nadirhastaliklaragi.org.tr/kurucu-uyeler>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

yeni hastalıkların eklenmekte olduğu göz önüne alındığında, büyük çoğunluğu genetik geçişli olan nadir hastalıkların teşhisinin belirlenmesi aşamasında pek çok kez tanılar bir kerede konulamamaktadır. Tanı konulması aşamasındaki gecikmeler, sağlık kaynaklarının israfı ile birlikte, hastaya doğru teşhis konulmadığı için tedavide gecikmelere ve zaman kaybına neden olmaktadır. Bununla birlikte yaşanan diğer sorunlar aşağıda belirtilmiştir.

- ✓ Nadir hastalıklara ilişkin epidemiyolojik bilgi yetersizliği,
- ✓ Nadir hastalıkların tanı alamaması ya da tanı alma sürecinin uzun olması ve çok az sayıda hastalığın (yaklaşık %5) tedavi protokolünün bulunması,
- ✓ Tanıda önemli yeri olan genetik testlere ait spesifik SUT kodu bulunmaması,
- ✓ Sağlık hizmetleri alanında çalışanların nadir hastalık konusunda farkındalık ve tecrübelerinin yetersiz olması nedeniyle hastanın tanı alma sürecinin uzaması ve böylece var olan tedaviye erişimin gecikmesi,
- ✓ Ulusal nadir hastalıklar politikasının ve stratejilerinin oluşturulmamasına bağlı olarak hizmetin sistematik, organize ve eşgüdümlü olarak verilebileceği model eksikliği,
- ✓ Ülkemizde bu hastalıklara özgü ulusal kayıt sisteminin bulunmamasından kaynaklı olarak ülkemiz özelinde hastalık yükünün belirlenememesi ve buna bağlı olarak planlamaların yapılamaması,
- ✓ Tedaviye yönelik ilaçların yetersizliği ve tedavi maliyetinin çok yüksek olması,
- ✓ Hastaların tanı ve tedaviye yönelik çözüm arayışları nedeniyle birçok hekim ve sağlık kuruluşunu ziyaret etmeleri, hasta ve hasta yakını ile birlikte sağlık profesyoneli ve sağlık hizmet sunucularına yük oluşturması,
- ✓ Nadir hastalıklar konusunda bilgi birikiminin sağlanacağı, yenilikçi bilginin üretileceği, hasta kayıtlarının tutulacağı, hastaların tanı ve tedavi amaçlı yönlendirilebileceği “nadir hastalıklarda uzmanlaşmış merkez” tanımlamasının ve yetkilendirmesinin bulunmaması,
- ✓ SMA, DMD gibi genetik geçişi kanıtlanmış bir nadir hastalık indeks olgusu saptanan ailelere gerekli genetik danışmanlık hizmetinin sistematik olarak verilememesi,
- ✓ Tedavisi bilinen nadir hastalıkları erken safhada tespit etmek için gerekli yenidoğan ve evlilik öncesi taramaların yapılmaması,
- ✓ Nadir hastalıklara ilişkin rapor yazdırma ve yenileme süreçlerinde pek çok branşın içinde olduğu sağlık kurulları tarafından rapor çıkarılması, rapor sürelerinin kısa olması, hastaların sürekli yer değiştirmesi ile maddi ve manevi açıdan yıpranması,

✓ Cihaz temini için gerekli olan uyku testinin çocuklarda yaşa bağlı olarak sorun oluşturması, cihazın temin edilememesi durumunda ise hastalara trakeostomi yapılması ve trakeostomili hastalarda aspiratör ve ventilatör kullanılmasının gerekmesi²⁶⁷,

✓ ALS hastalığında kullanılan düşük kaliteli cihazlar nedeniyle hastaların yoğun bakıma yatış sıklıklarının artması ve ikinci el solunum cihazlarından kaynaklanan enfeksiyonların daha fazla ve daha uzun süreli hastane yatışlarına neden olması²⁶⁸,

✓ Hastaların bakımı ve tedavisinde kullanılan ve SGK tarafından ödenen tutarın sabit olduğu tıbbi malzemeler serbest piyasadan temin edildiği için, hastaların daha uygun fiyatlı ve daha düşük kalitedeki malzemelere yönelmesi neticesinde hasta alt bezi, idrar sondası, katater gibi malzemeleri kullanan hastalarda idrar yolu enfeksiyonu, böbrek yetmezliği, bası yaraları gibi komplikasyonların ortaya çıkması ve bu komplikasyonlara bağlı olarak diğer sağlık problemlerinin ortaya çıkması ve böylece tedavi maliyetlerinin artması,²⁶⁹

✓ Özel donanıma sahip araçlarla mobilizasyonun sağlanması gerektiği raporlanan hastaların sağlık tesislerine muayene ve tetkik amaçlı ulaşımında sorunlar yaşanması,

✓ Genişletilmiş bağışıklama programı kapsamında yer alan aşılarda ilgili doğru bilgiye erişimlerde yaşanan sorunlar ve bilimsel verilere direnç gösterilmesi ile SSPE gibi aşılama ile önlenemeyen nadir hastalıkların giderek görülme sıklıklarının artma riskinin olması,

✓ Ülkemizde, döviz kurundaki değişim nedeniyle hem ilaç ve tıbbi malzeme üretiminde hem de bahsi geçen ürünlere erişimde zorluklar yaşanmaktadır. Yeni nesil ilaçların ve tıbbi malzemelerin çoğunluğunun yüksek teknoloji ile üretilmesi ve bu teknolojinin yurt dışından temin ediliyor olması yüksek maliyetlere neden olmakta ve bu durum ürünlere yapılan toplam harcamayı artırmaktadır. Böylece ürünlerin ülkemiz piyasasında bulunma sıklığı azalmakta ve hastaların ürünlere erişimi de sınırlanmaktadır. Yukarıda sıralanan sorunlara ek olarak erken taranabilen ve erken dönemde tanı konulabilen nadir hastalıkların tespitinde de sorunlar yaşanmaktadır. Bu sorunlar;

²⁶⁷ Sadık Mehmet Çiftçi'nin 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı.**

²⁶⁸ Dr. Alper İhsan Kaya'nın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı.**

²⁶⁹ Prof. Dr. Cevval Ulman'ın 17 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı.**

- Taramada pozitif sonuç alınmasına rağmen ailelerin verdiği iletişim bilgilerinin yetersiz olması ve/veya ailelerin görüşmeye gelmeyi reddetmesi sebebiyle hastaya ulaşılamaması,
- Bebeklerin ilgili uzmanlara yönlendirilmesindeki güçlükler,
- Aile hekimliği bilgi sistemi ve sağlık kurum/kuruluş bilgi sistemlerinin NTP web uygulaması ile entegre olmaması neticesinde bebeklerin ilgili birimlere yönlendirilmesinde gecikmeler ve hastanın takibinde sorunlar yaşanması,
- Her ilde ilgili klinik bulunmaması sebebiyle bebeklerin ileri tetkik, tedavi ve takipleri için il dışındaki kliniklere götürülmesi zorunluluğu, bu durumda bebeklerin tanı ve tedavilerinde gecikmeler yaşanması,
- Doğrulama testlerinin önemli bölümünün ülkemizde yapılmaması ya da yapılanların bir bölümünün geri ödeme kapsamında olmaması,
- Tarama sonrası yatırılması planlanan hastalar için yeterli yatak kapasitesinin bulunmamasıdır.

ÜÇÜNCÜ BÖLÜM

ALS, SMA, DMD, MS VE DİĞER TEDAVİSİ BİLİNMEYEN HASTALIKLARDAN ETKİLENMİŞ HASTA VE HASTA YAKINLARINA SUNULAN BAKIM VE SOSYAL DESTEK HİZMETLERİ, EĞİTİM VE ÖĞRETİM HİZMETLERİ İLE ÇALIŞMA HAYATINA YÖNELİK HİZMETLERDE MEVCUT DURUM VE SORUNLAR

Nadir görülen hastalıkların önemli bir bölümünün hasta yaşamını tehdit edecek derecede ağır ve kronik hastalıklar olduğu, yaşamın erken döneminde ortaya çıktığı, her beş hastadan birinde kronik ağrı olduğu, yaklaşık yarısında en az bir motor, duyu ya da zihinsel yetersizlik bulunduğu ve her üç vakadan birinde özerkliği azaltan bir yetersizliğe yol açtığı bilinmektedir. Ülkemizde engelli hakları uluslararası sözleşmeler ve başta Anayasa olmak üzere ulusal mevzuat ile güvence altına alınmaktadır. 5378 sayılı Engelliler Hakkında Kanun'da engelli; fiziksel, zihinsel, ruhsal ve duysal yetilerinde çeşitli düzeyde kayıplarından dolayı topluma diğer bireyler ile birlikte eşit koşullarda tam ve etkin katılımını kısıtlayan tutum ve çevre koşullarından etkilenen birey olarak tanımlanmaktadır. Engelli haklarından yararlanmak amacıyla Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş heyetler tarafından düzenlenen engelliler için sağlık kurulu raporu; kişilerin engellilik durumlarını, engel gruplarını, engellilik çeşit ve derecelerini değerlendiren temel belge niteliği taşımaktadır.

Engellilik durumu belirlenen ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarına ve kesin tedavisi bilinmeyen nadir hastalıklara sahip bireyler ülke genelinde engelli bireylere sunulan hizmetlerden yararlanabilmektedir. Raporun bu bölümünde söz konusu hastalıklara sahip engelli birey ve ailelerinin toplumsal hayata katılımlarına ilişkin sunulan bakım ve sosyal destek hizmetleri, eğitim ve öğretim hizmetleri ile çalışma hayatına ilişkin düzenlemeler yer almaktadır. Bu alanlara yönelik bilgiler, ülkemizdeki mevcut durum ve yaşanan sorunlar çerçevesinde sunulmaktadır.

Öncelikli olarak engellilik konusunda genel bilgiler eşliğinde engelli bireylere yönelik bakım ve sosyal destek hizmetleri anlatılmaktadır. Ülkemizde engelli bireylere yönelik bakım ve sosyal destek hizmetleri kapsamında yürütülen politikalarda ve stratejilerde engellilerin ailelerinin yanından ve sosyal çevrelerinden uzaklaştırılmadan bakımına öncelik verilmesinin önemi yer almaktadır. Bununla birlikte evde bakımı mümkün olmayan engellilere de kurum bakımı seçeneği sunulmaktadır. Evde bakıma destek hizmeti,

sürekli bakım ve rehabilitasyon hizmetleri, resmî yatılı bakım ve rehabilitasyon merkezleri, engelsiz yaşam merkezleri, umut evleri, geçici ve misafir olarak bakım hizmeti, özel bakım merkezleri, gündüzlü bakım ve rehabilitasyon merkezleri ile görme engelliler rehabilitasyon merkezi engelli bireylere sunulan bakım hizmet modelleri çerçevesinde anlatılmaktadır. Sosyal destek hizmetleri kısmında ise sosyal yardımlar, erişilebilirlik ve engelli bireylere yönelik diğer hizmetlere ilişkin bilgiler sunulmaktadır.

Bununla birlikte engelli bireylere yönelik ülkemizin özel eğitim politikaları doğrultusunda eğitim ve öğretime ilişkin sunulan hizmetler açıklanmaktadır. Engelliler için sağlık kurulu raporu doğrultusunda yapılan eğitsel değerlendirme ve tanılama sonrasında tanı alan bireyler, uygun eğitim ortamına yerleştirilerek, alınan eğitim tedbirleri ile eğitim hayatları zorunlu öğretimi kapsayacak şekilde düzenlenmektedir. Ayrıca, eğitim ve öğretim hizmetlerinde yaşanan aksaklıklar okul binalarına erişim, farkındalık çalışmaları, alan uzmanı öğretmen istihdamı ve denetim faaliyetleri başlıkları altında toplanarak ele alınmaktadır.

Engelli bireylerin toplumsal yaşama katılımında en büyük mücadeleyi verdikleri alanlardan birinin istihdam olması nedeniyle “Hasta ve Hasta Yakınlarının Çalışma Hayatı” başlığı altında bu alanla ilgili mevcut duruma ve yaşanan sorunlara değinilmektedir. Engellilik alanındaki istihdam politikaları ve programları doğrultusunda; kota ve kota-ceza yöntemi, destekli istihdam yöntemi, korumalı istihdam yöntemi, aktif işgücü hizmetleri, işsizlik sigortası, engellilere emeklilik süreçlerinde sunulan hizmetlerin usul ve esasları ile engelli istihdamı kapsamında engelli yakınlarına sağlanan haklar ele alınmaktadır.

3.1. Bakım ve Sosyal Destek Hizmetleri

ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarına ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer nadir hastalıklara sahip bireylerin ve ailelerinin sağlık hizmetleriyle birlikte bakım ve sosyal destek hizmetleri gibi diğer hizmetlere de gereksinimleri bulunmaktadır. Meclis Araştırması Komisyonu Raporu’nun ikinci bölümünde sağlık hizmetleri ile ilgili hususlar bağlamında nadir hastalıklara sahip bireylere sunulan tedavi ve bakım hizmetleri, evde bakım/sağlık hizmetleri, palyatif bakım hizmetleri gibi hizmetlere ilişkin bilgiler aktarılmaktadır. Bu bölümde ise Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı (AÇSHB) tarafından engelli bireylere sunulan bakım hizmetlerine ve raporun diğer ana başlıklarında yer alan ana hizmetlerin yanısıra ilgili kurumlar tarafından sunulmakta olan destek hizmetlerine yönelik bilgiler de yer almaktadır.

Engellilik durumu; bireyin engelliliğini ve engellilikten kaynaklanan özel ihtiyaçlarını belirleyen derecelendirmeler, sınıflandırmalar ve tanılamalarla uluslararası temel yöntemler esas alınarak tespit edilmektedir. Engelliler için sağlık kurulu raporu kişilerin engellilik durumlarını, engel gruplarını, engellilik çeşit ve derecelerini değerlendiren Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş heyetler tarafından düzenlenen bir belge olup engelli haklarından yararlanmak için temel belge niteliğindedir. ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarına ve kesin tedavisi bilinmeyen nadir hastalıklara sahip bireyler engellilik durumuna bağlı olarak engelli bireylere verilmekte olan hak ve hizmetlerden yararlanmaktadır. 2011 Nüfus ve Konut Araştırması sonuçlarına göre, en az bir engeli olan (3 ve daha yukarı yaş) nüfusun oranı %6,9 (4.876.000 kişi)'dur. Erkeklerde %5,9 olan bu oran kadınlarda %7,9'dur. Engelli bireylerin sayısının idari kayıtlar üzerinden tespiti ülkemiz ve özellikle engellilere yönelik politika geliştiren kurumlar açısından büyük önem arz etmektedir. Ulusal Engelli Veri Tabanı, I. 100 Günlük İcraat Programı kapsamında Bakanlık bünyesinde Sağlık Bakanlığının yetkili hastanelerinden verilen ve elektronik ortamda veri tabanına aktarılan Engelli Sağlık Kurulu Raporları ile Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı veri tabanında yer alan kayıtlar birleştirilerek oluşturulmuştur. Ulusal Engelli Veri Tabanında kayıtlı ve hayatta olan engelli sayısı; 1.396.263'ü erkek, 1.077.628'i kadın olmak üzere 2.473.891'dir. Ağır engeli olan kişi sayısı 707.735'tir. Engelli Sağlık Kurulu Raporu almak için yetkili hastanelere başvurmamış ve hizmet almak için devletle temasa geçmemiş bireyleri kapsamamaktadır²⁷⁰.

Ülkemizde engelliler politikasını yansıtan yasal düzenlemelere baktığımızda başta Anayasa olmak üzere iç mevzuatı ve imzaladığı uluslararası sözleşmelerle eğitim, sağlık, istihdam, sosyal güvenlik ve toplumsal hayata tam katılıma yönelik alanlarda engellilerin haklarının güvence altına alındığı görülmektedir.

Ülkemizde 01.07.2005 tarihli ve 5378 sayılı Engelliler Hakkında Kanunun çıkarılması ile birlikte engellilik alanında önemli gelişmeler olmuştur. Engelliler Hakkında Kanun, doğrudan ve dolaylı ayrımcılık dâhil olmak üzere engelliliğe dayalı her türlü ayrımcılığı yasaklamakta, eşitliği sağlamak ve ayrımcılığı ortadan kaldırmak üzere engellilere yönelik makul düzenlemelerin yapılması için gerekli tedbirler alınmasını talep etmekte ve engellilerin hak ve özgürlüklerden tam ve eşit olarak yararlanmasını sağlamaya yönelik alınacak özel tedbirlerin ayrımcılık olarak değerlendirilemeyeceğini vurgulamaktadır. Sağlık, bakım, istihdam, eğitim gibi ana hizmet alanlarında engelli hakları

²⁷⁰ Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 26.09.2019 tarihli ve 2366086 sayılı cevabi yazı.

konusunda temel esaslar belirlenerek, engelli bireylere yönelik hak ve hizmetlerin sunulmasına yönelik bazı kanunlarda değişiklik yapılmıştır.

Anayasa'nın 10 uncu maddesinde yapılan değişiklikle, engelliler için alınacak tedbirlerin eşitlik ilkesine aykırı sayılmayacağı hükmü getirilerek, 2010 yılından itibaren engellilere yönelik pozitif ayrımcılık anayasal düzeyde güvence altına alınmıştır.

Engellilerin tüm insan hak ve temel özgürlüklerinden tam ve eşit şekilde yararlanmasını teşvik ve temin etmek ve insanlık onuruna saygıyı güçlendirmek amacıyla Birleşmiş Milletler tarafından 13 Aralık 2006 tarihinde kabul edilen Engellilerin Haklarına İlişkin Sözleşme (EHİS)'ye ülkemiz 2009 yılında taraf olmuştur. Sözleşmenin Ek İhtiyari Protokol'ünü ise 28 Eylül 2009 tarihinde imzalamış ve 26 Mart 2015 tarihinde onaylamıştır. Sözleşme yaşama hakkı, adalete erişim, bağımsız yaşam ve topluma dâhil olma, düşünce ve ifade özgürlüğü, erişilebilirlik, bilgiye erişim, sağlık, habilitasyon ve rehabilitasyon, eğitim, istihdam, siyasal ve kamusal yaşama katılım gibi tüm insan haklarını kapsamına alarak bu hakların engelliler açısından hayata geçirilmesi için alınması gereken tedbirleri ortaya koymakta ve bu tedbirlerin alınması konusunda taraf devletleri yükümlü kılmaktadır. Ülkemiz Sözleşmeye taraf olmasının sonucunda, başta yasal düzenlemeler olmak üzere, idari uygulamalarını, toplumsal hizmet ve görevlerini bu anlayış doğrultusunda değiştirmekle ve yürütmekle yükümlüdür. Bu nedenle engellilik alanında 2005 yılında yürürlüğe giren Engelliler Hakkında Kanun ile hedeflenen politika ve düzenlemeler, Sözleşme'nin bakış açısı ve bu Sözleşmeden doğan yükümlülükler doğrultusunda yeniden şekillendirmiş ve güçlendirilmiştir. 87 Kanun ile 9 Kanun Hükmünde Kararnamede yer alan ve engellileri yaralayıcı bir nitelik taşıyan "sakat", "çürük" ve "özürlü" ibareleri "engelli" ibaresi ile değiştirilmiştir.

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü Engellilerin Haklarına İlişkin Sözleşmenin 33 üncü maddesi gereği Sözleşmenin kamu kurumları ve sivil toplum kuruluşları da dâhil olmak üzere tüm taraflarca uygulanmasının teşvik ve temin edilmesi ile uygulamanın izlenmesi amacıyla belirlenen odak kurumdur. Bu çerçevede yasaların, politikaların, kamu hizmetlerinin ve kaynaklarının Sözleşmeye göre uyumlaştırılmasına yönelik çalışmaları koordine etmekte, ilgili tarafları bilgilendirici ve bilinçlendirici faaliyetler gerçekleştirmektedir.

Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından engellilik alanında faaliyet gösteren sivil toplum kuruluşları, ilgili kamu kurumları, engelli bireyler, aileleri ve akademisyenlerin katılımıyla düzenlenen STK Buluşmaları toplantıları gerçekleştirilmektedir. İlgili kamu kurum ve kuruluşları ile ilgili tüm taraflarla iş birliği

içerisinde gerçekleştirilen engelli ve yaşlı bireylere yönelik çalışmalarda sivil toplum kuruluşlarının katılımına ve görüşlerine önem verilmektedir.

Ülkemizde engellilerin çeşitli hak ve hizmetlerden yararlanmaları konusunda temel belirleyici nitelik taşıyan bir belge olan Engelliler İçin Sağlık Kurulu Raporu (ESKR) ile ilgili var olan sürecin iyileştirilmesi ve kalitesinin artırılması amacı ile usul ve esaslarını değiştirmek üzere Sağlık Bakanlığı ile Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü (EYHGM) iş birliği içerisinde çalışmalar yapmıştır. Çocuk ve yetişkinlerin farklı ihtiyaçlarının olması gözetilerek iki ayrı yönetmelik hazırlanmıştır. Çocuklar İçin Özel Gereksinim Değerlendirmesi Hakkında Yönetmelik ve Erişkinler İçin Engellilik Değerlendirmesi Hakkında Yönetmelik 20.02.2019 tarihli ve 30692 sayılı Resmî Gazete’de yayımlanarak yürürlüğe girmiştir. Bu yönetmelikler uyarınca engellilik durumu belirlenen ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarına ve kesin tedavisi bilinmeyen nadir hastalılara sahip bireyler ülke genelinde engelli bireylere sunulan hizmetlerden yararlanabilmektedirler.

3.1.1. Engelli Bireylere Yönelik Bakım Hizmetleri

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı engelli bireylere sunulan bakım hizmetlerini oluşturma, geliştirme ve uygulama yükümlülüğünü üstlenmiştir. Bu çerçevede engelli ve yaşlı bireylerimizin saptanması, korunması, bakım ve rehabilitasyonu ile toplum içinde bağımsız olarak yaşamasını sağlayıcı hizmetleri planlamak, bu hizmetlerden yararlanamayacak durumda olan engellilere sürekli bakım sağlayacak hizmetleri yürütmek, kuruluş açmak ve hizmeti yönlendirmek sorumluluğu ile hareket etmektedir. Bu sorumluluğun bilincinden hareketle; engelli bireylerin toplumsal yaşama uyumlarının ve katılımlarının sağlanması için bireysel gelişim ve gereksinimlere önem verilmekte, öncelikli olarak sosyal destek hizmet modellerinden yararlandırılmaktadırlar.

Komisyonun 26.06.2019 tarihli 4. Toplantısında Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü (EYHGM) Engelli Bakım Hizmetleri Dairesi Başkanı Hulusi YILDIRIM’ın sunumlarında belirttiği üzere engelli bireylere bakım hizmetlerinde yürütülen politikalar ve stratejilerde engellilerin ailesi yanında, çevresinden koparmadan bakımına öncelik verilmektedir. Bununla birlikte evde bakımı mümkün olmayan engellilere kurum bakımı seçeneği de sunularak hizmet modelleri farklılaştırılmaktadır. Bu kapsamda sunulan hizmet modelleri şunlardır:

Evde Bakıma Destek Hizmeti

2010 yılında yapılan yasal düzenleme neticesinde, engelli bakım hizmetleri alanında yeni bir hizmet modeli olan “evde bakıma destek hizmeti” için gerekli düzenlemeler

yapılmıştır. Bu hizmet modeli ile evinde bakılan ancak evde bakım ücreti veya kurumsal bakım hizmeti gibi hizmetlerden yararlanmayan bakıma ihtiyacı olan engellinin, talep edilmesi hâlinde kuruluşlardan görevlendirilecek bakıcı personel tarafından evinde bakımı sağlanabilmektedir. Hâlen bu hizmetten 90 engelli birey yararlanmaktadır.

Sürekli Bakım ve Rehabilitasyon Hizmetleri

Ailesi olmayan veya ailesi yanında bakımı sağlanamayan engelli bireylere, yatılı resmî ve özel bakım merkezlerinde bakım ve rehabilitasyon hizmeti verilmektedir.

Resmî Yatılı Bakım ve Rehabilitasyon Merkezleri

Bedensel, zihinsel ve ruhsal engelleri nedeni ile yaşam gereklerine uyamama durumunda olan engelli bireylerin herhangi bir gelirinin olup olmamasına bakılmaksızın bu merkezlerden ücretsiz olarak bakım hizmeti almaktadır. Bakım hizmetinin yanında rehabilitasyon hizmetleri de sunulmaktadır.

Engelsiz Yaşam Merkezleri

Engelli bireylere hizmet sunan resmî bakım ve rehabilitasyon merkezlerinin fiziki şartlarının iyileştirilmesi hedeflenerek, 2006 yılından itibaren bakıma muhtaç engelli bireylerin ihtiyaç duyduğu bakım hizmetlerinin kalitesinin artırılmasına ilişkin esasları ve standartları belirleme ve uygulama konusunda çalışmalar yoğunlaştırılmıştır. Bu hedef doğrultusunda “Engelsiz Yaşam Merkezi Projesi” geliştirilmiş ve yaygınlaştırılması planlanmıştır. Bu projeye göre inşa edilen bakım ve rehabilitasyon merkezlerinde; engelli bireylerin, üçer kişilik 4 yatak odası, oturma odası, mutfak, yemekhane, banyo, tuvalet ve personel odası bölümlerinden oluşan; toplam dokuz kişilik; 280 metre karelik, müstakil, tek katlı ve bahçeli evlerde bakımları sağlanmaktadır. Ayrıca engelsiz yaşam merkezi projesi dâhilinde inşa edilen idare binasında, engelli bireylerin rehabilitasyonu için gerekli olan bireysel ve grup çalışması odaları, iş-uğraşı odaları, fizik tedavi salonu, hidroterapi havuzu gibi birimler bulunmaktadır. Bu birimler aracılığı ile engelli bireylerin var olan yeteneklerinin geliştirilmesine ve sosyal hayata uyumuna yönelik çalışmalar yapılmaktadır.

Umut Evleri

Ailesi yanında bakımı mümkün olmayan engelli bireylere sürekli bakım hizmetlerinin sunulduğu bakım ve rehabilitasyon merkezlerinde toplu yaşamın getirdiği olumsuzluklar olabilmektedir. Bu olumsuzlukların en önemlisi çok sayıda engelli bireyin bir arada bulunmasından dolayı toplumsal hayata katılımında zorluk yaşanmasıdır. Bu nedenlerle engelli bireylerin küçük gruplar hâlinde bir apartman dairesinde veya müstakil bir evde diğer komşuları ile birlikte yaşamalarını sürdürmesinin daha yararlı olacağı öngörüsü ile Bakım ve Rehabilitasyon Merkezlerinde bakılmakta olan engelli bireylerden durumları uygun

olanların, kuruluşların ek ünitesi konumunda olacak “Umut Evi” olarak isimlendirilen evlerde, toplum yaşamına aktif katılımlarının sağlanarak, bakımlarının gerçekleştirilmesi hedeflenmiştir. 2008 yılında ilk Umut Evi İzmir ilinde açılmıştır. Hâlihazırda 149 Umut Evi bulunmaktadır.

Zihinsel, bedensel ve ruhsal engelli bireylere hizmet sunan yatılı bakım merkezlerinden hâlen 7.040 engelli birey yararlanmaktadır.

Geçici ve Misafir Olarak Bakım Hizmeti

Engellilerin Bakımı Rehabilitasyonu ve Aile Danışmanlığı Hizmetlerine Dair Yönetmelik kapsamında, ailesinin yanında bakılan engelli bireylerin ihtiyaç duyulması hâlinde, Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığına bağlı resmî bakım merkezlerinde geçici ve misafir olarak bakımları sağlanabilmektedir. Buna göre, bir engelli bir yıl içinde en fazla otuz gün geçici ve misafir olarak merkezlerde kalabilmektedirler. Hâlen 241 engelli birey bu hizmetten yararlanmaktadır.

Özel Bakım Merkezleri

Bakıma ihtiyacı olan engelli bireylere şahıslar tarafından açılan ve Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler İl Müdürlükleri tarafından denetlenen özel bakım merkezlerinde bakım hizmeti sunulmaktadır.

Bu hizmet için özel bakım merkezlerine 24 saatlik yatılı bakım hizmeti için 3.775.92 TL ödeme yapılmaktadır. Hâlen 252 özel bakım merkezinde 189.999.engelli birey bakım hizmeti almaktadır.

Gündüzlü Bakım ve Rehabilitasyon Merkezleri

Gündüzlü hizmet veren resmî kuruluşlarda sunulan bakım hizmeti ile engelli bireye sahip ailelerin rahatlatılması hedeflenmiştir. Bu kuruluşlardaki hizmetler yeniden düzenlenerek ağırlıklı olarak grup çalışması yapılması planlanmıştır. Bu merkezlerde hafta içi mesai saatlerinde, yarım veya tam gün bakım hizmeti sunulmaktadır.

Bu hizmetin sunumu ile engelli bireye sahip ailelerin ve özellikle engellilerin annelerinin rahatlatılması, kendilerine zaman ayırmalarının sağlanması ve engelli bireyin daha uzun süre kuruluş hizmetlerinden yararlandırılması sağlanmıştır. Bu gün itibarıyla gündüzlü bakım hizmeti veren ülke genelinde 10, gündüzlü yatılı hizmet veren 42 kuruluşta 601 engelliye gündüzlü bakım hizmeti sunulmaktadır.

Gündüzlü bakım merkezlerinde ailesi yanında bakılan engelli çocuklar evlerinden Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığına ait servislerle alınmakta ve gündüzlü bakım merkezlerine getirilmektedir. Merkeze gelen engelli çocuklar engel gruplarına, cinsiyetlerine ve yaş gruplarına göre oluşturulmuş olan etkinlik salonlarında, merkezde

bulunan ek ders ücreti karşılığında çalışan usta öğreticiler ve merkezde bulunan meslek elemanları ve sağlık personellerinin refakatinde çeşitli aktivitelerle günlük yaşam programları uygulanmaktadır.

Ayrıca, el becerilerinin geliştirilmesi amacıyla halk eğitim müdürlükleri tarafından görevlendirilen usta öğreticiler yardımı ile çalışmalar yürütülmektedir.

Yine merkeze gelen engelli çocuklar sportif faaliyetlere yönelik aktivitelerde bulunmak üzere beden eğitimi öğretmenleri marifeti ile çalışmalar yürütülmektedir.

Merkezde bulunan personel aracılığı ile engelli çocuklarla öz bakım becerisi ve akademik becerilerinin geliştirilmesi amacıyla çalışmalar yürütülmektedir.

Bunun yanında tarımsal rehabilitasyon, iş uğraşı atölyeleri, müzik atölyesi, resim atölyesi çalışmaları da bu çocuklarımız tarafından yapılabilmektedir.

Gün içinde bu faaliyetlerin yanı sıra engelliler; tiyatro, müzik, halk oyunları, drama, ebru gibi çalışmalar ile fiziksel rehabilitasyonu amacıyla hidroterapi imkânlarından yararlandırılmaktadır. Gündüzlü hizmetlerin verildiği bu merkezlerde kuruluşun fiziksel ve personel imkânları çerçevesinde aşağıdaki hizmetler verilmektedir.

- ✓ Bireysel Beceri Eğitimi
- ✓ Öz Bakım Beceri Eğitimi
- ✓ Sosyal Beceri Eğitimi
- ✓ Bireysel Eğitim
- ✓ Drama Çalışmaları
- ✓ Psiko-sosyal Çalışmalar
- ✓ Fizyoterapi ve Sağlık Takibi
- ✓ Hidroterapi
- ✓ Hipoterapi (Atla Terapi)
- ✓ El-işi Atölyesi Çalışmaları, Galoş Atölyesi, Uygulama Mutfağı
- ✓ Beden Eğitimi ve Egzersiz Çalışmaları
- ✓ Tarımla ve Hayvanla Rehabilitasyon Çalışmaları
- ✓ Müzik Eğitimi
- ✓ Halk Oyunu Çalışmaları
- ✓ Okuma-Yazma/Destek Eğitimi
- ✓ Sosyal Etkinlikler, Gezi ve Piknik faaliyetleri
- ✓ Tiyatro Çalışmaları
- ✓ İş Uğraşı Atölye Çalışmaları, Sergi Çalışmaları
- ✓ İstihdama Yönelik Beceri Eğitimleri

- ✓ Aile Eğitimleri, Aile Danışmanlığı Hizmeti
- ✓ Spor Hizmetleri ve Spor Kulübü Çalışmaları
- ✓ Ulaşım Hizmeti
- ✓ Yemek Hizmeti

Görme Engelliler Rehabilitasyon Merkezi

Görme engelli bireylere (15 yaş ve üzerinde) dönemler hâlinde eğitsel, sosyal ve mesleki rehabilitasyon programlarının uygulandığı görme engelli bireyin sosyal hayata tam katılımını sağlamayı amaçlayan yatılı merkezlerdir.

Ankara Yenimahalle Görme Engelliler Rehabilitasyon Merkezi ve İstanbul Görme Engelliler Rehabilitasyon Merkezlerinde görme engellilere dönemler hâlinde (Şubat-Temmuz, Eylül-Şubat) rehabilitasyon programları uygulanmaktadır.

Engelli Bakım Hizmetlerine Yönelik Sorunlar

ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarına ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklara sahip kişiler engel durumuna göre Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından ödenen evde bakıma destek ücretinden yararlanırken bazı hastaların yararlanamaması sorunu ile karşılaşmaktadır. 2828 sayılı Sosyal Hizmetler Kanununun Ek 7 nci maddesinde belirtilen Evde Bakıma Destek Hizmeti'nden yararlanma koşulları mevcut durumda "*Her ne ad altında olursa olsun her türlü gelirler toplamı esas alınmak suretiyle, hane içinde kişi başına düşen ortalama aylık gelir tutarı, asgarî ücretin aylık net tutarının 2/3'ünden daha az olan bakıma ihtiyacı olan engellilere, resmî veya özel bakım merkezlerinde bakım hizmeti ya da sosyal yardım yapılmak suretiyle evde bakımına destek verilmesi sağlanır.*" şeklindedir. Bu durumda gelir kriteri sebebiyle evde bakıma destek hizmetinden yararlanamayan engelli bireyler olabilmektedir. 2828 sayılı Sosyal Hizmetler Kanununun Ek 7 nci maddesinde yapılabilecek değişiklik ile ihtiyacı olan hasta bireylerin de engellilik durumuna göre evde bakıma destek hizmetinden daha fazla yararlanabilmesi sağlanabilecektir.

Engelli bireylere hizmet vermek üzere 2019 yılında açılması planlanan inşaatı ve tefrişatı tamamlanmış olan kuruluşlara 4d (sürekli işçi) statüsündeki bakım elemanı, temizlik elemanı, güvenlik, danışma yönlendirme vb. personelin görevlendirilememesi nedeniyle yatılı bakım hizmeti verilememektedir. Hizmete hazır hâle gelmiş olan engelli bakım kuruluşlarının ihtiyacı dikkate alınarak yeterli sayıda 4d (sürekli işçi) statüsündeki bakım elemanı, temizlik elemanı, güvenlik, danışma yönlendirme vb. personelinin görevlendirilmesi durumunda yatılı hizmet sunulmaya başlanabilecektir.

Her ilde bakım ve rehabilitasyon merkezinin bulunmayışı ve/veya bakım merkezine yerleştirilecek engelli bireyin engel, yaş, cinsiyet durumuna uygun bakım ve rehabilitasyon merkezinin bulunmayışı nedeniyle engelli birey ikamet ettiği il dışında farklı il merkezlerindeki bakım ve rehabilitasyon merkezlerine yerleştirilebilmektedir. Bu durum sosyal çevresinden koparılan engelli bireyin farklı sorunlar yaşamasına neden olmaktadır. Engelsiz yaşam merkezlerinin artırılması ve sayı olarak daha az kişinin bakım hizmeti alabileceği engelsiz yaşam merkezleri açılması gerekmektedir. Aile üyeleri iş yaşamına girebilmek için evde bakılan engelli bireyi yatılı bakım ve rehabilitasyon merkezine yerleştirme talebinde bulunabilmektedir. Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından gündüzlü bakım ve rehabilitasyon merkezlerinin sayıları arttırılmaktadır. Ülke çapında gündüzlü bakım ve rehabilitasyon merkezlerinin sayısının artırılması ve yaygınlaştırılması gerekmektedir. Gündüzlü bakım ve rehabilitasyon merkezlerinin yönetmeliğinin çıkarılması da sayısının artmasında etkili olacaktır. Engel gruplarına göre bakım ve rehabilitasyon merkezlerinde personel standardı çalışması yapılması gerekmektedir. Personel standardını sağlamayan bakım ve rehabilitasyon merkezlerine engelli kabulü yapılmamalıdır²⁷¹.

3.1.2. Sosyal Destek Hizmetleri ve Engelli Bireylere Yönelik Diğer Hizmetler

ALS, SMA, DMD, MS gibi hastalıklara ve nadir hastalıklara sahip kişiler sağlık hizmetlerine başvurma süreçlerinden itibaren çeşitli sosyal destek hizmetlerine ihtiyaç duymaktadır. Engelli Sağlık Kurulu Raporları (ESKR) ile hasta ve hasta yakınları sağlık hizmetleri, bakım hizmetleri ve evde bakım desteği, eğitim hizmetleri, erişilebilirlik, istihdam gibi toplumsal hayata katılımın sağlanmasıyla ilgili tüm alanlarda engelliler için verilen hak ve hizmetlerden yararlanmaktadırlar. Engelli sağlık kurulu raporları, Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş hastanelerden alınmaktadır. ALS, SMA, DMD, MS gibi hastalıklara ve kesin tedavisi bilinmeyen nadir hastalıklara sahip kişiler %40 oranında engelli olduklarını belgeleyen ESKR ya da ÇÖZGER almaları durumunda yararlanabileceği Komisyon Raporunda sunulmakta olan diğer ana başlıklarda verilmekte olan hizmetlerin yanısıra bu bölümde engellilere yönelik sunulan diğer hizmetler ile hasta kişilerin ve ailelerinin yararlanabileceği diğer destek hizmetlere ilişkin bilgiler belirtilmektedir.

Sosyal Yardımlar

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından, başta 3294 sayılı Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışmayı Teşvik Kanunu olmak üzere 2022 sayılı 65 Yaşını Doldurmuş

²⁷¹ Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 26.09.2019 tarihli ve 2366086 sayılı cevabi yazı.

Muhtaç, Güçsüz ve Kimsesiz Türk Vatandaşlarına Aylık Bağlanması Hakkında Kanun ve 2828 sayılı Sosyal Hizmetler Kanunu çerçevesinde sosyo-ekonomik yönden zayıf durumda olan vatandaşlarımızı içinde buldukları müşkül durumdan çıkabilmeleri için, bu vatandaşları destekler nitelikte sosyal yardım programları geliştirilmektedir.

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Sosyal Yardımlar Genel Müdürlüğü tarafından komisyon toplantısında yaptıkları sunumlarında da belirtildiği üzere hâlihazırda 43 sosyal yardım programı yürütülmekte olup, ihtiyaç sahipliğini esas alan, hane bazlı kurgulanmış bu programlar sayesinde yoksul vatandaşlarımızın temel ihtiyaçları karşılanmaktadır. Bahse konu yardım programları kapsamında ALS, SMA, DMD, MS hastalıkları ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklara sahip bireylere ve ailelerine özel bir yardım programı bulunmamaktadır. Ancak; bu hastalıklara sahip kişi ve ailelerinin her bir yardım programı için belirlenmiş şartları taşıması koşuluyla bu yardım programlarından faydalanmasında herhangi bir engel bulunmamaktadır. 3294 sayılı Kanun kapsamında olmaları hâlinde söz konusu kişilerin hastalıklarından kaynaklı engellilik durum ve derecesine göre sosyal yardımlardan faydalandırılmaktadırlar. Ayrıca, mülga Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışmayı Teşvik Fonu Kurulunun 2017/7 tarih ve sayılı İlke Kararı ile 3294 sayılı Kanun kapsamında olan kişilerin Sağlık Uygulama Tebliği (SUT) kapsamında karşılanmayan ve ilgili Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışma (SYD) Vakfı mali imkânlarını aşan sağlık giderlerine ilişkin yardım talepleri, Fon tarafından değerlendirilmekte ve uygun görülmesi hâlinde katkı sağlanmaktadır.

Engelli Aylığı: 2022 sayılı 65 Yaşını Doldurmuş Muhtaç, Güçsüz ve Kimsesiz Türk Vatandaşlarına Aylık Bağlanması Hakkında Kanun, sosyal güvenlik kurumlarından (SSK, Bağ-Kur, Emekli Sandığı) hiçbirine tabi olmayan ve muhtaçlığı ilgili Sosyal Yardımlaşma ve Dayanışma Vakfı tarafından belgelenen, 18 yaşından büyük engellilere ya da 18 yaşından küçük engelli yakını bulunanlara verilen bir aylıktır. Engelli aylığından yararlanmak için gelir kriteri bulunmaktadır. Hanenin toplam gelirinin (menkul-gayrimenkul), hanede ikamet eden kişi sayısına bölüldüğünde ortaya çıkan tutarın net asgari ücretin üçte birini geçmemesi gerekmektedir. Adı geçen aylık 2019 yılı Temmuz ayı itibarıyla; engelli sağlık kurulu raporunda %40-%69 engellilik oranına sahip olanlar için 509,13 TL, %70 ve üzeri için ise 763,69 TL tutarındadır. Engelli Yakını Aylığı (18 Yaşından küçük engelliler) tutarı ise 509,13 TL'dir.

