



BANDIRMA ONYEDİ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ VE ARAŞTIRMALARI DERGİSİ BANU Journal of Health Science and Research

DOI: 10.46413/boneyusbad.1593205

Özgün Araştırma / Original Research

Nadir Hastalıklar Politikalarının Politika Haritalama ile Analizi Rare Diseases Policy Analysis by Using Policy Mapping

Özgür İNCE¹  İlhan Kerem ŞENEL²  Faruk YILMAZ³ 
Şükrü Anıl TOYGAR⁴  Mehveş TARIM⁵  Alper CİHAN² 

¹ Dr., Inclusens GmbH, Proje Yönetimi&Yapay Zekâ Departmanı, Kulmbach, Almanya,

² Prof. Dr., İstanbul Üniversitesi – Cerrahpaşa, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sağlık Yönetimi Bölümü, İstanbul

³ Dr. Öğr. Üyesi, Muş Alparslan Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sağlık Yönetimi Bölümü, Muş

⁴ Doç. Dr., Tarsus Üniversitesi, Uygulamalı Bilimler Fakültesi, Sağlık Yönetimi Bölümü, Mersin

⁵ Prof. Dr., Marmara Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sağlık Yönetimi Bölümü, İstanbul

Sorumlu yazar /
Corresponding author

Özgür İNCE
ozgurince@yahoo.com

Geliş tarihi / Date of receipt:
29.11.2024

Kabul tarihi / Date of
acceptance: 27.07.2025

Atıf / Citation: İnce, Ö., Şenel, İ.K., Yılmaz, F., Toygar, Ş. A., Tarım, M., Cihan, A. (2025). Nadir hastalıklar politikalarının politika haritalama ile analizi. BANU Sağlık Bilimleri ve Araştırmaları Dergisi, 7(3), 754-779. doi: 10.46413/boneyusbad.1593205

* Bu çalışma, Prof. Dr. İlhan Kerem Şenel'in danışmanlığında Özgür İnce tarafından hazırlanan "Türkiye'de Nadir Hastalıklar Politika Önerileri" başlıklı doktora tezinden üretilmiştir.

ÖZET

Amaç: Bu çalışmanın amacı, Türkiye'de nadir hastalıklar konusunda yaşanan problemlerin ortaya çıkarılması, uygulanan nadir hastalıklar politikalarının politik aktörler, destekçiler, muhalifler ve taraf olmayanlar perspektifinden analiz edilmesi, bölgesel olarak politika aktörlerinin değerlendirme farklılıklarının ortaya konulması, nadir hastalık politikaları için senaryoların oluşturulması, en uygun senaryonun önerilmesi ve nadir hastalıklar ulusal eylem planı içinde yer alabilecek politikaların geliştirilebilmesi için gerekli stratejilerin ortaya çıkarılmasıdır.

Gereç ve Yöntem: Türkiye'deki nadir hastalıklar politikalarının analizi için Politika Haritalama Yöntemi kullanılmıştır. Yapılan bu çalışmada, nitel araştırma yöntemlerinden fenomenolojik araştırma deseni kullanılmıştır. Araştırmanın evrenini, Türkiye'deki nadir hastalıklarla ilişkili paydaşlar (hasta ve hasta yakını, sağlık profesyonelleri, meslek odaları ve hasta dernekleri) oluşturmaktadır. Örneklemin belirlenmesinde ise amaçlı örnekleme yöntemlerinden maksimum çeşitlilik örnekleme kullanılmıştır. Yarı yapılandırılmış görüşme formu kullanılarak yüz yüze görüşme yöntemi ile veri toplanmıştır. Çalışmaya toplam 69 paydaş dahil edilmiştir. Toplanan veriler PolicyMaker 4 yazılımı ve tematik analiz yaklaşımı kullanılarak analiz edilmiştir.

Bulgular: Elde edilen bulgular arasında, hastaların ve sağlık profesyonellerinin bilgi ve farkındalık seviyesinin düşük olduğu, geri ödeme sisteminden kaynaklı çeşitli sorunların yaşandığı, ilaca erişimde problemlerin olduğu ve psikososyal sorunların yaşandığı yer almaktadır. Bu bulgulara göre çeşitli senaryolar ve stratejiler geliştirilmiştir.

Sonuç: Türkiye'de sağlık hizmetleri ve ilaç erişiminde son yıllarda ilerlemeler kaydedildiği ancak bazı sorunların devam ettiği ve bu sorunlara yönelik stratejilerin geliştirilmesi gerektiği sonucuna ulaşılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Nadir hastalıklar, Sağlık politikası, Politika haritalama, Yetim ilaç

ABSTRACT

Aim: This study aims to analyze rare diseases policies implemented in Türkiye from the perspective of political actors- including supporters, opponents, and non-mobilized-and to reveal the differences in the evaluation of policy actors regionally. Additionally, the study aims to develop scenarios for rare disease policies, test their applicability, propose the most appropriate scenario, and identify the strategies necessary for developing policies to be included in the national action plan for rare diseases.

Material and Method: Policy Mapping method was used. Phenomenological research design, one of the qualitative research methods, was used in this study. The population of this research consists of stakeholders related to rare diseases in Türkiye (patients and patient relatives, health professionals, professional chambers, and patient associations). The study's sample was determined using maximum variation sampling, a type of purposive sampling method. Data were collected through face-to-face interviews using a semi-structured interview form. A total of 69 stakeholders were included in this study. The collected data were analyzed using PolicyMaker 4 software and a thematic analysis approach.

Results: The findings indicate that patients and health professionals lack knowledge and awareness, issues related to the reimbursement system, difficulties in accessing medications, and psychosocial problems. According to these findings, scenarios and strategies were developed.

Conclusion: It was found that there have been recent improvements in access to health services and medicines in Türkiye, but some problems remain, and strategies need to be developed to address them.

Keywords: Rare diseases, Health policy, Policy mapping, Orphan drug



This work is licensed under a Creative Commons Attribution-Non Commercial 4.0 International License.

GİRİŞ

Nadir hastalıklar, toplumda az görülen hastalıklar olarak tanımlanabilmektedir. Bu hastalıklar sağlık yetimleri veya yetim hastalıklar olarak da adlandırılmaktadır (Yavuz Çolak, 2019). European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS, t.b.), 7000'den fazla nadir hastalığın/çeşidinin olduğunu ifade etmektedir. Haendel ve ark. (2020) ise, bu sayının 10 binden daha fazla olduğunu belirtmektedir. Bir hastalığın nadir hastalık olup olmadığı görülme sıklığına başka bir ifadeyle prevalansına göre değişmektedir. Bu prevalans değeri, ülkeden ülkeye farklı tanımlanabileceği gibi bölgeleri kapsayacak farklı tanımlamalarda yapılabilmektedir. Örneğin, Avrupa Birliğinde (AB) nadir hastalıklar, 1/2.000 ya da daha az sıklıkta görülen hastalıklar olarak ifade edilirken (EURORDIS, t.b.) ABD'de ise 1/200.000 ya da daha az sıklıkta (GARD, t.b.) görülen hastalıklar "nadir hastalık" olarak kabul edilmektedir.

