

28 ŞUBAT NADİR HASTALIKLAR GÜNÜ BİLGİ NOTU

“Nadir hastalıklar” Türkiye’de kamuoyunun gündeminde olan Spinal Musküler Atrofi (SMA), Fenilketonüri, konjenital hipotiroidi ve çocukluk çağı kanserleri örneklerinde olduğu gibi tamamı birlikte ele alındığında **adlandırılmasının/algılanmasının aksine toplumda çok fazla sayıda olan hastalıklardır**. Nadir hastalıklar %70’i genetik, %70’i yeti yitimi ile sonuçlanan, beklenen yaşam süresi sağlıklı nüfusa kıyasla daha kısa olan kronik pek çok hastalığı içeren bir gruptur. Farklı 7000-8000 hastalığın söz konusu olduğu bu kırılğan grubun çok çeşitli özel ihtiyaçları bulunmaktadır. Bu bireylerin doğal afetlerden olumsuz etkilenme potansiyelleri yüksektir. Bu hastalıkların sadece yaklaşık %5’inin ilaç tedavisi bulunmakta ve olguların yarısını çocuklar oluşturmaktadır.

Depremden etkilenen bölgenin nüfusu dikkate alındığında bir milyona yakın yurttaşımızın nadir hastalığa sahip birey (NHSB) olduğu söylenebilir. Bunların en az yaklaşık 50.000’inin rutin kullanmakta olduğu ilaçlar-tedaviler-cihazlar mevcuttur. NHSB’lerin, sürekli ve aksatmadan ilaçlarının ve medikal cihaz ile tıbbi malzemelerinin temini ile durumlarının takip edilmesi gerekmektedir. Büyük kısmı **kendi kendine veya aile içinde bakım sağlayamayan hastalardır**. Bu özellikleri nedeniyle olağan dönemlerde bile tanı, tedavi ve bakım hizmetlerinden yeterince yararlanamamaktadır.

Afet ortamı NHSB’lerin daha çok ihmale uğrayabileceği ortamlardır. NHSB’lere yönelik olarak aşağıdaki hizmetler öncelenmeli ve uygulanmalıdır:

- Bir halk sağlığı acil durumu olan depremin izolasyon evresinden itibaren, bölgedeki NHSB’lerin yaş, cinsiyet, barınma koşulları, yakınlarının durumu, hastalıklarına özgü günlük gereksinimleri ve tedavi gereksinimleri değerlendirmelidir. Bu amaçla diğer öncelikli gruplar için de yapılması gerektiği gibi, il ve ilçe sağlık müdürlüklerinde özel bir birim oluşturularak özenle izlenmeleri ve tanı, tedavi ve bakım gereksinimlerinin düzenli olarak karşılanması sağlanmalıdır. Gereksinim tespiti yapıldıktan sonra, kaynaklar sağlanarak mevcut ihtiyaçlar karşılanmalıdır. Bunun için, ilgili uzmanlık alanlarındaki hekimlerle ve diğer sağlık çalışanlarıyla koordinasyon halinde olunmalıdır. Aksi takdirde hastaların ağırlaşması ve birçoğunun yaşamını kaybetmesi söz konusu olabilir.
- Nadir hastalıklar grubunun çeşitliliği göz önüne alındığında, her an her sistemi etkileyen sağlık sorunları ile sağlık kuruluşuna başvuru söz konusu olabilir. Özellikle afetlerde ilk 30-90 günde yaşamı tehdit eden durumlar veya ağır semptomların kontrol altına alınması gerektiği genel bir yaklaşım olarak benimsenmelidir. Klinik yönetimin kapsayıcılığının tam ve yeterli olduğundan emin olunmalı, özel ihtiyaçlar değerlendirilmeli, ihtiyaç var ise gerekli hizmetler sunulmalıdır. Devam etmekte olan tedaviler kesintisiz sürdürülmeli, fiziksel semptomlar giderilmelidir.
- Türkiye’de nadir hastalıklara özel çok az sayıda merkez bulunduğundan semptomların kötüleşmesi (alevlenme, atak, vb.) durumunda sevkler için standartlar belirlenip sevk merkezleri tespit ve hazır edilmelidir.
- Hastalığı nedeniyle ilaç ve/veya tıbbi cihaz ve/veya tıbbi malzeme kullanan NHSB’lere bunların eksikliği durumunda gereken destek sağlanmalıdır. Kullanılan ilaç, tıbbi cihaz ve malzemeler bazen kişiye özel olarak yurtdışından getirilen türden olabilir, bu nedenle zor bulunabilir. Bu konuda ihtiyaç listeleri hazırlanmalı, sahra eczanelerinin bu anlamdaki eksikleri giderilmelidir. Resmî Gazete’de 32093 Sayı ile 3 Şubat 2023 günü yayınlanan “Yurt Dışı İlaç Temini Yönetmeliği” ilaç temini ile ilgili süreçlerin düzenlenmesi açısından iyi olsa da, hazırlık sürecinin kısa tutulması ve bazı maddelerin hemen yürürlüğe girmesi nedeniyle ilaç temininde güçlük çekilmiş, yaşanan depremin de lojistik sistemlerini aksatmasıyla birlikte NHSB’lerin yetim