Kronik Hastalara Yönelik Yardım Programı: Tüberküloz ve SSPE hastalığı nedeniyle psiko-sosyal ve mali kayıp yaşayan hastalar için geliştirilmiş düzenli nakdi yardım programıdır. Tüberküloz veya SSPE hastası olan kişi veya hastaya bakmakla yükümlü kişiler

bu yardıma başvurmaktadır. Başvuruda herhangi bir belge talep edilmemektedir. SYD Vakfı Mütevelli Heyeti tarafından yardımı onaylanan ve Halk Sağlığı Yönetim Sisteminden hastalık bilgileri alınan kişiler bu yardımdan faydalanmaktadır (Tutar: 1.384,59 TL).

Engelli İhtiyaç Yardımı: Sosyal güvencesi olmayan vatandaşlarımıza tutarı Mütevelli Heyeti tarafından belirlenen yardım programıdır.

Kronik Hastalığı Nedeniyle Cihaza Bağımlı Olan Hastalara Elektrik Fatura Bedeli ve Kesintisiz Güç Kaynağı Desteği: 3294 sayılı Kanun kapsamında muhtaç olduğu tespit edilen, 2828 sayılı Evde Bakım Yardımı almayan, kronik hastalığı nedeniyle cihaza bağımlı olan hastaların yaşadığı haneleri kapsamaktadır. Bu yardım programı üç bileşenden oluşmaktadır:

✓ Elektrik Tüketim Desteği: Hak sahiplerinin konutlarına ait elektrik faturalarına destek olmak için kullanılan cihazın elektrik tüketim düzeyine göre aylık 200 TL'ye kadar yardım yapılmaktadır.

✓ Kesintisiz Güç Kaynağı Desteği: Hak sahiplerine kesintisiz güç kaynağı sağlanabilmektedir.

✓ Birikmiş Elektrik Borcu Desteği: Yardımın başladığı ilk ay tek sefere mahsus olmak üzere hak sahibi hanelerin cihaza bağlanma tarihinden sonraki birikmiş elektrik borçları ödenebilmektedir.

Elektrik Tüketim Desteği aylık olarak yapılmaktadır. Birikmiş Elektrik Borcu Desteği ise tek seferlik yapılmaktadır.

Genel Sağlık Sigortası Katılım Payı Ödemesi: 5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sağlık Sigortası Kanununun, 60/c-1 ve 60/c-3 kapsamındaki genel sağlık sigortalısı sayılanlar ile bunların bakmakla yükümlü olduğu kişilerin hastane, ilaç, reçete, optik katılım payı muhteviyatında ödemiş oldukları tutarın iadesini kapsamaktadır. Kapsamdaki kişilerin hastane, ilaç, reçete, optik muhteviyatında ödedikleri ve SYD Vakıfları tarafından söz konusu kişilere ödenen katılım payı toplam tutarı kadardır.

Genel Sağlık Sigortası (GSS) Prim Ödemeleri: Sağlık güvencesi olmayan vatandaşları kapsamaktadır. Kişi başına gelir seviyesi brüt asgari ücretin üçte birinin altında ise GSS primi devlet tarafından ödenmektedir.

Nadir hastalıklara sahip kişi ve ailelerinin 3294 sayılı Kanun kapsamında olmaları hâlinde hastalıklarından kaynaklı engellilik durum ve derecesine göre başta yukarıda bahsedilmiş sosyal yardımlar olmak üzere, her bir yardım programı için belirlenmiş şartları taşıması koşuluyla; Sosyal Yardımlar Genel Müdürlüğü tarafından yürütülen -mevcut sayısı 43 olan- sosyal yardım programlarından faydalanmaktadırlar. Bununla birlikte, sosyal

sigortalar ile genel sađlık sigortası bakımından kiřileri gvence altına almak; bu sigortalardan yararlanacak kiřileri ve sađlanacak hakları, bu haklardan yararlanma řartları ile finansman ve karřılanma yntemlerini belirlemek; sosyal sigortaların ve genel sađlık sigortasının iřleyiři ile ilgili usul ve esasları dzenlemek amacıyla 5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sađlık Sigortası Kanunu kabul edilmiř ve 01/01/2012 tarihinden itibaren tm vatandařlar genel sađlık sigortası kapsamına alınmıřtır.

Sosyal yardımlardan faydalanmaya iliřkin temel çerçeve ile ilgili bilgiler kapsamında vatandařlarımız sz konusu sosyal yardımlardan faydalanmak iin sınırları iinde ikamet ettikleri 3294 sayılı Kanuna gre her il ve ilede oluřturulan ve başkanlıklarını Valilerin/Kaymakamların yaptıđı, zel hukuk tzel kiřiliđe sahip kuruluř hviyetindeki 1.003 Sosyal Yardımlařma ve Dayanıřma (SYD) Vakfına mracaat edebilmektedirler.

Bařvurular iin geerli bir kimlik belgesi kfi olup, bařvurulara iliřkin temel sorgular bařvuru esnasında SYD Vakıf personeli tarafından Btnleřik Sosyal Yardım Bilgi Sistemi zerinden yapılmaktadır. Bařvuruların deđerlendirilmesi ařamasında kullanılmak zere, yararlanılmak istenilen sosyal yardımın zelliđine gre sađlık kurulu raporu talep edilebilmektedir.

Bařvurular ve kiřilerin sz konusu sosyal yardımlar iin uygunluk durumu, farklı kamu kuruluřlarından elektronik ortam zerinden alınan veriler ve SYD Vakfı bnyesinde alıřan sosyal inceleme grevlilerince geerleřtirilen hane ziyaretleri iřıđında Vakıfların karar organları olan Mtevevelli Heyetleri tarafından 3294 ve 2022 sayılı Kanunlar ile mlga Sosyal Yardımlařma ve Dayanıřmayı Teřvik Fon Kurulu ilke kararları çerçevesinde deđerlendirilerek karara bađlanmaktadır. Sz konusu sosyal yardım programlarına iliřkin bařvuru sreci; sistemsel merkezi bir yapı olan Btnleřik Sosyal Yardım Bilgi Sisteminin oluřturulması, etkin řekilde kullanılması ve 1.003 SYD Vakfının lkemiz genelinde idare yapılanmasının geerleřtirilmiř olması sayesinde olduka kısaltılmıř ve kolaylařtırılmıř, sosyal yardımların sunulmasında ve yardımlara eriřimde karřılařılan sorunlar asgari seviyeye indirilmiřtir²⁷².

Eriřilebilirlik

Eriřilebilirlik engelli bireyler bařta olmak zere, yařlılar, hamileler, ocuklar, bebek arabalılar, geici olarak engeli bulunanlar gibi gnlk yařamlarını idame ettiren hareketliliklerinde zorluk yařayan bireylerin bařkalarına ihtiya duymadan binalara, toplu

²⁷² Aile, alıřma ve Sosyal Hizmetler Bakanlıđı tarafından Komisyona sunulan 01.10.2019 tarihli ve 2418506 sayılı cevabi yazı.

taşıma araçlarına ve açık alanlara ulaşabilmeleri ve bu alanları kullanabilmeleri için gerekliliktir.

Türkiye’de engelliler için erişilebilirliğin sağlanmasına yönelik ilk yasal düzenleme, 1997 yılında 572 sayılı Kanun Hükmünde Kararname ile 3194 sayılı İmar Kanunu’na eklenen erişilebilirlikle ilgili maddedir. Bu madde ile fiziksel çevrenin engelliler için erişilebilir ve yaşanılabilir kılınması için, imar planları ile kentsel, sosyal, teknik altyapı alanlarında ve yapılarda, Türk Standartları Enstitüsünün ilgili standardına uyulması zorunluluğu getirilmiştir. Söz konusu düzenlemeyle planlama, projelendirme, uygulama, ruhsatlandırma ve denetleme gibi görev ve sorumlulukları olan ilgili kurum ve kuruluşlarca erişilebilirliğin uygulanması hüküm altına alınmıştır. Bu değişikliğin ardından, Bayındırlık ve İskan Bakanlığı (Çevre ve Şehircilik Bakanlığı) tarafından 02.09.1999 tarihinde imar mevzuatıyla ilgili yönetmeliklerde (Planlı Alanlar Tip İmar Yönetmeliği, Plansız Alanlar İmar Yönetmeliği, Plan Yapımına Ait Esaslara Dair Yönetmelik, Gecekondu Kanunu Uygulama Yönetmeliği, Otopark Yönetmeliği ve Sığınaklarla İlgili Ek Yönetmelik) düzenlemeler yapılmıştır. Bu düzenlemeler gereğince Büyükşehir Belediyeleri kendi imar yönetmeliklerinde gerekli uyumlaştırma düzenlemeleri yaparak, engelliler için erişilebilirliğin sağlanmasını öngörmüşlerdir. Bu çerçevede günümüze kadar Türk Standartları Enstitüsü tarafından konuyla ilgili birçok standart yayınlanmış, mevcut standartlar revize edilmiştir.

Erişilebilirlik İzleme ve Denetleme Yönetmeliği 20/07/2013 tarihinde Resmî Gazete’de yayımlanarak yürürlüğe girmiştir. Yönetmelik gereği illerde valilikler bünyesinde oluşturulan komisyonlarca, denetim sonucunda erişilebilir olmayan her bir tespit için idari para cezası uygulanabilmektedir.

Erişilebilirliğin uygulanması tüm kurum ve kuruluşların görev ve sorumluluğundadır. Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı uygulayıcı değil erişilebilirlik ile ilgili ulusal politikaların belirlenmesi ve bu politikaların hayata geçirilmesi için kurum ve kuruluşlar arasında koordinasyon ve bunlar arasında iş birliğinin sağlanması ile görevlidir ve bu görevleri yerine getirmekle yükümlüdür. Ancak kamu kurum ve kuruluşları ile belediyeler erişilebilirlik standartlarına uygun düzenlemeler gerçekleştirmemeye devam etmektedir. Büyükşehir belediyelerince hazırlanan imar yönetmelikleri incelendiğinde bazı illerin imar yönetmeliklerinin Planlı Alanlar İmar Yönetmeliğindeki erişilebilirlik hükümlerine aykırılık teşkil ettiği görülmektedir²⁷³.

²⁷³ Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 26.09.2019 tarihli ve 2366086 sayılı cevabi yazı.

Engelli Bireylere Yönelik Diğer Hizmetler

Engelliler İçin Kimlik Kartı: “Özrürlüler Veri Tabanı Oluşturulmasına ve Özrürlülere Kimlik Kartı Verilmesine Dair Yönetmelik” hükümlerine göre düzenlenmiş “engelliler için kimlik kartı” almak için “Erişkinler İçin Engellilik Değerlendirmesi Hakkında Yönetmelik” kapsamında düzenlenmiş bir engelli sağlık kurulu raporu ile %40 ve üzeri engelli olduğunu belgelemek gerekmektedir. Engelli bireyin ikamet edilen ildeki Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler İl Müdürlüğüne müracaat edilerek engelli kimlik kartı alınabilmektedir.

Çocuklar için (0-18); ÇÖZGER’de Hafif Düzeyde ÖGV (40-49), Orta Düzeyde ÖGV (50-59), İleri Düzeyde ÖGV (60-69,) Çok İleri Düzeyde ÖGV (70-79) Belirgin Özel Gereksinimi Vardır (80-89), Özel Koşul Gereksinimi Vardır (90-99)” tanımlamalardan herhangi birini almış olan çocuklar ya da Yetişkinler için; ESKR’de %40 ve üzeri engel oranı almış olan kişiler aşağıdaki indirim ve muafiyetlerden yararlanabilmektedirler:

✓ Uçak yolculuklarında tüm iç ve dış hatlarda %20 indirim sağlanmaktadır.
✓ Konut vergisi muafiyeti 200 metrekareden küçük tek konutu olan engelliler emlak vergisinden muafır.

✓ Engellilerin eğitimleri, meslekleri, günlük yaşamları için özel olarak üretilmiş her türlü araç-gereç ve özel bilgisayar programlarının temini KDV’den müstesnadır.

✓ Engelliler ile bir refakatçisi, gaziler, şehit ve gazilerin eş ve çocukları, 65 yaş ve üstü Türkiye Cumhuriyeti vatandaşları kimliklerini ibraz etmek suretiyle Müze ve Ören Yeri Girişlerinde ücretsiz girmektedirler.

✓ Engelliler, harp malulü ve gaziler ile bunların eşleri, çocukları ve anne babalarından, kimliklerini ibraz etmek suretiyle milli parklar, tabiatı koruma alanları ve tabiat parklarına girişte ücret alınmamaktadır.

✓ GSM operatörleri, engelli kişilere özel tarifeler uygulanmaktadır.

Vergi İndirimleri: Gelir İdaresi Başkanlığınca Gelir Vergisi Kanununda düzenlenen engellilik indirimi uygulaması ile:

✓ Engelli ücretli,
✓ Bakmakla yükümlü olduğu engelli kişi bulunan ücretli,
✓ Engelli serbest meslek erbabı,
✓ Bakmakla yükümlü olduğu engelli kişi bulunan serbest meslek erbabı,
✓ Basit usulde vergilendirilen engelliler, gelir vergisi matrahlarının hesaplanmasında engellilik indiriminden yararlanabilmektedir. Diğer taraftan, ilgili mevzuatta yapılan düzenlemeler ile yurt içinden satın alma veya yurt dışından ithal edilmek

suretiyle engelliler tarafından edinilen motorlu taşıtlar için bazı şartlarla vergi avantajları sağlanmaktadır. Ayrıca, Emlak Vergisi Kanununa göre tek meskeni olan malul ve engellilere indirimli vergi oranı uygulanmaktadır.

Ücretsiz Seyahat Desteği: Engel oranı %40 ve üzeri olan engelliler ve onlara refakat eden yakınları demiryolları ve denizyollarının şehir içi ve şehirlerarası hatlarından, belediyelere, belediyeler tarafından kurulan şirketlere, birlik, müessese ve işletmelere veya belediyeler tarafından yetki verilen özel şahıs ya da şirketlere ait şehir içi toplu taşıma hizmetlerinden ücretsiz yararlanmaktadır. Bu hizmet Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından yürütülmektedir.

Engelliler Destek Programı: Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından engellilik alanında gerçekleştirilen en büyük bütçeli ilk destek programı olan Engelliler Destek Programı (EDES), yerel dinamikleri harekete geçirerek engellilik konusunda farkındalık yaratmayı, engellilerin psiko-sosyal ve tıbbi rehabilitasyonuna ve engelliliğin önlenmesine katkıda bulunmayı amaçlayan proje bazlı destek programıdır. EDES, Valiliklerin yetki ve sorumluluğunda; yerel düzeydeki kamu kurumları, il özel idareleri, belediyeler, üniversiteler ve kamu kurumu niteliğindeki meslek kuruluşları tarafından hazırlanmakta ve uygulanmaktadır. Bu yönüyle EDES; projelerin hazırlanması ve uygulanması sürecinde, yerel düzeyde ihtiyaçların karşılanmasını ve engellilik konusunda yerel sahiplenmeyi ve proje yürütücülerinin kurumsal kapasitesinin geliştirilmesini sağlayan bir programdır. Engelli ailelerine yönelik psiko-sosyal ve tıbbi rehabilitasyon bileşeni doğrultusunda hazırlanan aile eğitim programları, sosyal kültürel faaliyetlerine yönelik hazırlanan projeler desteklenmiştir. Uygulandığı illerde, engelli bireylerin ve ailelerinin görünür kılınmasına katkıda bulunan EDES 2011 yılında başlamış ve 2017 yılında tamamlanmıştır²⁷⁴.

Bilgilendirme ve Danışmanlık Desteği: Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler İl Müdürlüklerinin ilgili birimlerinde ve sosyal hizmet merkezlerinde, engelli bireyin ve ailelerinin başvuruları değerlendirilmektedir. Ailelere yönelik evde bakım ve kurum bakımı hizmetlerine ilişkin rehberlik ve danışmanlık hizmeti yürütülmektedir. Engelli birey ve ailelerinin sosyal destek alanında taleplerine yönelik bilgilendirme, bilinçlendirme ve yönlendirme hizmetleri verilmektedir. İhtiyaç sahibi birey ve ailelerin talep ve gereksinimlerine yönelik rehberlik ve danışmanlık hizmetleri ile bireyi ve aileyi güçlendirici sosyal hizmetlere yönlendirilmesi yanı sıra Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı

²⁷⁴ Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 26.09.2019 tarihli ve 2366086 sayılı cevabi yazı.

verdiği hizmetlere yönelik broşürler, rehber ve ilgili yayın çalışmaları, farkındalık faaliyetleri, çalıştaylar, projeler ve Ar-Ge çalışmaları, mevzuat düzenlemeleri, ilgili kurum, kuruluşlar ve sivil toplum kuruluşları ile birlikte yaptığı iş birliği çalışmaları gibi tüm faaliyetleri ve alana yönelik verdiği tüm hizmetler hakkında bilgi sunmaktadır.

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü gerçekleştirdiği faaliyetlerde ve verdiği tüm hizmetlerde engelli bireylerin ve ailelerinin sorunlarını dile getirebilmesi ve çözüm önerilerinin geliştirilmesinde söz sahibi olabilmeleri için sivil toplum kuruluşlarının sürece katılmasına, ilgili tüm kurumlarla olduğu gibi özellikle engellilerin sivil toplum kuruluşları ile koordinasyon içinde çalışmalarını yürütmeye önem vermektedir.

3.2. Eğitim ve Öğretim Hizmetleri

Eğitim hakkı, bütün bireyler için dünya çapında önemi vurgulanan, ulusal mevzuat ve uluslararası sözleşmelerle güvence altına alınan haklardan biridir. Birleşmiş Milletler Genel Kurulu'nun 10 Aralık 1948 tarih ve 217 A(III) sayılı Kararıyla ilan edilen İnsan Hakları Evrensel Beyannamesi'nin 26 ncı maddesinde eğitim hakkı; *“Herkes eğitime hakkına sahiptir. Eğitim, en azından ilk ve temel eğitim aşamasında parasızdır. İlköğretim zorunludur. Teknik ve mesleki eğitim herkese açıktır. Yükseköğretim, yeteneklerine göre herkese tam bir eşitlikle açık olmalıdır.”* şeklinde ifade edilmektedir²⁷⁵.

Tüm dünya ülkelerinde farkındalık yaratan ve ilk evrensel belge olan İnsan Hakları Beyannamesini bu alanda önemli bir adım olarak kabul edilmektedir. Geçmişten günümüze; eğitimde ayrımcılığın önlenmesi, eğitimle ilgili olarak erişilebilirliğin artırılması, eğitim ortamlarının ve eğitim materyallerinin bireylerin ihtiyaçlarına göre düzenlenmesi, bireylerin topluma entegrasyonları yönünde tedbirler alınması, genel öğrenim sistemine katılım veya katılımın teşviki ile ilgili çabaların gerektiğinde güçlendirilmesi, tüm öğretim kurumlarının bireylerin ihtiyaçlarını karşılayacak durumda olması vb. hususlarda uluslararası ve ulusal düzenlemeler yapılmıştır.

Yetersizliği olan bireyler, toplumun diğer bireyleriyle eşit biçimde eğitim alma hakkına sahiptir. Eğitim sisteminin; eşitlik temelinde ve ayrımcılık yapılmaksızın, bireylerin; kişilik, yetenek, yaratıcılık, zihinsel ve fiziksel beceri potansiyellerinin en üst derecede gelişimi ve yetersizliği olan bireyin onur ve değer duygusunun güçlendirilmesini

²⁷⁵ http://www.unicankara.org.tr/doc_pdf/h_rights_turkce.pdf, (Erişim Tarihi: 08.07.2019).

sağlayacak şekilde ve gereksinim duydukları özel tedbirlerin alındığı, bütünleştirici ve hayat boyu öğrenim imkânı sağlayan bir yapıda olması önemlidir.

Ülkemizdeki tüm özel eğitim ihtiyacı olan bireyler genel ve mesleki özel eğitim hizmetlerinden yararlanmaktadır. Özel eğitim hizmetlerinin planlanması, sürdürülmesi ve eğitime erişimin artırılmasına yönelik çalışmalar Millî Eğitim Bakanlığınca yürütülmektedir.

Özel eğitim ihtiyacı olan bireylere sunulan hizmetler; zorunlu eğitim okul öncesi dönemden başlayarak ortaöğretimi de kapsayacak şekilde düzenlenmiş olup bireylerin eğitim hakları başta Anayasamız olmak üzere çeşitli yasalar ve uluslararası sözleşmelerle güvence altına alınmıştır. Ülkemizdeki özel eğitim hizmetleri aşağıdaki mevzuat hükümleri bağlamında sürdürülmektedir;

- ✓ 222 Sayılı İlköğretim ve Eğitim Kanunu,
- ✓ 5378 sayılı Engelliler Hakkında Kanun,
- ✓ 5580 Sayılı Özel Öğretim Kurumları Kanunu,
- ✓ 573 sayılı Özel Eğitim Hakkında Kanun Hükmünde Kararname,
- ✓ 652 sayılı Özel Barınma Hizmeti Veren Kurumlar ve Bazı Düzenlemeler Hakkında Kanun Hükmünde Kararname,
- ✓ Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim Hizmetleri Yönetmeliği,
- ✓ Millî Eğitim Bakanlığı Özel Öğretim Kurumları Yönetmeliği,
- ✓ Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim Kurumları Yönetmeliği,
- ✓ Özel Öğretim Kurumları Standartlar Yönergesi.

Bireylerin özel eğitim ihtiyacı olup olmadığına karar verilebilmesi için varsa tıbbi tanısına yönelik hazırlanmış “Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporu” veya “Yetişkinler İçin Engellilik Sağlık Kurulu Raporu” ile birlikte Millî Eğitim Bakanlığına bağlı olarak hizmet sunan rehberlik ve araştırma merkezlerine başvurmaları gerekmektedir. Rehberlik ve Araştırma Merkezi (RAM) bünyesinde oluşturulan özel eğitim değerlendirme kurullarınca bireylerin eğitsel değerlendirme ve tanılması yapılmaktadır. Yapılan değerlendirme ve tanılama sonucunda özel eğitim değerlendirme kurul raporu düzenlenmekte olup bu rapor doğrultusunda özel eğitim hizmeti sunulmaktadır.

ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarında ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklardan etkilenen bireyler hastanelerde tıbbi tanı sonrasında aldıkları rapor ile RAM’a başvurumaktadırlar. Bu merkezlerde yapılan eğitsel değerlendirme sonucunda özel eğitim değerlendirme kurulu raporu düzenlenerek diğer özel eğitim ihtiyacı olan bireylere sunulan

hizmetler bahsi geçen hastalıklardan etkilenen bireylere de ihtiyaçlarına uygun olacak şekilde sunulmaktadır.

Bireylerin RAM'daki eğitsel değerlendirme süreci tamamlandığında okullarda alacakları eğitim türüne uygun olacak okul/kuruma yerleştirme kararı verilmektedir. Bu karar alınırken Özel Eğitim Hakkında Kanun Hükmünde Kararname'nin 4 üncü maddesinin (c) bendi gereği bireyi yaşadığı çevreden ayırmadan, en az sınırlandırılmış eğitim ortamında eğitim alma esası gözetilmektedir. Nadir hastalıklara sahip bireylere sunulan ülkemizdeki özel eğitim hizmetleri; öncelikle yetersizliği olmayan akranlarının devam ettiği sınıfta tam zamanlı kaynaştırma uygulaması, özel eğitim sınıfında yarı zamanlı kaynaştırma uygulaması olarak ya da gündüzlü/yatılı eğitim hizmeti veren özel eğitim kurumlarında verilmektedir. Ayrıca yetersizliği olan bireyler tıbbi tanılarına bağlı olarak evlerinde eğitim görebildikleri gibi hastane sınıflarında veya özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde destek eğitim hizmeti alabilmektedirler.

Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 30 Temmuz 2019 tarihli ve 511762 sayılı cevabi yazıya göre; RAM tarafından eğitsel değerlendirme ve tanılama hizmetlerine ilişkin iş ve işlemlerin yürütüldüğü Millî Eğitim Bakanlığı Bilişim Sistemleri (MEBBİS) RAM Modülüne eğitsel değerlendirme ve tanılama sonucunda girişi yapılan 128.011 bedensel yetersizlik ve 32.211 süregelen hastalık eğitsel tanılı bireylerden; 2.515 DMD, 3.378 SMA, 861 MS ve 32 ALS tıbbi tanılı bireyin rehberlik ve araştırma merkezlerine başvurusu olduğu ifade edilmiştir²⁷⁶.

3.2.1. Özel Eğitim İhtiyacı Olan Bireylere Sunulan Hizmetler

Ülkemizdeki özel eğitim hizmetlerine derinlemesine bakıldığında süreçlere ilişkin daha nitelikli bilgi edinilmesi önem taşımaktadır. Buna göre özel eğitim ihtiyacı olan bireylere sunulan her bir eğitim hizmeti aşağıda açıklanmıştır.

Erken Çocukluk Eğitimi; 0-36 aylık özel eğitim ihtiyacı olan çocuklar için erken çocukluk dönemi eğitim hizmetleri il/ilçe özel eğitim hizmetleri kurul kararı ile özel eğitim okulları, okul öncesi eğitim kurumları, bünyesinde ana sınıfı bulunan eğitim kurumları ile çocuk ve ailenin ihtiyaçları doğrultusunda evlerde de yürütülebilmektedir. Eğitim faaliyetleri her bir çocuk için haftada iki gün, ikişer eğitim saati olacak şekilde, okulun ders saatleri içinde veya dışında ihtiyaç hâlinde hafta sonu da planlanabilen aile eğitimi odaklı bir hizmettir.

²⁷⁶ Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 01.10.2019 tarihli ve 18680618 sayılı cevabi yazı.

Okul Öncesinde Özel Eğitim; 37-66 ay arasındaki özel eğitim ihtiyacı olan çocuklar için okul öncesi eğitimi zorunlu olup, çocukların bu dönem eğitimlerini öncelikle okul öncesi eğitim kurumlarında kaynaştırma uygulamaları yoluyla yetersizliği olmayan akranları ile aynı sınıfta sürdürmeleri esastır. Ancak kaynaştırma yoluyla eğitimlerin sürdürmeyecek durumda olan 37-66 ay arasındaki çocuklar için özel eğitim anaokulları olduğu gibi ilkökullar kademesinde eğitim veren özel eğitim okulları, bağımsız anaokulları ve diğer ilkökullar bünyesinde özel eğitim anasınıfları da açılabilir.

Kaynaştırma/Bütünleştirme; özel eğitim ihtiyacı olan bireylerin eğitimlerini, destek eğitim hizmetleri de sağlanarak normal gelişim gösteren akranları ile birlikte resmî ve özel; okul öncesi, ilköğretim, orta öğretim ve yaygın eğitim kurumlarında sürdürmeleri esasına dayanan özel eğitim uygulamalarıdır. Bireyler eğitimini normal gelişim gösteren akranları ile birlikte aynı sınıfta tam zamanlı sürdürebilecekleri gibi özel eğitim sınıflarında yarı zamanlı olarak da sürdürebilirler. 12 Haziran 2019 tarihinde Komisyona bilgi veren Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü Rehberlik Hizmetleri Daire Başkanı Seyfettin TORAMAN; ülkemiz genelinde 271.578 kaynaştırma eğitimine devam eden bireyin olduğunu belirtmiştir²⁷⁷.

Destek Eğitim Odaları; okul öncesi, ilköğretim ve ortaöğretim kademesinde eğitim veren okullarda tam zamanlı kaynaştırma/bütünleştirme yoluyla eğitimlerini sürdüren öğrenciler için il veya ilçe milli eğitim müdürlüklerince okullarda destek eğitim odası açılmaktadır. Bu öğrenciler, okullar bünyesinde kurulan Bireyselleştirilmiş Eğitim Planı (BEP) Geliştirme Biriminin kararı ile haftalık toplam ders saatinin %40'ına kadar destek eğitim odalarında eğitim alabilmektedirler.

Evde Eğitim; zorunlu öğrenim çağındaki özel eğitim ihtiyacı olan öğrencilerden sağlık problemi nedeniyle en az 12 hafta süreyle örgün eğitim kurumlarından yararlanamayacağı ya da yararlanması durumunda sağlığı açısından risk oluşturacağına yönelik en az birisi ilgili daldan olmak üzere üç uzman hekim tarafından düzenlenmiş “Durum Bildirir Sağlık Kurulu Raporu” ile belirtilen öğrencilere, velilerin yazılı talebi ve özel eğitim değerlendirme kurulu raporu ile il/ilçe özel eğitim hizmetleri kurulunun planlaması doğrultusunda ders yılı içinde bireylerin evlerinde sunulan bir hizmettir. 12 Haziran 2019 tarihli toplantıda Komisyona bilgi veren Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü Rehberlik Hizmetleri Daire Başkanı Seyfettin TORAMAN; geçtiğimiz son bir yılda Türkiye genelindeki 240 rehberlik araştırma merkezi

²⁷⁷ Seyfettin TORAMAN'ın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

tarafından yaklaşık 10.420 öğrenciye evde eğitim kararı alındığını, çocukların neredeyse tamamının evlerine sınıf ve branş öğretmeni gönderildiğini, evde eğitim hizmetleri ile ilgili yeni bir mevzuat hazırlığının olduğunu, öğretmen görevlendirilemeyen durumlarda ücretli öğretmenlerin evde eğitim hizmetlerinde görevlendirilmesiyle ilgili düzenleme yapılacağını, evde eğitim önerilen hiçbir bireyin evde eğitim hizmetinden mahrum kalmasını istemediklerini belirtmiştir²⁷⁸.

Hastanede Eğitim; zorunlu öğrenim çağındaki özel eğitim ihtiyacı olan öğrencilerden sağlık problemi nedeniyle sağlık kuruluşlarında yatarak tedavi gören öğrencilerin eğitimlerini sürdürmeleri için hastaneler bünyesinde il veya ilçe özel eğitim hizmetleri kurulunun teklifi ve Sağlık Bakanlığının uygun görüşü üzerine Valilik Olur'u alınarak hastane sınıfları açılması olup bireyler eğitimlerini bu sınıflarda sürdürmektedirler. 12 Haziran 2019 tarihli toplantıda Komisyona bilgi veren Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü Rehberlik Hizmetleri Daire Başkanı Seyfettin TORAMAN hâlihazırda Türkiye genelinde 1.000'in üzerinde öğrencinin hastane sınıflarında eğitim aldığını belirtmiştir²⁷⁹.

Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezlerinde Sunulan Destek Eğitimi; Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim Kurumları Yönetmeliği'nin 3 üncü maddesinin birinci fıkrasının (n) bendinde özel eğitim ve rehabilitasyon; dil ve konuşma güçlüğü, zihinsel, fiziksel, duyuşsal, sosyal, duygusal ve davranış problemlerine sahip engelli bireylerin engellilik hâlini ortadan kaldırmak ya da etkilerini en az seviyeye indirmek, yeteneklerini yeniden en üst seviyeye çıkarmak ve topluma uyumlarını sağlamak, temel öz bakım becerilerini, bağımsız yaşam ve mesleki becerilerini geliştirmek amacıyla yapılan çalışmaların tümü olarak tanımlanmıştır.

652 sayılı Özel Barınma Hizmeti Veren Kurumlar ve Bazı Düzenlemeler Hakkında Kanun Hükmünde Kararnamenin 43 üncü maddesinin birinci fıkrası gereği; engelliler için sağlık kurulu raporu düzenlemeye yetkili sağlık kurum veya kuruluşlarınca verilen Sağlık Kurulu Raporuyla asgari %20 oranında engelli olduğu tespit edilen ve RAM'lardaki özel eğitim değerlendirme kurulları tarafından da eğitsel değerlendirme ve tanılamaları yapılarak 5580 sayılı Özel Öğretim Kurumları Kanunu kapsamında açılan özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde verilen destek eğitimini almaları uygun görülen Türkiye

²⁷⁸ Seyfettin TORAMAN'ın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı.**

²⁷⁹ Seyfettin TORAMAN'ın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı.**

Cumhuriyeti vatandaşı olan bireylerin eğitim giderleri, sosyal güvenlik durumuna bakılmaksızın Millî Eğitim Bakanlığınca karşılanmaktadır. Özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerine devam etmekte olan özel eğitim ihtiyacı olan bireylere bir ayda 8 ders saati bireysel ve/veya 4 ders saati grup eğitimi verilmektedir. Böylece bireylere bir takvim yılı içinde verilen 96 saat bireysel eğitimin ve/veya 48 saat grup eğitiminin giderleri Millî Eğitim Bakanlığınca karşılanmaktadır²⁸⁰.

Özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde uygulanan destek eğitim hizmetleri için; 5580 sayılı Özel Öğretim Kurumları Kanunu kapsamında kurulan özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinden hizmet satın alınmaktadır. Özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde engel grupları, dereceleri ve engel niteliği ile bireysel gelişim yeterlilikleri dikkate alınarak MEB tarafından hazırlanmış eğitim programları doğrultusunda destek eğitim hizmetleri verilmektedir. Bunlar;

- ✓ Bedensel Engelli Bireyler Destek Eğitimi Programı
- ✓ Dil ve Konuşma Güçlüğü Destek Eğitim Programı
- ✓ Görme Engelli Bireyler Destek Eğitim Programı
- ✓ İşitme Engelli Bireyler Destek Eğitim Programı
- ✓ Özel Öğrenme Güçlüğü Destek Eğitim Programı
- ✓ Yaygın Gelişimsel Bozukluklar Destek Eğitim Programı
- ✓ Zihinsel Engelli Bireyler Destek Eğitim Programı'dır.

Evde Destek Eğitim; destek eğitim hizmetlerinin sunulmasında ve erişiminin sağlanmasında yaşanan güçlüklerin en aza indirilmesi amacı ile düzenlenen ve 5 Eylül 2019 tarihli ve 30879 sayılı Resmî Gazete'de yayımlanarak yürürlüğe giren “Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim Kurumları Yönetmeliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Yönetmelik” ile RAM tarafından eğitsel değerlendirmelerde uygun görülmesi hâlinde bedensel yetersizliği olan bireylere evde destek eğitim hizmeti verilebilmesi sağlanmış olup söz konusu hizmet sunumunda kamera kaydı aranmamaktadır.

²⁸⁰ Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 01.10.2019 tarihli ve 18680618 sayılı cevabi yazı.

Tablo 20. Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezlerinde Destek Eğitim Alan Birey Sayısı

Yıl	Kurum Sayısı	Ortalama Aylık Öğrenci Sayısı
2014*	1.906	295.617
2015*	1.935	313.998
2016*	2.040	334.336
2017*	2.178	356.263
2018*	2.500	377.273
2019*	2.063	380.767

*Her yılın Aralık ayı ödeneklerinde destek eğitim hizmeti karşılığı ücret tahakkuk edilen birey sayısı baz alınmıştır.

Özel eğitim ihtiyacı olan bireylere sunulan diğer hizmetler ise;

✓ Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı ve MEB iş birliği ile eğitimde fırsat eşitliğinin sağlanması ve engelli öğrencilerin okumaya teşvik edilmesi amacıyla özel eğitime gereksinim duyan çocukların 2005 yılından itibaren okullara erişimi ücretsiz sağlanmaktadır.

✓ Merkezi sistem sınavlarına giren özel eğitim ihtiyacı olan öğrenciler için sınav yerlerinde gerekli fiziki düzenlemeler yapılmaktadır. Yetersizlik türlerinin ihtiyaçlarına uygun olarak farklı yetersizlikler için sınav mekânları hazırlanmakta, 30 dakikalık ek sınav süresi verilmekte olup sınav sorularını okuyacak ve söylenecek yanıtları yazacak “okuyucu ve kodlayıcı” eşliğinde sınava girme olanağı, tek kişilik salonlar gibi kolaylaştırıcı hizmetler sunulmaktadır.

✓ Yükseköğretime devam edecek başarılı ve ihtiyaç sahibi yetersizliği olan öğrencilere Yüksek Öğrenim Kredi ve Yurtlar Kurumu tarafından öncelikli olarak öğrenim kredisi, katkı kredisi ve yurt tahsisi yapılmaktadır.

3.2.2. Eğitim ve Öğretim Hizmetlerinde Yaşanan Sorunlar

ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarında ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıkların çoğunluğu bireylerde kas iskelet sistemini etkilemektedir. RAM tarafından yapılan değerlendirmelerde bu durumda olan bireylerin eğitsel tanıları; bedensel yetersizlik ve/veya süregelen hastalık şeklinde tanımlanmaktadır. Eğitsel tanıların ihtiyaçları göz önüne alındığında, hasta ve hasta yakınlarının farklı alanlarda sorunlarla baş etmeye çalıştığı görülmektedir. Eğitim ve öğretim hizmetleri kapsamında yaşanan sorunlar aşağıdaki başlıklar altında açıklanmıştır.

Müfredat ve Farkındalık

Herhangi bir konuya karşı bireylerin tutumlarının değiştirilebilmesinin ilk yolu bilgi edinimidir. Bilgi edinimi, doğru kaynaktan verilen gerçek bilgilerle olmalıdır. Bilgi edinme sürecinin doğumdan itibaren olduğu düşünülürse bireyler önce aile ortamında edindikleri bilgileri işleyerek tutum geliştirir, akabinde eğitim ortamlarında edindikleri bilgiler ile tutum geliştirme ve değiştirmeye devam ederler. Eğitim hayatında öğrenilen kalıcı olabilecek öğrenimlerin, ilerleyen hayatta karşılaşılabilecek birçok durumla baş edebilme yeteneğini geliştireceği gibi farkında olma düzeylerini de artıracığı bilinmektedir. Toplumsal olarak doğru bilgi edinimi sağlanması ile bireylerin karşılaştıkları durumlara karşı farkındalıkları artacak ve durumlara karşı olumlu tutum sergileyebileceklerdir. Bu nedenle, farkındalık çalışmalarının sadece kamu spotları, film, dizi, tv programları ile değil okullarda eğitsel faaliyetlerle de desteklenmesi gerekmektedir. Ancak Komisyona konu olan hastalıklar ile ilgili müfredat içeriklerinde sınırlı düzeyde olan bilgilendirmelere ilişkin; 12 Haziran 2019 tarihli toplantıda Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü Rehberlik Hizmetleri Daire Başkanı Seyfettin TORAMAN; nadir görülen hastalıklarla ilgili gelecek eğitim öğretim yılından itibaren bir çalışma başlatılabileceğini ifade etmiştir²⁸¹.

ALS, SMA, DMD, MS ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer nadir hastalıklarla ilgili hususta toplumsal farkındalığın oluşturulması adına müfredatlar değerlendirildiğinde sınırlı düzeyde bir bilinç oluşturma amacı dikkat çekmektedir.

Millî Eğitim Bakanlığı Talim ve Terbiye Kurulu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 30 Eylül 2019 tarihli ve 18513427 sayılı cevabi yazıda; ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarında ve kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklara ilişkin ders içerikleri, ortaöğretim kademesinde uygulanan eğitim programlarında kazanım ve modül olarak kısmen bulunduğu belirtilmektedir. Buna göre beden eğitimi ve spor dersinde engellilik kapsamında; biyoloji dersinde sinir sistemi rahatsızlıkları kapsamında kazanımların olduğu anlaşılmaktadır. Bununla birlikte mesleki ve anadolu meslek teknik eğitim programının çocuk gelişimi ve eğitimi meslek alanının çerçeve programında ise yetersizlik türleri ve süregelen hastalıklar kapsamında kazanımların olduğu anlaşılmaktadır²⁸².

²⁸¹ Seyfettin TORAMAN'ın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

²⁸² Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 30.09.2019 tarihli ve 18513427 sayılı cevabi yazı.

Erişilebilirlik

Ülkemizde özel gereksinimi olan bireylerin hayatın her alanında yaşadıkları erişilebilirlik sıkıntısı okul hayatında da devam etmektedir. Komisyona katılan konuşmacılar dinlendiğinde ve hastalıkların etkileri göz önüne alındığında yaşanan en büyük sorunun okul binalarının engelli erişilebilirliğine uygun olmamasından kaynaklı olduğu anlaşılmaktadır.

Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 9 Aralık 2019 tarihli ve 24434563 sayılı cevabi yazıda; okul binalarındaki engelli erişilebilirliğine yönelik çalışmaların yapıldığı ve erişilebilirliği yapılan ve erişilebilirlik ölçütleri doğrultusunda yeni inşa edilen okulların toplamının tüm okulların %55’ini oluşturduğu ifade edilmektedir²⁸³.

Evrensel tasarım ilkeleri doğrultusunda, okul binalarının özel gereksinimi olan bireylerin okul içinde erişilebilirliğinin sağlanmasına yönelik ve yetersizliği olan bireylerin kullanımına uygun ergonomide mimari olarak planlanması ve tüm bireylerin kullanımına uygun biçimde yapılması önemlidir. Komisyon toplantılarına katılan ilgili paydaşlar; okulların fiziki koşullarının uygun olmadığını, tekerlekli sandalyede olan öğrenciler için genellikle okullarda asansör bulunmadığını, asansörü bulunan okullarda asansörün çalışmadığını ve sınıf konumlarının öğrencilerin erişilebilirliği açısından değerlendirilmediğini belirtmektedirler. Aslında bireyin sınıfının zemin kata alınması sorunu çözebileceği hâlde, bazı okul idarecilerinin bu çözümü anlayışla karşıladıkları ancak çoğunlukla idarecilerin çözüm konusunda işbirlikçi olmayıp sınıfın konumu konusunda dirençli oldukları belirtilmektedir.

Millî Eğitim Bakanlığı Talim ve Terbiye Kurulu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 30 Eylül 2019 tarihli ve 18513427 sayılı cevabi yazıda, MEB Kalkınma Planı ve 2023 Eğitim Vizyon Belgelerine göre öğrenme ortamları ile RAM’ın fiziki altyapısının standartlarının yükseltileceğine ilişkin hedeflerin bulunduğu belirtilmektedir²⁸⁴.

