**BASIN BÜLTENİ**

**Yüzde 75’i çocukları etkileyen nadir hastalıkların tedavisi için ilk adım doğru bir teşhis**

**Toplumda her 2 bin kişi arasından bir kişide görülen ve çoğu kronik ve hayatı tehdit edici olan hastalıklar, “nadir hastalık” olarak tanımlanıyor. Nadir hastalıkların toplumun yüzde 5 ila 6’sını etkilediği düşünülüyor. Bu da dünyada yaklaşık 350 milyon, Türkiye’de ise nüfusa oranlandığında yaklaşık 5 ila 6 milyon kişinin ve yakınlarının nadir hastalıklarla mücadele ettiği anlamına geliyor. Nadir hastalıkların yüzde 95’inin henüz bir tedavisi bulunmuyor.[[1]](#endnote-1) Nadir hastalığı olan bir kişinin doğru teşhisi alması beş yıl, hatta daha fazla sürebiliyor ve bunun için birden fazla doktora görünmesi gerekiyor.[[2]](#endnote-2) 28 Şubat Nadir Hastalıklar Günü dolayısıyla açıklama yapan Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği (AIFD), nadir hastalıklarla mücadele eden hastalar ve yakınlarına daha kaliteli bir hayat sağlamak için ilk atılması gereken adımın öncelikle doğru bir teşhis sunmak olduğunu vurgulayarak gerek doktorların, gerekse hastaların nadir hastalıklar konusundaki farkındalıklarının düşük olmasının buna engel olduğunu belirtti.**

Dünya genelinde bugüne kadar tanımlanan yaklaşık 7.000 nadir hastalık bulunuyor.2 Yüzde 80 oranında genetik kökenli olan nadir hastalıklar[[3]](#endnote-3) ciddi, çoğunlukla kronik ve ilerleyici özellikler taşıyor ve çoğu, hayatı tehdit ediyor ancak her nadir hastalık genetik geçişli olmayabiliyor[[4]](#endnote-4). Örneğin bazı bulaşıcı hastalıklar, kanserler ve otoimmün hastalıklar da nadir hastalık olarak kabul ediliyor. Ayrıca nadir hastalıkların yüzde 75’i çocukları etkiliyor[[5]](#endnote-5) ve nadir hastalık görülen kişilerin yüzde 30’u 5 yaşından önce hayatını kaybediyor[[6]](#endnote-6). Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği (AIFD), dünyada her yıl şubat ayının son günü nadir hastalıklara dikkat çekmek üzere gerçekleştirilen Nadir Hastalıklar Günü nedeniyle Türkiye’ye, hem yasal düzenlemelerin geliştirilmesi hem de bu konudaki bilincin artırılması gerektiğine yönelik çağrı yaptı.

**Nadir hastalığı olanların yüzde 40’ı en az bir defa yanlış teşhis alıyor**

AIFD Genel Sekreteri Dr. Ümit Dereli,nadir hastalığı olanların doğru teşhis alana kadar ortalama sekiz doktora görünmek zorunda kaldıklarını ve en az 2-3 kez yanlış tanı aldıklarını[[7]](#endnote-7), [[8]](#endnote-8), [[9]](#endnote-9) belirterek, hastaların yaşadıkları zorluklar konusunda şunları söyledi: “Nadir hastalık görülen kişiler doğru tanı konulana kadar ortalama sekiz doktor ziyaret ediyor ve bunların dördünü aile hekimleri, dördünü ise uzman doktorlar oluşturuyor[[10]](#endnote-10). Nadir hastalığı olanların yüzde 40’ı en az bir defa yanlış teşhis alıyor ve tedavileri çeşitli nedenlerle gecikiyor.[[11]](#endnote-11) Bunun başlıca nedeni, hem doktorların hem de hastaların nadir hastalıklar alanında yeterli bilimsel bilgi ve farkındalığa sahip olmaması. Bu farkındalık ve bilgi eksikliği, nadir hastalıkların teşhisi aşamasında çok vakit kaybedilmesine ve erken teşhis edildiği takdirde tedavi edilebilecek hastalıkların ilerlemesine neden oluyor. Nadir hastalığı olan bir kişinin doğru teşhisi alması ortalama beş yıl, hatta daha fazla sürebiliyor ve bunun için birden fazla doktora görünmesi gerekiyor[[12]](#endnote-12). Bazı hastaların ise doğru teşhis için yedi yıl beklemesi gerekiyor.[[13]](#endnote-13) Nadir hastalıklardan etkilenen hastalar aynı zamanda psikolojik, sosyal ve ekonomik açıdan da zorluk çekebiliyor. Ancak zamanında teşhis ve uygun tedavi ve tıbbi bakım uygulandığı takdirde bu hastaların yaşam kalitesi artırılabilir ve beklenen yaşam süreleri uzatılabilir.”

