



# HALK SAęLIęI UZMANLARI DERNEęİ

## TANISIZ HASTALIKLAR GÜNÜ BİLGİ NOTU

Tanı ve tedavi süreci zor olan hastalık grubu olarak karřımıza çıkan “tanısız hastalıklar” (1), her sene Nisan ayının son Cuma gününde (2) –bazı kuruluşlar tarafından farklı günler seçilmiştir– farkındalık yaratmak amacıyla gündeme gelse de, tanısız hastalıklara sahip bireyler ve onlarla birlikte yařayan aileler için her gün gündemdedir (3).

Tanı konulamayan hastalıklar büyük ölçüde nadir hastalıklardan oluşmaktadır, dięer bir ifade ile nadir hastalıkların pek çoęu tanısız hastalıklar şemsiyesi altında yer almaktadır. Nadir hastalıklar ise, yaklaşık 7000 hastalığı içeren daha geniş bir kavramdır. Nadir hastalıklar, dünya çapında 300-400 milyondan fazla insanı etkileyerek kronik hastalığa, sakatlığa ve erken ölümlere neden olmaktadır. Çok sayıda nadir hastalığa sahip birey yıllarca teşhis edilmeden kalmakta ve birçoęu doęru teşhis konulamadan hayatını kaybetmektedir (4).

Nadir hastalığa sahip bireylerin “tanısız” kalma süreleri EURORDIS-Rare Diseases Europe verilerine göre 5 ila 30 yıl arasında deęişiklik göstermektedir. Tanı konulamayan ancak semptomların varlığı nedeniyle klinik kuşku bulunan olgulara yaklaşım oldukça zorlayıcı olabilmektedir (1). Ülkemizde akraba evlilięi sıklığı, 2018 yılı Türkiye Nüfus ve Saęlık Arařtırması sonuçlarına göre %25’tir, yani her dört evlilikten biri akraba evlilięi olarak tespit edilmiştir (5). Türkiye İstatistik Kurumu verilerine göre 2010 yılında yapılan tüm evlilikler içinde akraba evlilięi %5,9; 2016 yılında %4,6; 2020 yılında 3,8; 2021 yılında %4,0 olarak bulunmuştur (6). Bu durum nadir ve tanısız hastalıkların sayısını ve çeşidini arttırmaktadır (7). Bu hastalar genellikle birçok farklı saęlık kuruluşunda kapsamlı ve pahalı tetkiklerden geçebilmektedirler. Buna raęmen, hastalara genellikle teşhis konulamamaktadır, hatta kasıtlı olmadan yanlış teşhis konabilmektedir. Bu durum hastaların ve aile üyelerinin duygusal ve ekonomik yükünü daha da arttırmaktadır (4).

Tanısız hastalıkların sebep olduęu semptomlar birçok başlık altında incelenebilmektedir. Semptomlar genellikle; nedeni belirsiz yüksek ateş, halsizlik, ciddi kilo kayıpları, gece terlemeleri ve kaşıntı olabilir. Bu grup hastalar, farklı branşlardaki hekimler tarafından deęerlendirilmiş ancak yapılan muayene ve tetkiklerle bir tanı konulamayan veya daha sonra anlaşılabilir kasıtsız yanlış tanı konulması ile karřı



# HALK SAęLIęI UZMANLARI DERNEęİ

karşıya kalan hastalardan oluşmaktadır. Bazı kanserler, romatolojik hastalıklar ve enfeksiyonlar tanısı konulamayan/geç tanı konulan hastalıklardır.