Ücretsiz taşıma kapsamında taşıma yapılan öğrenciler için servis araçlarının; yetersizliği olan bireylerin erişilebilirliğine uygun olmadığı özellikle bedensel engelli bireylerin kullanımına uygun servislerin bulunup bulunmadığı ile birlikte ihtiyacı karşılayacak sayıda servisin bulunup bulunmadığına ilişkin de veri yoktur. Aynı zamanda “MEB Taşıma Yoluyla Eğitime Erişim Yönetmeliği” hükümlerince, kaynaştırma kapsamında hizmet sunulan özel eğitim ihtiyacı olan bireylerin ücretsiz taşımadan yararlanmadığı anlaşılmaktadır.

²⁸³ Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 09.12.2019 tarihli ve 24434563 sayılı cevabi yazı.

²⁸⁴ Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 30.09.2019 tarihli ve 18513427 sayılı cevabi yazı.

Öğretmen İstihdamı

Ülkemizde özel eğitim alanında yetişmiş öğretmen ve alan uzmanlarının nitelik ve nicelik olarak yeterli olmadığı, resmî ve özel eğitim okul/kurumlarında alan mezunu özel eğitim öğretmeni ihtiyacının oldukça fazla olduğu görülmektedir. Özel eğitim ihtiyacı olan bireylere sunulan eğitim hizmetlerinin kalitesinin artırılması uzman personel istihdamı ile sağlanabilmektedir. MEB Personel Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 29 Kasım 2019 tarihli ve 23752645 sayılı cevabi yazıya göre; ülke genelinde ve tüm eğitim kademeleri dâhilinde çalışan özel eğitim öğretmeni sayılarına bakıldığında ihtiyacın, mevcut çalışan öğretmenlerin sayısından fazla olduğu anlaşılmaktadır. Hâlihazırda çalışan özel eğitim öğretmeni sayısı 16.658 iken ihtiyaç olan özel eğitim öğretmeni sayısının 21.627 olduğu görülmektedir²⁸⁵. Özel eğitim öğretmeni sayılarına ilişkin kapsamlı tablo EK-5.'te yer almaktadır. Öğretmen ihtiyacı olan yerlerde ihtiyacın alan dışı ücretli öğretmen ya da norm fazlası öğretmenlerin görevlendirmesi ile yapıldığı bilinmektedir. Bu durumun sunulan eğitimin niteliğine etkilerinin olumsuz olacağı açıktır.

12 Haziran 2019 tarihli toplantıda yapılan sunum sonunda Komisyon üyelerinin, 50 bin öğrencinin eğitim aldığı, 11 bin öğretmenin istihdam edildiği, bu durumda yaklaşık olarak 5 çocuğa 1 öğretmenin görevlendirildiği ve sonuçta öğretmen sayılarının yetersiz olup olmadığının net olmadığına ilişkin ilettikleri geri bildirim üzerine; MEB Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü Rehberlik Hizmetleri Daire Başkanı Seyfettin TORAMAN; Türkiye genelinde 26 civarında özel eğitim öğretmeni yetiştiren fakültenin olduğunu, mezun olan özel eğitim öğretmenlerinin neredeyse tamamının istihdam edildiğini, öğretmen bulunmadığı durumlarda da ücretli öğretmen görevlendirildiğini ifade etmiş ve özel eğitim alanında daha fazla özel eğitim öğretmeni istihdamıyla ilgili komisyonun desteğine ihtiyaç duyulabileceğini belirtmiştir²⁸⁶.

Ayrıca özel eğitim alanında öğretmen adayı yetiştiren yükseköğretim kurumlarında yeterli sayıda öğretim elemanı bulunmaması nedeniyle mezunların yeterli donanıma sahip olmaması nitelikli eğitim sürecini olumsuz etkilemektedir.

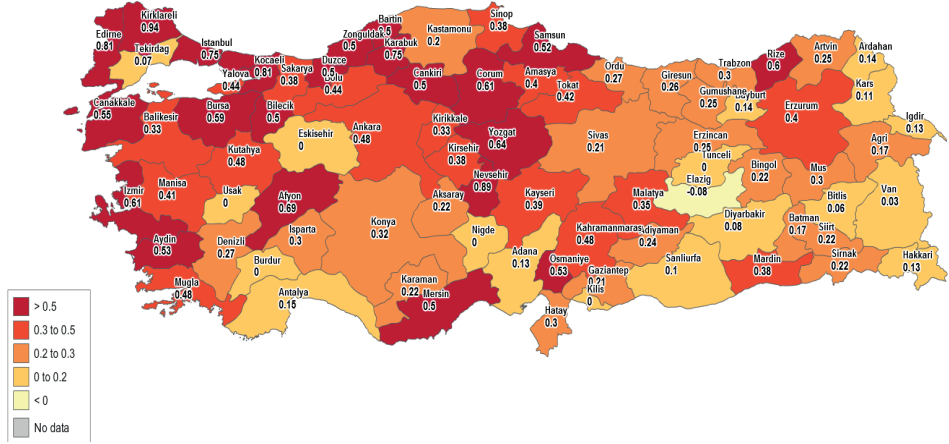
Engelli bireylerin eğitim ile ilgili tedbirlerin alınmasında birinci basamak olan RAM'lar büyük öneme sahiptir ve bu merkezlerde çalışan özel eğitim öğretmenleri ile rehber öğretmen sayılarına bakıldığında ihtiyacın azımsanmayacak düzeyde olduğu anlaşılmaktadır. MEB Personel Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 29 Kasım

²⁸⁵ Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 29.11.2019 tarihli ve 23752645 sayılı cevabi yazı.

²⁸⁶ Seyfettin TORAMAN'ın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

2019 tarihli ve 23752645 sayılı cevabi yazı ekinde yer alan veriler kullanılarak hazırlanan iller bazında rehberlik ve araştırma merkezlerinde çalışan rehberlik ve özel eğitim öğretmenlerinin toplam norm sayılarına göre norm açığı oranları Şekil 5. ve Şekil 6.'da gösterilmiştir²⁸⁷.

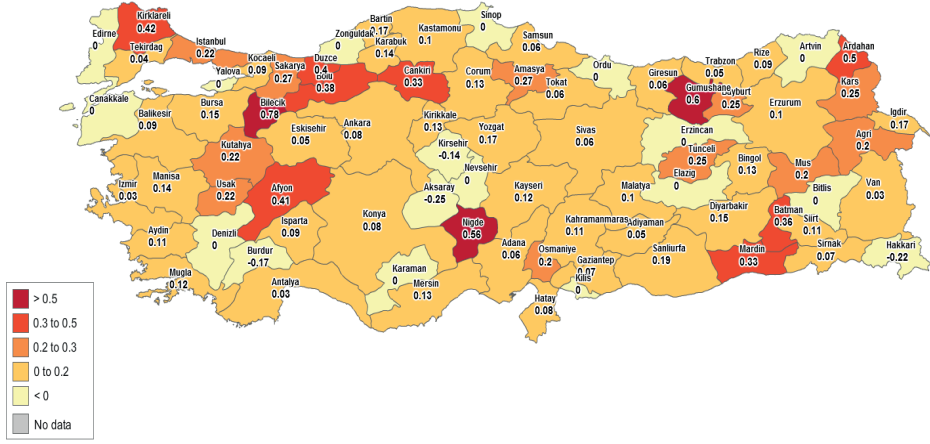
Şekil 5. RAM'larda Görev Yapan Özel Eğitim Öğretmeni Norm Açığı Oranları



Şekil 5.'te norm açığı oranlarına bakıldığında özel eğitim öğretmeni ihtiyacının en çok olduğu illerin sırasıyla; Kırklareli, Nevşehir, Kocaeli, Edirne, İstanbul ve Karabük olduğu; norm açığı en az olan illerin ise Van, Bitlis, Tekirdağ, Diyarbakır ve Şanlıurfa olduğu görülmektedir. Norm açığı olmayan illerin, Burdur, Eskişehir, Kilis Niğde ve Tunceli olduğu, aynı zamanda Elazığ'da ise norm fazlası öğretmen bulunduğu görülmektedir.

²⁸⁷ Milli Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 29.11.2019 tarihli ve 23752645 sayılı cevabi yazı.

Şekil 6. RAM'larda Görev Yapan Rehberlik Öğretmeni Norm Açığı Oranları



Şekil 6.'da rehberlik öğretmeni ihtiyacının en çok olduğu illerin sırasıyla, Bilecik, Gümüşhane, Niğde, Ardahan ve Kırklareli olduğu, norm açığı en az olan illerin ise Antalya, İzmir, Van, Tekirdağ, Adıyaman ve Trabzon olduğu görülmektedir. Norm açığı olmayan ilk beş ilin Artvin, Bitlis, Çanakkale, Denizli ve Edirne olduğu ve aynı zamanda Aksaray, Burdur, Hakkâri ve Kırşehir'de ise norm fazlası öğretmenlerin bulunduğu görülmektedir.

RAM'larda eğitimsel değerlendirme ve tanılama sürecinde görev alan rehberlik öğretmenleri ile özel eğitim öğretmenleri arasındaki ek ders ücretlerinde "MEB Yönetici ve Öğretmenlerinin Ders ve Ek Ders Saatlerine İlişkin Karar"ı göre farklılık bulunmaktadır. Aynı zamanda RAM'ların çalışma saatleri okul çalışma saatlerinden daha uzundur. Bu sebeplerle RAM'ların özel eğitim öğretmenleri tarafından çalışma alanı olarak tercih edilmediği düşünülmektedir. Dolayısıyla eğitimsel değerlendirme ve tanılamada önem arz eden RAM'larda özel eğitim öğretmeni ihtiyacı rehberlik öğretmeni ihtiyacından daha fazladır.

Bir diğer önemli sorun ise; yetersizliği olan bireyin eğitimsel değerlendirme ve tanılama sürecinde görev alan personelin, bireyin tüm gelişim alanlarını değerlendirme yeterlilikleridir. Eğitimsel değerlendirme ve tanılama multidisipliner bir yaklaşımla olmalıdır. Bireyin tüm gelişimsel alanlarının ayrıntılı ve nitelikli değerlendirilmesi, ihtiyaçlarının ve eğitim tedbirlerinin belirlenmesinde önem taşımaktadır. RAM bünyesinde söz konusu süreçte görev alan personele bakıldığında sadece rehberlik ve özel eğitim öğretmenlerinin görev aldığı görülmektedir. Hâlbuki eğitimsel değerlendirme ve tanılamada bireylerin bedensel becerileri, dil ve iletişim becerileri ile diğer tüm gelişim alanlarının değerlendirilmesinde

alan uzmanlarının görev alması önem taşımaktadır. MEB Talim ve Terbiye Kurulu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 30 Eylül 2019 tarih ve 18513427 sayılı cevabi yazıda; MEB Kalkınma Planı ve 2023 Eğitim Vizyon Belgelerine göre özel eğitim ihtiyacı olan bireylerin eğitim hizmetlerinden istifade edebilmelerine yönelik fiziki ve beşeri altyapının güçlendirileceği, bütünleştirme uygulamalarının yaygınlaştırılacağı, eğitim programları ve öğretim materyallerinin zenginleştirilerek standartların yükseltileceği belirtilmektedir²⁸⁸.

Denetim Faaliyetleri

Sunulan hizmetlerin niceliği kadar niteliğinin de değerlendirilmesi eğitim kalitesinin ne düzeyde olduğu anlamına gelmektedir. Ancak, özel eğitim alanında eğitimin niteliğinin tespitinin yapılamadığı anlaşılmaktadır.

Komisyon toplantılarında söz konusu denetimin aile tarafından yapılması gerekliliği belirtilmiş ve Özel Öğretim Kurumları Genel Müdürlüğü'nün velilere yönelik düzenlemiş olduğu memnuniyet anketinin bu alanda kurum tarafından yapılan tek çalışma olduğu ifade edilmektedir. Bireyin belirtilen gün ve saatte merkezde olup olmadığına kamera denetimleri yoluyla olduğu ve özellikle velilerin bilinçlendirilmesi için çalışıldığı ifade edilmektedir²⁸⁹.

Yaklaşık 419 bin öğrenciye özel eğitim hizmeti verildiği, bunun için 2006 yılından beri 21 milyar TL gibi bir paranın ödendiği, sahadaki gözlemlerde genellikle engellilerin iki yılda bir sağlık kuruluna girdikleri, eğitimine devam edebilmesi için çıkacak raporun bireyin eğitimden fayda görmesinin hâlinde düzenlenebileceği ancak hastanelerdeki yoğunluktan dolayı ya da hekimlerin hastayı tanımadığından veya düzenlenecek olan rapor için başka bir hekime gelmesi sebebiyle bireyin takip edebilmelerinin mümkün olmadığı belirtilmektedir. Eğitim süreci için para ödenmesinde herhangi bir sakınca bulunmadığı, ancak bu ödemelerin karşılığının alınmasının önemli olduğunu vurgulanmıştır. Özel eğitim alan çocukları yakından takip eden bir programın olması gerektiği, sonraki gelişlerde hekimin değerlendirmesi sürecinde eğitimden fayda görüp görmediğinin bilinmesinin faydalı olacağını belirtilmiştir. Bireyin eğitimden fayda görmeyeceğinin anlaşılması hâlinde hem kurumların hem de insan kaynağının verimli kullanılması adına fayda görebilecek kişilere daha çok yoğunlaşılması gerektiği vurgulanmıştır²⁹⁰.

²⁸⁸ Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 30.09.2019 tarihli ve 18513427 sayılı cevabi yazı.

²⁸⁹ Seyfettin TORAMAN'ın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

²⁹⁰ Seyfettin TORAMAN'ın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Bu aşamada eğitsel değerlendirme ve tanılama yapan kurum olan rehberlik ve araştırma merkezlerinde takipsel faaliyetlerinin önemi anlaşılmaktadır. Bireylerin rehberlik ve araştırma merkezlerine eğitsel değerlendirme amaçlı her gelişlerinde yapılan değerlendirme uygulamalarının standardizasyonu, bireylerin bilgi ve beceri düzeylerinin nasıl belirlendiği, belirlenemediği hallerde ne yapıldığı, söz konusu değerlendirme faaliyetlerinde görev alan öğretmenlerin bilgi düzeyleri ile uygulama yeterlilikleri ve kullanılan kayıt sistemleri gibi hususların niteliği önem arz etmektedir.

Millî Eğitim Bakanlığı Özel Eğitim ve Rehberlik Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 30 Temmuz 2019 tarih ve 511762 sayılı cevabi yazıya göre; oluşturulması planlanan e-rehabilitasyon modülü ile özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde engelli bireylere sağlanan destek eğitim hizmetinde eğitimin niteliğinin artırılması planlanmaktadır. Kurumlara devam eden engelli bireylerin aldıkları eğitimler eğitim personelleri tarafından ders kayıt defterine ve aylık performans tablosuna işlenmektedir. Bu belgeler özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde muhafaza edilmekte ve dönem sonu performans değerlendirme tabloları doldurularak eğitsel değerlendirme raporu sürecinde kullanılmak üzere ilgili RAM'lara gönderilmektedir. Toplamda 380 bin engelli birey için manuel olarak doldurulan bu evrakın analiz edilmesi, değerlendirilmesi mümkün olmadığından engelli bireylerin aldıkları destek eğitimlerden yararlanıp yararlanmadıkları, eğitime başladıkları tarih itibarı ile hâlihazırda hangi gelişim düzeyinde bulduklarının Bakanlıkça takip edilmesi mümkün olmamaktadır. Ayrıca engelli bireyin eğitim içeriğinin geçmişine ilişkin ulaşılabilir elektronik veri tabanı bulunmamaktadır. Bakanlık bütçesinden gönderilen yıllık yaklaşık 3,5 milyar liralık ödeneğin tam olarak karşılığını bulup bulamadığına ilişkin herhangi bir veri yoktur. Geliştirilmesi planlanan e-rehabilitasyon modülü ile kurumların eğitim niteliği, engelli bireylerdeki gelişimsel ilerleme gibi hususlarda istatistikî veriler oluşturularak sunulan destek eğitimlerinin hedefe ulaşma düzeyi Bakanlıkça değerlendirilebilmiş olacaktır, denilmektedir. Ayrıca özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde sunulan destek eğitim hizmetine erişimin sağlanmasında biyometrik yüz tanıma sisteminin engelli bireylerin ve eğitim personelinin ders devam takibinde kullanılabilmesi amacıyla araştırma ve geliştirme çalışmaları devam etmektedir. Biyometrik yüz tanıma sisteminin kurumlarda kullanılmaya başlamasından sonra engelli bireylerin özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde sunulan destek eğitim hizmetlerinden yasal hakları doğrultusunda etkin ve eksiksiz bir şekilde yararlanmaları sağlanarak kişilerin gelişim alanlarındaki ilerlemeleri desteklenecektir. Sistem dâhilinde çevrimiçi takip

yapılabileceğinden insan hatası ortadan kaldırılacak, kamu kaynaklarının verimli ve etkin bir şekilde kullanılması sağlanacağı ifade edilmektedir²⁹¹.

Özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde denetim amaçlı olarak verilen hizmetin ne kadar karşılığının alındığı ve kurumlarla ilgili olumsuz -verilen eğitimlerin nitelikleri, verilip verilmediği gibi- eleştirilerin olduğu, bu sebeple yasal düzenlemeler yapılarak rehabilitasyon merkezlerine kamera sistemi (biyometrik yüz tanıma sistemi) konulduğu böylece hem ders girişleri hem ders çıkışlarının denetim altına alındığını belirtilmektedir. Kamera sistemi ile kamusal anlamda düzenleme hedeflenmiş böylece hem izleme/değerlendirme hem de hizmete karşılık ödeme esas olduğundan etkin bir denetimin yapılmasının amaçlandığı ifade edilmektedir.²⁹²

Ülkemizde ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıklarla ilgili konularda faaliyet gösteren hasta dernekleri Komisyonumuz çalışmalarına aktif olarak katılım sağlamıştır. Komisyon toplantılarında gerek dernekler gerekse hasta ve hasta yakınları tarafından Millî Eğitim Bakanlığı hizmetlerine ilişkin dile getirilen talepler;

- ✓ Özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerine erişim sağlayamayan bireylerin eğitim ve fizyoterapi hizmetlerinin evde sunulması,
- ✓ Hastalıklardan etkilenen bireylerin okullarda sınıflarının zemin katta konumlandırılması,
- ✓ Rehberlik ve araştırma merkezleri ve özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinin söz konusu nadir hastalıklar konusunda bilgilendirmelerinin yapılması, erken tanı ile zaman kaybetmeden eğitime başlanması,
- ✓ Özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde sunulan destek eğitim programlarının güncellenerek aylık verilen eğitim saatlerinin artırılması,
- ✓ Millî Eğitim Bakanlığına bağlı olarak çalışan fizyoterapistlerin Sağlık Bakanlığı bünyesindeki fizik tedavi hekimleri ile eşgüdümlü çalışmaları,
- ✓ Destek eğitim hizmetlerine farklı terapi yöntemlerinin uygulanabilmesi için fiziki şartların zorunlu hâle getirilmesi,
- ✓ Okul/kurum servislerinden bedensel engeli olan bireyleri taşımaya uygun olmadığı tespit edilenlerin uygunluğunun sağlanması,
- ✓ Öğretmen/terapistlerin nadir hastalıklar konusunda yeterli bilgiye sahip olabilmeleri için bu hastalıklar ile ilgili eğitimlerin verilmesi şeklindedir.

²⁹¹ Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 01.10.2019 tarihli ve 18680618 sayılı cevabi yazı.

²⁹² Muammer Yıldız'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

3.3. Hasta ve Hasta Yakınlarının Çalışma Hayatı

ALS, SMA, DMD, MS hastalıklarına ve kesin tedavisi bilinmeyen nadir hastalıklara sahip bireyler engellilik durumuna bağlı olarak engelli bireylere verilmekte olan hak ve hizmetlerden yararlanmaktadır. Ülkemiz hem imzaladığı uluslararası sözleşmelerle hem başta Anayasa olmak üzere iç mevzuatı ile engellilerin haklarını güvence altına almış durumdadır. Engelli bireyler toplumsal yaşamda en büyük mücadeleyi eğitim ve istihdam alanlarında vermek zorunda kalmıştır. Engelli bireylerin toplumsal hayatın içinde yer alabilmesinde gelir getirici bir işte çalışma olanağını yaratan tedbirlerin alınması önemlidir. Anayasa'nın getirmiş olduğu eşitlik ilkesinin yanı sıra düzenlemelerin öngördüğü pozitif ayrımcılık esasları engellilere yönelik istihdam politikalarının temelini oluşturmaktadır. Anayasa'da yer alan hükümlerle birlikte Temmuz 2005'te yürürlüğe giren Engelliler Hakkında Kanun ayrımcılık karşıtı ve engellilere yönelik önemli bir hak belgesi olmuştur. Kanun, istihdamın tüm aşamalarında engelliliğe dayalı her türlü ayrımcılığı yasaklamakta, işyerlerinde engellilerin ihtiyaçlarına yönelik makul düzenlemeyi zorunlu kılmakta ve açık işgücü piyasasında istihdamı güç zihinsel ve ruhsal engelliler için korumalı işyerlerini düzenlemektedir.

Ülkemizde, engellilere yönelik istihdam politikaları 1970'lere kadar uzanan tarihçesinden günümüze değin büyük ölçüde kota ve kota/ceza sistemine dayanmaktadır. Engellilerin istihdam edilebilmelerinde kamu ve özel sektör işverenlerine çeşitli yükümlülükler getirilmiştir. Bununla birlikte son yıllarda diğer bazı istihdam yöntemlerinin de uygulamada yer almaya başladığı görülmektedir.

Bu bölümde; Türkiye'de Engellilik Alanındaki İstihdam Politikaları ve Programlar; Kota ve Kota-Ceza Yöntemi, Destekli İstihdam Yöntemi, Korumalı İstihdam Yöntemi, Aktif İşgücü Hizmetleri, İşsizlik Sigortası, Engellilere Emeklilik Süreçlerinde Sunulan Hizmetlerin Usul ve Esasları ile Engelli İstihdamı Kapsamında Engelli Yakınlarına Sağlanan Haklar ana başlıkları çerçevesinde verilmektedir.

3.3.1. Kota ve Kota-Ceza Yöntemi

Engelli Memur İstihdamı

14 Temmuz 1965 tarihinde kabul edilen 657 sayılı Devlet Memurları Kanunu'nda engellilerin memur olarak işe alınmaları 53 üncü madde ile düzenlenmiştir. İlgili madde uyarınca, kamu kurum ve kuruluşları bu Kanuna göre çalıştırdıkları personele ait kadrolarda %3 oranında engelli çalıştırmak zorundadır. %3'ün hesaplanmasında ilgili kurum veya kuruluşun toplam dolu kadro (taşra teşkilatı dâhil) sayısı dikkate alınmaktadır.

Kamu kurumlarına engelli memur alımı ile ilgili olarak Devlet Memurları Kanunu'nda 13.02.2011 tarihinde değişikliğe gidilerek engelli memur alımına yönelik sınavlar merkezi hâle getirilmiştir. Engellilerin memurluğa alınma şartlarına, merkezi sınav ve yerleştirmenin yapılmasına, eğitim durumu ve engel grupları dikkate alınarak kura usulü ile yapılacak yerleştirmelere ilişkin usul ve esaslar ile diğer hususlar 07.02.2014 tarihli Resmî Gazete'de yayımlanan Yönetmelikle düzenlenmiştir. Düzenleme ile engelliler için sınavların, ilk defa devlet memuru olarak atanacaklar için açılan sınavlardan aynı zamanlı ve merkezi olarak, engelli kontenjanı açığı bulunduğu sürece engel grupları ve eğitim durumları itibarıyla sınav sorusu hazırlanmak ve ulaşılabirliklerini sağlamak suretiyle merkezi olarak yapılması veya yaptırılması hüküm altına alınmıştır²⁹³.

Engelli memur istihdamına ilişkin istatistiklere göre engelli memur sayısının 2019 yılı Kasım ayı itibarıyla 55.196 olduğu ve bu sayı içerisinde 35.644 yerleştirmenin 2012 yılından günümüze gerçekleştirilen dört merkezi sınavla yapıldığı görülmektedir. Engelli memurların engel gruplarına ve cinsiyete göre dağılımı aşağıdaki tabloda gösterilmiştir²⁹⁴.

Tablo 21. Engelli Memurların Engel Gruplarına ve Cinsiyete Göre Dağılımı

Engel Grubu	Kadın	Erkek	Toplam
Dil ve Konuşma	131	352	483
Görme	2.534	8.231	10.765
İşitme	1.126	2.536	3.662
Ortopedik	4.004	11.159	15.163
Ruhsal ve Duygusal	336	1.284	1.620
Süreçen (Kronik)	1.736	4.950	6.686
Zihinsel	660	2.948	3.608
Sınıflandırılmayan	3.278	9.931	13.209
Toplam	13.805	41.391	55.196

Kaynak: DPB, Kasım 2019.

Engelli İşçi İstihdamı

Türkiye İş Kurumu Genel Müdürlüğü (İŞKUR) temsilcileri tarafından 17.07.2019 tarihli Komisyon toplantısında yapılan sunumun ve Komisyonun bilgi talebine istinaden verilen cevabi yazının içeriğinde belirtildiği üzere; özel politika gerektiren gruplar içerisinde yer alan engellilere yönelik hizmetlerin temel maksadı, engelliliğin çalışmaya engel

²⁹³ Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 26.09.2019 tarihli ve 2366086 sayılı cevabi yazı.

²⁹⁴ DPB Engelli Memur İstatistikleri, <http://www.dpb.gov.tr/tr-tr/istatistikler>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

olmadığı ilkesinden hareketle; engellilerin toplumsal bütünleşmelerine yardımcı olmak, engellileri çalışma hayatına katarak sosyalleşmelerini ve üretim sürecine katkı sunmalarını kolaylaştırmak ve engelli istihdamını kalıcı bir şekilde artırmaktır. Ancak; “ALS, SMA, DMD, MS hastaları” engel gruplarındaki bireylere özgü ayrı ayrı istatistiksel veri bulunmaması nedeniyle bu kişiler İŞKUR kayıtlarında “Kas ve İskelet Sistemi” grubu içerisinde değerlendirildiği belirtilmektedir. Bununla birlikte kesin tedavisi bilinmeyen diğer hastalıklara ilişkin ayrı bir istatistiksel veri bulunmadığı da belirtilmiştir²⁹⁵.

Ülkemizde engellilerin işçi olarak istihdamı, 4857 sayılı İş Kanunu'nun 30 uncu maddesinde öngörülen kota sistemi ile sağlanmaya çalışılmaktadır. Bu maddeye göre; işverenler, elli veya daha fazla işçi çalıştırdıkları özel sektör işyerlerinde %3, kamu işyerlerinde ise %4 oranında engelli işçiyi meslek, beden ve ruhi durumlarına uygun işlerde çalıştırmakla yükümlüdür.

Kamu kurum ve kuruluşları, çalıştırmakla yükümlü oldukları engelli işçileri, “Kamu Kurum ve Kuruluşlarına İşçi Alınmasında Uygulanacak Usul ve Esaslar Hakkında Yönetmelik” çerçevesinde İŞKUR aracılığı ile istihdam etmek zorundadırlar. Özel sektör işverenleri ise çalıştırmakla yükümlü oldukları engelli işçileri, “Yurtiçinde İşe Yerleştirme Hizmetleri Hakkında Yönetmelik” hükümleri çerçevesinde İŞKUR aracılığı ile istihdam edebileceği gibi kendi imkânları ile de istihdam edebilirler. Ancak, kendi imkânları ile engelli istihdam eden özel sektör işverenleri engellinin işe başlama tarihinden itibaren bu durumu en geç on beş iş günü içinde İŞKUR'a bildirerek çalıştırdığı engelli işçiyi tescil ettirmesi gerekmektedir.

İŞKUR'a Engelli Kaydı: İŞKUR'a engelli statüsünde kayıt olmak isteyen iş arayanların, 20/02/2019 tarihli ve 30692 sayılı Resmî Gazete'de yayımlanan “Erişkinler İçin Engellilik Değerlendirmesi Hakkında Yönetmelik” kapsamında yetkilendirilen sağlık kuruluşlarından alacakları tüm vücut fonksiyon kayıplarının en az %40 olduğunu gösterir engelli sağlık kurulu raporu ile İŞKUR'a kayıt yaptırılmaları gerekmektedir.

İŞKUR'a kayıt olarak iş arayan engellilere iş ve meslek danışmalığı hizmetleri sunularak herhangi bir mesleği olmayanlar veya mesleki niteliklerini geliştirmek isteyenler mesleki eğitim kurslarına veya işbaşı eğitim programlarına ya da çalışma alışkanlık ve disiplini kazanmaları için toplum yararına programlara yönlendirilmektedir. Herhangi bir mesleği bulunan engelliler ise durumlarına uygun açık işlere yerleştirilmeye çalışılmaktadır. Ayrıca, kendi işini kurmak isteyen engelliler girişimcilik eğitim programlarına

²⁹⁵ Türkiye İş Kurumu Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 27.09.2019 tarihli ve 540865 sayılı cevabi yazı.

yönlendirilmekte, programı bitirenlerden İŞKUR'a sunacakları projeleri uygun bulunanlara hibe desteği sağlanarak kendi işlerini kurmaları da teşvik edilmektedir.

2019 yılı Ağustos ayı sonu itibarıyla İŞKUR'a aktif olarak kayıtlı engelli işgücünün engel grupları ve cinsiyete göre dağılımı aşağıda Tablo 22.'de gösterilmektedir. Tabloya göre, 2019 yılı Ağustos ayı sonu itibarıyla İŞKUR'a aktif olarak kayıtlı 126.800'ü erkek, 35.671'i kadın olmak üzere toplam 162.471 engelli işgücü bulunmaktadır. Bu sayının içerisinde 20.501'i erkek, 5.966'sı kadın olmak üzere toplam 26.467 engelli birey kas ve iskelet sistemi engel grubunda yer almakta olup bu sayı İŞKUR'a kayıtlı toplam engelli işgücünün %16,29'unu oluşturmaktadır.

Tablo 22. İŞKUR'a Aktif Olarak Kayıtlı Engelli İşgücünün Engel Grupları ve Cinsiyete Göre Dağılımı

Engel Grupları	Erkek	Kadın	Toplam	Oran (%)
Bilinmeyen	2	0	2	0,00%
Sinir Sistemi	11.187	2.747	13.934	8,58%
Ruh Hastalıkları Grubundaki Engelliler	6.585	1.211	7.796	4,80%
Görme Sistemi	15.470	3.968	19.438	11,96%
Kulak Burun Boğaz Sistemi	12.357	5.491	17.848	10,99%
İç Hastalıkları Grubundaki Engelliler	6.132	1.693	7.825	4,82%
Kas ve İskelet Sistemi	20.501	5.966	26.467	16,29%
Deri	543	158	701	0,43%
Solunum Sistemi	4.006	937	4.943	3,04%
Onkolojik Hastalıklar	925	800	1.725	1,06%
Yanıklar	1.407	203	1.610	0,99%
Diğer Hastalıklar Grubundaki Engelliler	11.028	3.049	14.077	8,66%
Batını İlgilendiren Hastalıklar	142	33	175	0,11%
Sindirim Sistemi	1.566	538	2.104	1,30%
Hematopoetik Sistem	2.015	553	2.568	1,58%
Ürogenital Sistem	1.828	673	2.501	1,54%
Kardiyovasküler Sistem	7.915	1.450	9.365	5,76%
Zihinsel, Davranışsal Bozukluklar	19.594	4.603	24.197	14,89%
Kadın Hastalıkları ve Doğum	8	108	116	0,07%
Endokrin Sistemi	3.566	1.486	5.052	3,11%
Otizm Spektrum Bozukluğu	23	4	27	0,02%
Toplam	126.800	35.671	162.471	100,0%

Kaynak: İŞKUR, Ağustos 2019.

İŞKUR’a aktif olarak kayıtlı engelli işsizlerin engel grupları ve cinsiyete göre dağılımı aşağıda Tablo 23.’te gösterilmektedir. Bu tabloya göre, 2019 yılı Ağustos ayı sonu itibarıyla İŞKUR’a aktif olarak kayıtlı 56.236’sı erkek, 19.546’sı kadın olmak üzere toplam 75.782 engelli işsiz bulunmaktadır. Bu sayının içerisinde 8.491’i erkek, 3.034’ü kadın olmak üzere toplam 11.525 kas ve iskelet grubunda bulunan engelli birey yer almakta olup bu sayılar İŞKUR’a kayıtlı işsiz engellilerin %15,2’sini oluşturmaktadır.

Tablo 23. İŞKUR’a Aktif Olarak Kayıtlı Engelli İşsizlerin Engel Grupları ve Cinsiyete Göre Dağılımı

Engel Grupları	Erkek	Kadın	Toplam	Oran (%)
Sinir Sistemi	4.857	1.543	6.400	8,4%
Ruh Hastalıkları Grubundaki Engelliler	3.371	705	4.076	5,4%
Görme Sistemi	6.457	2.182	8.639	11,4%
Kulak Burun Boğaz Sistemi	4.909	2.839	7.748	10,2%
İç Hastalıkları Grubundaki Engelliler	2.408	873	3.281	4,3%
Kas ve İskelet Sistemi	8.491	3.034	11.525	15,2%
Deri	220	94	314	0,4%
Solunum Sistemi	1.603	491	2.094	2,8%
Onkolojik Hastalıklar	412	434	846	1,1%
Yanıklar	496	86	582	0,8%
Diğer Hastalıklar Grubundaki Engelliler	5.042	1.661	6.703	8,8%
Batını İlgilendiren Hastalıklar	62	22	84	0,1%
Sindirim Sistemi	672	295	967	1,3%
Hematopoetik Sistem	790	291	1.081	1,4%
Ürogenital Sistem	775	370	1.145	1,5%
Kardiyovasküler Sistem	3.327	789	4.116	5,4%
Zihinsel, Davranışsal Bozukluklar	10.922	3.029	13.951	18,4%
Kadın Hastalıkları ve Doğum	4	57	61	0,1%
Endokrin Sistemi	1.400	747	2.147	2,8%
Otizm Spektrum Bozukluğu	17	4	21	0,0%
Bilinmeyen	1	0	1	0,0%
Toplam	56.236	19.546	75.782	100,0%

Kaynak: İŞKUR, Ağustos 2019.

İŞKUR, istihdamın korunmasına ve artırılmasına, işsizlerin mesleki niteliklerinin geliştirilmesine, işsizliğin azaltılmasına ve özel politika gerektiren grupların işgücü piyasasına kazandırılmasına yönelik istihdam hizmetlerini her geçen gün çeşitlendirmekte ve hizmetlerden yararlananların sayısını her geçen gün artırmaktadır. Bu kapsamda, “kas ve

iskelet sistemi hastalıkları” engel gruplarındaki bireyler başta olmak üzere diğer engelliler ve tüm iş arayanlar kendilerine en uygun işe yerleştirilmekte ve aynı zamanda işverenlerin de ihtiyaç duydukları işgücünü temin etmeleri sağlanmaktadır.

Tablo 24.’te görüldüğü gibi; İŞKUR tarafından 2015 yılından 2019 yılı Ağustos ayı sonuna kadar Kuruma kayıtlı engellilerden 59.330’u erkek, 12.416’sı kadın olmak üzere toplam 71.746’sı işe yerleştirilmiştir. Bu sayının 1.691’i erkek, 431’i kadın olmak üzere 2.122’si kamuda; 57.639’u erkek, 12.416’sı kadın olmak üzere 71.746’sı özel sektörde işe yerleştirilmiştir.

Tablo 24. Yıllar İtibarıyla İşe Yerleştirilen Engelli İşçilerin Kamu, Özel Sektör Ayrımı ve Cinsiyete Göre Dağılımı

Yıllar	Kamu			Özel			Toplam		
	Erkek	Kadın	Toplam	Erkek	Kadın	Toplam	Erkek	Kadın	Toplam
2015	219	39	258	16.899	3.298	20.197	17.118	3.337	20.455
2016	187	49	236	12.363	2.432	14.795	12.550	2.481	15.031
2017	166	26	192	9.960	1.999	11.959	10.126	2.025	12.151
2018	585	137	722	11.607	2.601	14.208	12.192	2.738	14.930
2019	534	180	714	6.810	1.655	8.465	7.344	1.835	9.179
Toplam	1.691	431	2.122	57.639	11.985	69.624	59.330	12.416	71.746

Kaynak: İŞKUR, Ağustos 2019.

Engelli İşçi İstihdam Teşviki: 4857 sayılı İş Kanunu’nun 30 uncu maddesi kapsamında özel sektör işyerlerinde ve korumalı işyerlerinde çalıştırılan her bir engelli işçinin prime esas kazanç alt sınırı üzerinden hesaplanan sigorta primine ait işveren hisselerinin tamamı Hazinece karşılanmaktadır. Bu kapsamda sunulan teşvik tutarı her bir engelli sigortalı ve çalıştırılan her ay için 2019 yılında 524,47 TL’dir.

Hazine tarafından finanse edilen yukarıdaki teşvike ilave olarak, Çalışma Hayatında Millî Seferberliğin 2. Fazı kapsamında hayata geçirilen İlave İstihdam Teşviklerinde de kadınlara, gençlere ve engellilere özel düzenlemeler getirilmiştir. Bu kapsamda işverenlerin 2020 yılı sonuna kadar bir önceki takvim yılındaki sigortalı sayısının ortalamasına ilave olarak işe aldıkları her bir sigortalı için aylık 2.712,14 TL’ye kadar 12 ay süreyle destek (işçi ve işveren prim maliyetleri + vergi) sağlanmaktadır. Bilişim ve imalat sektöründe (2018 için stratejik sektörler) destek tutarı aylık 2.712,14 TL’ye kadar çıkabilmekte iken, diğer sektörlerde destek asgari ücret üzerinden destek (1.113,14 TL) sağlanmaktadır. Ayrıca

işverenlerin istihdam ettikleri kişinin kadın, genç ve engelli olması durumunda teşvikin süresi 18 ay olarak uygulanmaktadır.

Engelli İşçi İstihdamının Takip ve Denetimi: 4857 sayılı İş Kanunu'nun 30 uncu maddesi gereğince istihdamı zorunlu engelli işçi kontenjanlarının takibi aylık olarak düzenli biçimde Çalışma ve İş Kurumu İl Müdürlüklerince yapılmaktadır. Engelli kontenjan açığı bulunan işverenlerle iletişime geçilerek alınan engelli işgücü talepleri Kurumun internet sayfasında yayımlanmakta ve açık kalan kontenjanların kapatılmasına gayret gösterilmektedir.

Kanun hükmü gereğince, işverenlerin engelli işçileri meslek, beden ve ruhi durumlarına uygun işlerde çalıştırmakla yükümlü olmaları nedeniyle, işverenin talebine istinaden şartları tutarak başvuru yapan ve görüşmeye gelen engellileri işverenin uygun bulmayarak işe almaması veya engelli kontenjan açığı için talep vermeyerek yükümlülüğünü yerine getirmemesi durumunda işverenlere 4857 sayılı İş Kanunu'nun 101 inci maddesine istinaden çalıştırmadığı her engelli ve çalıştırmadığı her ay için Çalışma ve İş Kurumu İl Müdürlüğünce idari para cezası uygulanmaktadır. Kamu kuruluşları da bu para cezasından hiçbir şekilde muaf tutulmamaktadır. Engelli işçi çalıştırma yükümlülüğünü yerine getirmeyen işverenlere 2019 yılında çalıştırılmayan her bir engelli ve her ay için 3.250 TL idari para cezası uygulanmaktadır. Tahsil edilen idari para cezaları, engellilerin kendi işini kurmaları, engellinin iş bulmasını sağlayacak destek teknolojileri, engellinin işe yerleştirilmesi, işe ve işyerine uyumunun sağlanması ve bu gibi projelerde kullanılmaktadır.

3.3.2. Destekli İstihdam Yöntemi

İş ve Meslek Danışmanlığı Hizmetleri

İŞKUR, engellilere sunmuş olduğu hizmetlerin etkinliğini ve verimliliğini artırmak amacıyla son dönemde destekli istihdam modeli olarak uygulamaya başladığı Engelli İş Koçluğu modelinin ideal anlamda hayata geçirebilmesi için yeterli sayıda Engelli İş Koçu olarak görev yapacak İş ve Meslek Danışmanlarına ve bilişim sistemi ile desteklenmiş bir takip mekanizmasına ihtiyaç duymaktadır. Ayrıca, destekli istihdam modelinin en temel süreci bireyin işe yerleştirilmesinden sonraki işe ve işyerine uyumun sağlanması ile ilgili işyerlerinde yürütülecek destek sürecidir.

İŞKUR'un engellilere sunmuş olduğu temel hizmetlerin başında iş ve meslek danışmanlığı hizmetleri gelmektedir. İş ve meslek danışmanlığı hizmetlerinin sunulması amacıyla engelliler de dâhil olmak üzere İŞKUR'a kayıtlı tüm iş arayanlara bir İş ve Meslek Danışmanı atanmaktadır.

Danışmanların iş arayan portföyleri (varsa hizmet merkezi baz alınarak); yaş, öğrenim seviyesi, sosyal durum (normal, eski hükümlü, engelli), işgücü ve iş arama durumları ile sosyal yardım alıp almadığı dikkate alınarak sistem tarafından eşit şekilde oluşturulmaktadır.

Danışmanlar, iş arayan portföylerinde bulunan bireylerle bireysel danışmanlık görüşmeleri yaparak, kişilerin kendilerini tanımlarına, meslekler ve mesleki eğitim yerleri hakkında bilgi edinmelerine ve edindikleri bilgileri bireysel bazda değerlendirerek kendilerine uygun iş seçimi konusunda karar vermelerine ve istihdam eylem planı oluşturmalarına yardımcı olmaktadır.