Nadir hastalıkların genel popülasyonda az görülmesi, teşhis, tedavi, rehabilitasyon ve ilaç geliştirme çalışmalarında belirli zorlukları beraberinde getirmektedir. Bunlar arasında, teşhis veya tanılanmanın oldukça zor olması ve gecikmelerin yaşanması, tarama stratejilerinin yeterince etkin olmaması, yeni ilaç ve tedavi çalışmalarının yavaş olması, tedavilerin karmaşık yapıda olması, uzmanlaşmış ve koordineli tıbbi bakım hizmetlerinde yetersizliklerin bulunması, tedavi ve rehabilitasyon için bakım standartlarının kanıta dayalı yapılamaması gibi zorluklar yer almaktadır (Valdez, Ouyang, ve Bolen, 2016).

Türkiye'de nadir hastalıklar ulusal eylem planının yayınlanması sağlık politikaları açısından önemli bir ilerleme olmakla birlikte, farklı diğer çalışmaların da yapıldığı görülebilmektedir. Bu çalışmalar arasında kamuda yaşanan en önemli gelişme nadir hastalıklar ile ilgili olarak Sağlık Bakanlığı bünyesinde daire başkanlığının kurulmasıdır. 2020 yılında "Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar" adıyla kurulan Daire Başkanlığı, farkındalık çalışmaları, rehberler ve klinik protokoller yayınlamaya nadir hastalıklar alanında faaliyetlerini sürdürmektedir. Daire başkanlığı bünyesinde iki farklı birim bulunmaktadır. Bu birimler "Otizm ve Zihinsel Özel Gereksinimler Birimi" ve "Nadir Hastalıklar Birimi"dir (Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü, Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı, 2020).

Kamuda yaşanan bu gelişmelerin yanı sıra politika yapıcılar ve siyasetçiler nadir hastalıklarla ilgili çeşitli çalışmalar yürütmektedir. Bu konuda en belirgin örnek ise nadir hastalıklarla ilgili kurulan meclis araştırma komisyonudur. "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 Kurulan Meclis Araştırması Komisyonu" adında kurulan komisyon, çeşitli toplantılar ve ziyaretler gerçekleştirmiş ve Mart 2020 yılında 199 sıra sayılı bir rapor yayınlamıştır. Komisyon çeşitli sektörlerden uzmanların ve hasta/hasta yakınlarının katılımıyla toplam 10 toplantı yapmıştır. Bunların yanı sıra bir dizi sağlık kuruluşu ziyareti de gerçekleştirilmiştir. Ayrıca, pek çok kamu kuruluşundan da konuyla ilgili bilgi notu talep edilmiştir. Yayımlanan raporda, hasta ve hasta yakınlarının sağlık hizmetlerinde karşılaştıkları sorunlar, eğitim ve iş hayatındaki sorunları ve bunlara yönelik çözüm önerileri yer almaktadır (TBMM, 2020).

Tüm bu bilgiler ışığında, Türkiye'de nadir hastalıklara yönelik pek çok farklı çalışmanın yapıldığı söylenebilmektedir. Bu çalışmaların en sonuncusu ise 2022 yılında 28 Şubat "Nadir Hastalıklar Farkındalık Günü"nde Sağlık Bakanı Fahrettin Koca tarafından üç yıllık bir plan hazırlığının duyurulmasını takiben (Anadolu Ajansı, 2022) 2022 yılında Sağlık Bakanlığı tarafından yayınlanan ve 2023-2027 yıllarını kapsayan "Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı"dır. Nadir hastalıklar eylem planında toplam beş ana başlıkta 42 hedef tanımlanmıştır.

Üniversiteler, nadir hastalıklar için önemli tedavi ve araştırma merkezleridir. Bu konuda çeşitli üniversitelerin yaptığı çalışmalar özellikle göze çarpmaktadır. Bunlardan biri NADİR olarak kısaltılmış Ankara Üniversitesi bünyesinde kurulan Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi'dir. 2021 tarihinde YÖK tarafından onaylanan NADİR, teknik ve fiziki altyapısını oluşturmuş, lisansüstü öğrenci alımı için hazırlıklara başlamış ve projeler için arayışlara girmiştir (NADİR, t.b.). Nadir hastalıklar için bir başka merkez ise Hacettepe Üniversite bünyesinde kurulan Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi (HÜGEN)'dir (HÜGEN, t.b.).

Nadir hastalıklar alanında yaşanan bu gelişmelerin yanı sıra nadir hastalıklarda farkındalığın arttığını gözlemek de mümkündür. Dolayısıyla tüm dünyada olduğu gibi Türkiye’de de nadir hastalıklarla ilgili pek çok gelişme yaşanmaktadır. Özellikle hasta ve hasta yakınlarının farkındalık çalışmaları, sivil toplum kuruluşlarının faaliyetleri ve diğer paydaşların aktiviteleri sayesinde yaşanan sorunlar daha rahat dile getirilmekte, toplumun geniş kesimlerine duyurulabilmekte, yaşanan sorunlar ve hastaların özel ihtiyaçları başta olmak üzere pek çok sorun gündem oluşturabilmektedir. Bu gelişmeler, toplumda farkındalığın artmasına ve karar vericilerin dikkatinin konu üzerine çekilmesine imkan sağlamıştır. Bu sorunlar, medya aracılığıyla gündem oluşturmuş (bkz: Tekirdağ’da SMA Hastası Güney Bebeğin Annesinden Yardım Çığılığı) ve pek çok kişinin dikkatini çekmeyi başarmıştır. Örneğin, medya ve sosyal medya üzerinden çeşitli hastalıklar için yürütülen kampanyalara (bkz: SMA Hastalığı Çaresiz Değil. Zolgensma ilacı Artık Ülkemizde Karşılmalı) rastlamak mümkündür. Spor müsabakalarında maç öncesi seremonilerde veya sosyal medya kanallarında (bkz: #ShoesforDMD kampanyası) nadir hastalıklara dikkat çekmek için futbol takımlarının kampanyaları görülebilmektedir. Hatta çeşitli alanlarda ve caddelerde/sokaklarda valilik izni ile yardım toplamak üzere yapılan kampanyalara rastlamak mümkündür.