**Öncelikle doğru teşhis için gereken adımlar atılmalı**

AIFD Genel Sekreteri Ümit Dereli, nadir hastalıkların teşhisinde ilerleme kaydetmek ve harcanan zamanı azaltabilmek için daha fazla bilimsel araştırmaya ihtiyaç duyulduğunu belirterek şunları söyledi: “Nadir hastalıklarla mücadele eden hastalara ve yakınlarına daha kaliteli bir hayat sunmak için ilk atılması gereken adım doğru bir teşhis sunmak olabilir ancak nadir hastalıklarda teşhis süreci hem doktorlar hem de hastalar için büyük bir zorluk teşkil ediyor. Doktorlar çoğu zaman hastanın şikayetlerine dair fikir sahibi olmuyor ve bunun sonucunda hastalıklara yanlış veya geç teşhis koyuluyor[[14]](#endnote-14). Bu hastalıkların görülme sıklığı çok düşük olduğu için, doktorların ve hastaların bu konudaki farkındalıkları da düşük olabiliyor. Nadir hastalıkların teşhisine giden yol duygusal, fiziksel ve finansal olarak son derece yıpratıcı olabiliyor ve hastaların ve hasta yakınlarının hayatlarında büyük etkilere neden oluyor.[[15]](#endnote-15) Bu noktada bazı nadir hastalıklarda diagnostik ve genetik testler, hastalığın varlığı konusunda önemli bir kanıt sunabilir. Bu nedenle çocukluk çağında yapılacak taramaların geliştirilmesi, belirli nadir hastalıkların erken yaşta teşhis edilmesini sağlayabilir.[[16]](#endnote-16)”

**Nadir hastalıkların yüzde 95’inin tedavisi yok[[17]](#endnote-17)**

AIFD Genel Sekreteri Dr. Ümit Dereli, nadir hastalıkların yüzde 75’inin çocuklarda görüldüğünü belirterek şöyle devam etti: “Doğumdan sonraki ilk yılda gerçekleşen ölümlerin %35’i nadir hastalık kökenlidir ve nadir hastalıkların görüldüğü toplam kişi sayısının yaklaşık yarısını çocuklar oluşturmaktadır.17 Ülkemizin genç nüfusu düşünüldüğünde konunun bizim toplumumuz için önemi artıyor. Ayrıca akraba evliliği nedeniyle dünyada birkaç kişide görülebilen çok nadir hastalıklar bizim toplumumuzda daha sık görülebilmektedir. Hasta yakınlarının bu süreçte sabırlı olmaları ve hastalık konusunda bilgilenmeleri, hem kendi hayatlarını kolaylaştırmak hem de nadir hastalığı olan kişiye hayatı kolaylaştırmak adına önemli bir sorumluluktur. Bu noktada daha fazla yardım alıp doktorlarıyla iletişim halinde olmaları gerekir. Ülkemizde nadir hastalıkların tedavisi ve teşhisi konusunda alınacak çok yolumuz olduğunu biliyoruz, ancak AIFD olarak bu hastalıklara karşı farkındalığın ve bilinirliğin artmasıyla çok önemli yollar kat edeceğimize inancımız tam.”