Engelli İş Koçluğu

İŞKUR tarafından ALS, SMA, DMD, MS hastalıkları bulunan bireylerin içerisinde yer aldığı “Kas ve iskelet Sistemi Hastalıkları” engel grubundaki bireyler başta olmak üzere Kuruma kayıtlı tüm engellilere sunulan hizmetlerin kapasitesinin geliştirilmesi ve standart hâle getirilmesi gayesiyle, engelli bireylerin istihdama kazandırılması için dünyada gelişmiş birçok ülkede uygulanan modern ve etkin bir yöntem olarak kabul edilen Destekli İstihdam Modeli (Engelli İş Koçluğu) uygulamasının hayata geçirilmesine yönelik çalışmalar 2018 yılı itibarıyla başlatılmıştır. 8 pilot ilde (Antalya, Aydın, Bursa, Denizli, Eskişehir, İzmir, Malatya, Tekirdağ) uygulanmaya başlayan modelin uygulama alanı, 2019 yılı Ağustos ayı sonu itibarıyla 29 il müdürlüğü/46 birime ulaşmış bulunmaktadır.

İŞKUR tarafından “Engelli Bireylerin İstihdama ve Sosyal Yaşama Katılımının Artırılması (Engelli İş Koçluğu)” yatırım projesi teklifi sunulmuş olup proje kabul edilerek 2018-2020 Yatırım Programı kapsamına alınmıştır. Engelli İş Koçluğunun temel hedefleri arasında, engelli bireylerin çalışma potansiyellerinin ölçme ve değerlendirme araçları ile ortaya çıkarılması, Bireysel Eylem Planı (BEP) hazırlanması, işverenlerle gerekli temasın kurulması, engelli bireyin sahip olduğu bilgi, beceri ve yeterliliklere göre Engelli İş Koçları tarafından uygun iş/mesleğe yönlendirilmesi ve sonrasında da kişilerin ihtiyaçları doğrultusunda işe uyum desteğinin sağlanması yer almaktadır. Böylece, engelli bireylerin toplumsal üretim sürecine dâhil edilerek kendi başlarına hayatlarını idame ettirmelerine destek olmak, istihdama geçişlerini kolaylaştırmak ve toplumsal entegrasyonlarının sağlanarak topluma katma değer oluşturmalarına yardımcı olmak hedeflenmektedir.

Ayrıca, Engelli İş Koçluğu kapsamında AÇSHB Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından 2014-2018 yılları arasında 6 ilde uygulanan “İşe Katıl Hayata Atıl Projesi” ile 79 iş koçu desteğiyle 897 engelli birey açık işgücü piyasasında işe yerleştirilmiş ve sürdürülebilir istihdamı sağlanmıştır.

3.3.3. Korumalı İstihdam Yöntemi

Açık işgücü piyasasına kazandırılmaları güç olan zihinsel ve ruhsal engelli bireyler bakımından alternatif bir istihdam yöntemi olan Korumalı İstihdam Modeli, devlet tarafından teknik ve mali yönden desteklenen ve çalışma ortamı özel olarak düzenlenen işyerlerinde gerçekleştirilmektedir. En az sekiz zihinsel veya ruhsal engelli bireyin çalıştığı işyerinin işvereni “korumalı işyeri statü belgesi” almak için başvurabilmektedir. İşveren, çalışacak engelli birey sayısının toplan işçi sayısına oranının %75’den az olmaması koşulunu da sağlamalıdır.

Korumalı istihdama ilişkin mevzuat düzenlemeleri kapsamında; Korumalı İşyerleri Hakkında Yönetmelik 26 Kasım 2013 tarihinde 28833 sayılı Resmî Gazetede yayımlanarak yürürlüğe girmiştir. Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı Engelli ve Yaşlı Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından 2012 yılında gerçekleştirilen “İşgücü Piyasasının Engelliler Açısından Analizi Projesi” sonuçlarına göre işgücü piyasasında en az tercih edilen engelli grubu olan zihinsel engelliler ile ruhsal ve duygusal engellilerin istihdam edilmeleri için “Korumalı İşyerleri Hakkında Yönetmelik” kapsamında kurulacak korumalı işyerleri için zihinsel veya ruhsal engelli istihdamı şartı getirilmiştir. Getirilen destek hükümleriyle; korumalı işyerleri için gelir ve kurumlar vergisinde indirim yapılması, korumalı işyerlerinin çevre temizlik vergisinden muaf tutulması, korumalı işyerlerinde çalışacak engellilerin maaşlarının bir kısmının ve işverenlerinin işsizlik sigorta primlerinin Hazine’den karşılanması sağlanmıştır. “Korumalı İşyerlerinde Çalışan Engellilerin Ücretlerine Karşılık İşverene Yapılacak Ödeme Hakkında Yönetmelik” 30 Nisan 2016 tarih ve 29699 sayılı Resmî Gazetede yayımlanarak yürürlüğe girmiştir. Bu mevzuatla birlikte korumalı işyerlerinde çalışan engelli bireyler için ücret sübvansiyonu da uygulamada yerini almıştır.

Mali destek kapsamında her ay ve her engelli için işverene ödeme yapılmakta olup bu rakam 2019 yılı birinci altı ay için 720,33 TL’dir. Mayıs 2019 itibarıyla ülkemizde 9 korumalı işyerinde 80 engelli birey istihdam edilmekte olup, bu bireylerden 79’u zihinsel engellidir.

3.3.4. Aktif İşgücü Hizmetleri

İŞKUR; istihdamın korunmasına ve artırılmasına, işsizlerin mesleki niteliklerinin geliştirilmesine, işsizliğin azaltılmasına ve özel politika gerektiren grupların işgücü piyasasına kazandırılmasına yardımcı olmak üzere aktif işgücü programları kapsamında mesleki eğitim kursları, işbaşı eğitim programları, girişimcilik eğitim programları ve toplum yararına programlar düzenlenmekte, ayrıca bu amaçla çeşitli program, proje ve özel

uygulamalar geliştirilmektedir. İşsizliğin azaltılması ve istihdamın artırılması amacıyla sunulmakta olan hizmetlerin hedef kitlesinin başında engelliler de bulunmaktadır.

Engellilerin istihdam edilmelerinin sağlanması ve işgücü piyasasına girişlerinin kolaylaştırılması için engellilere özel projeler geliştirilebilmekte ve uygulanmakta olan kurs ve programların içeriği engellilerin ihtiyaçları dikkate alınarak sürekli bir biçimde geliştirilmektedir.

Ayrıca, engelli ve eski hükümlü çalıştırmayan işverenlerden tahsil edilen idari para cezalarını kullanmaya yetkili İdari Para Cezaları Komisyonu aracılığıyla engelli ve eski hükümlülerin kendi işini kurma projeleri, engellinin iş bulmasını sağlayacak destek teknolojileri projeleri, engellinin işe yerleştirilmesi ile işe ve işyerine uyumunun sağlanması projeleri, korumalı işyeri projeleri ve engellilerin istihdam edilebilirliklerini artırmayı amaçlayan mesleki eğitim ve rehabilitasyon projeleri desteklenmektedir.

Engelli Kendi İşini Kurma Projeleri

Toplumda önemli bir kesimi temsil eden engelliler çalışma hayatına girişte önemli sorunlar ile karşılaşmakta ve bu sorunların giderilmesi için yapılan düzenlemeler de yeterince verimli olamamaktadır. Bu kapsamda, engellilerin kendi işini kurmaları ve yeni istihdamlara aracılık etmelerinde İŞKUR tarafından verilen “Kendi İşini Kurma Hibe Desteği” önemli bir rol oynamaktadır.

İdari Para Cezaları Komisyonu değerlendirmesi sonrasında kaynak tahsis edilmesine karar verilen projelerde, başvuru sahibinin talep etmesi hâlinde, aşağıdaki maliyetler karşılanabilmektedir:

- a) Kuruluş işlemleri desteği: İşyeri kuruluşu için yapılan resmî işlemler, onaylar, izinler, ruhsatlar ve sigorta gibi masraflar için belge karşılığı olmak üzere en fazla 3.000 TL.
- b) İşletme gideri desteği: Sözleşme imza tarihinden sonra 12 ay süre ile belge karşılığı olarak işletme giderlerinin (su, elektrik, iletişim, ısınma, kira ve tanıtım) en fazla %60'ını geçmeyecek şekilde yıllık toplamda en fazla 11.000 TL.
- c) Kuruluş desteği: Sözleşme imza tarihinden itibaren 12 ay boyunca belge karşılığı olmak üzere işletmenin temel faaliyet alanı ile ilgili makine, teçhizat, yazılım, donanım, ofis malzemesi gibi maliyetler için vergiler dâhil en fazla 36.000 TL.

Tablo 25.'te görüldüğü üzere, 2015 yılından itibaren İdari Para Cezaları Komisyonu tarafından kabul edilen 1.417 adet Engelli Kendi İşini Kurma Projesine toplam 58.488.000,00 TL kaynak tahsil edilmiştir. 2015 yılından itibaren proje başvurusunda bulunan ve projesi kabul edilen 1.417 engellinin engel türlerinin belirlenmesinde en yüksek engel oranı dikkate alınmıştır.

Tablo 25. Engelli Kendi İşini Kurma Projelerinin Yıllara ve Tahsis Edilen Kaynak Miktarına Göre Dağılımı

Proje Dönemi	Kabul Edilen Proje Sayısı	Tahsis Edilen Kaynak Miktarı (TL)
2015	286	10.296.000,00
2016	173	6.228.000,00
2017	187	6.732.000
2018	547	25.106.000
2019-1	224	10.126.000
Toplam	1417	58.488.000,00

Kaynak: İŞKUR

Korumalı İşyeri Projeleri

Korumalı İşyeri Projeleri, diğer engel türlerine göre işgücüne katılması daha zor olan zihinsel, ruhsal ve duyuşsal engellilerin özel durumlarının dikkate alınarak “Normal işgücü piyasasına kazandırılmaları güç olan engelliler için mesleki rehabilitasyon ve istihdam oluşturmak amacıyla devlet tarafından teknik ve mali yönden desteklendiği ve çalışma ortamının özel olarak düzenlendiği işyeri”nde istihdamlarının sağlanabilmesi için, İŞKUR ve EYHGM tarafından ortaklaşa koordine edilen projelerdir.

Bu projelerin amacı; engelli kişilerin haklarını savunan sosyal tarafların desteklenmesi, engelli istihdamının altyapısının geliştirilmesi, işgücü piyasasında normal şartlar altında çalışma imkânı kısıtlı olan zihinsel ve ruhsal engelli kişilere istihdam ortamları oluşturulması amacıyla korumalı işyerlerinin kurulması ve yaygınlaştırılması, bu tür işletmelerin sayısının ve etkinliklerinin artırılması ve engelli istihdamında artış sağlanması olarak ifade edilebilmektedir.

Korumalı işyeri projelerine, sadece Korumalı İşyeri Statü Belgesi alan işletmeler başvurabilmekte olup, bu işletmeler Korumalı İşyerleri Hakkında Yönetmeliğe göre; 15 yaşını tamamlamış İŞKUR’a kayıtlı en az %40 oranında zihinsel veya ruhsal engeli olan sekiz bireyin çalıştığı korumalı işyerleridir. Bu işyerlerinde çalışacak engelli bireylerin sayısının toplam işçi sayısına oranının en az %75 olması gerekmektedir.

İŞKUR mevzuatına uygun olarak yapılmış ve proje teklifinde tahmini olarak bütçelendirilmiş harcamalar desteklenmekte olup, kaynak tahsis edilmesine karar verilen projelere aşağıda belirtilen destekler verilmektedir:

a) Kuruluş sermayesi desteği: Kuruluş tarihinden itibaren bir yıl içerisinde olmak üzere kurulacak korumalı işyerinin kuruluş sermayesinin %60’ı oranında (en fazla 150.000 TL),

b) Engelli ücret desteği: Proje başlangıcından itibaren kurulan korumalı işyerinde çalışacak engelli işçilerin asgari ücret üzerinden ilk bir yıl boyunca maaşları,

c) İşletme giderleri desteği: Sözleşme imza tarihinden itibaren bir yıl boyunca işletme giderlerinin (su, elektrik, ısınma, iletişim, tanınırlık) fatura bedellerinin %60'ı,

Proje kapsamında kurulacak korumalı işyeri, 3 yıl boyunca İdari Para Cezaları Komisyonu tarafından İŞKUR ve AÇSHB takip ve denetimine tabi tutulmakta olup, 3 yıllık süre içerisinde proje kapsamında alınan makine ve donanımın satış veya devri yapılamamaktadır. Korumalı işyerinin kuruluşundan itibaren mücbir nedenler hariç 3 yıl içerisinde herhangi bir nedenle kapanması, tasfiye edilmesi veya çalışan engelli sayısının belirtilen sayıdan aşağı düşmesinden bir ay içerisinde eski sayıya ulaşamaması hâlinde başlangıçta hibe olarak verilen kuruluş sermayesi yasal faizi ile birlikte geri alınmaktadır.

Korumalı işyeri projesi kapsamında 2013 yılında 18, 2014 yılında 13 proje olmak üzere toplam 31 proje başvurusu yapılmış olup, bu projelerin 12'si İdari Para Cezaları Komisyonu tarafından kabul edilmiştir. Kabul edilen bu projelerin ise 2'si uygulamaya geçirilebilmiş olup, uygulamaya geçirilemeyen projeler İdari Para Cezaları Komisyonu tarafından iptal edilmiştir. Ayrıca 2017 yılında 4 proje ve 2018 yılında ise 3 proje İdari Para Cezaları Komisyonu tarafından kabul edilmiş olup, bu projeler hâlen faaliyetine devam etmektedir. Söz konusu projelere 1.979.909,40TL kaynak tahsis edilmiştir.

Korumalı işyerlerine getirilen en büyük eleştiri ilgili işyerlerinde çalışanların açık işgücü piyasasında çalışma hayatına geçişte yaşadıkları güçlüklerdir. Ancak söz konusu işyerleri kapsamında zihinsel engelli ve psikolojik sorunları olanların istihdam edildiği göz önünde bulundurulduğunda hem mesleki rehabilitasyon anlamında hem de gerçek işgücü piyasasına geçişte sıçrama tahtası olarak kullanılabileceği değerlendirilmektedir.

Mesleki Eğitim ve Rehabilitasyon Projeleri

Kurum kaynaklı düzenlenen mesleki eğitim kurslarına ilave olarak engelli ve eski hükümlü çalıştırmayan işverenlerden tahsil edilen idari para cezalarını kullanmaya yetkili İdari Para Cezaları Komisyonu aracılığıyla engellilere yönelik hazırlanan mesleki eğitim ve rehabilitasyon projeleri desteklenmektedir. Proje kapsamında engellilerin mesleki eğitim kursları aracılığıyla bir meslek öğrenerek rehabilitasyonu ile sonrasında işgücü piyasasına entegrasyonu amaçlanmaktadır.

Projeler, İŞKUR'a kayıtlı tüzel kişilikler (kamu kurum ve kuruluşları, belediyeler, başta engellilere yönelik çalışma yapanlar olmak üzere sivil toplum kuruluşları, özel sektör işyerleri, üniversiteler vb.) tarafından sunulabilmekte olup, proje sunacak tüzel kişiliklerin projenin uygulanacağı ilde kurulu olması (merkez veya şube olarak) gerekmektedir.

Proje kapsamında bedensel, zihinsel, ruhsal, duygusal ve sosyal yeteneklerini çeşitli derecelerle kaybetmesi nedeniyle işgücü kaybının en az %40 olduğunu “Engelli Sağlık Kurulu Raporları” ile belgelendiren ve örgün öğretimde (özel eğitim ve rehabilitasyon dâhil) öğrenci olmayan İŞKUR’a kayıtlı işsiz engelliler katılabilmektedir.

Proje kapsamında düzenlenen engellilere kursa devam edilen günler için günlük olarak istihdam garantili kurslarda 40 TL, istihdam garantisiz kurslarda ise 30 TL ödenmekte ve kısa vadeli sigorta kollarından genel sağlık sigortası primleri ve iş kazası meslek hastalığı sigorta primleri İŞKUR tarafından karşılanmaktadır.

Kurslar kapsamında; eğitici, temrin, idari, ulaşım giderleri karşılanmakta ve yardımcı personel görevli ücretleri ödenmektedir. Gerekmesi hâlinde demirbaş giderleri de karşılanabilmektedir.

2015 yılından itibaren İdari Para Cezaları Komisyonu tarafından kabul edilen 451 adet Mesleki Eğitim ve Rehabilitasyon Projesine toplam 29.232.244,95TL kaynak tahsil edilmiştir.

Engellinin İş Bulmasını Sağlayacak Destek Teknolojileri Projeleri

İşyerinin engelli istihdamına uygun olmaması, engelliye çalışma alanı sağlayabilecek destek teknolojilerinin eksikliği gibi sebepler ile işverenler engelli istihdam etmekte çekimser davranmakta ya da 4857 sayılı İş Kanunu'nun 30 uncu maddesinde yer alan istihdam etme yükümlülüğünü yerine getirmek yerine ceza ödemeye razı olmaktadır.

Bu sebeple, işyerinin engelli istihdamına uyumunun artırılması, engelliye çalışma alanı sağlayabilecek destek teknolojisi eksikliğinin giderilmesi ve bu sayede engelli istihdamının artırılması amacıyla engellinin iş bulmasını sağlayacak destek teknolojileri kapsamındaki projeler İŞKUR tarafından desteklenmektedir. Bu projeler, engellinin bir işyerinde istihdam edilmesi, işe uyumunu, etkin ve güvenli bir şekilde çalışmasını sağlayacak olan destek teknolojilerinin teminini içermektedir.

Destek teknolojileri kapsamındaki projeleri sadece tüzel kişiler (kamu kurum ve kuruluşları, belediyeler, başta engellilere yönelik çalışma yapanlar olmak üzere sivil toplum kuruluşları, özel sektör işyerleri, üniversiteler, vb.) sunabilmektedir. Proje kapsamında, engellilerin bilgisayar kullanmasını kolaylaştıracak yazılım ve donanım desteği, engellinin işini yapmasını sağlayacak kabartma harfler (braille alfabesi) kullanılmış teknolojiler, engellinin işini yapmasını sağlayacak veya kolaylaştıracak araç ve gereçler, diğer alet ve teçhizatlar ile bunları kullanmaya yarayan aparatlar gibi engellilerin istihdam edilmesini kolaylaştıran destek teknolojileri desteklenmektedir. Bu giderler, projede belirtilmek ve İdari Para Cezaları Komisyonunun onayını almak şartı ile fatura karşılığında ödenmektedir.

2015 yılından itibaren İdari Para Cezaları Komisyonu tarafından kabul edilen 28 adet Destek Teknolojileri Projesine toplam 5.359.058,56TL kaynak tahsis edilmiştir.

Engellinin İşe Yerleştirilmesi, İşe ve İşyerine Uyumunun Sağlanmasına Yönelik Projeler

Engelli olmayan bireylere göre engelli kişilerin, işe ve işyerine uyum sürecinde daha fazla sıkıntı yaşadıkları bilinen bir gerçektir. Bu kapsamda, engelli olmayan kişilere göre dezavantajlı olan engellilerin iş hayatında yaşadığı uyum sorunlarının giderilmesi ve istihdam edilebilirliklerinin artırılması için İŞKUR tarafından engellilerin işe yerleştirilmesi ve işe ve işyerine uyumlarının sağlanmasını amaçlayan projeler desteklenmektedir.

Engellilerin kendi yaşamının sorumluluğunu alabilen bağımsız bireyler olmasına katkıda bulunup işe ve işyerine uyumunu sağlayarak istihdam edilmelerini sağlayan bu projelerde temel amaç; engelli iş koçu, danışman veya başka adlarla görevlendirilen kişilerin engellilere yönelik olarak özelliğine, becerilerine ve tercihinine göre iş seçmesi, iş ortamına ve sosyal hayata uyumu gibi konularda katkıda bulunarak iş disiplini sağlayıcı ve işe ve işyerine uyumu esas alan oryantasyon eğitimleri vermeleri ve sonrasında yüklenici tarafından aracılık hizmeti sunulmaksızın işe yerleşmeleri için proje dosyasında belirtilen ve İdari Para Cezaları Komisyonunca onaylanan istihdam taahhüt oranı ve istihdam süresi boyunca kişilerin istihdam edilmelerini sağlayıp bu kişileri belirli bir süre işin başında gözlemleyerek uyum sağlamalarına yardımcı olmalarıdır.

Proje kapsamında, engelli bireylerin özelliğine, becerilerine ve tercihinine göre iş seçmesi, iş ortamına ve sosyal hayata uyumu gibi konularda katkıda bulunmak için iş ve meslek danışmanı, psikolog, sosyal hizmet uzmanı, sosyolog, engelli danışmanı, rehberlik uzmanı gibi kişiler görevlendirilebilmektedir. Proje süresince engellilere; en az 10 gün süre ile, işe ve işyerine uyumu için motivasyon, iş oryantasyonu, kişisel gelişim, mülakat-iş görüşmesi, temel yaşam becerileri gibi konuları içeren danışmanlık hizmeti verilmesi zorunludur. Projelerin en az 6, en fazla 12 ay sürmesi zorunlu olup, projeye dâhil edilen engellilerin en az % 25'inin, en az 4 ay süre ile istihdam edilmesi gerekmektedir.

Bu projelere kamu kurum ve kuruluşları, belediyeler, başta engellilere yönelik çalışma yapanlar olmak üzere sivil toplum kuruluşları, özel sektör işyerleri, üniversiteler gibi tüzel kişiler başvurabilmektedir. Proje kapsamında temrin gideri, idari gider, ulaşım giderleri, eğitici gideri, engelli koçu, yardımcı personel, insan kaynakları uzmanı, vb. giderler karşılanmaktadır.

2015 yılından itibaren İdari Para Cezaları Komisyonu tarafından kabul edilen 24 adet İşe Uyum Projesine toplam 1.465.270,00 TL kaynak tahsil edilmiştir.

Mesleki Eğitim Kursları (Kurum Kaynaklı)

Mesleki eğitim kursları; istihdamın korunması, artırılması, geliştirilmesi ve işsizliğin azaltılması hedefleri çerçevesinde, İŞKUR'a kayıtlı herhangi bir mesleği olmayan, bir mesleği olmakla birlikte mesleğinde iş bulamayan veya mesleğinde yeterli olamayan işsizlerin niteliklerini geliştirerek istihdam edilebilirliklerini artırmak maksadıyla düzenlenmektedir.

Mesleki eğitim kurslarının temel hedefi; işsizlerin mesleki niteliklerinin geliştirilmesine, işsizliğin azaltılmasına ve özel politika gerektiren grupların işgücü piyasasına kazandırılmasına yardımcı olmaktır.

Düzenlenen mesleki eğitim kursları istisnai durumlar hariç en az %50 istihdam garantili olarak düzenlenmektedir. Bir diğer ifadeyle, kursu başarıyla tamamlayan kişilerin en az yarısı 120 günden az olmamak üzere kurs süresi kadar istihdam edilmesi sağlanmaktadır. Kurs sonrasında katılımcılar; mesleki yeterlilik belgesi verilebilen mesleklerde açılan kurslarda Mesleki Yeterlilik Kurumu (MYK) belgesi, MYK belgesi verilemeyen mesleklerde düzenlenen kurslarda ise Millî Eğitim Bakanlığı (MEB) veya üniversite onaylı sertifika elde etmektedir.

İŞKUR tarafından düzenlenen mesleki eğitim kurslarında; MEB veya üniversite tarafından onaylanmış eğitim programları uygulanmaktadır.

Kurs süresi en fazla 160 fiili gün olarak uygulanabilmektedir. Kurslar en az 5 en fazla 8 saat ve haftada 6 günü geçmemek üzere en az 30 en fazla 40 saat olarak uygulanmaktadır.

Kursiyerlere, kursa devam ettikleri günler için istihdam garantisiz kurslarda günlük 30 TL, geleneksel mesleklerde düzenlenen kurslarda 35 TL, istihdam garantili kurslarda günlük 40 TL ve sanayi sektöründeki istihdam garantili kurslarda günlük 50 TL zaruri gider olarak ifade edilen ve miktarı Kurum Yönetim Kurulunca belirlenen cep harçlığı ödenmektedir. Ayrıca, kursiyerlerin kurs süresince brüt asgari ücretin %'1'i oranında iş kazası ve meslek hastalığı ile %4,5 oranında genel sağlık sigortası primleri olmak üzere toplamda %5,5 oranındaki sigorta primleri Kurum tarafından karşılanmaktadır. 2019 yılı için brüt asgari ücret (2.558,40 TL) üzerinden bir kursiyerin aylık sigorta maliyeti 140,71 TL'dir.

Öte yandan, sanayi sektöründeki mesleklerde düzenlenen istihdam garantili kurslara katılan ve 2-5 yaş aralığında çocuğu kreşe/gündüz bakımevine giden kadınlar için aylık en fazla 400 TL bakım desteği de sağlanmaktadır.

İşbaşı Eğitim Programı (İEP)

Programın temel gayesi; mesleki deneyimi veya iş tecrübesi olmayan kişilere, mesleki deneyim ve tecrübe kazandırarak bu kişilerin istihdam edilebilirliklerinin artırılması

yoluyla işgücü piyasasına girişlerinin kolaylaştırılmasıdır. Bir diğer amacı ise nitelikli işgücü temin etmekte zorlanan işverenlere işe alacakları kişileri işyerinde belli bir süre gözlemleyerek ve eğitim vererek kişiler hakkında ayrıntılı bilgi sahibi olma ve işe alma konusunda isabetli bir karar verme imkânı sunmaktır.

İşbaşı eğitim programı en az 2 sigortalı çalışanı bulunan ve Kuruma kayıtlı olan tüm işyerlerinde uygulanabilir. Özel sektör işyerleri, ticaret odaları, sanayi odaları, ticaret ve sanayi odaları, esnaf odaları, sendikalar, konfederasyonlar, vakıflar, dernekler, bankalar, kamu kurumlarının hizmet alım ihalelerini alan firmalar, noterler, aile hekimleri, site yönetimleri, okul aile birlikleri, öğretmenler, organize sanayi bölgeleri müdürlükleri, teknokentler, meslek birlikleri programdan yararlanabilir.

İŞKUR'a kayıtlı engellilere yönelik olarak düzenlenen meslek edindirme kursları ve işbaşı eğitim programlarına ilişkin bilgiler aşağıdaki tabloda yer almaktadır.

Tablo 26. Meslek Edindirme Kursları ve İşbaşı Eğitim Programlarından Faydalanan Engellilerin Yıllara ve Cinsiyete Göre Dağılımı

Yıllar	Mesleki Eğitim Kursları (MEK)			İşbaşı Eğitim Programı (İEP)		
	Erkek	Kadın	Toplam	Erkek	Kadın	Toplam
2015	2.605	1.846	4.451	500	178	678
2016	1.468	1.090	2.558	738	194	932
2017	1.389	1.079	2.468	900	302	1.202
2018	1.091	824	1.915	1.962	617	2.579
2019	647	676	1.323	1.823	564	2.387
Toplam	7.200	5.515	12.715	5.923	1.855	7.778

Kaynak: İŞKUR, Ağustos 2019.

Tabloda görüldüğü üzere; 2015 yılından 2019 yılı Ağustos ayı sonuna kadar İŞKUR tarafından sunulan mesleki eğitim kurslarına 7.051'i erkek, 5.348'i kadın olmak üzere toplam 12.399 engelli, işbaşı eğitim programlarına ise 5.368'i erkek, 1.673'ü kadın olmak üzere toplam 7.041 engelli katılım sağlamıştır.

Toplum Yararına Program (TYP)

Toplum yararına programlar; işsizliğin yoğun olduğu dönemlerde veya yerlerde doğrudan veya yüklenici eli ile toplum yararına bir iş ya da hizmetin gerçekleştirilmesi yoluyla özellikle istihdamında zorluk çekilen işsizlerin çalışma alışkanlık ve disiplininden uzaklaşmalarını engelleyerek işgücü piyasasına uyumlarını gerçekleştirmek ve bunlara geçici gelir desteği sağlamak amacıyla düzenlenmektedir.

TYP'ler; çevre temizliği, kamusal altyapının yenilenmesi, Millî Eğitim Bakanlığına bağlı resmî okullarda çevre düzenlemesi, Millî Eğitim Bakanlığına bağlı resmî okullarda bakım onarım ve temizlik işleri yapılması, Millî Eğitim Bakanlığına bağlı resmî okulların güvenliğinin sağlanması, restorasyon, tarihi ve kültürel mirasın korunması, ağaçlandırma, park düzenlemeleri, vadi ve dere ıslahı ve erozyon engelleme çalışmaları alanlarında uygulanmaktadır.

TYP'lerden istihdamında güçlük çekilen kadınlar, 35 yaş üstü bireyler, engelliler, eski hükümlüler ve terörle mücadelede malul sayılmayacak şekilde yaralananlar birinci listede yer alarak öncelikli olarak yararlanmaktadır.

TYP'lerde haftalık uygulama süresi, kırk beş saattir. TYP uygulama süresi, her bir program için dokuz aydan fazla olamamaktadır. Katılımcılar için yararlanma süresi, on iki ay içerisinde ayrı ayrı olarak veya bir defada en fazla dokuz ay olup bir katılımcı TYP'den en fazla yirmi dört ay yararlanabilmektedir.

TYP katılımcılarına net asgari ücret düzeyinde ödeme yapılmakta, ayrıca katılımcıların vergi ve sosyal güvenlik primleri de ödenmektedir.

Sosyal Çalışma Programı (SCP)

2019 yılı Haziran ayı itibarıyla uygulamaya geçen Sosyal Çalışma Programı 04/11/1981 tarihli ve 2547 sayılı Yükseköğretim Kanunu kapsamındaki yükseköğretim öğrencilerinin (açık öğretim, yüksek lisans ve doktora öğrencileri hariç) çalışma hayatıyla tanışmalarını sağlamak ve bu kişilere çalışma disiplini kazandırmak amacıyla düzenlenmektedir.

Sosyal Çalışma Programı; toplumsal faydanın yüksek olduğu doğanın korunması, kültürel mirasın restorasyonu, korunması ve tanıtılması, kütüphanelerin bakımı ve düzeni, kamu kurumlarının kültürel ve sosyal hizmetlerinin desteklenmesi gibi alanlarda, Haziran, Temmuz, Ağustos ve Eylül aylarında, kamu kurum veya kuruluşlarıyla en fazla üç ay süreyle düzenlenmektedir.

İlgili programdan yükseköğrenim süresi boyunca toplamda en fazla 90 gün; eğitim-öğretim yılının yaz döneminde düzenlenecek programlardan ise en fazla 42 gün yararlanabilmektedir. Uygulama süresi günlük yedi buçuk saat çalışma, yarım saat dinlenme olmak üzere haftada üç gün şeklindedir.

3.3.5. İşsizlik Sigortası Hizmetleri

Engellilerin İşsizlik Ödeneğinden Yararlanması

İşsizlik ödeneği, anılan engel gruplarındaki bireyler de dâhil olmak üzere sigortalı işsizlere 4447 sayılı İşsizlik Sigortası Kanununda belirtilen şartları taşımaları hâlinde işsiz kaldıkları dönem için belirli bir süre ve miktarda yapılan ödemedir.

İşsizlik ödeneğine hak kazananlara İŞKUR tarafından aşağıdaki hizmetler sunulmaktadır.

- İşsizlik ödeneği,
- Genel sağlık sigortası primleri,
- Yeni bir iş bulma,
- Meslek geliştirme, edindirme ve yetiştirme eğitimi,

Ayrıca, anılan engel gruplarındaki bireylerden 2015 yılından 2019 yılı Ağustos ayı sonuna kadar yıllara ve engel durumuna göre işsizlik ödeneği hak eden engelliler aşağıdaki tabloda gösterilmektedir.

Tablo 27. Yıllar İtibarıyla İşsizlik Ödeneğine Hak Kazanan Engellilerin Engel Gruplarına Göre Dağılımı

Engel Grupları	Yıllar					Toplam
	2015	2016	2017	2018	2019	
Sinir Sistemi	894	1.158	848	1.005	670	4.575
Ruh Hastalıkları	341	433	327	395	285	1.781
Görme Sistemi	1.270	1.693	1.194	1.414	920	6.491
Kulak Burun Boğaz Sistemi	966	1.308	919	1.184	792	5.169
İç Hastalıkları	629	739	565	627	410	2.970
Kas ve İskelet Sistemi	1.838	2.288	1.728	1.834	1.243	8.931
Deri	46	75	32	54	37	244
Solunum Sistemi	383	535	421	399	233	1.971
Onkolojik Hastalıklar	86	116	97	113	74	486
Yanıklar	142	186	152	133	124	737
Diğer Hastalıklar	868	1.031	785	931	612	4.227
Batını İlgilendiren Hastalıklar	8	21	14	12	7	62
Sindirim Sistemi	133	168	125	133	85	644
Hematopoetik Sistem	167	239	158	194	109	867
Ürogenital Sistem	162	200	163	172	121	818
Kardiyovasküler Sistem	763	898	639	675	312	3.287
Kadın Hastalıkları ve Doğum	4	11	5	6	9	35

Engel Grupları	Yıllar					Toplam
	2015	2016	2017	2018	2019	
Endokrin Sistemi	396	474	354	393	220	1.837
Zihinsel, Davranışsal Bozukluklar	662	970	779	985	763	4.159
Genel Toplam	9.760	12.563	9.321	10.671	7.135	49.450

Kaynak: İŞKUR, Ağustos 2019.

Tabloda görüldüğü üzere; 2015 yılından 2019 yıl Ağustos ayı sonuna kadar “kas ve iskelet sistemi hastalıkları” engel grubundaki engellilerden 8.931’i İŞKUR tarafından ödenen işsizlik ödeneğini almaya hak kazanmış olup bu sayı yine aynı dönem işsizlik ödeneği almaya hak kazanan toplam 49.450 engellinin %18,1’ine tekabül etmektedir²⁹⁶.

3.3.6. Engellilere Emeklilik Süreçlerinde Sunulan Hizmetlerin Usul ve Esasları

Engelli bireylerin emekliliğinde mevzuatta düzenlemeler yapılarak gerekli şartların sağlanması koşuluyla malulen emeklilik ve erken emeklilik hakkı güvence altına alınmıştır. Bu kapsamda yer alan düzenlemeler şunlardır;

5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sağlık Sigortası Kanunu

Madde 25: Malûl Sayılma

Sigortalının veya işverenin talebi üzerine Kurumca yetkilendirilen sağlık hizmeti sunucularının sağlık kurullarınca usûlüne uygun düzenlenecek raporlar ve dayanağı tıbbî belgelerin incelenmesi sonucu, 5510 sayılı Kanunun 4 üncü maddenin birinci fıkrasının (a) ve (b) bentleri kapsamındaki sigortalılar için çalışma gücünün veya iş kazası veya meslek hastalığı sonucu meslekte kazanma gücünün en az %60’ını, (c) bendi kapsamındaki sigortalılar için çalışma gücünün en az %60’ını veya vazifelerini yapamayacak şekilde meslekte kazanma gücünü kaybettiği Kurum Sağlık Kurulunca tespit edilen sigortalı, malûl sayılır.

Ancak, sigortalı olarak ilk defa çalışmaya başladığı tarihten önce sigortalının çalışma gücünün %60’ını veya vazifesini yapamayacak derecede meslekte kazanma gücünü kaybettiği önceden veya sonradan tespit edilirse, sigortalı bu hastalık veya engelliliği sebebiyle malûllük aylığından yararlanamaz.

²⁹⁶ Türkiye İş Kurumu Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 27.09.2019 tarihli ve 540865 sayılı cevabi yazı.

Malullük sigortasından sağlanan haklar ve yararlanma şartları

Madde 26: Malûllük sigortasından sigortalılara sağlanan hak, malûllük aylığı bağlanmasıdır.

Sigortalıya malûllük aylığı bağlanabilmesi için sigortalının;

a) 25 inci maddeye göre malûl sayılması,

b) En az on yıldan beri sigortalı bulunup, toplam olarak 1800 gün veya başka birinin sürekli bakımına muhtaç derecede malûl olan sigortalılar için ise sigortalılık süresi aranmaksızın 1800 gün malûllük, yaşlılık ve ölüm sigortaları primi bildirilmiş olması, gerekir.

Yaşlılık sigortasından sağlanan haklar ve yararlanma şartları

Madde 28: Yaşlılık sigortasından sigortalıya sağlanan haklar şunlardır:

Kurumca yetkilendirilen sağlık hizmet sunucularının sağlık kurullarınca usulüne uygun düzenlenecek raporlar ve dayanağı tıbbî belgelerin incelenmesi sonucu, Kurum Sağlık Kurulunca çalışma gücündeki kayıp oranının;

a) % 50 ilâ % 59 arasında olduğu anlaşılan sigortalılar, en az 16 yıldan beri sigortalı olmaları ve 4320 gün,

b) % 40 ilâ % 49 arasında olduğu anlaşılan sigortalılar, en az 18 yıldan beri sigortalı olmaları ve 4680 gün,

malûllük, yaşlılık ve ölüm sigortaları primi bildirilmiş olmak şartıyla ikinci fıkranın (a) bendindeki yaş şartları aranmaksızın yaşlılık aylığına hak kazanırlar. Bunlar 94 üncü madde hükümlerine göre kontrol muayenesine tâbi tutulabilirler.

3.3.7. Engelli İstihdamı Kapsamında Engelli Yakınlarına Sağlanan Haklar

Engelli bireylerin yakınlarına yönelik mevzuatta yer değiştirme, izin, emeklilik gibi alanlarda çeşitli düzenlemelere yer verilmiştir. Bu kapsamda yer alan düzenlemeler şunlardır;

657 sayılı Devlet Memurları

Madde 72: Yer değiştirme suretiyle atanma

İlgili mevzuatı uyarınca verilecek rapora göre kendisi, eşi veya birinci derece kan hısımlığı bulunan bakmakla yükümlü olduğu aile fertleri engelli olan memurların engellilik durumundan kaynaklanan yer değiştirme taleplerinin karşılanması için düzenlemeler yapılır.

Madde 104: Mazeret izni:

E) Memurlara; en az yüzde 70 oranında engelli ya da süreğen hastalığı olan çocuğunun (çocuğun evli olması durumunda eşinin de en az yüzde 70 oranında engelli olması kaydıyla) hastalanması hâlinde hastalık raporuna dayalı olarak ana veya babadan

sadece biri tarafından kullanılması kaydıyla bir yıl içinde toptan veya bölümler hâlinde on güne kadar mazeret izni verilir.

5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sağlık Sigortası Kanunu

Madde 28: Yaşlılık sigortasından sağlanan haklar ve yararlanma şartları

Emeklilik veya yaşlılık aylığı bağlanması talebinde bulunan kadın sigortalılardan başka birinin sürekli bakımına muhtaç derecede ağır engelli çocuğu bulunanların, bu Kanunun yürürlüğe girdiği tarihten sonra geçen prim ödeme gün sayılarının dörtte biri, prim ödeme gün sayıları toplamına eklenir ve eklenen bu süreler emeklilik yaş hadlerinden de indirilir.

2010/2 Sayılı Genelge: Sendikal Gelişmeler Doğrultusunda Alınacak Önlemler

Madde 3- Kamu çalışanlarının kanunen bakmakla yükümlü olduğu özürli aile bireyinin bakıma muhtaç olduğunun ilgili mevzuatına göre alınmış geçerli özürli sağlık kurulu raporu ile belgelendirilmesi kaydıyla bu durumdaki personele; özürli aile ferdinin günlük bakımı için izin kullanımında gerekli kolaylık sağlanacak ve personel mesai saatleri dışındaki nöbet görevinden ve gece vardiyasından muaf tutulacaktır²⁹⁷.

3.3.8. Çalışma Hayatında Engelli Bireylerin ve Ailelerinin Yaşadığı Sorunlar

Çalışma hayatını düzenleyen mevzuatta özellikle nadir hastalıklara sahip bireyleri göz önünde bulunduran düzenlemeler bulunmamaktadır. Ancak; nadir hastalıklara sahip bireyler gerekli koşulları taşımaları hâlinde (engelli sağlık kurulu raporlarındaki engel oranları gibi) engellilerle ilgili genel düzenlemelere tabi tutulmaktadır.

Devlet Memurları Kanunu'nda var olan %3 engelli kontenjanının yaklaşık %92'lik kısmı dolmuştur veya dolmak üzeredir. Bu nedenle %3 engelli kontenjan oranının gözden geçirilmesinin gerekeceği düşünülmektedir. Ayrıca kamuda işe giren engelli memurların, işe uyumları, işte süreklilik, işte yükselme gibi işe yerleştikten sonra karşılaştıkları sorunlara yönelik çalışmalar yapılmalıdır.

Ülkemizde engellilerin işçi olarak istihdamı, 4857 sayılı İş Kanunu'nun 30 uncu maddesinde öngörülen kota sistemi ile sağlanmaya çalışılmaktadır. Engel grupları ve oranları arasında ayırım yapılmaksızın tüm engellileri aynı derecede değerlendirmeye tabi tutan standart bir kota sisteminin uygulanması nedeniyle bu durum, ALS, SMA, DMD, MS hastalarının yer aldığı kas ve iskelet sistemi hastalıkları engel gruplarındaki bireylerin işveren tarafından tercih edilmemesine neden olmaktadır.

²⁹⁷ Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 26.09.2019 tarihli ve 2366086 sayılı cevabi yazı.