Son yıllarda hem kamu hem de toplum tarafında yaşanan olumlu gelişmeler olsa da nadir hastalıklardan teşhis almış bireylerin ve ailelerin hala çeşitli sorunlar yaşadığı gözlemlenmektedir. Sağlık hizmetlerine ve ilaca erişim gibi problemlerin yanı sıra tükenmişlik ve yorgunluk gibi psikolojik sorunlar en çok dikkat çekenler arasındadır. Ayrıca hastalıklarını sürekli anlatma ve toplumun diğer fertlerinin nadir hastalıklara bakışı gibi toplumsal veya sosyal problemler de yaşanan sorunlar arasında göze çarpmaktadır. Pek çok kampanyanın hala devam ettiği, sosyal medyada etkinliklerin yapıldığı ve hatta sokaklarda yardım toplayan bireylerin görülebildiği günümüzde, nadir hastalıklar konusunun sağlık politikası bakış açısı ile ele alınması ihtiyacı ortaya çıkmıştır. Dolayısıyla da tüm bu problemler ve nadir hastalıklarla ilgili mevcut durum göz önünde bulundurulduğunda, tüm paydaşlarının dahil edildiği retrospektif ve prospektif bir araştırmanın yapılması gerektiği oldukça açıktır. Bu açıdan bakıldığında, bu

çalışmada, yaşanan sorunların hem retrospektif hem de prospektif olarak analiz edilmesi, senaryolar ve stratejiler geliştirilerek çözüm üretilmesi çalışmanın önemini göstermektedir. Bu kapsamda literatürde yapılan çalışmaların eksik yönlerinin tamamlaması, sağlık politikalarının analizi için geliştirilmiş bir yöntemin kullanılması ve nadir hastalıklar ekosisteminde yer alan geniş bir paydaş grubunun çalışmaya dahil edilmesi çalışmanın özgün yönleri olarak vurgulanabilir.

Yapılan bu araştırmanın amacı, Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarının, politik aktörlerin, destekçilerin, muhaliflerin ve taraf olmayanların perspektifinden analiz edilmesi, bölgesel olarak politika aktörlerinin değerlendirme farklılıklarının ortaya konulması, nadir hastalık politikaları için senaryoların oluşturulması, en uygun senaryonun önerilmesi ve nadir hastalıklar ulusal eylem planı içinde yer alacak politikaların geliştirilebilmesi için gerekli stratejilerin ortaya çıkarılmasıdır.

Araştırma Soruları

Yapılan bu araştırma için araştırma soruları aşağıdaki şekilde oluşturulmuş ve bu sorulara yanıt aranmıştır:

1. Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarında rol oynayan aktörlerin ilişki ağı nasıldır?
2. Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarının uygulanabilirliği nasıldır?
3. Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarının değişen durumlarda uygulanabilirliği nasıldır?
4. Türkiye’de nadir hastalıklar konusunda, hasta, hasta yakınları, sağlık profesyonelleri ve STK’ların yaşadıkları zorluklar nelerdir?
5. Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarını hangi siyasi parti, sağlık profesyonelleri, sağlık kuruluşları yöneticileri, hasta/hasta yakınları ve sivil toplum kuruluşları nasıl ve neden desteklemektedir?
6. Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarına hangi siyasi parti, sağlık profesyonelleri, sağlık kuruluşları yöneticileri, hasta/hasta yakınları ve sivil toplum kuruluşları nasıl karşı çıkmaktadır?
7. Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarında hangi siyasi parti, sağlık profesyonelleri, sağlık kuruluşları yöneticileri, hasta/hasta yakınları ve sivil toplum kuruluşları tarafsızdır?

GEREÇ VE YÖNTEM

Araştırmanın Türü (Tasarımı)

Bu araştırmada nitel araştırma yöntemlerinden biri olan fenomenolojik araştırma yöntemi kullanılmıştır. Merriam (2018) nitel araştırmanın özelliğinin “bireylerin gerçeği sosyal dünyalarıyla etkileşimleri içinde nasıl inşa ettiği üzerine yoğunlaşması” olduğunu ifade etmektedir. Başka bir ifadeyle araştırmacı, belirli bir konudaki fenomeni, fenomene katılanlar sayesinde ortaya çıkarmaya çalışmaktadır. Olgu bilimsel olarak da tanımlanan fenomenoloji, hedeflenen konu üzerinde ayrıntılı betimler yapmaya imkân sağlamaktadır. Buradaki amaç, ele alınan konunun somutlaştırılması ve araştırmaya dahil edilen bireylerin deneyimlerinin ortaya çıkarılması ve görüşlerinin ayrıntılı olarak ele alınmasıdır (Özlük ve Baykal, 2020). Bu çalışmada incelenen olgunun, Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarının analiz edilmesinin olması nedeniyle araştırma kapsamına alınan kişiler, bu konuda problem yaşayan hastalar/hasta yakınları ve nadir hastalıklarla doğrudan temas eden politik aktörlerden ve kilit görüşmecilerden oluşmaktadır.

Çalışmanın amacına uygun olarak nadir hastalığı olan bireylerin ve diğer paydaşların sorunlarının ortaya çıkarılması için Politika Haritalama Yöntemi (PHY) kullanılmıştır. PHY, nadir hastalıklar politikalarının sistematik olarak ele alınmasına ve analiz edilmesine imkan sağlarken, fenomenolojik araştırma nadir hastalıklar ekosisteminde yer alan paydaşların deneyimlerinin ve algılarının derinlemesine analiz edilmesine imkan sağlayarak nadir hastalıklar konusundaki fenomenlerin ortaya çıkarılmasına olanak tanımaktadır. Bu şekilde, politikaların analiz edilmesinde bütüncül bir bakış açısı sağlanmaktadır. Bu yöntemle elde edilen veriler PolicyMaker 4 yazılımıyla analiz edilmiştir. Bir sonraki aşamada ise görüşme kayıtları Braun ve Clarke (2006) tarafından geliştirilen tematik analiz sürecine uygun olarak manuel kodlanmış, temalar ve alt temalar oluşturulmuştur. Esasen tematik analiz süreci, PHY ile yapılan analizler ile başlamaktadır. Bu aşamada, tüm katılımcılardan toplanan veriler derinlemesine analiz edilmektedir. Araştırmanın amacı olan fenomen de bu süreçte araştırmacıların zihninde belirginleşmeye başlamaktadır. Kodlar ve temalar ise yine bu erken aşamada ortaya çıkmaktadır.