Nadir ve Tanısız Hastalıklar Aęının (Rare & Undiagnosed Network) belirttięi gibi, 2023 Tanısız Hastalıklar Günü'nün teması "Karşılaşılan her zorluk, cesurca atılan adımlara sebep olur (Intentional Disruption)" şeklinde belirlenmiştir (3). Oluşturulan temanın ışığında, tanısız hastalıkların teşhis zorluęundan kaynaklanan sorunlar çerçevesinde, dikkat edilmesi gereken noktalar řu şekilde özetlenebilir:

- Tanı konulamayan veya tedaviden yanıt alamayan hastaların yönlendirilebilmesi için nadir veya tanısız hastalıklar aę ve merkezlerinin yaygınlaştırılması gerekmektedir. Bu merkezlerin etkin çalışması için gerek hastaların kolaylıkla merkeze erişimi yönünden gerekse bilgi paylaşımı ile bilimsel gelişmeler açısından güncel kalma yönünden saęlık kuruluşları ile temasın artırılması gerekmektedir.
- Ülkemizde nadir ve tanısız hastalıklar sıklıęını ve çeşidini azaltmak amacıyla akraba evlilięini azaltmayı hedefleyen bilgilendirme kampanyaları düzenlenmelidir.
- İş ilişkili ve çevresel maruz kalmanın önüne geçmek için iş maruz kalma matrisleri kullanılıp ulusal veri bankası oluşturulmalıdır.
- Tanısal anlamda önemli olan biyobankalarla ilgili mevzuat çıkarılarak mevcut ve kurulacak biyobankalar nadir ve tanısız hastalar için işlevsel hale getirilmelidir.

HASUDER Nadir Hastalıklar Çalışma Grubu adına Arş. Gör. Dr. Ecnur Topal ve Arş. Gör. Dr. Hüseyin Örün tarafından hazırlanmıştır.

## KAYNAKLAR:

1. EURORDIS. (2016). "International Joint Recommendations To Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Disease Patients".  
<https://download2.eurordis.org/documents/pdf/Undiagnosed-International-Joint-Recommendations.pdf>, Son erişim tarihi: 19 Nisan 2023.
2. SWAN UK. (2023). Undiagnosed Children's Day 2023. <https://www.undiagnosed.org.uk/swanuk->



# HALK SAęLIęI UZMANLARI DERNEęİ

news/undiagnosed-childrens-day-2023/, Son eriřim tarihi: 19 Nisan 2023.

3.RUN. (2023). Undiagnosed Day is coming up on April 29th!

<https://rareundiagnosed.org/undiagnosed-day-coming-up-april-29th/>, Son eriřim tarihi: 19 Nisan 2023.

4.Marwaha, S., Knowles, J. W., & Ashley, E. A. (2022). A guide for the diagnosis of rare and undiagnosed disease: beyond the exome. *Genome Medicine*, 14(1), 23.

<https://doi.org/10.1186/s13073-022-01026-w>

5.Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü. (2019). "Akraba Evlilięi". Sayfa 42. Türkiye Nüfus ve Saęlık Arařtırması 2018.

[https://fs.hacettepe.edu.tr/hips/dosyalar/Ara%c5%9ft%c4%b1rmalar%20-%20raporlar/2018%20TNSA/TNSA2018\\_ana\\_Rapor\\_compressed.pdf](https://fs.hacettepe.edu.tr/hips/dosyalar/Ara%c5%9ft%c4%b1rmalar%20-%20raporlar/2018%20TNSA/TNSA2018_ana_Rapor_compressed.pdf), Son eriřim tarihi: 19 Nisan 2023

6.TÜİK. (2022). İstatistiklerle Aile, 2021. <https://data.tuik.gov.tr/Bulten/Index?p=Istatistiklerle-Aile-2021-45632>, Son eriřim tarihi: 19 Nisan 2023.

7.TÜSEB. (2019). Nadir Hastalıklar Raporu. [http://www.orpha.net/national/data/TR-](http://www.orpha.net/national/data/TR-TR/www/uploads/T%C3%9CSEB-Nadir-Hastaliklar-Raporu.pdf)

[TR/www/uploads/T%C3%9CSEB-Nadir-Hastaliklar-Raporu.pdf](http://www.orpha.net/national/data/TR-TR/www/uploads/T%C3%9CSEB-Nadir-Hastaliklar-Raporu.pdf), Son eriřim tarihi: 19 Nisan 2023.