

23 Şubat 2024 Nadir Hastalıklar Günü Toplantısı Raporu

Hacettepe Üniversitesi Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi (HÜGEN) ve Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı (TÜSEB) iş birliğiyle; 23 Şubat 2024 tarihinde, nadir hastalıklarda bireyselleştirilmiş tedavinin önemi, tanı ve tedaviye yönelik yenilikçi uygulamalar, yaklaşımlar ve gelişmeler, ülkemizde ulusal sağlık politikaları açısından nadir hastalıklar yol haritası ve eylem planı, tedaviye erişim stratejileri, nadir hastalıklar alanında mükemmeliyet merkezlerinin oluşturulması ve Ar-Ge proje destek süreçlerinin yer aldığı bir toplantı ile Hacettepe Üniversitesi Nadir Hastalıklar Günü düzenlenmiştir.

Toplantı; Rektörümüz Prof. Dr. Mehmet Cahit Güran, Rektör Yardımcısı Prof. Dr. Serhat Ünal, HÜGEN Müdürü Prof. Dr. Fatih Özaltın, Müdür Yardımcısı Prof. Dr. Ayşe Nurten Akarsu, HÜGEN Yönetim ve Danışma Kurulu Üyeleri, TÜSEB Başkan Yardımcısı Prof. Dr. Rabia Çakır Koç, TÜSEB Türkiye Sağlık Hizmetleri Kalite ve Akreditasyon Enstitüsü Başkanı Prof. Dr. Figen Çizmeçi Şenel, TÜSEB Proje Yönetimi ve Destek Daire Başkanı Batuhan Yeşilyurt, Sağlık Bakanlığı SHGM Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi Nadir Hastalıklar Birimi sorumlusu Uzm. Dr. Murat Gülşen, Sosyal Güvenlik Kurumu Genel Sağlık Sigortası Genel Müdürü Doç. Dr. Eren Usul, Nadir Hastalıklar Hasta Dernekleri Başkanları, temsilcileri, üniversitemizin akademik, idari personeli, öğrencileri ve çeşitli medya kuruluşlarının katılımı ile interaktif bir tartışma platformunda çözüm odaklı bir yaklaşımla gerçekleştirilmiştir.

Açılış konuşmasını yapan Prof. Dr. Fatih Özaltın, toplumda 10 binde 5 kişiden daha az sıklıkta görülen hastalıklara nadir hastalıklar denildiğini ve nadir hastalık olarak tanımlanan yaklaşık 8 bin farklı hastalık bulunduğunu ifade etmiştir. Prof. Dr. Özaltın sözlerine; nadir hastalıkların, dünya genelinde en az 400 milyon, ülkemizde ise yaklaşık 7 milyon kişiyi etkilediğini, sağlık hizmetleri açısından bakıldığında nadir hastalıkların, etkin tedavi eksiklikleri nedeniyle önemli bir halk sağlığı sorunu olduğunu belirterek devam etmiştir. Nadir hastalıkların akraba evliliklerinin sık görüldüğü toplumlarda daha sık görüldüğünü bu nedenle de Türkiye için ayrı bir önem arz ettiğini de ifade etmiştir. HÜGEN olarak nadir hastalıklarda araştırma, eğitim, danışmanlık alanlarında çalışmalar yürütme misyonuyla hareket ettiklerini, bu misyon doğrultusunda bugün burada bulunan nadir hastalıklar ekosisteminin tüm paydaşlarıyla iş birliği içinde faaliyetlerini sürdüreceklerini ifade etmiştir.

Toplantıda Rektörümüz Prof. Dr. Mehmet Cahit Güran da bir konuşma yaparak HÜGEN'in uzun yıllardır nadir hastalıklar konusuna sahiplik yaptığını, bundan sonra da bu konunun ülkemizdeki en güçlü sahibinin Hacettepe Üniversitesi çatısı altında HÜGEN olacağını belirtmiştir. Katkıda bulunan herkese teşekkür eden Prof. Dr. Güran, nadir hastalıkların Türkiye'de görülme sıklığının dünyadaki orana göre daha yüksek olduğunu dolayısıyla Türkiye için çok kritik bir konu olduğunu ifade etmiştir. Dünyada ve ülkemizde bir çok kamu kuruluşu, birçok devlet bu konuya sahip çıkarsa 400 milyon insan, Türkiye için 7 milyon insan sağlıklı bir şekilde toplumsal hayata katılıp daha müreffeh bir hayat sürebilme imkanına sahip olabileceğini; bir devlet üniversitesi olarak bu konunun en önemli sahiplerinden olduğumuzu ve olmaya devam edeceğimizi belirtmiştir.

TÜSEB Başkan Yardımcısı Prof. Dr. Rabia Çakır Koç ise konuşmasında, TÜSEB'in Hacettepe Üniversitesi ile sürekli bilimsel bir iş birliği içinde olduğunu, pandemi döneminde birlikte önemli adımlar atıldığını ve bu birlikteliğin birçok faydasını gördüklerini ifade etmiştir. Türkiye Ulusal Genom ve Biyoinformatik Projesi'nin başlatıldığını ve altyapısının kurulduğunu hatırlatan Prof. Dr. Koç, nadir hastalıkların bu projedeki önemini ve Hacettepe Üniversitesi'nden bu konudaki beklentilerini dile getirmiştir.

Toplantı, açılış konuşmalarının ardından "Nadir Hastalıklarda Bireyselleştirilmiş Tedavinin Önemi: Hastayı Kurtarmak", "Ulusal Sağlık Politikaları Açısından Nadir Hastalıklar", "Nadir Hastalıklar Ulusal Sağlık Stratejisi ve Eylem Planı", "Nadir Hastalıklarda Tedaviye Erişim", "Nadir Hastalıklar Alanında Mükemmeliyet Merkezlerinin Oluşturulması Çalışmaları", "Nadir Hastalıklar Alanında TÜSEB Ar-Ge Destek Stratejileri ve Proje Çağruları" başlıklı konuşmalarla devam etmiştir.

Panel şeklinde gerçekleşen konuşmaların ardından tartışma oturumuna geçilmiştir. Tartışma oturumunda Türkiye Nadir Hastalıklar Ağı paydaşları olan Hasta Dernekleri Başkanları, temsilcileri tek tek söz almış; hastaların ve ailelerin yaşadıkları sorunlar, hastaların tanı ve takibinde yaşanan zorluklar, tedaviye erişim sorunları, toplumda nadir hastalıklar konusunda farkındalığın artırılmasına yönelik yapılması gerekenler, paydaşların bir araya gelmesi ve birlikte çalışmasının önemi, hasta derneklerinin bu süreçlerde yaşadığı zorluklar, istek ve temennilerini belirttikleri konuşmalar yapmışlardır. Özellikle tedaviye erişim konusundaki somut örnekler irdelenmiş ve tüm paydaşların katkılarıyla çözüme yönelik adımlar atılmıştır.