Braun ve Clarke (2006), tematik analiz türünün

(genel/ayrıntılı) veya amacının (gizli/anlamsal) ne olursa olsun verinin tüm yönleriyle incelenmesinin ve veriye aşına olmanın önemini vurgulamaktadır. Ayrıca, sözlü anlatımların yazılı verilere doğru şekilde aktarılması da oldukça önemlidir. Yapılan bu araştırmada, tematik analiz, tüm görüşmelerde yer alan, tüm katılımcılarla etkileşim içinde bulunan, tepkilere, anlatımlara ve veriye hakim olan sorumlu yazar tarafından gerçekleştirilmiştir. Analiz süreci, öncelikle verilerin gruplandırılmasıyla başlamıştır. Daha sonra ise kodlama yapılmıştır. Manuel yapılan analiz sırasında çeşitli notlar alınarak veriler kodlanmış ve kodlara uygun temalar oluşturulmuştur. Daha sonra temalar incelenerek temaların tanımlanması/adlandırılması yapılmış ve son olarak da tüm analiz raporlanmıştır. Bu süreç, araştırma sonuçlanıncaya kadar önceki aşamalara dönülerek yinelenmiştir. Ancak, bu süreç sonsuza kadar devam edebileceğinden kodlama ve tema belirleme süreci belirli bir noktada sonlandırılmıştır.

Sağlık politikasında amaçlanan veya hedeflenen ile gerçekleşen arasında bazı durumlarda fark olabilmektedir. Sağlık politikalarında amaçlara ve hedeflere ulaşamaması politik sebeplerden kaynaklanabileceği gibi, sağlık hizmetlerinin finansmanında yaşanan tartışmalardan da kaynaklanabilir. Bu açıdan başarısızlıkları veya başarıları anlamak ve geleceğe yönelik planlar yapabilmek için belirli aralıklarla sağlık politikasının analiz edilmesi gerekmektedir (O'Brien ve ark., 2020). PHY, sağlık politikalarının analizi için Reich (1995) tarafından geliştirilmiş bir yöntem olmakla birlikte literatürde pek çok çalışmada kullanılmıştır (Reich 1995; Glassman ve ark., 1999; González Fernández, Orozco Núñez, ve Cifuentes, 2010; Şenel Tekin ve Çelik, 2012; Mitropoulou ve ark., 2014; Balarajan ve Reich, 2016; Toygar ve Orhaner, 2018). Literatür incelendiğinde pek çok politika veya kamu politikası analiz araçları bulunmakta ancak PHY özellikle sağlık politikalarının analiz edilmesinde sağladığı avantajlar nedeniyle sıklıkla kullanılmaktadır. Bu avantajlar şu şekilde özetlenebilmektedir (Toygar, 2017).

- PHY, sağlık politikalarının analiz edilmesi için geliştirilmiş bir araçtır.

- PHY, araştırmalar için bir kılavuz sunmaktadır. Bu kılavuzda araştırmacıların tüm boyutlara hakim olması sağlanmakta ve örnek sorular yardımı ile tüm araştırmacıların araştırma

sorularını oluşturmaya yardımcı olmaktadır. PHY kılavuzunda toplam altı boyut ve bu boyutlara ait toplam 28 soru bulunmaktadır.

- PHY'nin sağlamış olduğu kılavuz sayesinde hem veri toplamada hem de veri analizinde yaşanan zorluklar azaltılabilmektedir.
- PHY, karar vericilere, sağlık politikalarının analiz edilmesinde ve eylemleri planlamada yardımcı olabilecek bir araçtır.
- PHY, karar vericilere ve politika yapıcılara seçtikleri sağlık politikalarının hayata geçirilmesi noktasında yardımcı olmaktadır.

PHY'nin tanımlayıcı, açıklayıcı ve yol gösterici olmak üzere üç temel amacı bulunmaktadır. Tanımlayıcı olması, belirli bir karar verme sürecine dahil edilmiş kişileri, ağırları, kaynakları ve sonuçları tanımlamasını ifade etmektedir. Açıklayıcı olması, geçmişte uygulanan politikaların neden ve nasıl uygulandığını ve karar sürecinin nasıl geliştiğinin açıklamasını yansıtmaktadır. Yol gösterici olması ise, uygulanmak istenen politikalar veya kararlar için stratejilerin belirlenmesinde karar vericilere ve politika yapıcılara yol göstermesini ifade etmektedir (Şenel Tekin, 2010).

Toygar (2017) çalışmasında PHY'yi hem retrospektif hem de prospektif politika analiz yöntemi olarak tanımlamaktadır. Bu açıdan bakıldığında PHY, retrospektif olarak, başarısız olup olmadığı fark etmeksizin, tümel değerlendirme yaparak politikaların analizinin yapılmasına imkan sağlamaktadır. Diğer taraftan PHY ile retrospektif olarak geleceğe yönelik başka bir ifadeyle politika oluşturmak için analiz yapılmaktadır (Toygar, 2017).

PHY, sağlık politikalarının analizi için kullanılan spesifik araçlardan biridir. Aynı zamanda PHY sayesinde sağlık politikalarının çeşitli yönleri geliştirilebilmektedir. Bunlar şu şekildedir (Reich, 1995);

- **Problem tanımlama:** Problemlerin ve engellerin tanımlanması ve teşhisi,
- **Politika formülasyonu:** Kurumlar arası iletişimin artmasına yardımcı olarak politikaların oluşturulmasına yardımcı olması,
- **Uygulama stratejileri:** Sağlık politikası için yeni fikirler ve stratejiler önermesi,
- **Genel sağlık politikalarının gelişimine etkisi:** Bir politikanın amaçlanan etkilerinin elde edilmesini sağlanması.

Bu çalışmada, nadir hastalıklar politikalarının analiz edilmesinde PHY'nin tercih edilmesinin nedenleri arasında, sağlık politikalarının analizi için geliştirilmiş bir araç olması, sunduğu kılavuz sayesinde araştırmacılara kolaylık sağlaması, hem retrospektif hem de prospektif analiz imkanı sağlaması, veri toplama ve analizi için yol gösterici bir araç olması, nadir hastalıklar politikalarının karmaşık yapısını ve konuyu bütüncül olarak ele almaya imkan sağlaması ve ayrıca paydaşlar arasındaki ilişki ağının ortaya çıkarılmasına olanak sağlaması yer almaktadır.

Araştırma Evreni ve Örneklemi

Araştırmanın evrenini, Türkiye'deki nadir hastalıklarla ilişkili paydaşlar (hasta ve hasta yakını, sağlık profesyonelleri, meslek odaları ve hasta dernekleri) oluşturmaktadır. Araştırmanın amacı doğrultusunda, coğrafi dağılımı temsil etmesi için her bölgeden birer il seçilmiştir (İstanbul, İzmir, Ankara, Van, Samsun, Antalya ve Gaziantep). Zaman ve maliyet kısıtlamaları göz önünde bulundurularak, her bölgenin en yoğun nüfuslu ili araştırmaya dahil edilmiştir. Bu yaklaşımın temel amacı, nadir hastalığı bulunan bireylere daha kolay ulaşabilmektir. Ayrıca, seçilen illerin belirlenmesinde gelişmişlik düzeyi, fiziki ulaşım kolaylığı ve araştırma evrenini temsil edebilecek yeterli örneklem bulunması gibi çeşitli kriterler dikkate alınmıştır. Belirlenen illerde yer alacak sağlık kuruluşlarının seçiminde ise yatak kapasitesi en yüksek olan T.C. Sağlık Bakanlığı'na bağlı hastanelerin tercih edilmesi amaçlanmıştır.