Ülkemizdeki ilk uygulaması EYHGM tarafından gerçekleştirilen destekli istihdam modeli şuan İŞKUR tarafından bir proje aracılığıyla devam ettirilmektedir. İŞKUR'un kurumsal kapasitesi bu model çerçevesinde verimli bir hizmet sunumu için yetersiz kalmaktadır. Kurumun sınırlı sayıdaki personeli ve mevcut altyapısı ile ideal anlamda destekli istihdam modelinin uygulanmasında ve izlenmesinde süreç içerisinde çeşitli ihtiyaçları doğabilecektir.

Engellilerin istihdamına bakış açısından toplumun ve işverenlerin yaklaşımları önemli olmaktadır. Genellikle toplumların, engellileri üretken olmayan, bu nedenle de ailesi ya da devlet tarafından özel bir bakıma muhtaç olan bireyler olarak görmeleri nedeniyle onlara acımaları söz konusu olmaktadır. Bu acıma duygusu engellinin engelini ön plana çıkartırken, sahip olduğu yetenek ve becerilerin ikinci plana atılmasına yol açmaktadır. Bu nedenle toplumun ve bilhassa çalışma ortamındaki işverenler ile çalışma arkadaşlarının olumsuz önyargıları engellilerin çalışma hayatında daha çok yer almalarını engellemektedir. Engellilere karşı olan bu olumsuz tutum ve önyargılar ALS, SMA, DMD, MS hastaları için daha belirgin hâle gelmekte ve bu kişilerin çalışma hayatına girişlerinde önemli bir engel teşkil etmektedir.

Engelli bireylerin özellikle de anılan gruplardaki bireylerin eğitim ve mesleki eğitim seviyelerinin düşük olması, çoğunlukla herhangi bir mesleki beceriye sahip olmamaları işgücü piyasasına girişlerini olumsuz etkilemektedir. Ayrıca, bahse konu engellilere sunulabilecek mesleki eğitim ve rehabilitasyon hizmetleri de yetersizdir.

Engellilerin istihdamına yönelik olarak uygulanan teşviklerin tüm engel grupları için standart olması teşvik kapsamında nispeten kolay istihdam edilebilen engellilerin tercih edilmesine neden olmaktadır.

İşverenlerden bazıları engelli işçi istihdam etmek yerine idari para cezasını ödemeyi tercih edebilmektedirler.

Engellilerin istihdama katılması kadar çalışabileceği iş ortamının uygunluğu da önemlidir. Çalışma ortamları genellikle işe alınan engelli bireylerin özelliklerine göre düzenlenmediğinden engelli işçiden beklenen verim sağlanamamaktadır.

Engelliler kendilerine sağlanan istihdam hakları da dâhil olmak üzere tüm haklarını yeterince bilmediklerinden ve tanınan haklardan yeterince yararlanamadıklarından bu konuda uzman desteğine ihtiyaç duymaktadırlar.

ALS, SMA, DMD, MS hastaları”nın yer aldığı kas ve iskelet sistemi hastalıkları engel gruplarındaki bireyler başta olmak üzere Kuruma kayıtlı 162.471 engelli işgücüne sunulacak hizmetlerde, Özel Eğitim Mesleki Eğitim Merkezleri'nde eğitim gören engelliler

ile eğitimini tamamlamış olan engelli bireylerin istihdama kazandırılmasında ve engelli işçi çalıştırma yükümlülüğü bulunan 17.944 işverene işyerlerinde destekli istihdam modeli kapsamında Engelli İş Koçluğu uygulaması ile etkili ve verimli bir hizmet sunulabilmesi amacıyla İŞKUR'a 1.000 adet yeni İş ve Meslek Danışmanı kadrosu tahsis edilmesi gerekmektedir.

Engellilere bir anlamda pozitif ayrımcılık olarak tanınan istihdam kotasından yararlanmak isteyen iş arayanların gerçeği yansıtmayan raporlarla zaman zaman İŞKUR'a engelli statüsünde kayıt olmak istemeleri nedeniyle yanlış kayıtlar yapılabilmektedir.

Meclis Araştırması Komisyonunun toplantılarında sunum yapan katılımcılar ve özellikle sivil toplum kuruluşları temsilcileri evde bakım gereksinimi olan engelli bireylerin yakınlarında yaşadığı sorunların çözümünde hem çalışan ailelere hem de çalışmayan ailelere yönelik desteklerin geliştirilmesinin önemini vurgulamışlardır.

DÖRDÜNCÜ BÖLÜM
ALS, SMA, DMD, MS VE DİĞER TEDAVİSİ BİLİNMEYEN
HASTALIKLARDAKİ SORUNLARA YÖNELİK ÇÖZÜM ÖNERİLERİ

Komisyon Raporu'nun bu bölümünde, Komisyon çalışmaları süresince Komisyon toplantılarına katılan paydaşların iletmiş olduğu sorun ve talepler ile ilgili kurumlar ile yapılan yazışmalar neticesinde elde edilen bilgiler değerlendirilmiş olup bu konulara ilişkin öneriler sunulmaktadır. Bu bağlamda, öncelikli olarak hasta ve hasta yakınlarına sağlanan sağlık hizmetlerine ilişkin süreçlerde yaşanan problemlerin çözümüne yönelik ulusal politikaların oluşturulmasının önemi vurgulanmaktadır. Nadir hastalıklara sahip bireyler ve yakınlarının yaşadığı süreçlerin yönetilmesi amacıyla Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nün 10/01/2020 tarihli ve 54567092-010.04-244 sayılı yazısı kapsamında alınan Makam Oluru ile yürürlüğe konulan "Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Daire Başkanlıklarının Görevlerine Dair Yönerge" ile teşkil edilmiş "Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi Başkanlığı"nın iş ve işlemlerine yönelik mevzuat çalışmalarının yürütülmesi ve nadir hastalıkların ülkemize özgü tanımlanmasının yapılması gerekmektedir.

Nadir hastalıklarda erken tanı ve tedaviye zamanında erişimin önemi Komisyon çalışmalarında ilgili paydaşlar ile Komisyon üyeleri tarafından ve ayrıca Komisyona sunulan raporlarda sıkça vurgulanmakta ve Raporun bu bölümünde sağlık hizmetleri ve bu hizmetlere erişimdeki sorunlara yönelik çözüm önerilerine yer verilmektedir.

Nadir hastalıkların tanı, tedavi ve bakım sürecinin yüksek maliyetli olmasının hasta ve hasta yakınlarının yaşadığı sorunlar arasında yer alması nedeniyle bu süreçteki sosyal güvenlik haklarının sağlanması büyük önem taşımaktadır. Sosyal güvenlik hizmetlerine yönelik çözüm önerileri başlığı altında, hastaların tedavi, ilaç ve tıbbi malzemeye erişim koşullarının iyileştirilmesine yönelik olarak hastalar ve hasta dernekleri tarafından sunulan öneriler yer almaktadır. Sağlık hizmetlerinde verilen önerilerin etkin ve sürdürülebilir olarak hayata geçirilmesinin temelini, nadir hastalıklar konusunda sivil toplum kuruluşları, kamu kurum ve kuruluşları, araştırmacılar ve üniversiteler gibi ilgili tüm paydaşların iş birliği içerisinde çalışması oluşturmaktadır. Bu birimler arasında iletişimin etkin olması, bilgilerin aktarımında sürecin eksiksiz ve doğru yönetilmesi, hasta ve hasta yakınlarının hizmetlere yönlendirilmesi büyük önem arz etmektedir.

Nadir hastalıklar görülme sıklığı, teşhis zorluğu, tedavilerinin olmayışı veya zor oluşu, ilaçlarının az olması veya olmayışı (yetim ilaç) ile diğer hastalıklardan ayrılma; hastalıkların seyri ve sonuçları ile çoğunlukla kişiyi engelli ve bakım ve desteğe muhtaç konuma getirmesi nedeniyle sağlık hizmetleri, sosyal destek, eğitim ve çalışma hayatı açısından genel olarak engellilere sunulan hizmetlerle birlikte ele alınmıştır.

Bununla birlikte, gerek hasta dernekleri tarafından Komisyon toplantılarında dile getirilen gerekse Komisyona sunulan raporlarda belirtilen nadir hastalıklara sahip engelli bireylerin ve yakınlarının bakım ve sosyal destek hizmetleri, eğitim ve öğretim hizmetleri ile çalışma hayatında yaşadıkları sorunlara yönelik çözüm önerileri de bu bölümde sunulmaktadır.

Son olarak, nadir hastalıklar konusunda toplumsal farkındalık ve bilinç düzeyinin artırılmasının önemine ve sivil toplum kuruluşlarının tüm bu sürece katılımının sağlanmasına yönelik çözüm önerilerine yer verilmektedir.

4.1. Sağlık Hizmetlerine Yönelik Öneriler

4.1.1. Politika Geliştirme Süreci

- ✓ Nadir hastalıkların ülkemize özgü tanımı ve kapsamı belirlenmelidir.
- ✓ Nadir hastalıklar konusunda ulusal sağlık politikaları belirlenerek strateji planı hazırlanmalı ve bu planda kısa, orta ve uzun vadeli faaliyetler belirtilmelidir.
- ✓ Nadir hastalıklar üst politika belgelerinde “öncelikli alan” olarak belirlenmeli, uluslararası işbirlikleri (ORPHANET üyeliği, IRDRIC üyeliği, ERN projeleri, EJP projeleri vb.) geliştirilmelidir.
- ✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıkların yükü belirlenmeli ve mevcut durum tespiti yapılmalıdır. Bu bağlamda “Nadir Hastalıklar Prevelansı Türkiye Coğrafi Haritası” oluşturularak; var olan nadir hastalıkların bölgesel dağılımı ve sıklığı saptanarak, önleyici sağlık hizmetleri geliştirilmeli ve sağlanmalıdır.

✓ Nadir hastalıklar alanında uzmanlaşmış merkezler oluşturulmalı, merkezlerde sağlanacak hizmetin multidisipliner, sistematik, organize ve eşgüdümlü olarak verileceği uluslararası iyi modeller incelenerek ülkemize uygun bir model belirlenmeli ve işler hâle getirilmesi sağlanmalıdır.

4.1.2. Kurumsal Yapılanma

✓ Nadir hastalıklar konusunda planlanan faaliyetlerin yürütülmesi amacıyla, Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nün 10/01/2020 tarihli ve 54567092-010.04-244 sayılı yazısı kapsamında alınan Makam Oluru ile “Sağlık Hizmetleri Genel

Müdürlüğü Daire Başkanlıklarının Görevlerine Dair Yönerge” yürürlüğe konularak “Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi Başkanlığı” kurulmuştur. Mezkûr Daire Başkanlığının çalışma alanı kapsamında belirtilen nadir hastalıklar, otizm ve zihinsel özel gereksinimlerin ülkemizdeki mevcut durum ve sorunlarına bakıldığında ihtiyaçlarının birbirinden oldukça farklı olması nedeniyle nadir hastalıklara ilişkin çalışmaların otizm ve zihinsel özel gereksinimler kapsamında bağımsızlaştırılarak yürütülmesi sağlanmalıdır.

✓ Oluşturulacak nadir hastalıklar uzmanlık merkezlerinde hasta ve hasta yakınlarının ihtiyaçlarına yönelik ilgili kurumlar tarafından verilen hizmetlerin varlığı konusunda gerekli bilgilendirme ve yönlendirme yapılması amacıyla bireysel danışmanlık hizmeti sağlanmalıdır. Ayrıca bu merkezlerde hasta ve hasta yakınlarına psikososyal danışmanlık hizmeti verebilen üniteler oluşturulmalıdır.

✓ Oluşturulacak nadir hastalıklar alanında uzmanlaşmış merkezler ile ilişkili mevzuat çalışmaları yürütülerek bu merkezlerin faaliyete geçirilmesi ve merkezlerde çalışacak personel için kadro ihdası sağlanmalıdır. Çalışacak personelin görev, yetki ve sorumlulukları belirlenmeli ve ilgili eğitimleri almaları sağlanmalıdır.

✓ Nadir hastalıklara dair yürütülecek iş ve işlemlerin takibini ve koordinasyonunun etkin ve etkili olabilmesi ve söz konusu hastalıklara sahip bireylerin ilaç ve tıbbi malzeme dâhil her tür ihtiyaçlarının (sosyal, eğitim ve sağlık vb.) karşılanabilmesi için ilgili Bakanlıklarda birimler oluşturulmalıdır.

✓ Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ilaçların ruhsatlandırılması, fiyatlandırılması ve geri ödemesi aşamasında süreçlerin yönetimi için TİTCK ve SGK bünyesinde özelleşmiş birimler oluşturulmalıdır.

✓ Aile hekimlerinin nadir hastalıklara sahip kişilerin takiplerinde aktif rol almaları sağlanmalıdır.

4.1.3. Mevzuat Düzenlemeleri

✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nöromusküler hastalıklar için mevcut durumda var olan “Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri”nin etkin olarak çalışması ve sürdürülebilirliği sağlanmalıdır. Bu bağlamda, “Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri”ne yönelik altyapı koşulları, görev, yetki ve sorumluluklarının yer aldığı mevzuat düzenlemelidir.

✓ Toplum sağlığının korunabilmesi için rutin aşılama konusunda yasal tedbirler alınması sağlanmalıdır.

✓ Sağlık profesyonellerinin nadir hastalıklar alanında verdikleri tedavi hizmetlerine yönelik performans puanlamalarının özelleştirilerek bu hizmetleri sunan sağlık profesyonellerinin motivasyonu artırılmalıdır.

4.1.4. Hizmete Erişim

✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıklar konusunda ulusal veri tabanı oluşturulmalı, veri seti standartları belirlenmeli ve verilerin veri tabanına uluslararası kodlama sistemleri kullanılarak (OMİM numarası, orphanumber, ICD kodları) düzenli olarak girilmesi sağlanmalıdır.

✓ “Evlilik Öncesi SMA Tarama Programı”nın tarama programlarına dâhil edilmesi sağlanmalıdır. Bu ve benzeri programlar sonucunda SMA, DMD gibi genetik geçişi kanıtlanmış bir nadir hastalık taşıyıcısı olan çiftlerin belirlenen genetik hastalıklar tanı merkezlerine yönlendirilerek genetik danışmanlık, prenatal tanı ve üreme tercihleri konusunda bilgilendirilmeleri sağlanmalıdır.

✓ Benzer şekilde talep edilmesi hâlinde evlenmiş, gebelik planlayan ve/veya ailelerinde SMA, DMD gibi genetik geçişi kanıtlanmış bir nadir hastalık indeks olgusu saptanan çiftlerin aile hekimleri tarafından bu hizmeti sunabilecek Sağlık Bakanlığınca belirlenmiş genetik hastalıklar tanı merkezlerine yönlendirilerek bu ailelerin genetik danışmanlık hizmetine ücretsiz erişimi sağlanmalıdır.

✓ Genetik danışmanlık hizmeti almış çiftlerin gebelik planladıkları dönemde tanı, prenatal tanı ve yardımcı üreme teknikleri (pre-implantasyon genetik tanı dâhil) uygulamaları yapabilen Sağlık Bakanlığınca yetkilendirilmiş ilgili merkezlere yönlendirilmeleri sağlanmalıdır.

✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıkların tanısında yer alan testlerin Sağlık Bakanlığının yetkilendirdiği merkezi laboratuvarlarda yapılması sağlanmalı ve buna yönelik altyapı oluşturulmalıdır. Bu aşamada hâlihazırda yapılan tanısallara ulaşımın ve sonuçlandırılmasının hızlandırılması sağlanmalıdır.

✓ Tarama zamanında yaşanan gecikmelerin önüne geçilmesi için Aile Hekimliği Bilgi Sistemi ve Doğum Bildirim Sistemi gibi sağlık kurum/kuruluş bilgi sistemlerinin NTP web uygulaması ile entegre olması sağlanmalıdır.

✓ 27 Şubat 2015 tarihli ve 29280 sayılı Resmî Gazete’de yayımlanan “Sağlık Bakanlığı ve Bağlı Kuruluşları Tarafından Evde Sağlık Hizmetlerinin Sunulmasına Dair Yönetmelik”te evde sağlık hizmetinin işleyişine dair düzenlemeler yer almakta olup söz konusu Yönetmelik uyarınca sunulan hizmetlerin yaygınlaştırılması sağlanmalıdır.

✓ Herhangi bir özel donanıma ihtiyaç duyan hastaların (solunum cihazı, beslenme cihazı, mobilizasyon için ek donanım ihtiyacı olan vb.) sağlık tesislerine muayene ve tetkik amaçlı ulaşımında kullanılan özel araçların sayısı artırılarak ülke çapında yaygınlaştırılması sağlanmalıdır. Ayrıca bu hizmetin ülke çapında tek bir merkezden koordine edilmesi sağlanarak bu durumun varlığı kamuoyuna duyurulmalıdır.

✓ Ülkemizdeki varolan hekim açığı branşlarına göre belirlenmeli ve gerekli atamalar yapılmalıdır.

4.1.5. Eğitim Faaliyetleri

✓ Tıp fakülteleri eğitim müfredatında ve ilgili uzmanlık dallarının genişletilmiş çekirdek eğitim programlarında nadir hastalıklar konusunda teorik bilgiler ile birlikte alanında uzman hekimler tarafından pratik uygulamalara da yer verilmelidir.

✓ “Aile Hekimliği Sürekli Mesleki Gelişim Eğitim Programı (AHUZEM)” kapsamında eğitim programına nadir hastalıklar içeriği eklenerek aile hekimlerinin bilgi düzeyi ve farkındalığı artırılarak hastaların erken dönemde teşhise yönlendirilmesi ve tedavinin devamlılığının sağlanması uygulamaya geçirilmelidir.

4.1.6. Ar-Ge Çalışmaları

✓ Nadir hastalıklarla ilgili bilimsel çalışmalar desteklenmeli ve teşvik edilmeli; Üniversiteler, TÜSEB ve TÜBİTAK bu hususta birlikte çalışmalıdır.

✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıklar konusunda epidemiyolojik çalışmaların, araştırma geliştirme çalışmalarının teşviki sağlanmalıdır.

✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıkların tanı, tedavi ve bakımına yönelik ilaç, tıbbi cihaz ve beslenme ürünlerinin yerli üretimi teşvik edilmeli ve desteklenmelidir.

✓ Hâlihazırda 22 ilde yapılan “Konjenital Adrenal Hiperplazi Tarama Programı”nın ülke geneline yaygınlaştırılması ve var olan tarama kitinin tedavisi bilinen doğuştan kalıtsal hastalıkları da içerecek şekilde geliştirilmesi sağlanmalıdır.

4.2. Sosyal Güvenlik Hizmetlerine Yönelik Öneriler

4.2.1. Politika Geliştirme Süreci

✓ Maliyet etkili nadir hastalık kamu sağlık harcamaları modeli oluşturulmalıdır.

✓ Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ürünlerin kamu finansmanı kapsamına alınması sürecinde sağlık teknoloji değerlendirmesi yöntemlerinden faydalanılmalıdır.

✓ Düşük kaliteli tıbbi cihazların sebep olduğu komplikasyonlar nedeniyle ortaya çıkan hasta mağduriyetinin ve ilave tedavi maliyetlerinin önüne geçilmesi amacıyla tıbbi

cihazların değerlendirilmesi sürecinde ilaçların doğrudan maliyetlerinin yanı sıra dolaylı maliyetlerinin de dikkate alınarak sağlık harcamalarının rasyonelleştirilmesi sağlanmalıdır.

✓ Nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ürünlerden etkililiği ve güvenilirliği kanıtlanmış tedavilerin finansmanı sağlanmaktadır. Ancak; etkililiği ve güvenilirliği kanıtlanmamış tedavilerin kamuoyu baskısı ile finansmanının sağlanmasının önüne geçilerek kamu maliyesine ek yük getirmesi önlenmelidir.

4.2.2. Mevzuat Düzenlemeleri

✓ SGK tarafından finansmanı sağlanan tıbbi cihaz ve malzemelerin Kurum tarafından karşılanan tutarları hasta mağduriyetlerinin önüne geçilecek şekilde periyodik olarak güncellenmelidir.

✓ SGK tarafından finansmanı sağlanan tıbbi malzeme ve cihazların kapsamı ve miktarı artırılmalı ve SGK tarafından finansmanı sağlanmayan (öksürük cihazı vs.) tıbbi cihazların ödeme kapsamına alınması sağlanmalıdır.

✓ Tedavi, ilaç ve tıbbi cihaz katılım paylarından muafiyet kapsamı nadir hastalıkları kapsayacak şekilde genişletilerek hastaların üzerindeki maddi yük hafifletilmelidir.

✓ Üçüncü basamak sağlık hizmet sunucusu bulunmayan illerde 61. seans sonrası için verilecek olan fizik tedavilerin, bu illerdeki diğer sağlık hizmet sunucuları tarafından verilmesine ilişkin olarak SUT'ta düzenleme yapılmalıdır.

✓ Nadir hastalıklarda kullanılan koruyucu ürünler (güneş gözlüğü, güneş kremleri vb.) geri ödeme kapsamına alınmalıdır.

✓ Pre-implantasyon genetik tanı testlerinin standartlarının belirlenerek geri ödeme kapsamına alınması sağlanmalıdır.

✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıkların tanılarının kesinleştirilmesi amacıyla yapılan doğrulama testlerinin finansmanı SGK tarafından sağlanmalıdır.

✓ Kronik nadir hastalığı olan kişilerin sağlık raporlarının ve reçete işlemlerinin kolaylaştırılmasını sağlayacak düzenlemeler yapılarak hastaların bu işlemleri yürütürken yaşadığı zorluklar giderilmelidir.

✓ Sağlık hizmet sunucularının nadir hastalıklar alanında verdikleri tedavi hizmetleri özellikli tedavi hizmetleri kapsamında değerlendirilerek farklı bir SUT fiyatlandırması sistemi ile puanlandırılmalıdır.

✓ Nadir hastalıklara sahip olan ve çalışabilecek durumda olan kişilerin çalışma hayatına daha etkin bir biçimde katılımına olanak sağlayacak düzenlemeler hayata geçirilmelidir.

✓ 5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sağlık Sigortası Kanunu'nun 28 inci maddesinde sürekli bakımına muhtaç derecede ağır engelli çocuğu bulunan kadın sigortalıya (anneye) erken emeklilik hakkı sağlanmaktadır. Bakıma muhtaç çocuğun annesinin hayatta olmaması veya annenin çocuğa bakmaması/bakamaması gibi durumlarda erken emeklilik hakkının aile seçimine bırakılması, bakımı üstlenen aile bireyinin, babanın veya kardeşlerden herhangi birinin bu haktan yararlanması konusunda 5510 sayılı Kanun'da düzenleme yapılmalıdır.

✓ Evde sürekli bakıma muhtaç derecede ağır engelli bireyin bakımını yapan çalışmayan anne veya babasının veya aile üyesinin emeklilik hakları düzenlenmelidir.

✓ Nadir hastalıklara sahip bireylerin malûlen emekli sayılma hakkının değerlendirilmesi sürecinde, hastalığın kronik etkileri göz önüne alınarak emeklilik haklarından daha erken yararlanmaları için ilgili düzenlemeler yapılmalıdır.

4.3. Bakım ve Sosyal Destek Hizmetlerine Yönelik Öneriler

4.3.1. Mevzuat Düzenlemeleri

✓ Evde bakıma destek hizmetinden gelir kriteri sebebiyle yararlanamayan engelli bireylerin mağduriyetlerinin giderilmesi amacıyla 2828 sayılı Sosyal Hizmetler Kanunu'nun Ek 7 nci maddesinde değişiklik yapılarak ödenen evde bakım ücretinin artırılması ve en az asgari ücret seviyesine getirilmesi sağlanmalıdır.

✓ Engelli bireylerin evde bakım destek ücretinden yararlanabilmesi için mevcut kriterler kolaylaştırılarak, hanenin geliri yerine engelli bireyin gelirinin esas alındığı düzenlemeler yapılmalıdır.

✓ Engelli bireylerin engelli aylığından yararlanabilmesi için mevcut kriterler kolaylaştırılarak, hanenin geliri yerine engelli bireyin gelirinin esas alındığı düzenlemeler yapılmalıdır.

4.3.2. Hizmete Erişim

✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıklara sahip kişilerden ve diğer hastalardan cihaza bağlı olanlar için elektrik kesintilerinde sadece planlı kesintileri haber vermek yetmemektedir. Bu süreçte, bu hastalıklara sahip bireylerin yaşamlarının tehdit altında olmaması için gerekli düzenlemeler yapılmalı ve alınması gereken tedbirlere ilişkin acil eylem planı oluşturulmalıdır. Bu planda deprem, sel, yangın gibi doğal afetlerde yapılması gerekenlere ilişkin eylemler de yer almalıdır.

✓ Engelli bireylere hizmet vermek üzere 2019 yılında açılması planlanan inşaatı ve tefrişatı tamamlanmış olan kuruluşlara 4d (sürekli işçi) statüsündeki bakım elemanı,

temizlik elemanı, güvenlik, danışma yönlendirme vb. personelin görevlendirilememesi nedeniyle yatılı bakım hizmeti verilememektedir. Hizmete hazır hâle gelmiş olan engelli bakım kuruluşlarının ihtiyacı dikkate alınarak yeterli sayıda 4d (sürekli işçi) statüsündeki bakım elemanı, temizlik elemanı, güvenlik, danışma yönlendirme vb. personeli görevlendirilmelidir.

✓ Engelsiz yaşam merkezleri ile gündüzlü bakım ve rehabilitasyon merkezlerinin ülke çapında sayıları artırılmalı ve yaygınlaştırılmalıdır.

✓ Toplu taşıma araçlarının tamamının engelli erişilebilirliğine uygun hâle getirilmesi ve araç sürücülerine gerekli eğitimlerin verilmesi sağlanmalıdır.

✓ Engellilerin ve yayaların güvenliğini sağlamak için kaldırımların da dâhil olduğu trafik alanlarında engellerin kaldırılması, tüm kent in ve yaşam alanlarının engelli bireyler için daha güvenli hâle getirilmesi için çalışmalar yapılmalıdır.

✓ Kamu kurumlarına ve yerel yönetimlere; engellilerin her türlü fiziki erişilebilirliğine ilişkin yapacakları tüm çalışmalar için maddi teşvikler sağlanmalıdır.

✓ Ülke genelinde, yetersizliği olan bireylere nitelikli hizmet sunulması amacıyla yetersizliği olan bireylerin özel gereksinimlerine özgü noter hizmetlerinin sunulması ile birlikte vasi tayinlerine mahkemelerde yardımcı olmak üzere noter bünyesinde özel gereksinime yönelik birim oluşturulmalı ve ilgili birimlerde gerekli düzenlemeler yapılarak teknoloji ve personel desteği sağlanmalıdır.

4.3.3. Eğitim Faaliyetleri

✓ “Herkes İçin Tasarım” konusu lisans düzeyinde zorunlu ders olarak verilmelidir. Ayrıca engelli ve hareket kısıtlılığı olan bireyler için erişilebilirliğin sağlanması konusu ilgili bölümlerin yükseköğretim müfredatına dâhil edilmelidir.

4.3.4. Ar-Ge Çalışmaları

✓ Ülkemizde, fiziki erişilebilirliğe yönelik planlama ve uygulama kapasitesinin artırılması için araştırma ve uygulama projelerine maddi teşvikler sağlanmalıdır.

4.3.5. Denetim Faaliyetleri

✓ Engel gruplarına göre hizmet sunan bakım ve rehabilitasyon merkezlerinin hizmet sunum kriterlerine uyumu denetlenmeli ve uymayan merkezlerin gerekli standartlara uyumu sağlanarak hizmet sunumu devam ettirilmelidir.

✓ 5378 sayılı Engelliler Hakkında Kanun’un geçici 3 üncü maddesinde erişilebilirlik standartlarının uygulanmasının izlenmesi ve denetlenmesi görevi valilikler bünyesinde kurulan “Erişilebilirlik İzleme ve Denetleme Komisyonları”na verilmiş olup söz konusu faaliyetlerin düzenli ve etkin yapılması sağlanmalıdır.

✓ İmar ruhsatı verme işlemlerinde erişilebilirlik standartlarına uygunluk sağlanmalı ve gerekli denetimler yapılmalıdır.

4.4. Eğitim ve Öğretim Hizmetlerine Yönelik Öneriler

4.4.1. Mevzuat Düzenlemeleri

✓ Eğitimde fırsat eşitliği ilkesinden hareketle kaynaştırma kapsamında hizmet alan yetersizliği olan bireylerin ücretsiz taşınması ile ilgili çalışmalar yapılmalı ve mevzuat düzenlemesi ile eğitim ortamlarına ücretsiz taşınmaları sağlanmalıdır.

✓ Kurumlarda çalışan personelin iş yükü ve süresi açısından bakıldığında maaş farklarının yeniden değerlendirilmesi ve gerekli iyileştirmelerin yapılması gerekmektedir. “MEB Yönetici ve Öğretmenlerinin Ders ve Ek Ders Saatlerine İlişkin Karar”da değişiklik yapılarak maaş farkları düzeltilmelidir.

4.4.2. Hizmete Erişim

✓ Okul binalarının erişilebilirliği ile ilgili yaşanan sorunların en aza indirilebilmesi amacı ile Millî Eğitim Bakanlığı bünyesinde açılmış, her türde ve kademedeki hizmet sunan okulların evrensel tasarım ilkeleri doğrultusunda engelli erişilebilirliğine uygun hâle getirilmesine yönelik çalışmalar yapılmalıdır.

✓ Özel eğitim öğretmeni ihtiyacının karşılanabilmesi için mevcut insan kaynağının bilinmesi ve atama süreçlerine yansıtılması gerekmektedir. Bölgesel olarak bakıldığında il/ilçe merkezlerindeki özel eğitim okul/kurumlarının öğretmen açığının tamamlanması adına alan dışı görevlendirmeler yerine söz konusu okul/kurumların zorunlu hizmet bölgesi tanımını altına alınarak atamalar yapılmalıdır.

✓ “Millî Eğitim Bakanlığı Rehberlik Hizmetleri Yönetmeliği” hükümlerine göre rehberlik ve araştırma merkezlerinde gerektiğinde çocuk gelişimi ve eğitimcisi, sosyal çalışmacı, eğitim programcısı, psikometrist, psikolog, fizyoterapist ve ergoterapist görevlendirilebileceği belirtilmektedir. Eğitsel değerlendirme ve tanılama sürecinde multidisipliner yaklaşım gereği çocuk gelişimi ve eğitimcisi, fizyoterapist ve dil konuşma terapistlerinin görevlendirme yerine kadro tahsisi yolu ile RAM’lar bünyesinde çalışmaları sağlanmalıdır. Söz konusu süreç sadece rehberlik ve özel eğitim öğretmenlerinin yapacakları değerlendirmeler ile sınırlandırılmamalıdır.

4.4.3. Eğitim Faaliyetleri

✓ Mevzuat ile koruma altına alınmış engelli haklarının, okullarda çalışan tüm personele yönelik bilgilendirme çalışmaları ile personelin etkili iletişim becerileri kazanmaları hususlarında eğitimler verilmelidir.

✓ Rehberlik ve araştırma merkezlerinin bireylerin eğitsel takibini yapması ve eğitsel değerlendirme sonunda oluşturulan kısa raporlar, disiplinler arası iletişimin ve iş birliğinin sağlanması amacıyla kurumlar arasında paylaşılmalıdır.

✓ Nitelikli öğretmen yetiştirilmesine hizmet etmesi amacıyla YÖK tarafından yürütülecek çalışma kapsamında lisans, yüksek lisans ve doktora programlarına kabul edilen öğrenci kontenjanları artırılmalı ve YÖK'ün mevcut özel eğitim bölümlerinde bulunan öğretim üyesi kadrolarını güçlendirdikten sonra yeni bölümler açmalıdır.

4.4.4. Denetim Faaliyetleri

✓ Kullanılan servis araçlarının engelli erişilebilirliği denetlenmeli ve yetersizliği olan bireylerin güvenli bir şekilde taşınmaları sağlanmalıdır.

✓ Rehberlik ve araştırma merkezlerindeki faaliyetlerin niteliği için kapsamlı bir çalışmanın yapılması hem çalışan personelin hem de yürütülen faaliyetlerin niteliği açısından değerlendirilmeli ve denetlenmelidir. Eğitim faaliyetlerinin niteliğini tespit edecek olan bir çalışmanın bulunmadığı görülmüştür. Millî Eğitim Bakanlığı tarafından yapılacak bir çalışma ile özel eğitim faaliyetlerinin niteliğinin tespiti açısından çalışma yapılması gerekmektedir. Gerek iş alımı yoluyla sunulan özel eğitim hizmetleri ve örgün eğitim içerisinde sunulan hizmetlerin gerekse rehberlik araştırma merkezlerinde sunulan hizmetler değerlendirilmeli, mevcut faaliyetlerin etkililiğinin tespiti yapılmalıdır.

✓ Millî Eğitim Bakanlığı tarafından denetimsel faaliyetler için sistematik bir yapı oluşturulmalı, hâlihazırda hazırlığı bulunan çalışmalar ivedilikle sonuçlandırılmalıdır.

4.5. Çalışma Hayatına Yönelik Öneriler

4.5.1. Mevzuat Düzenlemeleri

✓ 4857 sayılı İş Kanunu'nun ilgili maddelerinde istihdamında güçlük çekilen engel gruplarının lehine, kota sistemi başta olmak üzere engelli istihdamı konusunda öngörülen mevcut yöntem ve teşviklerin işlerliğinin artırılması ve çeşitlendirilmesine yönelik düzenleme yapılmalıdır.

✓ Engellilerin istihdamına yönelik olarak uygulanan teşviklerden ALS, SMA, DMD, MS hastalarının yer aldığı kas ve iskelet sistemi hastalıkları engel gruplarındaki bireylerin diğer engel gruplarına oranla daha fazla yararlanması için düzenleme yapılmalıdır.

✓ İşe gidip gelmeleri mümkün olmayan engellilerin teknolojik olanaklar kullanılarak evlerinde çalışmalarını sağlayacak düzenlemelerin yapılması sağlanmalıdır.

4.5.2. Hizmete Erişim

✓ 657 sayılı Devlet Memurları Kanunu gereği kamu kurum ve kuruluşlarındaki engelli memur kadrolarının yasal zorunluluk düzeyine ulaşması amacıyla gerekli atamaların yapılması sağlanmalıdır.

✓ Engelli bireylerin çalışma hayatına fikir ve proje olarak katılabileceği düzenlemeler hayata geçirilmelidir.

✓ Kamu kurum ve kuruluşları ile engellilerin çalıştıkları işyerlerine ait binalar engellilerin erişim ve ulaşımına uygun hâle getirilmelidir.

✓ İŞKUR'un engelli iş arayan kayıtlarını daha doğru ve etkin bir şekilde tutmasını sağlamak amacıyla engelli kişi bilgisinin TC kimlik numarası ile doğrudan Sağlık Bakanlığı veri tabanından çekilebilmesi için sistemlerin entegrasyonu sağlanmalıdır.

✓ Engelli bireylerin istihdama kazandırılmasında destekli istihdam modeli kapsamında Engelli İş Koçluğu uygulaması ile etkili ve verimli bir hizmet sunulabilmesi amacıyla İŞKUR'a yeterli sayıda İş ve Meslek Danışmanı kadrosu tahsis edilmelidir.

✓ Engellilerin, çalışma ortamlarının engelli bireylerin özelliklerine göre düzenlenmesi amacıyla işverenlere her türlü destek sağlanmalıdır.

4.5.3. Eğitim Faaliyetleri

✓ Engelli İş Koçluğu modeli yaygınlaştırılmalıdır. Engelli İş Koçluğu görevini ifa edecek olan iş ve meslek danışmanlarına söz konusu engel gruplarını tanımaya ve onlara daha verimli bir hizmet sunmaya yönelik özel eğitimler verilmelidir.

✓ Mesleki eğitim ve beceri seviyelerinin artırılması amacıyla İŞKUR'un sunmuş olduğu aktif işgücü programları olan mesleki eğitim kursu, işbaşı eğitim programı, girişimcilik eğitim programı ve toplum yararına programlardan anılan engelli gruplarındaki bireylerin daha fazla yararlanması sağlanmalıdır. Ayrıca, bahse konu engellilerin işgücü piyasasına girişlerini kolaylaştıracak olan mesleki eğitim ve rehabilitasyon hizmetleri de geliştirilmelidir.

4.6. Toplumsal Farkındalığı Artırmaya Yönelik Öneriler

✓ ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıklara yönelik farkındalık çalışmaları, her hastalık özelinde kamu spotları, film, dizi, tv programlarının yanı sıra eğitsel faaliyetlerle desteklenmelidir.

✓ Bireylere örgün ve yaygın eğitim faaliyetleri içerisinde akraba evliliklerinin getirdiği risklerden bahsedilmeli, bu kapsamda müfredat hazırlıkları yapılarak toplumsal farkındalık artırılmalıdır.

✓ Her türde ve kademede hizmet sunan okullarda, söz konusu hastalıklara yönelik bilgilerin kademelere ve sınıf seviyelerine uygun olacak şekilde müfredat içerikleri hazırlanmalı ve bireylerin bilgi düzeylerinin artırılması sağlanmalıdır.

✓ Genişletilmiş başışıklama programı kapsamında yer alan aşların yapılması yönünde ebeveynlere yönelik olarak toplumsal bilinçlendirme faaliyetlerinin artırılması sağlanmalıdır.

✓ Nadir Hastalıklar Günü/Haftasında çalışmalar düzenlenerek bu hastalıklara sahip birey ve yakınlarının durumlarına yönelik toplumsal farkındalık düzeyi artırılmalıdır.

✓ Engelli bireylere sağlanan istihdam hakları da dâhil olmak üzere tüm hakları konusunda yapılan bilgilendirme çalışmaları artırılmalıdır.

4.7. Sivil Toplum Kuruluşları

✓ Sivil toplum kuruluşları, kendi içlerinde ve uzmanlık dernekleri ile iletişim hâlinde olmalıdır. Uzmanlık dernekleri ile kurulacak iletişimde Türk Tabipleri Birliği etkin rol oynamalıdır.

✓ Sivil toplum kuruluşları, hasta ve hasta yakınları ile hekimlerin hakları konusunda barolarla iletişim hâlinde olmalıdır.

✓ Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğünün 10/01/2020 tarihli ve 54567092-010.04-244 sayılı yazısı kapsamında alınan Makam Oluru ile yürürlüğe konulan “Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Daire Başkanlıklarının Görevlerine Dair Yönerge” ile teşkil edilmiş “Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi Başkanlığı” tarafından yapılacak çalışmalarda nadir hastalıklar alanında faaliyet gösteren sivil toplum kuruluşlarının hasta ve hasta yakınlarının sorunlarına ilişkin dile getirdikleri çözüm önerileri dikkate alınmalıdır.

4.8. Nadir Hastalıklara Yönelik Öncelikli Öneriler

Komisyunun nihai olarak bu hastalıklara sahip bireylerin ve yakınlarının dile getirdiği sorunlara ilişkin sağlık hizmetleri, sosyal güvenlik hizmetleri, bakım ve sosyal destek hizmetleri, eğitim ve öğretim hizmetleri, çalışma hayatı ve toplumsal farkındalığı artırmaya yönelik öncelikli olarak yapılması önem arz eden 28 adet önerisi aşağıda yer almaktadır.

1. Nadir hastalıkların ülkemize özgü tanımı ve kapsamı belirlenmelidir.
2. Nadir hastalıklar konusunda ulusal sağlık politikaları belirlenerek strateji planı hazırlanmalı ve bu planda kısa, orta ve uzun vadeli faaliyetler belirtilmelidir.

3. Nadir hastalıklar üst politika belgelerinde “öncelikli alan” olarak belirlenmeli, uluslararası işbirlikleri (ORPHANET üyeliği, IRDRIC üyeliği, ERN projeleri, EJP projeleri vb.) geliştirilmelidir.

4. Nadir hastalıklar alanında uzmanlaşmış merkezler oluşturulmalı, merkezlerde sağlanacak hizmetin multidisipliner, sistematik, organize ve eşgüdümlü olarak verileceği uluslararası iyi modeller incelenerek ülkemize uygun bir model belirlenmeli ve işler hâle getirilmesi sağlanmalıdır.

5. ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nöromusküler hastalıklar için mevcut durumda var olan “Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri”nin etkin olarak çalışması ve sürdürülebilirliği sağlanmalıdır. Bu bağlamda, “Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri”ne yönelik altyapı koşulları, görev, yetki ve sorumluluklarının yer aldığı mevzuat düzenlemelidir.

6. Toplum sağlığının korunabilmesi için rutin aşılama konusunda yasal tedbirler alınması sağlanmalıdır.

7. ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıklar konusunda ulusal veri tabanı oluşturulmalı, veri seti standartları belirlenmeli ve verilerin veri tabanına uluslararası kodlama sistemleri kullanılarak (OMİM numarası, orphanumber, ICD kodları) düzenli olarak girilmesi sağlanmalıdır.

8. “Evlilik Öncesi SMA Tarama Programı”nın tarama programlarına dâhil edilmesi sağlanmalıdır. Bu ve benzeri programlar sonucunda SMA, DMD gibi genetik geçişi kanıtlanmış bir nadir hastalık taşıyıcısı olan çiftlerin belirlenen genetik hastalıklar tanı merkezlerine yönlendirilerek genetik danışmanlık, prenatal tanı ve üreme tercihleri konusunda bilgilendirilmeleri sağlanmalıdır.