**Nadir hastalıkların tedavisi için üretilen ilaçlar “yetim ilaç” olarak adlandırılıyor**

Dünya genelinde bilim ve teknolojide kaydedilen gelişmeler sayesinde nadir hastalıkların tedavisinde de önemli yol kat edildiğini vurgulayan AIFD Genel Sekreteri Dr. Ümit Dereli şunları söyledi: “Nadir hastalıkların tedavisine özel üretilen tedaviler “yetim ilaçlar” olarak tanımlanmaktadır. İsimleri yetim olsa da bu ilaçlar, ileri düzeyde araştırma-geliştirme ile biyoteknolojik yatırımlar gerektiren "özel" tedavilerdir. Her hastalığın kendine özgü bulguları, aynı hastalığın etkilediği kişiler ve aileler arasında farklı klinik seyirler söz konusudur. Yapılan araştırmaların ve klinik çalışmaların sonucunda her nadir hastalık için özel tedaviler geliştirilmektedir ve bu tedavilerin sayısı sürekli artmaktadır. Örneğin 1983'te ABD'de yürürlüğe giren nadir hastalıklar yasasından bu yana yaklaşık 500 tedavi kullanım onayı almıştır, 560 ve üzeri yeni tedavi ise gelişim aşamasındadır. Bu hepimize umut veren bir gelişmedir ancak alınacak daha çok yol vardır. Biz de Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği olarak, ülkemizde nadir hastalığı olan evlatlarımızın, yakınlarımızın, dostlarımızın hak ettiği daha iyi tedaviye ve daha iyi yaşama ulaşabilmeleri için hep birlikte, el ele çalışıyoruz.”

**Nadir hastalıklar alanındaki yasal düzenlemeler büyük önem taşıyor**

Nadir hastalıklar alanındaki yasal düzenlemelerin geliştirilmesinin önemine de değinen Dr. Ümit Dereli, bu alandaki gelişmelere dair şunları söyledi: “Bu bağlamda, Türkiye İlaç Sektörü Strateji Belgesi ve Eylem Planı (2015 – 2018) kapsamında da yer alan, nadir hastalıklar ve bunların tedavisinde kullanılan ilaçların daha hızlı bir şekilde hastalara ulaşmasını hedefleyen mevzuat çalışması çok değerli bir adımdır. Ayrıca 2017’de kamudan ve akademiden temsilcilerle kurulan Nadir Hastalıklar Bilimsel Çalışma Kurulu’nu ve bu kurulun ulusal nadir hastalıklar stratejik eylem planını üzerinde yürüttüğü çalışmaları memnuniyetle takip ediyoruz. Buna ek olarak, Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü koordinasyonunda da yürütülen çalışmalar var. Bizler de AIFD olarak, nadir hastalıkları olan hastalarımızın tedavilerine daha etkin ve hızlı bir şekilde ulaşabilmeleri için tüm gücümüzle çalışmaya ve bu amaçla tüm paydaşlarla birlikte işbirliği yaparak elimizden gelen katkıyı sunmaya devam edeceğiz.”

**İlgili kişi:**

Eray Coşan

Marjinal Porter Novelli

0212 219 2971

0533 927 2397

[erayc@marjinal.com.tr](mailto:ceylann@marjinal.com.tr)

**AIFD hakkında**

Araştırmacı İlaç Firmaları Derneği (AIFD), Türk insanının yeni ve orijinal ilaçlara erişimini sağlamak ve ülkemizde sağlık sorunlarına etkin çözümler bulunmasına katkıda bulunmak amacıyla, Türkiye’de faaliyet gösteren araştırmacı ilaç firmaları tarafından 2003 yılında kurulmuştur. AIFD İstanbul’daki merkezi ve Ankara’daki temsilciliği aracılığıyla faaliyetlerini sürdürmektedir. AIFD üyeleri çağımızda hızla ilerleyen tıp biliminin başta biyogenetik olmak üzere birçok alanda sunduğu olanaklardan yararlanarak geliştirilen yenilikçi ve orijinal ürünlerin insan yaşamını uzattığını, kalitesini artırdığını ve toplum için değer yarattığını bilerek faaliyetlerinde yenilikçiliğe odaklanırlar. Çalışmalarını dürüstlük, şeffaflık ve hesap verebilir olmak temelinde sürdürürler. AIFD üyeleri, insanlarımızın yaşam kalitesini yükseltmek ve sağlık sorunlarına çözüm sunmak öncelikli olmak üzere, topluma karşı tüm sorumluluklarını eksiksiz bir şekilde yerine getirmek için çalışırlar. AIFD, IFPMA (Uluslararası İlaç Üreticileri ve Dernekleri Federasyonu) ve EFPIA (Avrupa İlaç Sanayi ve Dernekleri Federasyonu) üyesi bir kuruluştur. [**www.aifd.org.tr**](http://www.aifd.org.tr)