Yapılan bu araştırmada, örneklemin belirlenebilmesi için amaçlı örnekleme yöntemlerinden biri olan maksimum çeşitlilik örnekleme kullanılmıştır. Maksimum çeşitlilik örnekleme yönteminin seçilmesindeki temel amaç, nadir hastalıklar olarak adlandırılan çatı kavram altında yer alan farklı özelliklere sahip hastalıklardan teşhis almış bireylerin ve bu hastalıklarla ilgili aktörlerin deneyimlerini ve bakış açılarını ayrıntılı olarak ortaya çıkarmaktır. Ayrıca, Taruscio, Vittozzi ve Stefanov (2010) tarafından ulusal nadir hastalıklar politikalarının geliştirilmesi için gerekli olduğu belirtilen çekirdek gruptaki paydaşların çalışmaya dahil edilmesi hedeflenmiştir. Bu kapsamda nadir hastalıklar ekosisteminde yer alan aktörlerin deneyimlerini ve konu üzerindeki bakış açılarını ortaya çıkarmak amacıyla (Özlük ve Baykal, 2020) maksimum çeşitlilik örnekleme kullanılmıştır. Bu amaçla, sağlık politikalarının

etkilerini yansıtacak şekilde literatür, uzman görüşü ve Taruscio, Vittozzi, ve Stefanov, (2010)'nin başarılı bir ulusal planı geliştirmeye giden yol haritasında yer alan küçük bir çekirdek grup olarak ifade ettiği ve farklı tanımlayıcı özelliği olan politik aktörlerin örnekleme alınmasına özen gösterilmiştir. Buna göre, örnekleme alınan 69 aktör aşağıda belirtilen gruplardan oluşmaktadır;

- Hasta/hasta yakını (albinizm, kistik fibrozis, mukopolisakkaridoz lizozom depo hastalıkları (MPS), duchenne musküler distrofi (DMD), fenilketonüri, pulmoner hipertansiyon ve skleroderma hastalıkları, sistinozis ve SMA hastaları ve hasta yakınları),
- Sağlık personeli (hekim, hemşire, beslenme ve diyetetik uzmanı, FTR uzmanı, psikolog/sosyal hizmet uzmanı, çocuk gelişimcisi),
- Tabipler odası,
- Eczacılar odası,
- Aile hekimleri/dernekleri

Araştırma başlangıcında seçilen bazı dernekler ve hastalıklar çeşitli nedenlerle araştırma dışında bırakılmıştır. Bu nedenler arasında, yaşanan ölüm vakaları nedeniyle hasta ve hasta yakınlarına ulaşımın zorlaşması ve bazı hasta derneklerinin aktif dernek statüsünden çıkarılması gibi nedenler bulunmaktadır. Yaşanan bu sorunlardan sonra beyincik erimesi hastalığı ve yüz bölgesinde görünür bozukluklara neden olan hastalıklar araştırma dışında bırakılmıştır. Bu hastalıklar yerine Duchenne Musküler Distrofi (DMD) hastalığı araştırmaya dahil edilmiştir.

Belirlenen örnekleme uygun olarak araştırmada dahil etme ve dışlama kriterleri oluşturulmuştur. Dahil etme kriterleri, hastalar ve hasta yakınları için araştırma kapsamına giren hastalıklardan en az birinden teşhis almış olmak veya teşhis almış bir hastanın birinci derece yakını olmak; sağlık profesyonelleri için araştırma kapsamına dahil edilen veya dahil edilmeyen herhangi bir nadir hastalığı olan bireyle veya yakınlarıyla direk temasta olmak veya bilgi ve deneyime sahip olmak; tabipler odası, eczacılar odası ve aile hekimleri derneği için ise araştırma kapsamına dahil edilen veya dahil edilmeyen herhangi bir nadir hastalığı olan bireyle veya yakınlarıyla direk temasta olmak veya bilgi ve deneyime sahip olmak ve ayrıca oda/dernek yönetim kurulunda yer almak olarak belirlenmiştir. Dışlanma kriteri ise nadir hastalıklar konusunda bilgi ve deneyim sahibi olmamak olarak belirlenmiştir.

Nadir hastalıklar konusundaki bilgi eksikliği nedeniyle bu konuda bilgi sahibi olan politik aktörlere ulaşmak oldukça zordur. Ayrıca, araştırma kapsamında konu hakkında bilgilerine başvurulmak istenen aktörlerden bazılarının yazılı bazılarının ise sözlü olarak olumsuz geri bildirim alınmış ve çalışmaya katılma daveti reddedilmiş veya görüş beyan edilmek istenmemiştir. Bazı aktörler ise tüm çağrılara sessiz kalmayı tercih etmiştir. Bu nedenle sahada bu konuda bilgisi olan ancak politik aktör olacak özelliğe sahip olmayan kilit görüşmecilere ulaşabilmek için seçilen illerden birer hastane belirlenmiştir. Bu yolla sahada yaşanan sorunların doğrudan öğrenilmesi amaçlanmıştır.

Araştırma kapsamında, belirtilen hastanelerde araştırma yapmak için başvurular yapılmıştır. Bu başvurulardan İstanbul'da tüm dış araştırmacılara araştırmaların yasaklandığı cevabı gelmiştir. Samsun ve İzmir illeri için ise olumlu cevap alınmış ancak araştırma sürecinin bitmesi nedeniyle İzmir ilinde belirlenen hastanede araştırma yapılamamıştır. Araştırmanın devam eden aşamalarında ise Türkiye'de yaşanan deprem felaketi nedeniyle hastane ziyaretleri gerçekleştirilememiştir. Ortaya çıkan bu durumda kilit görüşmeciler için sahada çalışan başka uzmanlar belirlenmiş ve bu uzmanlarla görüşmeler yapılmıştır.

Çalışma kapsamında yer alan siyasi partiler tek tek ziyaret edilmiş ve izin için başvurular yapılmıştır. Ancak Türkiye'de seçim sürecinin başlaması ve partilere ulaşımın zor olması nedeniyle siyasi partilerden sadece bir tanesinden araştırmanın yapılması için izin alınabilmiştir. Bu nedenle siyasi partiler araştırma kapsamından çıkarılmıştır.