9. 27 Şubat 2015 tarihli ve 29280 sayılı Resmî Gazete’de yayımlanan “Sağlık Bakanlığı ve Bağlı Kuruluşları Tarafından Evde Sağlık Hizmetlerinin Sunulmasına Dair Yönetmelik”te evde sağlık hizmetinin işleyişine dair düzenlemeler yer almakta olup söz konusu Yönetmelik uyarınca sunulan hizmetlerin yaygınlaştırılması sağlanmalıdır.

10. Herhangi bir özel donanıma ihtiyaç duyan hastaların (solunum cihazı, beslenme cihazı, mobilizasyon için ek donanım ihtiyacı olan vb.) sağlık tesislerine muayene ve tetkik amaçlı ulaşımında kullanılan özel araçların sayısı artırılarak ülke çapında yaygınlaştırılması sağlanmalıdır. Ayrıca bu hizmetin ülke çapında tek bir merkezden koordine edilmesi sağlanarak bu durumun varlığı kamuoyuna duyurulmalıdır.

11. SGK tarafından finansmanı sağlanan tıbbi malzeme ve cihazların kapsamı ve miktarı artırılmalı ve SGK tarafından finansmanı sağlanmayan (öksürük cihazı vs.) tıbbi cihazların ödeme kapsamına alınması sağlanmalıdır.

12. Tedavi, ilaç ve tıbbi cihaz katılım paylarından muafiyet kapsamı nadir hastalıkları kapsayacak şekilde genişletilerek hastaların üzerindeki maddi yük hafifletilmelidir.

13. Kronik nadir hastalığı olan kişilerin sağlık raporlarının ve reçete işlemlerinin kolaylaştırılmasını sağlayacak düzenlemeler yapılarak hastaların bu işlemleri yürütürken yaşadığı zorluklar giderilmelidir.

14. 5510 sayılı Sosyal Sigortalar ve Genel Sağlık Sigortası Kanunu'nun 28 inci maddesinde sürekli bakımına muhtaç derecede ağır engelli çocuğu bulunan kadın sigortalıya (anneye) erken emeklilik hakkı sağlanmaktadır. Bakıma muhtaç çocuğun annesinin hayatta olmaması veya annenin çocuğa bakmaması/bakamaması gibi durumlarda erken emeklilik hakkının aile seçimine bırakılması, bakımı üstlenen aile bireyinin, babanın veya kardeşlerden herhangi birinin bu haktan yararlanması konusunda 5510 sayılı Kanun'da düzenleme yapılmalıdır.

15. Evde sürekli bakıma muhtaç derecede ağır engelli bireyin bakımını yapan çalışmayan anne veya babasının veya aile üyesinin emeklilik hakları düzenlenmelidir.

16. Nadir hastalıklara sahip bireylerin malûlen emekli sayılma hakkının değerlendirilmesi sürecinde, hastalığın kronik etkileri göz önüne alınarak emeklilik hakkından daha erken yararlanmaları için ilgili düzenlemeler yapılmalıdır.

17. ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıklara sahip kişilerden ve diğer hastalardan cihaza bağlı olanlar için elektrik kesintilerinde sadece planlı kesintileri haber vermek yetmemektedir. Bu süreçte, bu hastalıklara sahip bireylerin yaşamlarının tehdit altında olmaması için gerekli düzenlemeler yapılmalı ve alınması gereken tedbirlere ilişkin acil eylem planı oluşturulmalıdır. Bu planda deprem, sel, yangın gibi doğal afetlerde yapılması gerekenlere ilişkin eylemler de yer almalıdır.

18. Evde bakıma destek hizmetinden gelir kriteri sebebiyle yararlanamayan engelli bireylerin mağduriyetlerinin giderilmesi amacıyla 2828 sayılı Sosyal Hizmetler Kanunu'nun Ek 7 nci maddesinde değişiklik yapılarak ödenen evde bakım ücretinin artırılması ve en az asgari ücret seviyesine getirilmesi sağlanmalıdır.

19. Engelli bireylerin evde bakım destek ücretinden yararlanabilmesi için mevcut kriterler kolaylaştırılarak, hanenin geliri yerine engelli bireyin gelirinin esas alındığı düzenlemeler yapılmalıdır.

20. Engelli bireylerin engelli aylığından yararlanabilmesi için mevcut kriterler kolaylaştırılarak, hanenin geliri yerine engelli bireyin gelirinin esas alındığı düzenlemeler yapılmalıdır.

21. 5378 sayılı Engelliler Hakkında Kanun'un geçici 3 üncü maddesinde erişilebilirlik standartlarının uygulanmasının izlenmesi ve denetlenmesi görevi valilikler bünyesinde kurulan "Erişilebilirlik İzleme ve Denetleme Komisyonları"na verilmiş olup söz konusu faaliyetlerin düzenli ve etkin yapılması sağlanmalıdır.

22. Okul binalarının erişilebilirliği ile ilgili yaşanan sorunların en aza indirilebilmesi amacı ile Millî Eğitim Bakanlığı bünyesinde açılmış, her türde ve kademede hizmet sunan okulların evrensel tasarım ilkeleri doğrultusunda engelli erişilebilirliğine uygun hâle getirilmesine yönelik çalışmalar yapılmalıdır.

23. Özel eğitim öğretmeni ihtiyacının karşılanabilmesi için mevcut insan kaynağının bilinmesi ve atama süreçlerine yansıtılması gerekmektedir. Bölgesel olarak bakıldığında il/ilçe merkezlerindeki özel eğitim okul/kurumlarının öğretmen açığının tamamlanması adına alan dışı görevlendirmeler yerine söz konusu okul/kurumların zorunlu hizmet bölgesi tanımını altına alınarak atamalar yapılmalıdır.

24. 657 sayılı Devlet Memurları Kanunu gereği kamu kurum ve kuruluşlarındaki engelli memur kadrolarının yasal zorunluluk düzeyine ulaşması amacıyla gerekli atamaların yapılması sağlanmalıdır.

25. Kamu kurum ve kuruluşları ile engellilerin çalıştıkları işyerlerine ait binalar engellilerin erişim uygun hâle getirilerek ve çalışma ortamlarının engelli bireylerin özelliklerine göre düzenlenmelidir.

26. ALS, SMA, DMD, MS ve diğer nadir hastalıklara yönelik farkındalık çalışmaları, her hastalık özelinde kamu spotları, film, dizi, tv programlarının yanı sıra eğitsel faaliyetlerle desteklenmelidir.

27. Bireylere örgün ve yaygın eğitim faaliyetleri içerisinde akraba evliliklerinin getirdiği risklerden bahsedilmeli, bu kapsamda müfredat hazırlıkları yapılarak toplumsal farkındalık artırılmalıdır.

28. Genişletilmiş bağışıklama programı kapsamında yer alan aşuların yapılması yönünde ebeveynlere yönelik olarak toplumsal bilinçlendirme faaliyetlerinin artırılması sağlanmalıdır.

RAPORA İLİŞKİN KARAR İMZA CETVELİ



TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ

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
(10 / 184, 185, 281, 403, 585, 604, 734, 914, 915, 917, 920, 921)

Karar No : 3

20/02/2020

KARAR

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 (10 / 184, 185, 281, 403, 585, 604, 734, 914, 915, 917, 920, 921) Esas Numaralı Meclis Araştırması Komisyonunun yaptığı araştırma ve incelemeler sonucu düzenlemiş olduğu bu Rapor, Genel Kurula sunulmak üzere Yüce Başkanlığa saygıyla arz olunur.

<p>BAŞKAN Ahmet DEMİRCAN</p>  <p>Samsun Milletvekili</p>	<p>BAŞKANVEKİLİ İsmail GÜNEŞ</p>  <p>Uşak Milletvekili</p>	<p>SÖZCÜ Hacı Bayram TÜRKOĞLU</p>  <p>Hatay Milletvekili</p>	<p>KÂTİP Arife POLAT DÜZGÜN</p>  <p>Ankara Milletvekili</p>
<p>ÜYE Gamze TAŞCIER</p>  <p>Ankara Milletvekili</p>	<p>ÜYE Tuba VURAL ÇOKAL</p>  <p>Antalya Milletvekili</p>	<p>ÜYE Semra GÜZEL</p> <p>Muhafet sehim kalkan</p>  <p>Diyarbakır Milletvekili</p>	<p>ÜYE Ali Muhittin TAŞDOĞAN</p>  <p>Gaziantep Milletvekili</p>
<p>ÜYE Ceyda ÇETİN ERENLER</p>  <p>Kütahya Milletvekili</p>	<p>ÜYE Ali Fazıl KASAP</p>  <p>Kütahya Milletvekili</p>	<p>ÜYE Selim GÜLTEKİN</p>  <p>Niğde Milletvekili</p>	<p>ÜYE Mustafa ADIGÜZEL</p>  <p>Ordu Milletvekili</p>

MUHALEFET ŞERHİ

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 çalışma raporuna ilişkin muhalefet şerhimi ekte bilgimize sunarım.

Giriş

Sağlık alanı neoliberal küreselleşmeden en fazla etkilenen alanlardan biridir. Sağlık sektörünün sermaye birikim alanı olarak görülmesi neoliberal sermayenin ortak ilgi alanı olmuştur. Sermayenin ilk hedeflerinden biri bir insan hakkı olan sağlığı herhangi bir ürün gibi alınıp satılan bir meta haline getirmektir. Ancak Kapitalizm dünyanın birçok yerinde bu hedefine ulaşmaya çalışırken sağlığın kamu hizmeti olması gerektiğini öteden beri savunan meslek örgütleriyle sık sık karşı karşıya gelmiştir. Tıpkı Türkiye’de de olduğu gibi.

Türkiye’de uygulanan Sağlıkta Dönüşüm Programı neoliberal politikaların yaşama geçirilmesinden başka bir şey değildir ve uluslararası sermaye kuruluşlarının yeni yatırım alanlarından biridir. Dünya Bankası ve İMF’nin 2002 yılında proje olarak hazırladığı bu program 2003’te AKP hükümeti tarafından uygulanmaya başlanmış ve sağlık hizmeti özel piyasa koşullarına terk edilmiştir.

Kamu sağlık sistemleri kapitalist ülkelerde daima bazı aksaklıklar taşır. Devletçe koyulan bütçe sınırlamaları nedeniyle hizmete erişimde gecikmeler olur. **Siyaset, medya ve sermaye bu gecikmeleri kamusal sağlık hizmetlerinin aleyhine kullanır.** Ama bu sorunların hallinin yolu sağlık hizmetlerinin özelleştirilmesi olamaz, olmamalıdır.

Sağlık doğrudan varoluşla ilgili bir durumdur. Hava, su, eğitim, trafik güvenliği ya da hukuk gibi toplumun ortak varlığı olarak değerlendirilmelidir.

Sağlık meta olarak değerlendirilemez, çünkü piyasada bulunan bir metayı tüketme ya da tüketmeme yönünde tercih yapılabilirken hasta olmamak yönünde bir tercihte bulunma olanağı yoktur. İnsan ne zaman ve ne sebeple hastalanacağını, gelecekte hangi hastalığa yakalanacağını bilemez. Alacağı tedavi hizmetinin kapsamını, zamanını ve türünü kendisi belirleyemez.

Hastanın tıbbî yardım talebi için başında belirli değildir, talebini ortaya koyabilmek için bir uzmanın duruma açıklık getirmesi gerekir. Bu ilişki sağlık çalışanlarına teşhis aşamasında ve sunulacak tedavinin belirlenmesinde tek taraflı büyük bir güç vermektedir.

Hekimler ve diğer tüm sağlık emekçileri şirket elemanına dönüştüğünde, halk sağlığından ziyade şirket çıkarlarını ve kârı gözeterek çalışmaya başladığında sağlık hizmetleri ticarileşir. Hasta müşteri, hekim tüccar durumuna düşer. Sağlıkın piyasalaştığı bu koşullarda topluma nitelikli sağlık hizmeti sunulamaz.

Serbest piyasa koşulları rekabeti doğurur; rekabet daima kazananlar ve kaybedenler yaratır. Kaybedenler hep en zayıf halkalardır (yoksullar, kronik hastalar ve durumu ciddi olanlar).

Bu nedenle sağlık hizmetinin herkese sınırsız ulaştırılması gerektiğini, arz talep mekanizmalarına terk edilemeyeceğini yıllardır bulunduğumuz her mecrada, platformda dile getirdik. Herkese eşit, ücretsiz, anadilinde ve ulaşılabilir sağlık hizmeti sağlamak kamusal bir aygıt olan devletin aslı görevi olmalıdır.

Sağlığın metalaştırılmasına, piyasalaştırılmasına, uluslararası sermayenin acımasız koşullarına terk edilmesine neden karşı çıkmalıyız? Herkese eşit, ulaşılabilir ve ücretsiz sağlık hizmeti sağlanmasını neden savunmalıyız?

Çünkü neoliberal sağlık politikaları halkın, sosyal haklara ve sağlık hakkına erişiminde ciddi aksaklıkların yaşamasına neden olmaktadır. Bunların en başında gelen ve artık bir halk sağlığı sorunu olarak karşımıza çıkan piyasalaşmış ilaç ve tıbbi medikal cihazlara erişimdeki sorunlardır ve ciddi mağduriyetlerin yaşanmasına neden olmaya devam etmektedir. Bu nedenle ilaçlara ve gerekli tıbbi medikal cihazlara ulaşamayan hastaların tedavileri yarım kalmakta, hasta ve hasta yakınları ciddi mağduriyetler yaşamaktadır. Bu mağduriyetleri en ağır şekilde yaşayanların başında ALS, SMA, DMD, MS, SSPE ve Kesin tedavisi henüz bilinmeyen diğer hastalıklar gelmektedir.

Sağlık hakkı, yerlilik ve millilik kavramlarıyla açıklanamayacak kadar evrensel bir haktır. Dolayısıyla halk sağlığında tasarrufa gidilemeyeceği tüm insan hakları kurumlarının da malumudur.

1948'de kabul edilen ve Türkiye'nin de taraf olduğu İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi'nin 25. maddesi;

“1. Herkesin kendisinin ve ailesinin sağlık ve refahı için beslenme, giyim, konut ve tıbbi bakım hakkı vardır. Herkes, işsizlik, hastalık, sakatlık, dulluk, yaşlılık ve kendi iradesi dışındaki koşullardan doğan geçim sıkıntısı durumunda güvenlik hakkına sahiptir.

2. Anaların ve çocukların özel bakım ve yardım görme hakları vardır. Bütün çocuklar, evlilik içi veya evlilik dışı doğmuş olsunlar, aynı sosyal güvenceden yararlanırlar” diyerek en temel hak olan “yaşam hakkı” çerçevesinde sağlık hakkına yer vermiştir.

1982 Anayasası'nın 56. maddesinde “Sağlık Hizmetleri ve Çevrenin Korunması” başlığı altında: Devlet, herkesin hayatını, beden ve ruh sağlığı içinde sürdürmesini sağlamak; insan ve madde gücünde tasarruf ve verimi artırarak, işbirliğini gerçekleştirmek amacıyla sağlık kuruluşlarını tek elden planlayıp hizmet vermesini düzenler. Devlet, bu görevini kamu ve özel kesimlerdeki sağlık ve sosyal kurumlarından yararlanarak, onları denetleyerek yerine getirir. Sağlık hizmetlerinin yaygın bir şekilde yerine getirilmesi için kanunla genel sağlık sigortası kurulabilir.” denilmektedir. Anayasa'nın 17. maddesinde söz edilen “Yaşama hakkı”ndaki “yaşamak” yalnızca “canlılık özelliklerine sahip olmak” demek değildir. Bunun yanında bazı özellikleri, hatta koşul ve olanakları içerir ki bu da “sağlıklı yaşama hakkı”nı ortaya koyar.

Dolayısıyla 17. madde, daha sonra gelen 56. maddeye göre daha önemli ve öncelikli olup, daha temel bir hakkı ortaya koymaktadır.

Raporun Oluşturulma Yöntemine İlişkin Eleştirilerimiz

Toplumu derinden etkileyen, sağlık hakkına erişimde en ağır mağduriyetleri yaşayan ALS, SMA, DMD, MS, SSPE ve kesin tedavisi henüz bilinmeyen diğer hastalıklara yakalanan hasta ve hasta yakınlarının yaşadıkları sorunlara çözüm bulunması amacıyla tüm partilerin birlikte sorumluluk alma konusunda anlaşarak ilgili komisyonun kurulmasında sorumluluk alması son derece önemli ve anlamlı bir gelişmedir.

Komisyon Başkanı Sayın Ahmet Demircan başta olmak üzere, Adalet ve Kalkınma Parti'li milletvekillerinin denetiminde Komisyon Yasama Uzmanları ve ilgili kurum yetkilileri tarafından hazırlanan rapor, başta Türk Tabipler Birliği olmak üzere ilgili sivil toplum kurumları ve hasta yakınlarından aldığımız görüşler doğrultusunda oluşturduğumuz önerilerimiz ile yeniden düzenlenmiştir. Rapora ilişkin hazırladığımız önerilerin önemli bir kısmı rapora eklenmiş, önemli değişiklikler yapılmıştır. Önerilerimizin değerlendirilerek bir kısmının rapora eklenmiş olması, katılımcılık anlamında önemli bir adımdır.

Ancak, çalışma raporuna yansımayıp komisyon çalışmalarında gerek hasta yakınları gerekse ilgili sivil toplum kurumları tarafından gündeme getirilen, basına ve kamuoyuna yansıyan ve sosyal devlet olma ilkesi gereği çözüm bekleyen kimi sorunlar, mevcut rapora yansımamıştır.

Ne var ki, raporun genel yapısına müdahale etmek mümkün olmamış ve bazı önemli hususlardaki değişiklik önerilerimiz kabul edilmemiştir. Bu durum, komisyon raporlarının hazırlanma yönteminin değiştirilmesi gereğini ortaya koymaktadır. Pek çok Avrupa Birliği üyesi ülke Parlamentosunda hazırlanan raporların maddeleri, başlıkları tek tek görüşülmekte, değişiklik önerileri tartışılmakta ve tek tek maddeler oylanmaktadır.

Türkiye'nin de üyesi olduğu Avrupa Konseyi Parlamenterler Meclisinde de Komisyonlarda raporlar benzer bir yöntemle hazırlanmaktadır.

Raporun Geneline İlişkin Eleştiri ve Değerlendirmelerimiz

Sağlık hizmetlerinde herkesin, gereksinimi kadar hizmeti genel bütçeden alabileceği düzenlemelerin yapılması, bu organizasyon içinde nadir görülen hastalıkların da kapsanması gerekir. Bakım ve yaşam idamesi sorunu ağır ekonomik yük oluşturmakta ve ailelerin belini bükmektedir. Sağlık politikaları bu konuya açık ve net bir şekilde hasta ve aile bütçesini desteklemeyi vaat edecek şekilde olmalıdır.

Nadir hastalıkların tedavi sürecinde ilaç ve teknolojinin kullanımı açısından karar verme süreçlerinde, bilimsel ve etik değerlendirmelerin dikkate alınması, klinik çalışma planlamaları, sonuçları, maliyet konusunda şeffaf olunması, karar verme süreçlerinde bilimsel ve etik katkı yapacak bileşenler ile çalışılması gerekmektedir.

Evlilik öncesi taraflardan birinin mutlaka taşıyıcılık testinden geçmesi yasal zorunluluk haline getirilmeli, bunun için gerekli yasal düzenlemeler yapılmalıdır. Nadir Hastalıklar kapsamında kurulacak tüm tedavi merkezlerinde tarama yani antenatal testlerin yapıldığı tarama birimleri oluşturulmalı ve bu hizmet ücretsiz olarak verilmelidir. SMA, DMD gibi genetik geçişi kanıtlanmış bir nadir hastalık taşıyıcısı olan çiftlerin belirlenen genetik hastalıklar tanı merkezlerine yönlendirilerek genetik danışmanlık, prenatal tanı ve üreme tercihleri konusunda bilgilendirilmeleri sağlandıktan sonra tercihe bağlı olarak ücretsiz tüp bebek hizmeti verilmelidir.

Raporda Mevzuat düzenlemeleri başlığında “Sağlık profesyonellerinin nadir hastalıklar alanında verdikleri tedavi hizmetlerine yönelik performans puanlamalarının özelleştirilerek bu hizmetleri sunan sağlık profesyonellerinin motivasyonu artırılmalıdır.” şeklinde nadir hastalıkların tedavi sürecinde puanlama sistemiyle performans sistemi uygulanması önerilmiştir. Ancak gelinen süreçte, uygulanan performans sisteminin birçok problemi beraberinde getirdiği görülmektedir. Performans sistemi sağlık emekçilerinin nitelikli sağlık hizmeti sunmasını engellerken bir yandan da sağlığın metalaştırılmasını ve sağlık gibi önemli bir alanda hayati denecek olumsuz sonuçları doğurmuştur. Sağlıkta dönüşüm kapsamında uygulanan politikaların birçoğu özellikle sağlık çalışanları üzerinde olumsuz etkiler göstermiştir. Uzun nöbet saatleri, ağır çalışma koşulları, performans sistemine göre belirlenen sürekli daha fazla hastaya bakma kaygısı doktorlarda ciddi maddi, manevi problemleri doğurmaktadır. Bazen 36 saate varan nöbet sistemi, belirli dinlenme aralıklarının olmaması strese dayalı intihar vakalarını dahi ortaya çıkarmıştır.

Günde yaklaşık olarak 50-100 arası hastaya bakmak zorunda kalan doktorlar hastaların sağlık durumları ile yeterince ilgilenememekte bu da sağlık sorunlarının çözümünde sorunlar doğurmaktadır. Hekimlerin haklarını korumak ile mükellef Türk Tabipler Birliği performans sisteminin hem doktorlar hem hastalar açısından son derece zararlı olduğunu bildiren raporlar yayınlamasına ve bununla ilgili Sağlık Bakanlığına dilekçeler yazmasına rağmen hele hele nadir hastalıklar gibi yoğun dikkat ve ilgi isteyen bir alan için bu sistemin önerilmesinin hiçbir etik ve yararlı bir karşılığı yoktur.

Yine mevzuat düzenlemeleri başlığında yer alan maddede tedavi sürecinde kullanılan tıbbi cihaz ve malzemelerin külfetine ilişkin, “SGK tarafından finansmanı sağlanan tıbbi cihaz ve malzemelerin Kurum tarafından karşılanan tutarları hasta mağduriyetlerinin önüne geçilecek şekilde periyodik olarak güncellenmelidir.” şeklinde fiyat güncellemesi önerilmiştir. Burada bahsi geçen tutarların hasta mağduriyetlerinin önüne geçilecek şekilde güncellenmesini öneren ifade ciddi bir muğlaklık içermektedir. Hiç bir geliri olmayan ve bu cihazları temin etmek zorunda olan binlerce mağdur yurttaş bulunmaktadır. Bu nedenle sosyal devlet olma gereği bu malzeme ve cihazların tamamen ücretsiz olarak karşılanması gerektiğini daha önce de ifade etmiştik, ancak önerimiz rapora yansıtılmamıştır.

Taslak raporda yer alan Diğer Tedavisi Bilinmeyen Hastalıklar Başlığına SSPE (Subakut sklerozan panensefalit) hastalığının da alt başlık olarak eklenmesi yönündeki önerimiz dikkate alınmış ancak söz konusu hastalığın yaygınlaşmasında Sağlık Bakanlığının sorumluluğu belirtilmemiştir. Subakut sklerozan panensefalit (SSPE), santral sinir sisteminde kızamık virüsü ile oluşan ilerleyici, ölümcül bir yavaş virüs enfeksiyonudur. Kızamık geçirildikten sonra, virüsün beyne yerleşmesiyle yaygın demiyelinasyon (sinir miyelin kılıfının yok olması), inflamasyon, beyin beyaz cevherinde immün zedelenmeye bağlı inflamatuvar (iltihabi) ve nörodejeneratif (sinir harabiyeti) bir hastalıktır. Genellikle çocuk ve genç adolesan döneminde görülmekle birlikte daha erken ve daha geç olgulara da rastlanılmaktadır. Kızamığa karşı aşılanmamış, aşılanmasına rağmen yeterli bağışıklık düzeyine ulaşmamış ya da aşılanmadan önce kızamık geçirmiş çocuklarda görülür.

Türkiye’de 2017 yılı itibariyle toplam kızamık vakalarının sayısı 69’dan 2018 yılında 510’a, 2019 yılının ilk dokuz ayında da önceki yılın aynı dönemine kıyasla maalesef 5.2 kat artarak, 2 bin 666’ya ulaşmıştır. Ayrıca laboratuvarında doğrulanmış kızamıklı hasta sayısı 2017 yılında 69 iken 2018’in ilk dokuz ayında 510’a yükselmiştir. Türkiye’de herhangi bir müdahalede bulunulmadığında daha da büyüyecek olan bir kızamık salgını mevcuttur. Sağlık alanında faaliyet yürüten emek ve meslek örgütleri Sağlık Bakanlığı’nın bulaşıcı hastalıklara ilişkin ‘sorun yok’ açıklamaları ile Dünya Sağlık Örgütü’nün (DSÖ) kızamık

hastalığına ilişkin verileri uyuşmadığını buna bağlı olarak önlem alınmaması durumunda SSPE hastalığının daha da artacağına ilişkin kaygıları birçok kez ifade etmişlerdir.

Bu hastalığa yakalananların yakınlarının talepleri şunlardır: Birincisi, bu hastalığın sebebinin ortaya çıkarılması ve bu sebeple ilgili ortada bir ihmâl var ise bu ihmalle ilgili bir soruşturma sürecinin yürütülmesidir. Bu konuda 2005 yılında Sağlık Bakanlığının oluşturmuş olduğu bir bilimsel komisyon var ve o komisyon bir rapor hazırlamıştır. Ancak, o raporu incelediğimizde bölgede bir insidans artışından bahsedilmekte ama bunun sebeplerinin ne olduğu net olarak ortaya konmamaktadır. Daha çok, bayat aşının olmadığı, tarihi geçmiş aşının uygulanmadığı yönünde bir rapor vardır.

Ailelerin bir diğer talebi: Böyle ağır hastalarla uğraşmak zorunda kalan hasta yakınları ile Sağlık Bakanlığı yetkililerinin gerekli iletişimi kurmaması büyük sorundur. Bakanlığın hastalar ve aileleri ile özel bir iletişim kanalı açması gerekmektedir. Yine, aileler gerek kendi vakalarıyla ilgili, kendi hastalarıyla ilgili gerekse de önümüzdeki dönemde bu hastalığın önlenmesi ve hastaların tedavisiyle ilgili TÜBİTAK ve TÜSEB bünyesinde bilimsel bir proje sürecinin işletilmesini önermektedirler.

Bu hastalık türü, hastalığa yakalananların yanı sıra yakınlarına da psikolojik ve sosyal açıdan ağır faturalar çıkarmaktadır. Bu ailelerin çoğu ekonomik durumu görece düşük aileler ve tedavi süreçleri çok pahalı olan durumlarla karşı karşıya kalmaktadırlar. Çoğunlukla bu tedavi süreçlerinin maliyetlerini karşılayamayacak durumda oldukları için pek çoğu psikolojik bir travmaya maruz kalmakta ve bu ailelerin kendileri de aslında bir rehabilitasyon programına tabi tutulacak manevi bir desteğe ihtiyaç duyan bir gerçeklikle karşılaşmaktadırlar. Ayrıca tedavisi bilinmeyen diğer hasta ve yakınlarının genel talep ve sorunları SSPE hasta ve hasta yakınları için de geçerlidir.

Ayrıca SPPE Derneğinin tedavi sürecinde hasta ve hasta yakınlarının sorunlarını aktarmak üzere Komisyona davet edilmesi için sunduğumuz önergeye de yanıt verilmemiştir.

Engelli Emekçilerin İstihdamı

Raporda, Engellilerin işçi olarak istihdamı, 4857 sayılı İş Kanunu'nun 30 uncu maddesinde ön görülen kota sistemi ile sağlanmaya çalışıldığı ve bu maddeye göre; iş verenler, elli veya daha fazla işçi çalıştırdıkları özel sektör iş yerlerinde % 3, kamu iş yerlerinde ise % 4 oranında engelli işçiyi meslek, beden ve ruhi durumlarına uygun işlerde çalıştırmakla yükümlüdür şeklinde ifade edilmiştir. Ancak raporda tablolarla ifade edilen engelli istihdamına dair paylaşılan verilerin söz konusu oranların çok gerisinde olduğu belirtilmemiş ve duruma özeleştirel yaklaşılmamıştır.

Üstelik, TÜİK verilerine göre engelli kontenjanını doldurmayan kurumların başında Milli Eğitim Bakanlığı ve Diyanet İşleri Başkanlığı gelmektedir.

Türkiye’de engellilerin ayrımcılık, istihdam, eğitim, sağlık gibi birçok yaşamsal konuda sorun yaşadığı bilinmektedir. Türkiye’de engelli sayısını sistematik olarak takip eden, gerekli önleyici tedbirleri alan, devam eden sorunları çözmek için uğraşan bir sistem henüz tam olarak kurulmamıştır.

Ayrıca, TYP’den yararlananların seçim öncesi dönemlerde ciddi oranlarda artması, programın seçim öncesi istihdamı geçici olarak arttırmak için kullanıldığı iddialarını beraberinde getirmektedir. TYP programından yararlanacak yurttaşların şeffaf yöntemlerle belirlenmemesi ise söz konusu iddiaları güçlendirmiştir.

Basına yansıyan haberlerde birçok araştırmacı, akademisyen, istihdam uzmanı ve sendika TYP ‘den yararlanan yurttaşların ücretinin İşsizlik Fonu’ndan ödediğini ve bir yılda en fazla 9 ay, toplamda ise en fazla 24 ay çalışabildikleri için söz konusu programın hükümetin aslında işsizliğe bir çözüm bulmak için özellikle seçim dönemlerinde liyakat ilkesinin delinerek resmî işsizlik oranının düşük gösterilmesi için hayata geçirilen bir uygulama olduğunu söylemektedir.

Sonuç olarak; ALS, SMA, DMD, MS ve Kesin Tedavisi Bilinmeyen Diğer Hastalıklarla başa çıkmayı hedefleyen sağlık politikaları hasta, hasta yakını, hekim, sağlık personeli, sosyal hizmet uzmanı vb. bütünlüğü içinde konuyu ele almalı ancak araştırma eksenini de içermelidir. Rapor bu konuda komisyonda ifade edilen görüşleri yeterince dikkate almamıştır. Hasta ve hasta yakınlarının bin bir zahmet ve umut ile gelip komisyona aktardığı görüş ve öneriler eklektik bir şekilde üst üste sıralanmakta ancak Türkiye’deki mevcut sağlık politikaları ile hiçbir gerçekçi ve dışı dokunur bağı kurulmamıştır.

Örneğin ALS hastalarının sağlık hizmet alım sorunu şehir hastanelerinin gelişmesi ile çözüleceği yaklaşımı, komisyona aktarılmaya çalışılan ve önerilen ALS hastasının tek bir noktada entegratif ve konuya uzman kişilerden oluşan bir ekip tarafından çözülmesi önerilerinin tam tersini oluşturmaktadır.

Gerek fizik tedavi, bakım, rehabilitasyon, beslenme gibi unsurlarda multidisipliner çalışılabilecek bir merkez oluşturulmazsa mevcut durumda Şehir hastanelerinde bu hastaların sağlık hizmeti alışı, havaalanındaki koşuşturmayı hatırlatacak karmaşıklıkta olacaktır.

Yine nöromüsküler merkez deneyiminin şimdiye kadar sadece 1-2 yerde kısmen başarılı, çoğu yerde başarısız olduğu ele alınacağı yerde, sanki hiçbir sorun yokmuş gibi ele alınmakta ve böylece komisyonda belirtilen görüşlerin dikkate alınmadığı anlaşılmaktadır.

Nöromüsküler hastalıklar merkezleri daha önce bu konuda ülkenin en gelişkin üniversite merkezlerini dışlayarak kurulmuştur ve insan sorunu ve biriken deneyim dikkate alınmadan bu tip merkezlerin istenilen hedefe ulaşamayacağı anlaşılmıştır. Bu gerçeğin kabul edilip çözüm yolları aranmasının komisyonun amacına daha uygun olacağı kanısındayız. Komisyona akademisyenler uzman olarak çağrılmakta ancak onların çalıştığı ve geliştirdiği akademik kurumların politikaları göz ardı edilmiştir.

Raporda hastalıkların patogenezi, genetiği tedavisi gibi konuları gereksiz ve komisyonu aşan bir şekilde ayrıntılı olarak ele almış ancak asıl sağlık politikası açısından mevcut tıkanma ve sorunlar yeterince işlenmemiştir.

Komisyon çalışma süreci boyunca tespit edilen sorunlar ve açığa çıkan önerilerin önemli bir kısmı rapora yansıtılmıştır. Ancak söz konusu öneriler doğrultusunda tedavi süreçlerine dair hangi kurumlarla nasıl ortaklaşarak, ne gibi çalışmalar yürütüleceğine ilişkin somut planlamalara yeterince yer verilmemiş oldukça yüzeysel bir çerçeve çizilmiştir.

Semra GÜZEL
Diyarbakır Milletvekili

KAYNAKÇA

Kitaplar, Makaleler ve Raporlar

- Aartsma-Rus A, Van Deutekom JCT, Fokkema IF et al. Entries in the Leiden Duchenne muscular dystrophy mutation database: an overview of mutation types and paradoxical cases that confirm the reading-frame rule. *Muscle Nerve* 2006; 34:135-44.
- Ahlgren C, Oden A, Lycke J. High nationwide prevalence of multiple sclerosis in Sweden. *Mult Scler* 2011;17(8):901-8.
- Alroughani R, Ahmed SF, Behbehani R, et al. The use of natalizumab in pediatric patients with active relapsing MS: a prospective study. *Pediatr Neurol* 2017;70:56-60.
- Altıntaş N. Kalıtsal Retinopatilerde Retina Pigment Epiteli'nin Önemi ve Tünelin Sonundaki Işık: Retinitis Pigmentosa/Leber Congenital Amaurosis'in Genetiği. *Van Tıp Dergisi*, 2013; 20(2): 116-124.
- Anlar B, Aydın OF, Guven A, Sonmez FM, Kose G, Herguner O. Retrospective evaluation of interferon-beta treatment in subacute sclerosing panencephalitis. *Clin Ther*. 2004;26:1890-4.
- Anlar B. Subacute sclerosing panencephalitis and chronic viral encephalitis. *Handbook of Clinical Neurology*, Chapter 123, Vol. 112 (3rd series) *Pediatric Neurology Part II*. Editors Dulac O, Lassonde M, and Sarnat HB. 2013, Elsevier B.V., Amsterdam, The Netherlands.
- Anlar B. Subacute sclerosing panencephalitis: diagnosis and drug treatment options. *CNS Drugs* 1997;7:111-120.
- Aparicio LF, Jurkovic M, DeLullo J. Decreased bone density in ambulatory patients with duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop* 2002;22:179-81.
- Araki S, et al. Neuropathological analysis in spinal muscular atrophy type II. *Acta Neuropathol*. 2003; 106(5):441-448.
- Armon C. Smoking may be considered an established risk factor for sporadic ALS. *Neurology* 2009; 73(20): 1693-1698.
- Arnold WD, Burghes AH. Spinal muscular atrophy: development and implementation of potential treatments. *Ann Neurol*. 2013; 74(3):348-362.
- Aytaç E, Akyüz A, Ataç Uçar C. et al. Nörofibromatozis Tip 1 ve Malign Periferik Sinir Kılıfı Tümörü. *Fırat Tıp Dergisi Cilt 20, Sayı 2, 2015; s.113-115*.
- Banwell B, Bar-Or A, Arnold DL, et al. Clinical, environmental, and genetic determinants of multiple sclerosis in children with acute demyelination: a prospective national cohort study. *Lancet Neurol* 2011;10(5):436-45.
- Banwell B, Ghezzi A, Bar-Or A, et al. Multiple sclerosis in children: clinical diagnosis, therapeutic strategies, and future directions. *Lancet Neurol* 2007;6(10):887-902.
- Banwell B, Reder AT, Krupp L, et al. Safety and tolerability of interferon beta-1b in pediatric multiple sclerosis. *Neurology* 2006;66(4):472-6, 79.
- Bedlack RS. Amyotrophic lateral sclerosis: current practice and future treatments. *Curr Opin Neurol* 2010; 23(5):524-9.

- Beeldman E, Raaphorst J, Twennaar MK, de Visser M, Schmand BA, de Haan RJ. The cognitive profile of ALS: a systematic review and meta- analysis update. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2016; 87(6): 611-619.
- Berg-Hansen P, Moen S, Sandvik L, et al. Prevalence of multiple sclerosis among immigrants in Norway. *Mult Scler* 2015;21(6):695-702.
- Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018 Mar;17(3):251-267.
- Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018 April; 17(4): 347-361.
- Boiko A, Vorobeychik G, Paty D, et al. Early onset multiple sclerosis - A longitudinal study. *Neurology* 2002;59(7):1006-10.
- Boitano LJ. Equipment options for cough augmentation, ventilation, and noninvasive interfaces in neuromuscular respiratory management. *Pediatrics.* 2009; 123(Suppl 4):S226-S230.
- Bonifati MD, Ruzza G, Bonometto P, Berardinelli A, Gorni K, Orcesi S, *et al.* A multicenter, double-blind, randomized trial of deflazacort versus prednisone in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2000;23:1344-7.
- Brooks BR, Miller RG, Swash M, El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2000; 1:293-9.
- Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. El Escorial revisited: Revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis, Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders. 2000 Dec;1(5):293-9.
- Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. 107th ENMC international workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th-9th June 2002, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2003; 13:166-72.
- Chan S, Shungu DC, Douglas-Akinwande A, Lange DJ, Rowland LP. Motor neuron diseases: comparison of single-voxel proton MR spectroscopy of the motor cortex with MR imaging of the brain. *Radiology* 1999; 212(3): 763-769.
- Chen YS, et al. Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III. *J Pediatr.* 2012; 160(3):447-451. e1.
- Chiò A, Logroscino G, Traynor BJ, Collins J, Simeone JC, Goldstein LA, White LA. Global epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review of the published literature. *Neuroepidemiology* 2013; 41(2): 118-130.
- Chitnis T, et al. PARADIGMS: a randomised double-blind study of fingolimod versus interferon b-1a in paediatric multiple sclerosis. Poster presented at ECTRIMS, Paris, France, October 25-28, 2017.
- Chitnis T, Ghezzi A, Bajer-Kornek B, et al. Pediatric MS: escalation and emerging treatment. *Neurology* 2016;87(9):S103-9.

- Chitnis T, Glanz B, Jaffin S, et al. Demographics of pediatric-onset multiple sclerosis in an MS center population from the Northeastern United States. *Mult Scler* 2009;15(5):627-31.
- Chung J, Smith AL, Hughes SC, et al. Twenty-year follow-up of newborn screening for patients with muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 2016; 53:570-78.
- Connolly AM, Schierbecker J, Renna R, Florence J. High dose weekly oral prednisone improves strength in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2002;12:917-25.
- Cotton S, Voudouris NJ, Greenwood KM. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full-scale, verbal and performance intelligence quotients. *Dev Med Child Neurol* 2001;43:497-501.
- D'Amico A, et al. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011; 6:71.
- Das K, Nag C, Ghosh M. Familial, environmental, and occupational risk factors in development of amyotrophic lateral sclerosis. *N Am J Med Sci* 2012;4(8):350-5.
- de Jong SW, Huisman MH, Sutedja NA, Smoking, alcohol consumption, and the risk of amyotrophic lateral sclerosis: a population-based study. *Am J Epidemiol* 2012;176(3):233-9.
- de Vruet R, Baekelandt ERF, de Haan JMH. Priority Medicines for Europe and the World “A Public Health Approach to Innovation”. 2013.
- Derle E, Uzuner N, Kabay SC, Tuncer A. Multiple Skleroz Sürecinde İzlenen Semptomlar ve Tedavi Yaklaşımları. *Multipl Skleroz Tanı ve Tedavi Kılavuzu* 2018. Editör Efendi H, Kuşcu DY. 4. Basım, Galenos Yayınevi, İstanbul, 2018.
- Dharssi et al; Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs; *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2017) 12:63.
- Dharssi S, Wong-Rieger D, Harold M, Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet J Rare Dis*. 2017; 12: 63.
- Disanto G, Magalhaes S, Handel AE, et al. HLA-DRB1 confers increased risk of pediatric-onset MS in children with acquired demyelination. *Neurology* 2011;76(9):781-6.
- Dubowitz V, Sewry CA. The biopsy: normal and diseased muscle. In: Dubowitz V, Sewry CA (eds). *Muscle biopsy: a practical approach*, 3rd ed. China, Saunders Elsevier, 2007: 3-268.
- Dubowitz V. Prednisone in Duchenne dystrophy. *Neuromuscul Disord* 1991;1:161-3.
- Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2009; 19(1):69-73.
- Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. *Eur J Paediatr Neurol*. 1999; 3(2):49-51.
- Durkin ET, et al. Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy type I. *J Pediatr Surg*. 2008; 43(11):2031-2037.
- Dyken PR. Neuroprogressive disease of post-infectious origin: a review of a resurging SSPE. *Ment Retard Dev Disabil Res*. 2001; 7: 217-225.
- E. Mercuri et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders* 2018; 28: 103-11.