**REFERANSLAR**

1. Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Available at: <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-1)
2. The Global Challenge of Rare Disease Diagnosis. The Benefits of an Improved Diagnosis Journey for Patients. Available at: <https://www.shire.com/-/media/shire/shireglobal/shirecom/pdffiles/patient/shire-diagnosis-initiative-pag-leaflet.pdf>. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-2)
3. Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development; Field MJ, Boat TF, editors. Washington (DC): National Academies Press (US); 2010. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56184/>. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-3)
4. Bavisetty S, et al. Emergence of pediatric rare diseases. Rare Diseases 2013; 1:1, e23579, DOI: 10.4161/rdis.23579 Available at [http://www.tandfonline.com/doi/full/10.4161/rdis.23579 Last accessed November 2015](http://www.tandfonline.com/doi/full/10.4161/rdis.23579%20Last%20accessed%20November%202015) [↑](#endnote-ref-4)
5. Rare Disease UK. Available at: [http://raredisease.org.uk/index.htm Last accessed November 2015](http://raredisease.org.uk/index.htm%20Last%20accessed%20November%202015) [↑](#endnote-ref-5)
6. Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Available at: <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-6)
7. EURORDIS. The voice of 12,000 patients: Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe. 2009. Available at: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\_12000\_patients/EURORDISCARE\_FULLBOOKr.pdf Last accessed December 2014 [↑](#endnote-ref-7)
8. Engel P, Bagal S, Broback M et al. Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. Journal of Rare Disorders. 2013;1:1-15. Available at http://www.journalofraredisorders.com/pub/IssuePDFs/Engel.pdf Last accessed December 2014 [↑](#endnote-ref-8)
9. Shire. Rare Disease Impact Report: Insights from patients and the medical community. 2013. Available at: http://www.shire.com/shireplc/dlibrary/documents/RareDiseaseImpactReportforWeb.pdf Last accessed December 2014 [↑](#endnote-ref-9)
10. https://www.shire.com/-/media/shire/shireglobal/shirecom/pdffiles/responsibility%20report/shire-supporting-our-patients.pdf?la=en&hash=B7945F0E60A0D4CAD108B73195E9C24165668948. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-10)
11. EURORDIS. Survey of the Delay in Diagnosis for 8 Rare Diseases in Europe (‘EURORDISCARE 2’). Available at: <https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_Eurordiscare2.pdf>. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-11)
12. The Global Challenge of Rare Disease Diagnosis. The Benefits of an Improved Diagnosis Journey for Patients. Available at: <https://www.shire.com/-/media/shire/shireglobal/shirecom/pdffiles/patient/shire-diagnosis-initiative-pag-leaflet.pdf>. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-12)
13. https://www.shire.com/-/media/shire/shireglobal/shirecom/pdffiles/responsibility%20report/shire-supporting-our-patients.pdf?la=en&hash=B7945F0E60A0D4CAD108B73195E9C24165668948. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-13)
14. Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Available at: <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>. Accessed December 6, 2017 [↑](#endnote-ref-14)
15. Rare Disease Impact Report: Insights from patients and the medical community. Available at: <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>. Accessed January 8, 2018. [↑](#endnote-ref-15)
16. The Global Challenge of Rare Disease Diagnosis. The Benefits of an Improved Diagnosis Journey for Patients. Available at: <https://www.shire.com/-/media/shire/shireglobal/shirecom/pdffiles/patient/shire-diagnosis-initiative-pag-leaflet.pdf>. Accessed December 6, 2017. [↑](#endnote-ref-16)
17. Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Available at: <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>. Accessed December 6, 2017 [↑](#endnote-ref-17)