Meslek örgütleri ve STK'ları, araştırma kapsamında olan diğer önemli aktörlerdir. Nadir hastalıklar politikalarının analiz edilmesinde bu meslek örgütlerinin görüşleri alınmak istenmiş ancak çeşitli meslek grupları bu konuya kayıtsız kalmıştır. Eczacılar odası, tabipler odası ve aile hekimleri derneği olarak araştırma kapsamında yer alan meslek örgütleri ve STK'lardan sadece belirli illerde çalışmaya katılım konusunda destek alınmıştır. Bu konuda bazı meslek örgütleri/dernekler yazılı olarak herhangi bir fikir beyan edemeyeceklerini bazı meslek örgütleri/dernekler ise hem yazılı hem de sözlü davete cevapsız kalarak araştırmaya katılma konusunda sessiz kalmayı tercih etmişlerdir.

Veri Toplama Araçları

Araştırmada politika analizi için Reich (1994) tarafından önerilen Politika Haritalama Yöntemi kullanılmıştır. Araştırmada veri toplama aracı olarak yarı yapılandırılmış görüşme formu hazırlanmıştır. Bu görüşme formu Reich (1994) tarafından sağlık politikalarının analizi için geliştirilen politika haritalama yöntemi için yayınlanan rehberden yararlanılmıştır. PHY için yayınlanan rehberde toplamda altı boyut yer almaktadır. Bu boyutlar için toplam 28 adet soru kalıbı bulunmaktadır.

Araştırmanın Etik Yönü

Bu çalışma için etik kurul onayı bir devlet üniversitesinin Sosyal ve Beşeri Bilimler Araştırmaları Etik Kurulu'ndan alınmıştır (Tarih: 01.06.2021 ve Karar No: 2021/180).

Verilerin Değerlendirilmesi

Verilerin analizinde, Reich ve Cooper tarafından sağlık politikalarının analizi için geliştirilen PolicyMaker 4 yazılımı kullanılmıştır.

BULGULAR

Nadir hastalıklar ekosisteminde hasta ve hasta yakınlarının bir araya gelerek oluşturduğu organizasyonlar oldukça önemlidir. Farkındalık ve savunuculuk faaliyetlerinin yürütülmesinden kamu otoritesi üzerinde etki yaratmaya ve karar vericileri/politika yapıcılarını etkilemeye kadar birçok alanda faaliyette bulunarak, hastalıkların ortaya çıkardığı sorunların ortadan kaldırılması amaçlanmaktadır. Ancak nadir hastalıkların çocukluk döneminde daha fazla görülmesi ve vefat oranının çok yüksek olması nedeniyle hasta ve hasta yakınlarının oluşturduğu bu organizasyonlar diğer STK'lar gibi tam anlamıyla görevlerini yerine getirememekte ve kapanma tehlikesiyle karşı karşıya kalmaktadır. Hasta ve hasta yakınlarının sayısının az olması ve Türkiye'nin tüm bölgelerinde geniş bir alana yayılması nedeniyle bir hasta organizasyonuna üye olmak ve aktif olarak görev almak çok zor bir hale gelmektedir. Bu noktada sosyal medya aracılığı ile hasta ve hasta yakınları bu organizasyonlarla iletişim kurmakta ve resmi olarak olmasa da gayri resmî olarak dernek üyesi gibi hareket etmektedir. Yapılan bu çalışmada, her bir hastalık için hasta ve hasta yakınlarının oluşturduğu derneklerden Türkiye'nin yedi farklı bölgesinden üyelerine erişim için bilgi talep edilmiştir. Tüm hasta dernekleri bu isteğe olumlu yanıt vermiş ve farklı

bölgelerde yaşayan bireylerin araştırmaya katılması için yol gösterici olmuştur. Alınan bilgi ile beraber hasta ve hasta yakınlarına ulaşım sağlanmış ve araştırmaya katılım için destek istenmiş ve hasta derneklerine resmi olarak üye olup olmadığı sorgulanmadan tüm hasta ve hasta yakınları kendi hasta derneklerinin resmi birer üyesi olarak kabul edilmiştir. Dolayısıyla hasta yakınları, irtibatta oldukları dernek çatısı altında resmi üye olarak kabul edilmiştir.

Nadir hastalıklar sayıca toplumda az görülen hastalıklardır. Dolayısıyla bu hastalıklardan muzdarip bireylerin ve ailelerin bir araya gelip oluşturduğu STK'larda üye sayısı diğer STK'lara göre azdır. Bu da kamu idaresini ve politika yapıcılarını etkileme konusunda çeşitli sorunlar ortaya çıkarmakta ve istenen etki için yeterli olamamaktadır. Bu sorunu ortadan kaldırmak için bu alanda faaliyet gösteren dernekler bir araya gelerek "Nadir Hastalıklar Ağı" adında yeni bir organizasyon kurmuş ve ayrı ayrı organizasyonların gücünü bir güç haline getirmek istemiştir. Nadir hastalıklar ağı, bu çalışmada önemli bir aktör olarak yer almaktadır. Ancak nadir hastalıklar ağı yukarıda bahsedilen sorunlar nedeniyle resmi bir organizasyon haline gelememiştir. Ancak yine de nadir hastalıklar ekosisteminde önemli bir aktör olarak kabul edilmektedir. Bu aktörlerin yaşadıkları sorunlar göz önüne alındığı tüm hasta derneklerinin politikalarda "Orta Muhalefet" olarak yer aldığı kabul edilmiştir.

Türkiye'nin Cumhurbaşkanlığı sistemine geçişinden sonra Cumhurbaşkanlığı yürütmenin başı haline gelmiş ve kararname yetkisi ile kanun koyma yetkisine sahip olmuştur. Dolayısıyla bu sisteme geçildikten sonra aktörlerin güçleri ve yetkileri değişmiştir. Sağlık Bakanlığı, DSÖ'nün yapmış olduğu tanıma uyumlu bir şekilde, Türkiye'de yaşayan bireylerin tam bir iyilik halinde yaşamlarını sürdürmek için çalışmalar yapmakla görevlendirilmiş ve sorumlulukları tanımlanmış bürokrasinin sağlık politikalarındaki en önemli aktördür. Bu çalışmada Türkiye'deki nadir hastalık politikalarının sahibinin Cumhurbaşkanlığı ve Sağlık Bakanlığı olduğu kabul edilmiş pozisyonları ve güçleri bu şekilde tanımlanmıştır.