- Eagle M, Baudouin SV, Chandler C et al. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromuscul Disord* 2002; 12: 926-9.
- Eaglehouse YL, Talbott EO, Chang Y, Kuller LH. Participation in physical activity and risk for amyotrophic lateral sclerosis mortality among postmenopausal women. *JAMA neurology* 2016; 73(3): 329-336.
- Eisen A, Krieger C. *Amyotrophic lateral sclerosis: a synthesis of research and clinical practice*. New York: Cambridge University Press. 2006; 3: 296.
- Finkel RS, et al. 218th ENMC International Workshop, Revisiting the consensus on standards of care in SMA. *Neuromuscular Disorders* 2017; 27(6): 596-605.
- Finkel RS, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology*. 2014; 83(9):810-817.
- Finkel RS, et al. Respiratory muscle function in infants with spinal muscular atrophy type I. *Pediatr Pulmonol*. 2014; 49(12):1234-1242.
- Freedman M, Selchen D, Prat A, et al. Managing MS: treatment initiation, modification and sequencing. *Can J Neurol Sci* 2018;45:489-503.
- Fujak A, et al. Contractures of the lower extremities in spinal muscular atrophy type II. Descriptive clinical study with retrospective data collection. *Ortop Traumatol Rehabil*. 2011; 13(1):27-36.
- Fujak A, et al. Treatment of scoliosis in intermediate spinal muscular atrophy (SMA type II) in childhood. *Ortop Traumatol Rehabil*. 2005; 7(2):175-179.
- Garg RK, Mahadevan A, Malhotra HS, et al. Subacute sclerosing panencephalitis. *Rev Med Virol*. 2019;e2058.
- Gascon GG. International consortium on subacute sclerosing panencephalitis. Randomized treatment study of inosiplex versus combined inosiplex and intraventricular interferon-alpha in subacute sclerosing panencephalitis: international multicenter study. *J Child Neurol* 2003; 18: 819-27.
- Gianfrancesco MA, Stridh P, Shao X, et al. Genetic risk factors for pediatric-onset multiple sclerosis. *Mult Scler* 2017; 1-15.
- Gilgoff IS, et al. Long-term ventilatory support in spinal muscular atrophy. *J Pediatr*. 1989; 115(6): 904-909.
- Griggs RC, Miller JP, Greenberg CR, et al. Efficacy and safety of deflazacort vs prednisone and placebo for Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*. 2016; 87:2123-31.
- Guglieri M, Bushby K, McDermott MP, et al. Developing standardized corticosteroid treatment for Duchenne muscular dystrophy. *Contemp Clin Trials*. 2017; 58:34-39.
- Haaker G, Fujak A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. *Appl Clin Genet*. 2013; 6(11):113-120.
- Hayes J, Veyckemans F, Bissonnette B. Duchenne muscular dystrophy: An old anesthesia problem revisited. *Paediatr Anaesth* 2008;18:100-6.
- Heffner RR, Balos LL. Muscle biopsy in neuromuscular disease. In: Mills SE (ed). *Sternberg's Diagnostic Surgical Pathology*, 4th ed. Vol 1, Philadelphia, Lippincott Williams and Wilkins, 2004: 111-135.

- Hendriksen JG, Vles JS. Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: Frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder. *J Child Neurol* 2008;23:477-81.
- Iannaccone ST. Modern management of spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007; 22(8):974-978.
- Ingwersen J, Aktas O, Hartung P. Advances in and algorithms for the treatment of RRMS. *Neurotherapeutics* 2016;13:47-57.
- Ionasescu V, Christensen J, Hart M. Intestinal pseudo-obstruction in adult spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 1994; 17(8):946-948.
- Jones H, De Vivo DC, Darras BT. Neuromuscular disorders of infancy, childhood and adolescence. A clinician's approach. Oxford: Butterworth-Heinemann; Second edition, 2015.
- Kamel F, Umbach DM, Munsat TL, Shefner JM, Hu H, Sandler DP. Lead exposure and amyotrophic lateral sclerosis. *Epidemiology* 2002; 311-319.
- Karasick D, Karasick S, Mapp E. Gastrointestinal radiologic manifestations of proximal spinal muscular atrophy (Kugelberg-Welander syndrome). *J Natl Med Assoc*. 1982; 74(5):475-478.
- Kieseier B, Benamor M. Pregnancy outcomes following maternal and paternal exposure to teriflunomide during treatment for RRMS. *Neurol Ther* 2014;3:133-8.
- Kinali M, et al. Bone mineral density in a paediatric spinal muscular atrophy population. *Neuropediatrics*. 2004; 35(6):325-328.
- Kinali M, Main M, Eliahoo J, Messina S, Knight RK, Lehovsky J, *et al*. Predictive factors for the development of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol* 2007;11:160-6.
- Kinali M, Mercuri E, Main M, Muntoni F, Dubowitz V. An effective, low-dosage, intermittent schedule of prednisolone in the long-term treatment of early cases of Duchenne dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2002;12:S169-74.
- King WM, Ruttencutter R, Nagaraja HN, Matkovic V, Landoll J, Hoyle C, *et al*. Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 2007;68:1607-13.
- Koenig M, Hoffman EP, Bertelson CJ et al. Complete cloning of the Duchenne muscular dystrophy (DMD) cDNA and preliminary genomic organization of the DMD gene in normal and affected individuals. *Cell* 1987; 50: 509-17.
- Kolb SJ, Battle DJ, Dreyfuss G. Molecular Functions of the SMN Complex. *J Child Neurol*. 2007; 22(8):990-994.
- Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: a timely review. *Arch Neurol*. 2011; 68(8):979-984.
- Kornek B, Bernert G, Balassy C, et al. Glatiramer acetate treatment in patients with childhood and juvenile onset multiple sclerosis. *Neuropediatrics* 2003;34(3):120-6.
- Krysko K, Graves J, Rensel M, et al. Use of newer disease modifying therapies in pediatric MS in US. *Neurology* 2018;00:e1-10.
- Kuru S, et al. An autopsy case of spinal muscular atrophy type III (Kugelberg-Welander disease). *Neuropathology*. 2009; 29(1):63-67.

- Ladwig D, Mowat D, Tobias V, et al., In utero fetal muscle biopsy in the diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. *Aust N Z J Obstet Gynaecol*, 2002. 42(1): 79-82.
- Langer-Gould A, Brara SM, Beaver BE, et al. Childhood obesity and risk of pediatric multiple sclerosis and clinically isolated syndrome. *Neurology* 2013;80(6):548-52.
- Langer-Gould A, Zhang JL, Chung J, et al. Incidence of acquired CNS demyelinating syndromes in a multiethnic cohort of children. *Neurology* 2011;77(12):1143-8.
- Larson CM, Henderson RC. Bone mineral density and fractures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop* 2000;20:71-4.
- Lavery AM, Collins BN, Waldman AT, et al. The contribution of secondhand tobacco smoke exposure to pediatric multiple sclerosis risk. *Mult Scler* 2019;25(4):515-22.
- Lefebvre S, et al. Correlation between severity and SMN protein level in spinal muscular atrophy. *Nat Genet*. 1997; 16(3):265-269.
- Lefebvre S, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*. 1995; 80(1):155-165.
- Liechti-Gallati S, Koenig M, Kunkel LM, *et al*. Molecular deletion patterns in Duchenne and Becker type muscular dystrophy. *Hum Genet* 1989;81:343-8.
- Logroscino G, et al. Global, regional, and national burden of motor neuron diseases 1990-2016: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2016. *The Lancet Neurology*, 2018, 17.12: 1083-1097.
- Logroscino G, Piccininni M: Amyotrophic Lateral Sclerosis Descriptive Epidemiology: The Origin of Geographic Difference. *Neuroepidemiology* 2019;52:93-103.
- Logroscino, G, et al. Incidence of amyotrophic lateral sclerosis in Europe. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 2010; 8(4): 385-390.
- Lorson CL, Rindt H, Shababi M. Spinal muscular atrophy: mechanisms and therapeutic strategies. *Hum Mol Genet*. 2010; 19(R1):R111-R118.
- Loscalzo J. Kohane I. and Barabasi A.L. Human disease classification in the postgenomic era: a complex systems approach to human pathobiology. *Mol Syst Biol*. 2007; 3: 12.
- Lossius A, Riise T, Pugliattie M, et al. Season of infectious mononucleosis and risk of MS at different latitudes; the EnyIMS Study. *Mult Scler* 2014;20(6):669-74.
- Lublin FD, et al. Defining the clinical course of multiple sclerosis The 2013 revisions. *Neurology* 2014;83:278-286.
- Ludolph A, Drory V, Hardiman O, Nakano I, Ravits J, Robberecht W, Shefner J. A revision of the El Escorial criteria - 2015. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. 2015;5-6: 291-292.
- MacLeod MJ, et al. Prenatal onset spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol*. 1999; 3(2):65-72.
- Manzur AY, Kuntzer T, Pike M, Swan A. Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy.[update of Cochrane Database Syst Rev. 2004;(2):CD003725; Cochrane Database Syst Rev 2008: CD003725.
- Markstrom A, Cohen G, Katz-Salamon M. The effect of long term ventilatory support on hemodynamics in children with spinal muscle atrophy (SMA) type II. *Sleep Med*. 2010; 11(2): 201.
- McDonald DG, Kinali M, Gallagher AC, Mercuri E, Muntoni F, Roper H, *et al*. Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med. Child Neurol* 2002;44:695-8.

- McLeod JG, Hammond SR, Kurtzke JF. Migration and multiple sclerosis in immigrants to Australia from United Kingdom and Ireland: a reassessment. I. Risk of MS by age at immigration. *J Neurol* 2011;258:1140-9.
- McNally EM, MacLeod H. Therapy insight: Cardiovascular complications associated with muscular dystrophies. *Nat Clin Pract Cardiovasc Med* 2005;2:301-8.
- Mendell JR, Shilling C, Leslie ND, et al. Evidence-based path to newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Ann Neurol*. 2012; 71:304-13.
- Mitchell JD. Heavy metals and trace elements in amyotrophic lateral Van den Berg LH. Physical activity and the association with sporadic ALS. *Neurology* 2005; 64(2): 241-245.
- Moat SJ, Bradley DM, Salmon R, Clarke A, Hartley L. Newborn bloodspot screening for Duchenne muscular dystrophy: 21 years experience in Wales (UK). *Eur J Hum Genet*. 2013; 21:1049-53.
- Monckton G, Hoskin V, Warren S. Prevalence and incidence of muscular dystrophy in Alberta, Canada. *Clin Genet* 1982;21:19-24.
- Montalban X.ECTRIMS/EAN guideline on the pharmacological treatment of people with multiple sclerosis. *European Journal of Neurology* 2018, 25: 215-237.
- Montes J, et al. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. *Neurology*. 2010; 74(10):833-838.
- Multipl Skleroz Tanı ve Tedavi Kılavuzu 2018. Editör Efendi H, Kuşcu DY. 4. Basım, Galenos Yayınevi, İstanbul, 2018.
- Munsat TL, Davies KE. International SMA consortium meeting. (26-28 June 1992, Bonn, Germany). *Neuromuscul Disord*. 1992; 2(5-6):423-428.
- Munsat TL. Workshop Report: International SMA collaboration. *Neuromuscul Disord*. 1991; 1.
- Nielsen NM, Westergaard T, Rostgaard K, et al. Familial risk of multiple sclerosis: a nationwide cohort study. *Am J Epidemiol* 2005;162(8):774-8.
- Nigro G, Comi LI, Politano L, Bain RJ. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol* 1990;26:271-7.
- Nourbakhsh B, Rutatangwa A, Waltz M, et al. Heterogeneity in association of remote herpesvirus infections and pediatric MS. *Ann Clin Transl Neurol* 2018;5(10):1222-8.
- Oba H, Araki T, Ohtomo K, Monzawa S, Uchiyama G, Koizumi K, Nogata Y, Kachi K, Shiozawa Z, Kobayashi M. Amyotrophic lateral sclerosis: T2 shortening in motor cortex at MR imaging. *Radiology* 1993; 189(3): 843-846.
- Onakpoya J Igho, Spencer A Elizabeth, Thompson J Matthew, Heneghan J Carl; Effectiveness, safety and costs of orphan drugs: an evidence-based review; *BMJ Open* 2015 Jun 24; 5(6): e007199.
- Onuncu Kalkınma Planı (2014-2018) Öncelikli Dönüşüm Programları S:256 Aralık 2015.
- Oskoui M, et al. The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. *Neurology*. 2007; 69(20):1931-1936.
- Otallah S, Banwell B. Pediatric multiple sclerosis: an update. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2018;18(76):2-10.
- Özgen M, Koca SS. Sklerodermanın Etiyopatogenezi ve Güncel Tedavisi. *Fırat Üniversitesi Sağlık Bilimleri Tıp Dergisi, Cilt 24, Sayı 1, 2010; s.069-076.*

- Panitch HB. The pathophysiology of respiratory impairment in pediatric neuromuscular diseases. *Pediatrics*. 2009; 123(Suppl 4):S215-S218.
- Passamano L, Taglia A, Palladino A et al. Improvement of survival in Duchenne Muscular Dystrophy: retrospective analysis of 835 patients; *Acta Myol* 2012 Oct 3(2): 121-5.
- PeBenito R, Naqvi SH, Arca MM, et al. Fulminating subacute sclerosing panencephalitis: case report and literature review. *Clin Pediatr* 1997;36:149-154.
- Perl DP, Gajdusek DC, Garruto RM, Yanagihara RT, Gibbs CJ. Intraneuronal aluminum accumulation in amyotrophic lateral sclerosis and Parkinsonism-dementia of Guam. *Science* 1982; 217(4564): 1053-1055.
- Phillips MF, Quinlivan RC, Edwards RH, Calverley PM. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med* 2001;164:2191-4.
- Piepers S, et al. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4. *J Neurol*. 2008; 255(9):1400-1404.
- Plöckinger U, & Ziagaki, A. The German National Action League for people with rare diseases: translating the three tiers center system into active co-operation, a one center experience. *Orphanet journal of rare diseases*, 2019; 14(1), 158.
- Polman CH, O'Connor PW, Havrdova E, et al. A randomized, placebo controlled trial of natalizumab for relapsing MS. *N Engl J Med* 2006;354:99-910.
- Polman CH, Reingold SC, Banwell B, et al. Diagnostic criteria for multiple sclerosis: 2010 revisions to the McDonald criteria. *Ann Neurol* 2011;69:292-302.
- Prior TW, et al. GeneReview. Seattle WA: University of Washington, Seattle; 1993-2019. 2000 Feb 24 (uptodate November 2019).
- R.S. Finkel et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders* 2018; 28: 197-20.
- Rath A, Aymé S, Bellet B. 2010. Classification of rare diseases: a worldwide effort to contribute to the International Classification of Diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 5(Suppl 1):O21.
- Reitter B. Deflazacort vs. prednisone in Duchenne muscular dystrophy: Trends of an ongoing study. *Brain Dev* 1995;17:39-43.
- Renoux C, Vukusic S, Mikaeloff Y, et al. Natural history of multiple sclerosis with childhood onset. *N Engl J Med* 2007;356:2603-13.
- Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, Hughes DA; International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research Rare Disease Special Interest Group. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group, *Value Health*. 2015; 18(6):906-14.
- Roper H, Quinlivan R, Workshop P. Implementation of “the consensus statement for the standard of care in spinal muscular atrophy” when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Arch Dis Child*. 2010; 95(10):845-849.
- Rotstein DL, Healy BC, Malik MT, et al. Evaluation of no evidence of disease activity in a 7 year longitudinal multiple sclerosis cohort. *JAMA Neurol* 2015;72:152-8.

- Rowland LP, Shneider NA. Amyotrophic lateral sclerosis. *New England Journal of Medicine* 2001; 344(22): 1688-1700.
- Rowland LP. Biochemistry of muscle membranes in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 1980;3:3-20.
- Russman BS. Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity. *J Child Neurol*. 2007; 22(8):946-951.
- Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017; 12:79.
- Sadaka Y, Verhey LH, Shroff MM, et al. 2010 McDonald criteria for diagnosing pediatric multiple sclerosis. *Ann Neurol* 2012;72:211-23.
- Salzer J, Lycke J, Wickstrom R, et al. Rituximab in paediatric onset multiple sclerosis: a case series. *J Neurol* 2015;263:322-6.
- Sansović I, Barišić I, Dumić K. Improved detection of deletions and duplications in the DMD gene using the multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) method. *Biochem Genet*. 2013; 51:189-201.
- Schroth MK. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. *Pediatrics*. 2009; 123(Suppl 4):S245-S249.
- Schwab N, Schneider-Hohendorf T, Melzer N, et al. Natalizumab-associated PML: challenges with incidence, resulting risk and risk stratification. *Neurology* 2017;88:1197-205.
- Seals RM, Hansen J, Gredal O, Weisskopf MG. Physical trauma and amyotrophic lateral sclerosis: a population-based study using Danish national registries. *American journal of epidemiology* 2016; 183(4): 294-301.
- Shook SJ, Pioro EP. Racing against the clock: recognizing, differentiating, diagnosing, and referring the amyotrophic lateral sclerosis patient. *Ann Neurol* 2009; 65(Suppl 1):10-6.
- Smith AD, Koreska J, Moseley CF. Progression of scoliosis in Duchennemuscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am* 1989;71:1066-74.
- Soğukpınar A, Mutluay M. Treacher Collins Sendromu'nda Dentofasiyal Bulgular ve Tedavi Yaklaşımı. *Sakarya Tıp Dergisi* 2019;9(2):213-217.
- Spelman T, Gray O, Trojano M, et al. Seasonal variation in relapse rate in MS is latitude dependent. *Ann Neurol* 2014;76(6):880-90.
- Sproule DM, et al. Increased fat mass and high incidence of overweight despite low body mass index in patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2009; 19(6):391-396.
- Stolk P, Willemsen M.J. and Leufkens H.G. Rare essentials: drugs for rare diseases as essential medicines. *Bull World Health Organ*. 2006; 84: 745-751.
- Sugarman EA, et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. *Eur J Hum Genet*. 2012; 20(1):27-32.
- Suresh S, Wales P, Dakin C, Harris MA, Cooper DG. Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: Disease spectrum in the paediatric population. *J Paediatr Child Health* 2005;41:500-3.

- Taghiyeva P. Antalya İl Bölgesinde ALS İnsidans ve Prevalans Çalışması (Yayımlanmamış Uzmanlık Tezi), Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı, Antalya, 2019.
- Talim B. Kas Histopatolojisi. İçinde: Gökçay E, Sönmez M, Topaloğlu H, Tekgül H, Gürer Y (editörler). Çocuk Nörolojisi, 2. Basım. Ankara, Anıl Grup Matbaacılık, 2010: 489-496.
- Tangsrud SE, et al. Lung function measurements in young children with spinal muscle atrophy; a cross sectional survey on the effect of position and bracing. Arch Dis Child. 2001; 84(6):521-524.
- Taylor BV, Lucas RM, Dear K, et al. Latitudinal variation in incidence and type of first CNS demyelinating events. Mult Scler 2010;16(4):398-405.
- Temiz, Ö. Türk Hukukunda Bir Temel Hak Olarak Sağlık Hakkı. Ankara Üniversitesi SBF Dergisi, Cilt 69, No. 1, 2014, s. 165-188.
- Thomas NH, Dubowitz V. The natural history of type I (severe) spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord. 1994; 4(5-6):497-502.
- Thompson AJ, Banwell BL, Barkhof F, et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. Lancet Neurology 2018;17:162-73.
- Tilton AH, Miller MD, Khoshoo V. Nutrition and swallowing in pediatric neuromuscular patients. Semin Pediatr Neurol. 1998; 5(2):106-115.
- Toussaint M, Chatwin M, Soudon P. Mechanical ventilation in Duchenne patients with chronic respiratory insufficiency: Clinical implications of 20 years published experience. Chron 2007;4:167-77.
- Tremlett H, Fadrosch DW, Faruqi AA, et al. Gut microbiota in early pediatric multiple sclerosis: a case control study. Eur J Neurol 2016;23(8):1308-21.
- Turgut N, Saracoglu VG, Kat S, Balci K, Güldiken B, Birgili O, Kabayel L. An epidemiologic investigation of amyotrophic lateral sclerosis in Thrace, Turkey, 2006-2010. Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration 2019; 20: 100-106.
- Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı 2015-2018.
- Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu", 2019.
- Ünal A, Mavioglu H, Altunrende H, İçen NK, Ergün U. Multiple Sklerozda Tanı ve Ayırıcı Tanı. Multipl Skleroz Tanı ve Tedavi Kılavuzu 2018. Editör Efendi H, Kuşcu DY. 4. Basım, Galenos Yayınevi, İstanbul, 2018.
- Valdez R, Ouyang L, & Bolen J. Public Health and Rare Diseases: Oxymoron No More. Preventing chronic disease, 2016; 13.
- Venkova-Hristova K, Christov A, Kamaluddin Z, Progress in therapy development for amyotrophic lateral sclerosis. Neurol Res Int 2012; 2012:187234.
- von Gontard A, et al. Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord. 2002; 12(2):130-136.
- Wang CH, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. J Child Neurol. 2007; 22(8):1027-1049.
- Wang HY, et al. Joint range of motion limitations in children and young adults with spinal muscular atrophy. Arch Phys Med Rehabil. 2004; 85(10):1689-1693.

- Wang Y, Yang Y, Liu J, et al. Whole dystrophin gene analysis by next-generation sequencing: a comprehensive genetic diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Mol Genet Genomics*. 2014; 289:1013-21.
- Waubant E, Hietpas J, Stewart T, et al. Interferon beta-1a in children with multiple sclerosis is well tolerated. *Neuropediatrics* 2001;32(4):211-3.
- Wedel DJ. Malignant hyperthermia and neuromuscular disease. *Neuromuscul Disord* 1992;2:157-64.
- Wijesekera LC, Leigh PN. Amyotrophic lateral sclerosis. *Orphanet J Rare Dis* 2009; 4:3.
- Worms PM. The epidemiology of motor neuron diseases: a review of recent studies. *Journal of the neurological sciences* 2001; 191(1-2): 3-9.
- Yamamoto E, Ginsberg M, Rensel M, et al. Pediatric-onset multiple sclerosis: a single center study. *J Child Neurol* 2018;33(1):98-105.
- Yeh EA, Waubant E, Krupp LB, et al. Multiple sclerosis therapies in pediatric patients with refractory MS. *Arch Neurol* 2011;68:437-44.
- Yılmaz D, Aydın OF, Senbil N, Yüksel D. Subacute sclerosing panencephalitis: is there something different in the younger children? *Brain Dev*. 2006 Nov;28(10):649-52.
- Yılmaz Ü, Anlar B, Gücüyener K. Turkish Pediatric Multiple Sclerosis Study Group. Characteristics of pediatric multiple sclerosis: The Turkish pediatric multiple sclerosis database. *Eur J Paediatr Neurol*. 2017 Nov;21(6):864-872.
- Yüksel D. Subakut sklerozan panensefalit hastalarının, beyin omurilik sıvısında total tau, fosforile tau ve S100-Beta protein düzeyleri, Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Pediatrik Nöroloji Eğitim Kliniği, Nöroloji Yan Dal Uzmanlık Tezi, Ankara, 2007.
- Zengin, N. Sağlık Hakkı ve Sağlık Hizmetlerinin Sunumu. *Sağlıkta Performans ve Kalite Dergisi*, 2010:1; 44-52.
- Zerres K, Davies KE. 59th ENMC International Workshop: Spinal Muscular Atrophies: recent progress and revised diagnostic criteria 17-19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 1999; 9(4):272-278.
- Zerres K, et al. A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients. *J Neurol Sci*. 1997; 146(1): 67-72.
- Zerres K, Rudnik-Schoneborn S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. *Arch Neurol*. 1995; 52(5):518-523.
- Zou ZY, Zhou ZR, Che CH, Liu CY, He RL, Huang HP. Genetic epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. *Neurogenetics*. 2016;7: 540-549.

Komisyon Tutanakları

Alim Yılmaz'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Deniz Yılmaz Atakay'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Dr. Alper İhsan Kaya'nın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Dr. Dilek Yılmaz'ın 29 Mayıs 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Ezgi Erdoğan'ın 17 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Gülnur Gökmen'in 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Kamil Hamidullah'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Mehmet Erdoğan'ın 17 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Mine Keskin Ergin'in 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Muammer Yıldız'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Muteber Eroğlu'nun 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Prof. Dr. Cevval Ulman'ın 17 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Prof. Dr. Emin Özmert'in 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Prof. Dr. Naciye Füsün Toraman'ın 9 Ekim 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Sadık Mehmet Çiftçi'nin 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Serap Çöremen'in 26 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Seyfettin TORAMAN'ın 12 Haziran 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Uzm. Dr. Pınar Koçatakan'ın 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Uzm. Dr. Taha Bahsi'nin 10 Temmuz 2019 tarihli Dinleme Tutanağı, **TBMM Tutanak Hizmetleri Başkanlığı**.

Komisyonun Sunulan Cevabi Yazılar

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 26.09.2019 tarihli ve 2366086 sayılı cevabi yazı.

Aile, Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 01.10.2019 tarihli ve 2418506 sayılı cevabi yazı.

Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 30.09.2019 tarihli ve 18513427 sayılı cevabi yazı.

- Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 01.10.2019 tarihli ve 18680618 sayılı cevabi yazı.
- Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 29.11.2019 tarihli ve 23752645 sayılı cevabi yazı.
- Millî Eğitim Bakanlığı tarafından Komisyona sunulan 09.12.2019 tarihli ve 24434563 sayılı cevabi yazı.
- Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 13.09.2019 tarihli ve 100695203 sayılı cevabi yazı.
- Sağlık Bakanlığı Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 02.09.2019 tarihli ve 529869 sayılı cevabi yazı.
- Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 25.10.2019 tarihli ve 104470058 sayılı yazı.
- Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından Komisyona sunulan 30.10.2019 tarihli ve 16661774 sayılı cevabi yazı.
- Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 30.09.2019 tarihli ve 181642 sayılı cevabi yazı.
- Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu tarafından Komisyona sunulan 03.10.2019 tarihli ve 153726 sayılı cevabi yazı.
- Türkiye İstatistik Kurumu Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan 19.11.2019 tarihli ve 26832 sayılı cevabi yazı.
- Türkiye İş Kurumu Genel Müdürlüğü tarafından Komisyona sunulan 27.09.2019 tarihli ve 540865 sayılı cevabi yazı.

Elektronik Kaynaklar

- Amyotrofik Lateral Sklerozda Tedavi, Nöromusküler Hastalıklar Çalışma Grubu, Türk Nöroloji Derneği. <https://www.noroloji.org.tr/menu/99/amiyotrofik-lateral-sklerozda-tedavi>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) Fact Sheet: National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS); <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Amyotrophic-Lateral-Sclerosis-ALS-Fact-Sheet>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- 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. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- CdC Nedir? <https://criduchatturkiye.com/cdc-nedir/>. (Erişim Tarihi: 25.12.2019).
- DPB Engelli Memur İstatistikleri, <http://www.dpb.gov.tr/tr-tr/istatistikler>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Dr. Gül Öngen, <http://file.lookus.net/TGHYK/tghyk.15.pdf>. (Erişim Tarihi: 25.12.2019).
- EURORDIS. What is a rare disease? <http://www.eurordis.org>. (Erişim Tarihi: 29.06.2019).
- EURORDIS. What is a rare disease? <http://www.eurordis.org>. (Erişim Tarihi: 29.06.2019).

- French National Plan for Rare Diseases 2005 - 2008. https://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2006/doc/French_National_Plan.pdf. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Hacettepe Üniversitesi <http://www.nf.hacettepe.edu.tr/tr/menu/nf1-15>. (Erişim Tarihi: 25.12.2019).
- <http://www.kalkinma.gov.tr/Lists/Kalkinma%20Planlar/Attachments/12/Onuncu%20Kalkinma%20Planı.pdf>.
- http://www.sbb.gov.tr/wpcontent/uploads/2018/10/16Saglik_Endustrilerinde_Yapisa_Donusum_ProgramiBASKI.pdf.
- <http://www.spinabifida.org.tr/spina-bifida-nedir>. (Erişim Tarihi: 26.12.2019).
- http://www.unicankara.org.tr/doc_pdf/h_righths_turkce.pdf. (Erişim Tarihi: 08.07.2019).
- https://ec.europa.eu/health/ern/consultations/2019_call_membership_en. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_en. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- <https://globalgenes.org/rare-facts/>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- <https://www.acibadem.com.tr/ilgi-alani/pulmoner-fibrozis/#genel-tanitim>. (Erişim Tarihi: 25.12.2019).
- KUKAS, Karaduman, AA., Spinal Muskuler Atrofi ve Rehabilitasyonu, HÜ Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizik tedavi ve Rehabilitasyon Bölümü, <https://www.kukas.info/tr/sma-hakk%C4%B1nda>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Nadir Hastalıklar Ağı, <http://www.nadirhastaliklaragi.org.tr/kurucu-uyeler>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Nöromusküler Hastalıklar Tanı ve Tedavi Rehberi, Türk Nöroloji Derneği, <https://www.noroloji.org.tr/TNDDData/Uploads/files/N%C3%96ROM%C3%9CSK%C3%9CLER.pdf>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Orphanet. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Orphanet: The portal for rare diseases; 2019; https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=EN&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUGS_JAP. (Erişim Tarihi: 29.06.2019).
- Orphanet; Rare Diseases in Europe; 2018; <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Preliminary data from the PARADIGMS trial. FDA expands approval of Gilenya to treat multiple sclerosis in pediatric patients. https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-expands-approval-gilenya-treat-multiple-sclerosis-pediatric-patients?%20utm_campaign%20405112018_FDA%20approve. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Prof Dr. Nuran Türkçapar, <https://www.romatizmahastaliklari.com/skleroderma-sistemik-skleroz/>. (Erişim Tarihi: 25.12.2019).
- Rare Diseases, https://rarediseases.info.nih.gov/files/rare_diseases_faqs.pdf. (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

- Rodwell C., Aymé S., eds., “*2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe*”, July 2014.
<http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014ReportStateofArtRDAactivitiesDE.pdf>.
- Sağlık ve İnsan Hakları Üzerine,
https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42526/9241545690_tur.pdf;jsessionid=D5FB8AFA1FC481290FBE7B50232D8247?sequence=10, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).
- Türk Hematoloji Derneği http://www.thd.org.tr/THD_Halk/?sayfa=talasemi. (Erişim Tarihi: 25.12.2019).
- Türk Toraks Derneği <https://www.toraks.org.tr/halk/News.aspx?detail=2180>. (Erişim Tarihi: 25.12.2019).
- What is an ERN?, <https://oife.org/what-we-do/ern-bond/>, (Erişim Tarihi: 12.11.2019).

EKLER

EK-1. BAZI NADİR HASTALIKLARIN ICD-10 VE ICD-11 KODLARI

Sıra No	Hastalık Adı	ICD-10	ICD-11
1	Adrenolökodistrofiler	E71.3	8A44.1
2	Ailevi Akdeniz Ateşi	E85.0	4A60.0
3	Ailevi Feokromositoma/Paraganglioma Sendromu	C74.1 C75.5 D35.0 D35.6	
4	Ailevi Hiperkolesterolemi	E78.0	5C80.0
5	Ailevi Tümör Yatkınlık Sendromu		2C25.Y
6	Albinizm	E70.3	EC23.2
7	Alström Sendromu	Q87.8	LD2H.Y
8	Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS)	G12.2	8B60.0
9	Behçet Hastalığı	M35.2	4A62
10	Carney Kompleks Hastalığı	D44.8	5A70.Y
11	Dilate Kardiyomyopatiler	I42.0	BC43.0
12	Down Sendromu	Q90	LD40.0
13	Duchenne Musküler Distrofi (DMD)	G71.0	8C70.1
14	Fenil Ketonüri	E70.0	5C50.00
15	Frajil X Sendromu	Q99.2	LD55
16	Glikojen Depo Hastalıkları	E74.0	5C51.3
17	Glukoz-6 Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği	D55.0	5C51.3
18	Gonadal Disjenezi Sendromları- Turner Sendromu	Q96	LD50.0
19	Gonadal Disjenezi Sendromları- Klinefelter	Q98.4	LD50.3
20	Hemiplejik Migren	G43.1	8A80.10
21	Huntington Hastalığı	G10	8A01.10
22	İmmun Globulin 4 ile İlişkili Hastalıklar		
23	Otoimmün Hipoglisemi Sendromları		
24	Monogenik Ciddi İnsülin Rezistans Sendromları		
25	Kistik Fibroz	E84	CA25
26	Leptin Eksikliğine Bağlı Obezite	E66.8	5B81.Y
27	Malign Melanom	C43	2C30.Y
28	Marfan Sendromu	Q87.4	LD28.01
29	McCune-Albright Sendromu	Q78.1	FB80.0
30	Mitokondriyal Diyabet	E13.8	LD2H.Y

Sıra No	Hastalık Adı	ICD-10	ICD-11
31	Monogenik Diyabetler		
32	Mukopolisakkaridozlar	E76	5C56.3
33	Multipl Skleroz (MS)	G35	8A40
34	Nöroblastom	C74.9	2A00.11
35	Nörofibromatozis Tip 1	Q85.0	LD2D.10
36	Nöronal Ceroid Lipofuscinosis Hastalığı	E75.4	5C56.1
37	Orak Hücreli Anemi	D57	3A51
38	Osteogenezis İmperfekta	Q78.0	LD24.K0
39	Prader Willi Sendromu	Q87.1	LD90.3
40	Primer Biliyer Kolanjit	K74.3	DB96.1
41	Primer Pulmoner Hipertansiyon	I27.0	BB01.0
42	Retinoblastom	C69.2	2D02.2
43	Sistinozis	E72.0	5C60.1
44	Spastik Parapleji	G82.1	MB56
45	Spinal Musküler Atrofi (SMA)	G12	8B61
46	Süksinik Semialdehit Dehidrogenaz Eksikliği	E72.8	5C50.E1
47	Süksinat Dehidrogenaz Eksikliği		XH8EN1
48	Talasemiler	D56	3A50
49	Tip 1 Otoimmün Poliendokrinopati	E31.0	
50	TRH Rezistans Sendromu	E03.1	
51	Trisomi X	Q97.0	LD50.1
52	Tirotropin Sagılayan Hipofizer Adenom	D35.2	2F37.Y
53	Wermer Sendromu	D44.8	
54	Werner Sendromu	E34.8	LD2B
55	Wilms Tümörü	C64	2C90.Y
56	Wilson Hastalığı	E83.0	5C64.00
57	Wolfraam Sendromu	E13.8	5A61.5
58	Yenidoğan Diyabeti	P70.2	KB60.2

Not: Tabloda, Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı tarafından Komisyona sunulan "Nadir Hastalıklar Raporu"nda incelenen nadir hastalıkların, ICD-10 ve ICD-11 kodlama sistemindeki karşılıkları gösterilmektedir.

EK-2. NADİR HASTALIKLARIN TEDAVİSİNDE KULLANILAN GERİ ÖDEMEDEKİ İLAÇLAR

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
1	Adcetris 50 Mg İv İnfüzyonluk Çözelti Konsantresi İçeren Flakon	Brentuksimab vedotin	Hogdkin lenfoma Anaplastik büyük hücreli lenfoma
2	Adempas 0,5 Mg 42 Film Tablet	Riosiguat	Kronik tromboembolik pulmoner hipertansiyon
3	Adempas 1 Mg 42 Film Tablet	Riosiguat	Kronik tromboembolik pulmoner hipertansiyon
4	Adempas 1,5 Mg 42 Film Tablet	Riosiguat	Kronik tromboembolik pulmoner hipertansiyon
5	Adempas 2 Mg 42 Film Tablet	Riosiguat	Kronik tromboembolik pulmoner hipertansiyon
6	Adempas 2,5 Mg 42 Film Tablet	Riosiguat	Kronik tromboembolik pulmoner hipertansiyon
7	Afinitor 10 Mg 30 Tablet	Everolimus	Pankreatik nöroendokrin tümörü
8	Afinitor 5 Mg 30 Tablet	Everolimus	Pankreatik nöroendokrin tümörü
9	Aldurazyme 100 U/MI İnfüzyon İçin Konsantre Çözelti, 5 MI	Laromidaz	Mukopolisakkaridoz tip I
10	Alimta 500 Mg 1 Flk	Pemetrekset	Plevral mezotelyoma
11	Amgevita 40 Mg/0,8 MI Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır 2 Kalem	Adalimumab	Juvenil idiyopatik artrit Pediatrik üveit Pediatrik crohn hastalığı
12	Amgevita 40 Mg/0,8 MI Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır 2 Enjektör	Adalimumab	Juvenil idiyopatik artrit Pediatrik üveit Pediatrik crohn hastalığı
13	Ampaho 10 Mg 30 Film Kaplı Tablet	Ambrisentan	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
14	Ampaho 5 Mg 30 Film Kaplı Tablet	Ambrisentan	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
15	Aubagio 14 mg 28 Film Kaplı Tablet	Teriflunomid	Multiple skleroz
16	Avonex 30 mcg/0.5ml Enjeksiyonluk Çözelti	Interferon beta 1a	Multiple skleroz
17	Azadin 100 Mg Sc Enjeksiyonluk Süspansiyon İçin Toz İçeren 1 Flakon	Azasitidin	Miyelodisplastik sendrom Kronik miyelomonositer lösemi Akut miyeloid lösemi

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
18	Azavix 100 Mg Enjeksiyonluk Süspansiyon İçin Toz İçeren 1 Flakon	Azasitidin	Miyelodisplastik sendrom Kronik miyelomonositer lösemi Akut miyeloid lösemi
19	Azida 100 Mg Sc Enjeksiyonluk Süspansiyon İçin Toz İçeren Flakon	Azasitidin	Miyelodisplastik sendrom Kronik miyelomonositer lösemi Akut miyeloid lösemi
20	Betaferon 9600000İÜ 15x3ml Liyofilize Toz İçeren Flakon	İnterferon beta 1b	Multiple skleroz
21	Biemib 3,5 Mg Iv/Sc Enjeksiyonluk Çözelti İçin Liyofilize Toz İçeren Flakon	Bortezomib	Mantle hücreli lenfoma Multipl miyelom
22	Blinicyto 38,5 Mcg Liyofilize Toz İçeren 1 Flakon (10 Ml)	Blinatumomab	Akut lenfoblastik lösemi
23	Boraetib 3,5 Mg Iv/Sc Enjeksiyonluk Çözelti İçin Toz 1 Flakon	Bortezomib	Mantle hücreli lenfoma Multipl miyelom
24	Borcade 3,5 Mg Iv/Sc Enjeksiyonluk Çözelti Hazırlamak İçin Liyofilize Toz	Bortezomib	Mantle hücreli lenfoma Multipl miyelom
25	Boselix 125 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
26	Bosulif 500 Mg 28 Film Tablet	Bosutinib monohidrat	Kronik miyeloid lösemi
27	Bosulif100 Mg 28 Film Tablet	Bosutinib monohidrat	Kronik miyeloid lösemi
28	Ceprotrin 500 İu Enjeksiyonluk Çözelti İçin Liyofilize Toz İçeren Flakon	Protein C	Purpura fulminans Konjenital protein C eksikliği
29	Cerezyme 400 İu İnfüzyonluk Konsantr Çözelti İçin Toz 1 Flakon	İmigluserez	Gaucher hastalığı
30	Cinryze 500 İu/5 Ml Iv Enjeksiyon İçin Liyofilize Toz Ve Çözücü (2 Flakon)	Cl esteraz inhibitörü	Hereditör Anjiyoödem
31	Copaxone 20 mg 28x1ml Enjeksiyonluk Çözelti	Glatiramer asetat	Multiple skleroz
32	Copaxone 40 mg 12x1ml Enjeksiyonluk Çözelti	Glatiramer asetat	Multiple skleroz
33	Dacogen 50 Mg Enjeksiyon Solüsyon İçin Toz 10 Ml 1 Flakon	Desitabin	Miyelodisplastik sendrom Akut miyeloid lösemi

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
34	Desibem 50 Mg İnfüzyonluk Çözelti Hazırlamada Kullanılacak Konsantrre İçin Toz (1 Flakon)	Desitabin	Miyelodisplastik sendrom Akut miyeloid lösemi
35	Diamond 125 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
36	Diamond 62,5 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
37	Diterin 100 Mg Çözünebilir 30 Tablet	Saproterin hidroklorür	Fenilketonüri
38	Elaprass 2 Mg/Ml İnfüzyonluk Çözelti Hazırlamak İçin Konsantrre, 1 Adet	İdursulfaz	Mukopolisakkaridoz tip 2
39	Eilelyso 200 U İnfüzyon Çözelti İçin Liyoofilize Toz 1 Flakon	Taligluseraz alfa	Gaucher hastalığı
40	Enbrel 25 Mg 4 Flakon	Etanersept	Juvenil idiyopatik artrit
41	Enbrel 25 Mg Sc Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır 4 Enjektör	Etanersept	Juvenil idiyopatik artrit
42	Enbrel Pen 50 Mg Enjeksiyonluk Çözelti İçin Kullanıma Hazır 2 Kalem	Etanersept	Juvenil idiyopatik artrit
43	Erbıtux 100 Mg/20 Ml Iv İnfüzyon İçin Çözelti İçeren 1 Flakon	Setuksımab	Skuamöz hücreli baş ve boyun kanseri
44	Erbıtux 500 Mg/100 Ml Iv İnfüzyon İçin Çözelti İçeren 1 Flakon	Setuksımab	Skuamöz hücreli baş ve boyun kanseri
45	Esbriet 267 Mg Sert Kapsül (270 Kapsül)	Pirfenidon	İdiyopatik pulmoner fibrozis
46	Fabrazyme 35 Mg İnfüzyonluk Çözelti İçin Konsantrre Toz	Agalstıdaz beta	Fabry hastalığı
47	Fampyra 10 mg 56 Tablet	Fampiridin	Multiple skleroz
48	Findel 0.5 mg 28 Kapsül	Fingolimod	Multiple skleroz
49	Fingomes 0.5 mg 28 Kapsül	Fingolimod	Multiple skleroz
50	Fingya 0.5 mg 28 Kapsül	Fingolimod	Multiple skleroz
51	Finimod 0.5 mg 28 Kapsül	Fingolimod	Multiple skleroz
52	Fondos 0.5 mg 28 Kapsül	Fingolimod	Multiple skleroz
53	Gazyva 1000 Mg Iv Konsantrre İnfüzyon Çözelti İçeren Flakon	Obınutumab	Kronik lenfositik lösemi