ilaçlara erişiminde aksama yaşanmıştır. Deprem nedeniyle Yönetmeliğin yürürlüğe girme tarihi ertelenmeli, hastaların bir an önce ilaçlarına kesintisiz erişmeleri sağlanmalıdır.

- İlaç, tıbbi cihaz ve malzemelerin hastaya verilmesi sırasında elektrik kesintisi nedeniyle tanı kodunun bilgi sistemine girilememesi sonucu oluşabilecek mağduriyetlerin önüne geçilmeli, bu amaçla daha sonra dijital bilgi sistemine aktarılabilecek fiziki kayıtların tutulabilmesi sağlanmalıdır.
- Deprem bölgesinden başka illere geçici olarak veya temelli yerleşen hastalar, tedavi ve rehabilite edici merkezlere yönlendirilmelidir.
- Bazı nadir hastalıklar kronik solunum yetmezliği ile sonuçlanır ve yaşam ancak evde uzun süreli oksijen tedavisi ile sürdürülebilir noktaya gelir. Bu hastaların cihazlarının kesintisiz çalışabilmesi için özellikle elektrik kesintilerinin olduğu bölgelerde kesintisiz enerji kaynağı, jeneratör sağlanmalıdır.
- Fenilketonüri gibi bazı NHSB'lerin özel beslenme protokolleri mevcuttur. Uygun besin ürünleri ivedilikle sağlanmalıdır.
- Malnütrisyonu olan, beslenme problemi yaşayan palyatif bakım gören NHSB'ler için beslenme çözümleri temin edilip kullanıma sunulmalıdır.
- Bazı NHSB'ler, hastalıkları dolayısıyla diyaliz ihtiyacı duyar ve rutin diyalize girer. Bu hastaların diyaliz erişimleri için koordinasyon sağlanmalıdır.
- Bazı NHSB'lerin bağışıklık sistemleri baskılanmıştır veya yetmezlik durumu söz konusudur. Bu grubun özellikle enfeksiyonlardan korunması için gerekli tüm tedbirler alınmalı ve hastalara yönelik bilgilendirmeler yapılmalıdır.
- NHSB'lerin %70'i çeşitli derecelerde ve türlerde yeti yitimine (işitme kaybı, görme kaybı, hareket kaybı, koordinasyon bozukluğu vb.) sahiptir. Halka yönelik bilgilendirmeler için hazırlanacak materyallerde bu konu da göz önünde bulundurulmalıdır. Yeniden düzenlenen hastaneler ve diğer sağlık kuruluşları (örneğin sahra hastaneleri, sahra eczaneleri, mobil sağlık aracı vb.) farklı yeti yitimine sahip bireyler göz önüne alınarak ulaşılabilir hale getirilmelidir.
- Bakım ihtiyacı olan NHSB'lerin aile üyeleri ve bakım verenleri değerlendirilmeli, ihtiyaç halinde gerekli destek sunulmalıdır.
- Deprem bölgesinde çevresel toksik maddelere maruz kalımlar söz konusu olabilir ve nadir görülen bir takım sağlık sonuçlarına yol açabilir. Örneğin olası asbest maruziyetinin, nadir bir kanser olan mezotelyoma ile ilişkisi iyi bilinmektedir. Bu nedenle çevresel maruz kalımlar ile ilgili ölçümler yapılmalı (vaka kümeleri durum saptama amaçlı yapılabilir), kohortlar planlanmalı ve beklenmeden temel ve birincil koruma stratejileri hayata geçirilmelidir.
- NHSB'ler ve tanısız hastalığa sahip bireyler (semptomları olup, tanı konulamayan, ancak nadir hastalık şüphesi olan) izlenmeli, sağlık kuruluşlarına sık başvuran bu grup için dördüncül koruma çerçevesinde bilgi bankası oluşturularak takipleri kolaylaştırılmalı, bu sayede gereksiz medikal ve cerrahi girişimlerin önüne geçilmelidir.

HASUDER Nadir Hastalıklar Çalışma Grubu adına Prof. Dr. Recep Akdur, Prof. Dr. Sibel Kiran, Arş. Gör. Dr. Hüseyin Örün ve Arş. Gör. Dr. Ecnur Topal tarafından hazırlanmıştır.