Medya ve özellikle sosyal medya nadir hastalıklar konusunda gündem yaratma ve bilgi sağlama konusunda kritik öneme sahip aktörlerdir. Sosyal medyanın gündem yaratma konusunda etkisi oldukça fazladır. Ancak elde edilen bulgularda, bir

bilgi kaynağı olarak kabul edilen sosyal medyada bilgi kirliliğinin varlığı söz konusudur. Medyanın farkındalık oluşturma, karar vericileri ve politika yapıcılarını etkilemede önemli rolü olduğu anlaşılmaktadır. Ancak yine elde edilen bulgulara göre sadece belli bir hastalığa odaklanması, özel

günlerde nadir hastalıklardan bahsedilmesi, odak noktasının yanlış olması ve aktörlerin beklentilerini yeterince karşılamaması nedeniyle politikalarındaki rolü düşük muhalefet olarak belirlenmiştir.

Tablo 1. Nadir Hastalıklar Politikasındaki Aktörler, Seviyeleri, Sektör, Pozisyon ve Güçleri

Aktörler	Seviyesi	Sektör	Pozisyon	Güç
Adalet Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Aile Hekimleri Derneği	Ulusal	STK	 Yüksek Muhalefet	 Düşük
Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Albinizm Derneği	Ulusal	Hasta Derneği	 Orta Muhalefet	 Orta
Çalışma ve Sosyal Güvenlik Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Çevre, Şehircilik ve İklim Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Orta Muhalefet	 Yüksek
Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği	Ulusal	STK	 Zayıf Destek	 Düşük
Cumhurbaşkanlığı	Ulusal	Yürütme	 Yüksek Destek	 Yüksek
Cumhurbaşkanlığı İletişim Merkezi	Ulusal	Bürokrasi	 Zayıf Destek	 Düşük
Diyanet İşleri Başkanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Orta Destek	 Yüksek
DMD Aileleri Derneği	Ulusal	Hasta Derneği	 Orta Muhalefet	 Düşük
Gençlik ve Spor Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Hazine ve Maliye Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
İçişleri Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Harekete Geçmeyen	 Yüksek
Kistik Fibrozis Aile Yardımlaşma ve Dayanışma Derneği	Ulusal	Hasta Derneği	 Orta Muhalefet	 Düşük
Kültür ve Turizm Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Medya	Ulusal	Medya	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Milli Eğitim Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Zayıf Destek	 Yüksek
Mukopolisakkaridoz ve Benzeri Lizozomal Depo Hasta Derneği	Ulusal	Hasta Derneği	 Orta Muhalefet	 Düşük
Nadir Hastalıklar Ağı	Ulusal	STK	 Orta Muhalefet	 Düşük
PKU Aile Derneği	Ulusal	Hasta Derneği	 Orta Muhalefet	 Düşük
Pulmoner Hipertansiyon ve Skleroderma Hasta Derneği	Ulusal	Hasta Derneği	 Orta Muhalefet	 Düşük
Sağlık Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Yüksek Destek	 Yüksek
Sistinozis Hastaları Derneği	Ulusal	Hasta Derneği	 Orta Muhalefet	 Düşük
SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği	Ulusal	Hasta Derneği	 Orta Muhalefet	 Orta
Sosyal Güvenlik Kurumu	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Sosyal Medya	Ulusal	Sosyal Medya	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Tarım ve Orman Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Tıbbi Genetik Derneği	Ulusal	STK	 Zayıf Destek	 Düşük
Ticaret Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Türk Eczacılar Birliği	Ulusal	Meslek Örgütü	 Yüksek Muhalefet	 Düşük
Türk Tabipler Birliği	Ulusal	Meslek Örgütü	 Yüksek Muhalefet	 Düşük
Türk Toraks Derneği	Ulusal	STK	 Zayıf Destek	 Düşük
Türkiye Belediyeler Birliği	Ulusal	Mahalli İdare Birliği	 Orta Muhalefet	 Orta
Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu	Ulusal	Bürokrasi	 Yüksek Destek	 Orta
Türkiye Büyük Millet Meclisi	Ulusal	Yasama	 Zayıf Destek	 Yüksek
Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Orta
Türkiye Solunum Araştırmaları Derneği	Ulusal	STK	 Zayıf Destek	 Düşük
Ulaştırma ve Altyapı Bakanlığı	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Yüksek
Yargı	Ulusal	Yargı	 Orta Muhalefet	 Yüksek
Yüksek Öğretim Kurumu	Ulusal	Bürokrasi	 Düşük Muhalefet	 Orta

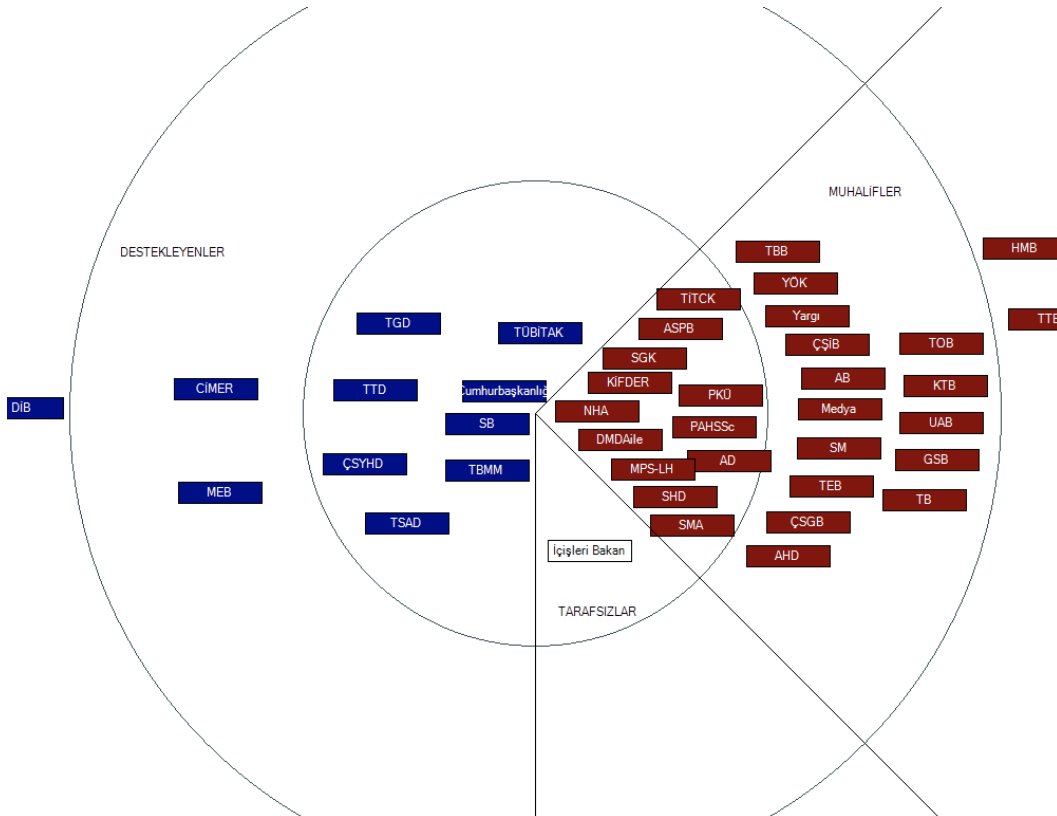
Araştırma sonucunda elde edilen bulgulara göre Türkiye’de nadir hastalıklar politikalarında yer alan aktörler Tablo 1’de verilmiştir. Bu tabloda Cumhurbaşkanlığı’nın ve Sağlık Bakanlığı’nın politikaların sahibi olarak uygulanan politikalarda “Yüksek Destek” sahibi olduğu kabul edilmiştir. Bunun dışında bürokrasiyi oluşturan diğer kurumların elde edilen verilere göre uygulanan politikalardaki konumları değerlendirilmiş ve bu

şekilde politikalarda konumlandırılmıştır.