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
54	Genotropin 16 İu (5,3 Mg) Goquick Enjeksiyonluk Solüsyon İçin Toz Ve Çözelti İçeren Kulanıma Hazır Kalem (Genotropin 16 İu 1 Kartuş)	Somatropin	Turner sendromu Büyüme hormonu eksikliği
55	Genotropin 36 İu (12 Mg) Goquick Enjeksiyonluk Solüsyon İçin Toz Ve Çözelti İçeren Kulanıma Hazır Kalem (Genotropin 36 İu (12 Mg) Sc Toz Ve Çözelti İçeren İki Bölümlü Kartuş)	Somatropin	Turner sendromu Büyüme hormonu eksikliği
56	Gilomid 0,5 mg 28 Kapsül	Fingolimod	Multiple skleroz
57	Glivec 100 Mg 120 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom Gastrointestinal stromal tümör
58	Glivec 400 Mg 30 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom Gastrointestinal stromal tümör
59	Glivon 400 Mg 30 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
60	Glivon 200 Mg 60 Ftb (Fıxımab 200 Mg 60 Ftb)	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
61	Humatrope 18 İu (6 Mg) Kartuş	Somatropin	Turner sendromu Prader-Willi sendromu Büyüme hormonu eksikliği
62	Humatrope 36 İu 1 Kartuş	Somatropin	Turner sendromu Prader-Willi sendromu Büyüme hormonu eksikliği

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
63	Humatrope 72 İu 1 Kartuş	Somatropin	Turner sendromu Prader-Willi sendromu Büyüme hormonu eksikliği
64	Humira 20 Mg/0,2 Ml Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır 2 Adet Enjeksiyon	Adalimumab	Juvenil idiyopatik artrit Pediatrik üveit Pediatrik crohn hastalığı
65	Humira 40 Mg/0,4 Ml Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır Enjektör	Adalimumab	Juvenil idiyopatik artrit Pediatrik üveit Pediatrik crohn hastalığı
66	Humira 40 Mg/0,8ml Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır Enjektör	Adalimumab	Juvenil idiyopatik artrit Pediatrik üveit Pediatrik crohn hastalığı
67	Humira 40mg/0.8ml Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Flakon	Adalimumab	Juvenil idiyopatik artrit Pediatrik üveit Pediatrik crohn hastalığı
68	Humira Pen 40 Mg/0,4 Ml Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır Kalem	Adalimumab	Juvenil idiyopatik artrit Pediatrik üveit Pediatrik crohn hastalığı
69	Humira Pen 40 Mg/0,8 Ml Kullanıma Hazır Enjeksiyon Kalemi 2 Adet	Adalimumab	Juvenil idiyopatik artrit Pediatrik üveit Pediatrik crohn hastalığı
70	İlaris 150 Mg/Ml Enjeksiyon Çözelti İçin Toz İçeren 1 Fik	Kanakimumab	Kriyopirin ilişkili periyodik sendromlar Ailevi soğuk otoinflamatuar sendrom Muckle-Wells sendromu Juvenil idiyopatik artrit
71	İlopera 10 Mcg/Ml Nebülizasyon İçin Çözelti İçeren 30 Ampul	İloprost trometamol	İdiyopatik ve ailesel pulmoner hipertansiyon
72	İlovent 10 Mcg/Ml Nebülizör İçin Çözelti İçeren 30 Ampul	İloprost trometamol	İdiyopatik ve ailesel pulmoner hipertansiyon

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
73	İmagliv 100 Mg 120 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
74	İmagliv 400 Mg 30 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
75	İmatenil 100 Mg 120 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
76	İmatenil 400 Mg 30 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
77	İmatenil 100 Mg 120 Kapsül	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
78	İmatenil 200 Mg 60 Kapsül	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
79	İmatenil 400 Mg 30 Kapsül	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Gastrointestinal stromal tümör
80	İmatis 100 Mg 120 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
81	İmatis 200 Mg 60 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
82	İmatis 400 Mg 30 Film Kaplı Tablet	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
83	İmavec 100 Mg 120 Kapsül	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
84	İmavec 400 Mg 30 Kapsül	İmatinib mesilat	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi Hipereozinofilik sendrom
85	İmbruvica 140 Mg 120 Kapsül	İbrutinib	Mantle hücreli lenfoma Kronik lenfositik lösemi
86	İmbruvica 140 Mg 90 Kapsül	İbrutinib	Mantle hücreli lenfoma Kronik lenfositik lösemi
87	İmnovid 1 Mg 21 Sert Kapsül	Pomalidomid	Multipl miyelom
88	İmnovid 2 Mg 21 Sert Kapsül	Pomalidomid	Multipl miyelom
89	İmnovid 3 Mg 21 Sert Kapsül	Pomalidomid	Multipl miyelom
90	İmnovid 4 Mg 21 Sert Kapsül	Pomalidomid	Multipl miyelom
91	Judexa 0.5 mg 28 Kapsül	Fingolimod	Multiple skleroz
92	Kuvan 100 Mg Çözünabilir 30 Tablet	Sapropterin hidroklorür	Fenilketonüri
93	Kyprolis 60 Mg İv Enjeksiyonluk Çözelti İçin Toz İçeren Flakon (1 Flakon)	Karfilzomib	Multipl miyelom
94	Leusenox 10 Mg/10 Ml İv İnfüzyon İçin Konsantrite Çözelti İçeren Ampul (10 Adet)	Arsenik trioksit	Akut promiyelositik lösemi
95	Mepact 4 Mg İnf Dispersiyon Kons İçin Toz	Mifamurtid	Osteosarkom
96	Midizol 100 Mg 5 Kapsül	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
97	Midizol 20 Mg 5 Kapsül	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
98	Midizol 250 Mg 5 Kapsül	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
99	Midizol 5 Mg 5 Kapsül	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
100	Mozobil 20 Mg/MI Enjeksiyonluk Çözelti İçeren 1 Flakon	Pleriksafor	Lenfoma Multipl miyelom Kök hücre transplantasyonu
101	Mozosent 24 Mg / 1.2 MI S.C. Enjeksiyonluk Çözelti	Pleriksafor	Lenfoma Multipl miyelom Kök hücre transplantasyonu
102	Nexavar 200 Mg 112 Film Tablet	Sorafenib tosilat	Metastatik renal hücreli karsinoma Hepatoselüler karsinoma
103	Ninlaro 2,3 Mg 3 Kapsül	İksazomib sitrat	Multipl miyelom
104	Ninlaro 3 Mg 3 Kapsül	İksazomib sitrat	Multipl miyelom
105	Ninlaro 4 Mg 3 Kapsül	İksazomib sitrat	Multipl miyelom
106	Norditropin Nordiflex 10 Mg/1.5 MI Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır Kalem (Norditropin Simplex 30 İu 10 Mg/1.5 MI 1 Kartuş)	Somatropin	Turner sendromu Büyüme hormonu eksikliği
107	Norditropin Nordiflex 15 Mg/1.5 MI Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır Kalem (Norditropin Simplex 45 İu 15 Mg/1.5 MI 1 Kartuş)	Somatropin	Turner sendromu Büyüme hormonu eksikliği
108	Norditropin Nordiflex 5 Mg/1.5 MI Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kullanıma Hazır Kalem (Norditropin Simplex 15 İu 5 Mg/1.5 MI 1 Kartuş)	Somatropin	Turner sendromu Büyüme hormonu eksikliği
109	Novoseven Rt 1 Mg Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Toz Ve Çözütü (Novoseven Rt 1.0 Mg 50 Ktu)	Eptakog alfa	Konjenital faktör VII eksikliği Hemofili
110	Novoseven Rt 2 Mg Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Toz Ve Çözütü (Novoseven Rt 2.0 Mg 100 Ktu)	Eptakog alfa	Konjenital faktör VII eksikliği Hemofili
111	Ocrevus 300 mg/10ml İnfüzyon için Çözelti	Okrelizumab	Multiple skleroz
112	Ofev 100 Mg 60 Yumusak Kapsül	Nintedanib	İdiyopatik pulmoner fibrozis
113	Ofev 150 Mg 60 Yumusak Kapsül	Nintedanib	İdiyopatik pulmoner fibrozis

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
114	Omnitrope 10 Mg (30 lu)/1,5 Ml Enjeksiyon İçin Solüsyon İçeren 1 Kartuş	Somatropin	Turner sendromu Prader-Willi sendromu Büyüme hormonu eksikliği
115	Omnitrope 15 Mg (45 lu)/1,5 Ml Sc Enjeksiyon İçin Çözelti İçeren 1 Kartuş	Somatropin	Turner sendromu Prader-Willi sendromu Büyüme hormonu eksikliği
116	Omnitrope 5 Mg (15 lu)/1,5 Ml Enjeksiyon İçin Solüsyon İçeren 1 Kartuş	Somatropin	Turner sendromu Prader-Willi sendromu Büyüme hormonu eksikliği
117	Opdivo 100 Mg/ 10ml Iv İnfüzyonluk Çözelti Konsantresi İçeren 1 Flakon	Nivolumab	Klasik hodgkin lenfoma Renal hücreli karsinom
118	Opdivo 40 Mg/4ml Iv İnfüzyonluk Çözelti Konsantresi İçeren 1 Flakon	Nivolumab	Klasik hodgkin lenfoma Renal hücreli karsinom
119	Opsumit 10 Mg 28 Film Kaplı Tablet	Masintentan	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
120	Ozurdex 0,7 Mg İntravitreal Implant	Deksametazon	Non-infeksiyöz posteriyör üveit
121	Paused 10 Mg 21 Sert Kapsül	Lenalidomid	Multipl miyelom Miyelodisplastik sendrom
122	Paused 15 Mg 21 Sert Kapsül	Lenalidomid	Multipl miyelom Miyelodisplastik sendrom
123	Paused 25 Mg 21 Sert Kapsül	Lenalidomid	Multipl miyelom Miyelodisplastik sendrom
124	Paused 5 Mg 21 Sert Kapsül	Lenalidomid	Multipl miyelom Miyelodisplastik sendrom
125	Pemtrex 500 Mg Iv İnfüzyon İçin Liyofilize Toz İçeren 1 Flakon	Pemetrekset	Plevral mezotelyoma
126	Pemtrex 100 Mg İnfüzyonluk Çözelti İçin Toz İçeren 1 Flakon	Pemetrekset	Plevral mezotelyoma
127	Pirfa 200 Mg 252 Film Tablet	Pirfenidon	İdiyopatik pulmoner fibrozis
128	Pirfect 200 Mg 252 Film Tablet	Pirfenidon	İdiyopatik pulmoner fibrozis

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
129	Prexet 500 Mg İv İnfüzyon İçin Liyofilize Toz İçeren 1 Flakon	Pemetreket	Plevral mezotelyoma
130	Prexet 100 Mg İv İnfüzyon İçin Liyofilize Toz İçeren 1 Flakon	Pemetreket	Plevral mezotelyoma
131	Prindan 125 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
132	Pularter 20 Mg 90 Film Kaplı Tablet	Sildenafil sitrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
133	Rebif 22 mcg 3x0.5ml Enjeksiyonluk Çözelti	İnterferon beta 1a	Multiple skleroz
134	Rebif 44 mcg 12x0.5ml Enjeksiyonluk Çözelti	İnterferon beta 1a	Multiple skleroz
135	Rebif 132 mcg 4x1.5ml Kartuşya Enjeksiyonluk Çözelti	İnterferon beta 1a	Multiple skleroz
136	Replagal 1 Mg/Ml İnfüzyon İçin Konsantr Çözelti İçeren 1 Flakon	Agalsıdaz alfa	Fabry hastalığı
137	Retomin 20 Mg 90 Film Kaplı Tablet	Sildenafil sitrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
138	Revatio 20 Mg 90 Film Kaplı Tablet	Sildenafil sitrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
139	Rivetime 10 Mg 21 Sert Kapşül	Lenalidomid	Multipl miyelom Miyelodisplastik sendrom Mantle hücreli lenfoma
140	Rivetime 15 Mg 21 Sert Kapşül	Lenalidomid	Multipl miyelom Mantle hücreli lenfoma
141	Rivetime 25 Mg 21 Sert Kapşül	Lenalidomid	Multipl miyelom Mantle hücreli lenfoma
142	Rivetime 5 Mg 21 Sert Kapşül	Lenalidomid	Multipl miyelom Miyelodisplastik sendrom Mantle hücreli lenfoma
143	Revlimid 10 Mg 21 Sert Kapşül	Lenalidomid	Multipl miyelom Miyelodisplastik sendrom Mantle hücreli lenfoma
144	Revlimid 15 Mg 21 Sert Kapşül	Lenalidomid	Multipl miyelom Mantle hücreli lenfoma

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
145	Revlimid 25 Mg 21 Sert Kapsül	Lenalidomid	Multipl miyelom Mantle hücreli lenfoma
146	Revlimid 5 Mg 21 Sert Kapsül	Lenalidomid	Multipl miyelom Miyelodisplastik sendrom Mantle hücreli lenfoma
147	Revolade 25 Mg 14 Film Kaplı Tablet	Eltrombopag olamin	Kronik immün trombositopenik purpura
148	Revolade 50 Mg 14 Film Kaplı Tablet	Eltrombopag olamin	Kronik immün trombositopenik purpura
149	Rilutek 50 mg 56 Tablet	Riluzol	Amyotrofik lateral skleroz
150	Saizen 12 Mg / 1,5 Ml Enjeksiyonluk Çözelti İçeren Kartuş	Somatropin	Tümör sendromu
151	Saizen Click Easy 8 Mg 1 Kullanıma Hazır Enjeksiyon	Somatropin	Büyüme hormonu eksikliği Tümör sendromu
152	Signifor 0,3 Mg/Ml Enjeksiyonluk Çözelti 60 Ampul	Pasireotid diaspartat	Büyüme hormonu eksikliği Cushing hastalığı
153	Signifor 0,6 Mg/Ml Enjeksiyonluk Çözelti 60 Ampul	Pasireotid diaspartat	Cushing hastalığı
154	Signifor 0,9 Mg/Ml Enjeksiyonluk Çözelti 60 Ampul	Pasireotid diaspartat	Cushing hastalığı
155	Sprycel 20 Mg 60 Ftb	Dasatinib	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi
156	Sprycel 50 Mg 60 Ftb	Dasatinib	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi
157	Sprycel 70 Mg 60 Ftb	Dasatinib	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi
158	Soliris 300 Mg/30 Ml Konsantr İnfüzyon Çözeltisi (1 Flakon)	Ekulizumab	Paroksizmal nöktüral hemoglobinüri Atipik hemolitik üremik sendrom
159	Tasigna 200 Mg 112 Kapsül	Nilotinib hidroklorür monohidrat	Kronik miyoleid lösemi
160	Tecfidera 120 mg 14 Kapsül	Dimetil fumarat	Multiple skleroz
161	Tecfidera 240 mg 56 Kapsül	Dimetil fumarat	Multiple skleroz

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
162	Temodal 100 Mg 5 Kap	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
163	Temodal 20 Mg 5 Kap	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
164	Temodal 250 Mg 5 Kap	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
165	Temodal 5 Mg 5 Kap	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
166	Temomid 100 Mg 5 Kap	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
167	Temomid 20 Mg 5 Kap	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
168	Temomid 250 Mg 5 Kap	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
169	Temomid 5 Mg 5 Kap	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
170	Temozolid 100 Mg 5 Kapsül	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
171	Temozolid 20 Mg 5 Kapsül	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
172	Temozolid 250 Mg Kapsül	Temozolomid	Glioblastoma Astrositoma
173	Tobi 300 Mg/5 Ml Nebulizör için İnhalasyon Çözeltisi İçeren 56 Ampul	Tobramisin	Kistik fibroz
174	Torisel 25% Mg/MI Iv İnfüzyonluk Çözelti İçeren Konsantr Flakon	Temsirolumus	Renal hücreli karsinom
175	Tracleer 125 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
176	Tracleer 62,5 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
177	Tractan 125 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
178	Tractan 62,5 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
179	Trisenox 1 Mg/1 Ml Iv İnfüzyon İçin Konsantre Çözelti İçeren Ampul (10 Adet)	Arsenik trioksit	Akut promiyelositik lösemi
180	Tysabri I.V. 300 mg/15 ml İnfüzyon için Çözelti	Natalizumab	Multiple skleroz
181	Upravi 1400 Mcg 60 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
182	Upravi 1000 Mcg 60 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
183	Upravi 1200 Mcg 60 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
184	Upravi 1600 Mcg 60 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
185	Upravi 200 Mcg 140 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
186	Upravi 200 Mcg 60 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
187	Upravi 400 Mcg 60 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
188	Upravi 600 Mcg 60 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
189	Upravi 800 Mcg 60 Film Kaplı Tablet	Seleksipag	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
190	Vebulis 10 Mcg/MI Nebulizator İçin Solüsyon İçeren 30 Ampul	İloprost trometamol	İdiyopatik ve ailesel pulmoner hipertansiyon
191	Velcade 3,5 Mg Iv/Sc Enjeksiyonluk Solüsyon İçin Toz (Velcade 3,5 Mg Iv 1 Flk)	Bortezomib	Mantle hücreli lenfoma Multipl miyelom
192	Vellezo 3,5 Mg Iv/Sc Enjeksiyonluk Çözelti Hazırlamak İçin Toz	Bortezomib	Mantle hücreli lenfoma Multipl miyelom
193	Venelyxto 10 Mg 14 Film Kaplı Tablet	Venetoklaks	Kronik lenfositik lösemi
194	Venelyxto 100 Mg 112 Film Kaplı Tablet	Venetoklaks	Kronik lenfositik lösemi
195	Venelyxto 100 Mg 14 Film Kaplı Tablet	Venetoklaks	Kronik lenfositik lösemi
196	Venelyxto 100 Mg 7 Film Kaplı Tablet	Venetoklaks	Kronik lenfositik lösemi
197	Venelyxto 50 Mg 7 Film Kaplı Tablet	Venetoklaks	Kronik lenfositik lösemi
198	Ventavis 20 Mcg/MI Nebulizator İçin Solüsyon İçeren 168 Ampul	İloprost trometamol	İdiyopatik ve ailesel pulmoner hipertansiyon

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
199	Ventavis 10mg/MI Nebulizatör İçin Solüsyon İçeren 30 Ampul	İloprost trometamol	İdiyopatik ve ailesel pulmoner hipertansiyon
200	Vidaza 100 Mg Sc 1 Flakon	Azasitidin	Miyelodisplastik sendrom Kronik miyelomonositer lösemi Akut miyeloid lösemi
201	Vintor 0.5 mg 28 Kapsül	Fingolimod	Multiple skleroz
202	Vizadis 100 Mg Enjeksiyonluk Süspansiyon İçin Toz İçeren 1 Flakon	Azasitidin	Miyelodisplastik sendrom Kronik miyelomonositer lösemi Akut miyeloid lösemi
203	Volibris 10 Mg 30 Film Kaplı Tablet	Ambrisentan	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
204	Volibris 5 Mg 30 Film Kaplı Tablet	Ambrisentan	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
205	Volimra 10 Mg 30 Film Kaplı Tablet	Ambrisentan	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
206	Volimra 5 Mg 30 Film Kaplı Tablet	Ambrisentan	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
207	Votrient 200 Mg 30 Tb	Pazopanib	Fibroblastik sarkomlar Fibrohistiositik sarkomlar Leiomyosarkom Epileloid hemanjoendotelyoma Anjiosarkomlar Epileloid sarkomlar Sinoviyal sarkom Alveolar soft part sarkoma Malign glomüs tümörü Berrak hücreli sarkom Desmoplastik küçük yuvarlak hücreli sarkom Malign mezenkimoma PEComa İntimal sarkom Malign periferik sinir kılıfı tümör

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
208	Votrient 400 Mg 60 Tb	Pazopanib	Fibroblastik sarkomlar Fibrohistiositik sarkomlar Leiomyosarkom Epiteloid hemarjiöendotelyoma Anjiosarkomlar Epiteloid sarkomlar Sinoviyal sarkom Alveolar soft part sarkoma Malign glomüs tümörü Berrak hücreli sarkom Desmoplastik küçük yuvarlak hücreli sarkom Malign mezenkimoma PEComa İntimal sarkom Malign periferik sinir kılıfı tümör
209	Votubia 5 Mg 30 Tablet	Everolimus	Tuberöz skleroz kompleks
210	Votubia 2,5 Mg 30 Tablet	Everolimus	Tuberöz skleroz kompleks
211	Votubia 10 Mg 30 Tablet	Everolimus	Tuberöz skleroz kompleks
212	Yondelis 1 Mg İv Konsantré İnfüzyon Çözelti İçin Toz	Trabectedin	Leiomyosarkom Liposarkom
213	Xyrem 500mg/MI Oral Cozelti 180 MI	Sodyum oksibat	Narkolepsi
214	Zavesca 100 Mg 84 Kapsül	Miglustat	Gaucher hastalığı Niemann-Pick hastalığı
215	Zepahex 125 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon
216	Zepahex 62,5 Mg 56 Film Kaplı Tablet	Bosentan monohidrat	Pulmoner arteriyel hipertansiyon

EK-3. NADİR HASTALIKLARIN TEDAVİSİNDE KULLANILMAK ÜZERE YURT DIŞINDAN GETİRİLEN İLAÇLAR

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
1	Abraxane 100 Mg 1 Ampul	Paklitaksel	Metastatik pankreatik karsinom Metastatik meme kanseri Küçük hücre dışı akciğer kanseri
2	Adagen 250 U/MI 4 Flakon	Pegademaz (Siğır)	Adenosine deaminase eksikliği
3	Alinia 500 Mg 30 Tablet	Niazoksamid	Kriptosporidyoz
4	Ambetaine 500 Mg/MI 100 MI Oral Solüsyon	Betain	Homosteinitüri
5	Ambutyrate 250 Mg/MI 100 MI Oral Solüsyon İçin Toz	Sodyum femilbütirat	Karbamoil-fosfat sentaz I Eksikliği hastalığı Sitülinemi Omütin karbamoiltransferaz Enzim eksikliği
6	Apo-Tetrabenazine 25 Mg 100 Tablet	Tetrabenazin	Huntington hastalığı Gilles de la tourette sendromu
7	Arzerra 100 Mg 3x5 MI Flakon	Ofatumumab	Kronik lösemi Lenfositik lösemi B Hücreli lösemi
8	Arzerra 1000 Mg / 50 MI 1 Flakon	Ofatumumab	Kronik lösemi Lenfositik lösemi B Hücreli lösemi
9	Atriance 250 Mg/50 MI (5mg/MI) 50 MI 6 Flakon	Nelarabin	Prekürsör T-hücre lenfoblastik lösemi
10	Bronchitol 40 Mg 280 Kapsül	Mamitol	Kistik fibroz
11	Caprelsa 100 Mg 30 Tablet	Vandetanib	Tiroid kanseri
12	Caprelsa 300 Mg 30 Tablet	Vandetanib	Tiroid kanseri
13	Captimer 100 Mg 50 Draje	Tiopronin	Sistitüri
14	Captimer 250 Mg 100 Draje	Tiopronin	Sistitüri
15	Carglumic Acid 100 Mg/MI 50 MI Oral Solüsyon İçin Toz	Karglumik asit	Propiyonik asidemi İzovalerik asidemi Metilmalunik asidemi

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
16	Chenodeoxycholic Acid Leadiant 250 Mg 100 Kapsül	Kenodeoksikolik asit	Serebrotendinöz ksantomatoz Doğumsal metabolizma hastalığı
17	Cholbam 250 Mg 90 Kapsül	Kolik Asit	Metabolizma, Doğumsal anomaliler
18	Cholbam 50 Mg 90 Kapsül	Kolik Asit	Metabolizma, Doğumsal anomaliler
19	Clobium 10 (Clobazam 10 Mg 60 Tablet)	Klobazam	Lennox-Gastaut sendromu
20	Clofritis 10 Mg 100 Tablet	Klobazam	Lennox-Gastaut sendromu
21	Colchicina Lireca 1 Mg 60 Tablet	Kolşisin	Behçet hastalığı Ailevi akdeniz ateşi
22	Colchicine Opok 1 Mg 20 Tablet	Kolşisin	Behçet hastalığı Ailevi akdeniz ateşi
23	Cometriq 4 Adet 140 Mg (7x80 Mg Kapsül Ve 21x20 Mg Kapsül)	Kabozantinib	Tiroid kanseri
24	Daunaxome 50 Mg 1 Flakon	Lipozomal Daunorubicin sitrat	Akut myeloid lösemi
25	Diacomit 250 Mg 60 Saşe	Stiripentol	Jüvenil tip miyoklonik epilepsi
26	Diacomit 500 Mg 60 Kapsül	Stiripentol	Jüvenil tip miyoklonik epilepsi
27	Dupixent 300 Mg/2 Ml 2 Önceden Doldurulmuş Şırınga	Dupilumab	Büllöz pemfigoid
28	Epistatus 10 Mg 1 Ml Ağz İçli Likit	Midazolam	Kesintisiz epilepsi
29	Eriolan 50 Mg 1 Flakon	Melphalan	Multipl myelom Familyal melanom
30	Feinardon 25 Mg 112 Tablet	Tetrabenazin	Huntington hastalığı Gilles de la tourette sendromu
31	Felbamate 400 Mg 100 Tablet	Felbamat	Lennox-Gastaut sendromu
32	Folotyn 20 Mg/Ml 1 Flakon	Pralatreksat	T- Hücreli lenfoma B Hücreli lenfoma Hogdkin lenfoma Mesane kanseri

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
33	Frisium 10 Mg 30 Tablet	Klobazam	Lennox-Gastaut sendromu
34	Halaven 0,44 Mg/MI 2 MI 1 Flakon	Eribulin mesilat	Liposarkom
35	Hamsyl 3750 İu/5 MI Flakon	Pegaspargaz	Prekürsör hücre akut Lenfoblastik lösemi
36	Hunterase 6 Mg/3 MI 1 Flakon	İdursülfaz beta	Hunter sendromu
37	Hydrocortisone 10 Mg 25 Tablet	Hidrokortizon	Adrenal yetmezlik
38	Iclusig 15 Mg 60 Tablet	Ponatinib	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi
39	Iclusig 45 Mg 30 Tablet	Ponatinib	Kronik miyoleid lösemi Akut lenfoblastik lösemi
40	Impavido 50 Mg 1x56 Kapsül	Miltefosin	Granülomatöz amipli ansefalit
41	Increlex 10 Mg/MI 4 MI 40 Mg Flakon.	Mekasermin	Laron sendromu
42	Inovelon 200 Mg 50 Tablet	Rufinamit	Lennox-Gastaut sendromu
43	Inovelon 200 Mg 60 Tablet	Rufinamit	Lennox-Gastaut sendromu
44	Inovelon 40 Mg/MI 460 MI Susp	Rufinamit	Lennox-Gastaut sendromu
45	Inovelon 400 Mg 60 Tablet	Rufinamit	Lennox-Gastaut sendromu
46	Istodax 10 Mg 1 Flakon	Romidepsin	T-Hücreli lenfoma
47	Kineret 100 Mg 28 Ampul	Anakinra	Erişkin başlangıçlı stil hastalığı Kriyopirin ilişkili periyodik sendrom Sistemik başlangıçlı juvenil idiyopatik artrit CINCA sendromu
48	Lemtrada 12 mg/1,2ml IV İnfüzyon için Çözelti	Alemtuzumab	Multiple skleroz
49	Leukine 250 Mcg 5 Ampul	Sargramostim	Akut radyasyon sendromu Hematopoietik sendrom
50	Melphalan 50 Mg 1 Enjeksiyon	Melphalan	Multipl myelom Familiyal melanom
51	Melphalan Tillomed 50 Mg 1 Enjeksiyon	Melphalan	Multipl myelom Familiyal melanom
52	Melphalan Sun 50 Mg Toz ve Çözütü için Solüsyon Enjeksiyon /İnfüzyon	Melphalan	Multipl myelom Familiyal melanom
53	Myalept 11,3mg 1 Flakon	Metreleptin	Lipodistrofi

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
54	Mylotarg 5 Mg 20 Ml 1 Ampul	Gemtuzumab	Akut miyeloid lösemi
55	Myozyme 50 Mg 1 Flakon	Alglukosidaz alfa	Pompe hastalığı
56	Naglazym 1 Mg 5 Ml 1 Flakon	Galsulfaz	Mukopolisakkaridoz VI
57	Nipent 10 Mg 1 Flakon	Pentostatin	Saçaklı hücreli lösemi
58	Noravid/Defibrotide (Defitelio) 200 Mg 10 Flakon	Defibrotid	Hepatik venooklüsif hastalık
59	Nplate 250 µg Flakon	Romiplostim	İmmun trombositopenik purpura
60	Nuedexta 20 Mg/10 Mg 60 Kapsül	Dekstrotetorfan hidrobromür Kimidin sülfat	Amyotrofik lateral skleroz
61	Oncaspar 3750 İu Enjeksiyon/İnfüzyon için Toz Solüsyon	Pegaspargaz	Prekürsör hücre akut Lenfoblastik lösemi
62	Pixuvri 29 MG 1 Ampul	Piksantron	Non-Hodgkin B hücreli lenfoma
63	Repatha 140mg İnj. Solüsyon 2 Kalem	Evolocumab	Homozigot ailesel Hiperkolesterolemi
64	Spinraza 12mg/5 ml 1 Flakon	Nusinersen	Spinal musküller atrofi
65	Suclair Oral Solüsyon 8500 İu/Ml 2x118 Ml	Sakrosidaz	Konjenital sükröz-izomaltaz eksikliği
66	Tepadina 100 Mg 1 Ampul	Tiyotepa	Hematopoietik kök hücre transplantasyonu Beta-İlasemi
67	Tetmodis 25 Mg 112 Tablet	Tetrabenazin	Huntington hastalığı Gilles de la tourette sendromu
68	Tetrabenazine 25 Mg 112 Tablets	Tetrabenazin	Huntington hastalığı Gilles de la tourette sendromu
69	Tetrabenazine 25 Mg 30 Tabs- Alhavi Çentikli Tablet	Tetrabenazin	Huntington hastalığı Gilles de la tourette sendromu

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
70	Tetrabenz 25 Mg 112 Tablet	Tetrabenzin	Huntington hastalığı Gilles de la tourette sendromu
71	Thiola 100 Mg 100 Tablet	Tioprozin	Sistünürü
72	Thyrogen 0.9 Mg 2 Ampul	Tirotropin alfa	Tiroid kanseri
73	Translarna 125 mg 30 Şaşe	Ataluren	Duchenne musküler distrofi
74	Translarna 250 mg 30 Şaşe	Ataluren	Duchenne musküler distrofi
75	Translarna 1000 mg 30 Şaşe	Ataluren	Duchenne musküler distrofi
76	Treosulfan 5 G 5 Flakon	Treosulfan	Hematopoitik kök hücre transplantasyonu Overin germ hücreli malign tümörleri Kaltsal meme ve yumurtalık Kanseri sendromu
77	Trientine 250 Mg 100 Kapsül	Trientin hidroklorür	Wilson hastalığı
78	Trientine Hcl Amneal 250 Mg 100 Kapsül	Trientin hidroklorür	Wilson hastalığı
79	Trientine Dihydrochloride 300 Mg 100 Kapsül	Trientin hidroklorür	Wilson hastalığı
80	Trientine Hydrochloride 250mg 100 Kapsül	Trientin hidroklorür	Wilson hastalığı
81	Trientine Hydrochloride Capsules Usp 250 Mg 100 Kapsül	Trientin hidroklorür	Wilson hastalığı
82	Veletri 0.5 Mg 1 Flakon	Epoprostenol	İdiyopatik veya ailesel pulmoner arteriyel hipertansiyon

Sıra No	İlaç Adı	Etkin Madde	Tedavi Alanı
83	Veltri 1.5 Mg 1 Flakon	Epoprostenol	İdiyopatik veya ailesel pulmoner arteriyel hipertansiyon
84	Vimizim 5 Mg/5 Ml (1mg/ML) 1 Flakon	Elosulfase alfa	Mukopolisakaridoz
85	Vyndaçel 20 Mg 30 Kapsül	Tafamidis meglumin	Amiloidoz
86	Xenazine 25 Mg 112 Tablet	Tetrabenazin	Huntington hastalığı
87	Zolinza 100 Mg 120 Tablet	Vorinostat	Plevral mezotelyoma Multipl myelom T Hücreli lenfoma
88	Zydelig 150 Mg 60 Tablet	İdelalisib	Foliküler lenfoma B hücreli Kronik lenfoblastik lösemi

EK-4. AVRUPA REFERANS AĞLARI (ERN)

Kısaltması	Avrupa Referans Ağı
ERN BOND	European Reference Network on bone disorders
ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders
Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions
ERN EpiCARE	European Reference Network on epilepsies
ERKNet	European Reference Network on kidney diseases
ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases
ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital anomalies
ERN LUNG	European Reference Network on respiratory diseases
ERN Skin	European Reference Network on skin disorders
ERN EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumours)
ERN EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases
ERN eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions
ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases
ERN EYE	European Reference Network on eye diseases
ERN GENTURIS	European Reference Network on genetic tumour risk syndromes
ERN GUARD-HEART	European Reference Network on diseases of the heart
ERN ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability
MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders
ERN PaedCan	European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology)
ERN RARE-LIVER	European Reference Network on hepatological diseases
ERN ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases
ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases
ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children
VASCERN	European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases

Kaynak: https://ec.europa.eu/health/ern/networks_en

EK-5. MİLLÎ EĞİTİM BAKANLIĞINA BAĞLI RESMÎ EĞİTİM KURUMLARINDA GÖREV YAPAN ÖZEL EĞİTİM ÖĞRETMENLERİNİN EĞİTİM KADEMELERİNE GÖRE DAĞILIMI

İl Adı	Okul Öncesi		İlkokul		Ortaokul		Anadolu Lisesi		İmam Hatip Lisesi		Meslek Lisesi		Rehberlik ve Araştırma Merkezi		Toplam	
	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç
Adana	3	7	198	132	160	86	36	21	2	1	14	17	40	6	453	270
Adıyaman	8	2	82	35	65	13	29	6			4	2	19	6	207	64
Afyonkarahisar	3	0	41	60	33	37	27	14			1	3	4	9	109	123
Ağrı	1	0	62	36	62	18	16	14					15	3	156	71
Aksaray	4	13	20	70	36	38	21	10					7	3	88	134
Amasya			19	55	37	23	16	31			7	3	9	6	88	118
Ankara	20	21	369	590	370	549	221	282			30	79	76	71	1.086	1.592
Antalya	4	10	224	310	243	237	109	38	0	2	24	37	55	10	659	644
Ardahan	0	1	17	15	14	10	8	0			2	1	6	1	47	28
Artvin	6	2	29	22	32	22	15	3	0	1	8	12	6	2	96	64
Aydın	4	5	87	104	84	94	61	36			1	4	14	16	251	259
Balıkesir	0	4	80	174	96	113	54	18			19	45	24	12	273	366
Bartın	0	3	23	55	42	42	17	-2			2	17	4	4	88	119
Batman	5	0	62	29	32	18	7	7			2	1	10	2	118	57
Bayburt			12	1	10	0	8	0			1	1	6	1	37	3

İl Adı	Okul Öncesi		İlkokul		Ortaokul		Anadolu Lisesi		İmam Hatip Lisesi		Meslek Lisesi		Rehberlik ve Araştırma Merkezi		Toplam	
	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç
Bilecik	3	4	18	38	15	41	11	21			0	2	7	7	54	113
Bingöl			54	26	42	14	9	2	0	2	5	3	7	2	117	49
Bitlis	0	1	71	18	61	17	11	1			5	2	15	1	163	40
Bolu			46	52	39	47	21	11			5	15	5	4	116	129
Burdur	1	2	18	38	24	36	10	12	3	-1	2	13	8	0	66	100
Bursa	3	21	146	567	166	416	124	178			8	27	30	36	477	1.245
Çanakkale	0	1	50	130	56	114	25	27			12	26	5	6	148	304
Çankırı	1	2	15	36	16	30	4	10			2	6	4	4	42	88
Çorum	0	6	46	75	58	60	46	33			2	5	7	11	159	190
Denizli	3	19	68	196	89	134	43	28			7	26	17	5	227	408
Diyarbakır	12	1	183	59	119	38	18	14			14	5	49	4	395	121
Düzce	7	15	23	53	28	48	25	21			2	10	5	5	90	152
Edirne	0	1	31	69	33	63	29	18			2	9	3	13	98	173
Elazığ	2	0	72	25	52	24	13	6					12	0	151	55
Erzincan			47	17	42	6	28	2			3	0	6	2	126	27
Erzurum			49	16	47	5	20	6			3	0	12	8	131	35
Eskişehir	12	1	112	50	102	26	45	8			0	4	20	0	291	89
Gaziantep	2	1	168	63	135	41	58	1			8	4	30	8	401	118
Giresun	4	1	36	62	38	30	19	11			4	7	17	6	118	117

İl Adı	Okul Öncesi		İlkokul		Ortaokul		Anadolu Lisesi		İmam Hatip Lisesi		Meslek Lisesi		Rehberlik ve Araştırma Merkezi		Toplam	
	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç
Gümüşhane			25	7	19	3	12	3			4	1	6	2	66	16
Hakkâri	3	2	62	30	46	14	8	-2			8	12	13	2	140	58
Hatay	7	10	248	109	163	54	50	7			29	11	28	12	525	203
İğdir	1	0	47	59	21	21	8	0			3	0	7	1	87	81
İsparta			24	50	36	36	23	10			1	5	7	3	91	104
İstanbul	20	124	490	2.710	517	2.085	360	773	1	0	10	88	91	274	1.489	6.054
İzmir	17	22	341	590	340	433	166	137	2	0	43	58	49	73	958	1.313
Kahramanmaraş	5	-1	127	96	120	42	30	9			11	24	12	11	305	181
Karabük	0	1	27	17	34	16	14	12			1	12	2	6	78	64
Karaman	1	12	21	37	21	33	20	2			3	1	7	2	73	87
Kars	3	-1	38	22	13	7	5	-1					8	1	67	28
Kastamonu	8	1	42	42	58	40	27	4			7	20	8	2	150	109
Kayseri	0	7	60	157	89	101	31	22			5	5	19	12	204	304
Kırıkkale			17	54	28	54	14	13			0	3	6	3	65	127
Kırklareli			22	61	24	42	16	18			1	0	1	15	64	136
Kırşehir	2	0	25	19	22	4	16	3			0	2	6	2	71	30
Kilis			57	5	30	7	10	9					7	0	104	21
Kocaeli	1	2	111	259	113	134	75	77			15	9	7	30	322	511
Konya	0	3	199	176	223	131	104	67			24	16	47	22	597	415

İl Adı	Okul Öncesi		İlkokul		Ortaokul		Anadolu Lisesi		İmam Hatip Lisesi		Meslek Lisesi		Rehberlik ve Araştırma Merkezi		Toplam	
	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç
Kütahya	2	8	23	128	54	70	31	40			0	9	12	11	122	266
Malatya	0	4	73	109	71	37	46	5			0	6	13	7	203	168
Manisa			114	244	155	183	50	29			17	27	22	15	358	498
Mardin	2	0	69	36	43	21	9	1			7	6	20	12	150	76
Mersin	1	0	123	196	166	141	74	90			31	15	27	27	422	469
Muğla	0	5	96	133	85	93	29	22			11	12	14	13	235	278
Muş	2	0	40	21	20	12	17	2					7	3	86	38
Nevşehir	0	2	21	61	20	42	10	13					1	8	52	126
Niğde			29	45	34	20	15	20					10	0	88	85
Ordu	3	6	87	113	98	92	53	53			9	6	19	7	269	277
Osmaniye			39	64	52	32	16	31			1	3	8	9	116	139
Rize	3	1	29	81	24	66	17	29			3	11	6	9	82	197
Sakarya	14	22	69	144	81	113	34	16			18	70	18	11	234	376
Samsun	5	3	137	115	125	83	77	39			1	7	22	22	367	269
Siirt	5	-1	41	6	36	8	7	0					7	2	96	15
Sinop	1	1	31	71	34	56	6	7			3	18	5	3	80	156
Sivas	7	0	104	56	98	40	31	0			3	5	15	4	258	105
Şanlıurfa	1	0	273	45	197	33	43	14			5	3	45	5	564	100
Şırnak			56	39	7	9							13	5	76	53

İl Adı	Okul Öncesi		İlkokul		Ortaokul		Anadolulı Lisesi		İmam Hatip Lisesi		Meslek Lisesi		Rehberlik ve Araştırma Merkezi		Toplam	
	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç	Mevcut	Net İhtiyaç
Tekirdağ	3	8	60	213	73	157	55	37			2	42	26	2	219	459
Tokat			52	65	63	36	50	20			1	3	14	10	180	134
Trabzon	14	14	76	133	102	72	55	38			5	13	14	6	266	276
Tunceli			17	19	20	8	6	4			4	-1	7	0	54	30
Uşak	4	4	53	28	40	22	22	1			5	6	10	0	134	61
Van	11	2	134	70	101	52	31	2			10	1	28	1	315	128
Yalova	0	1	8	64	24	40	12	24					5	4	49	133
Yozgat	3	1	52	23	44	20	18	0			5	10	10	18	132	72
Zonguldak	2	1	53	131	58	98	40	40			7	32	12	12	172	314
Genel Toplam	259	408	6.520	10.231	6.320	7.403	3.047	2.628	8	5	512	957	1.295	973	17.961	22.605