Elde edilen bulgularda sağlık profesyonellerinin yönettiği STK’lardan bazılarının nadir hastalıklar alanında çalışmalar yaptığı gözlemlenmiştir. Bu alanda çalışmalar yapan ve sağlık profesyonelleri tarafından yönetilen STK’lar yaptıkları çalışmalar nedeniyle politikalarda “Zayıf Destek” konumundaki aktör olarak değerlendirilmiştir.

High Support	Medium Support	Low Support	Non-Mobilized	Low Opposition	Medium Opposition	High Opposition
Sağlık Bakanlığı	Diyanet İşleri Başkanlığı	Millî Eğitim Bakanlığı	İçişleri Bakanlığı	Sosyal Güvenlik Kurumu	ÇŞİB	Türk Tabipler Birliği
Cumhurbaşkanlığı		TBMM		ASHB	Yargı	Türk Eczacılar Birliği
TÜBİTAK		Tıbbi Genetik Derneği		HMB	Albinizm Derneği	Aile Hekimleri Derneği
		Türk Toraks Derneği		ÇSGB	SMAMD	
		ÇSYH-KFD		KTB	Türkiye Belediyeler Birliği	
		CIMER		Adalet Bakanlığı	Nadir Hastalıklar Ağı	
		TSAD		Medya	DMD Aileleri Derneği	
				Sosyal Medya	KİFDER	
				Tarım ve Orman Bakanlığı	MPS-LHD	
				UAB	PKU Aile Derneği	
				Ticaret Bakanlığı	PAHSSc	
				Gençlik ve Spor Bakanlığı	SHD	
				TITCK		
				Yüksek Öğretim Kurumu		

Şekil 1. Aktörlerin Etki, Güç ve Pozisyonlarına Göre Dağılımı

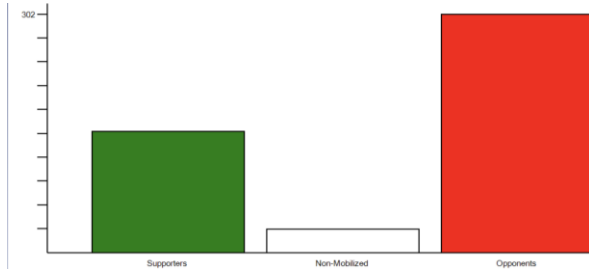


Şekil 2. Politika Aktörlerinin Koalisyon Haritası

Tablo 1’de yer alan aktörlerin etki, güç ve pozisyonlarının dağılımı Şekil 1’de verilmiştir. Şekil 1’deki verilerde yer alan renkler Tablo 1’de renklerle uyumlu şekilde değerlendirilmelidir. Örneğin, TTB “Güçlü Muhalefet” kategorisinde yer almakta ve bu kategori koyu kırmızı ile gösterilmektedir. Ancak TTB’nin içinde bulunduğu kutucuk ise beyazdır. Bu da TTB’nin politikalar üzerindeki gücünün az olduğunu ifade etmektedir. MEB’in bulunduğu alan açık yeşildir ve bu politikalarda “Zayıf Destek” kategorisinde yer aldığını göstermektedir. MEB’in içinde bulunduğu kutucuk ise siyahtır. Bu da MEB’in politikalar üzerindeki gücünün yüksek olduğunu ifade etmektedir.

Tablo 1’de ve Şekil 1’de verilen Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarında yer alan aktörlerin oluşturduğu koalisyon haritası ise Şekil 2’de verilmiştir.

Şekil 3’te yer alan bilgilerde Türkiye’deki mevcut nadir hastalıklar politikalarının uygulanabilirliği yer almaktadır. Buna göre uygulanan politikalara karşı çıkanların politikanın uygulanabilirliğine etkisi 302 olarak bulunmuştur. Bu fizibilite grafiğinden şu anda uygulanan politikaların uygulanabilirliğinin düşük olduğu ve politikaların belirli ölçüde desteklenmediği anlaşılmaktadır.



Şekil 3. Türkiye’deki Mevcut Nadir Hastalıklar Politikalarının Uygulanabilirliği

Senaryoların uygulanabilirliğinin ölçülmesi ile gelecekte politikaya etki eden aktörlerin rolleri ve güçleri değişebilmektedir. Bu bölümde senaryoların uygulanması ile ortaya çıkması muhtemel, aktörlerin, etki, güç ve pozisyonlarına göre dağılımı yer almaktadır.

Yukarıda yer alan bulgulara uygun olarak sağlık politikalarının mevcut durumu analiz edilmiştir. Bu kapsamda Türkiye’de nadir hastalıklar politikalarının uygulanmasında ya da gündeme getirilmesinde etkili olan politika aktörleri, bu politikayı destekleyenler ve muhalifler ile henüz taraf olmayanların pozisyonları, etki biçimleri ve güçleri, bu politika ile ilgili temel amaç ve

çıkarları, eğer bu politikanın uygulanış şeklinin karşısında iseler karşı çıkış sebepleri, bu politikanın uygulanış biçiminden etkilenecek olan gruplar ve bu grupların özellikleri ile politikanın uygulanabilirliği sınanmıştır. Bununla birlikte meydana gelebilecek değişikliklere göre politikanın uygulanabilirliğinin nasıl etkileneceği ile ilgili senaryolar geliştirilip, analiz bu senaryolara göre tekrar edilmiştir. Geliştirilen senaryolar ise şu şekildedir;

- Nadir hastalıklar eğitim ve araştırma merkezlerinin kurulması,
- Nadir hastalıklarla ilgili aktörlerin (hasta, hasta yakını ve sağlık profesyonellerinin) iş, eğitim ve sosyal hayata entegrasyonuna yönelik politikaların geliştirilmesi,
- Nadir hastalıkların ortaya çıkardığı/çıkaracağı finansal yükün önlenmesine yönelik tedarik ve finansman politikalarının geliştirilmesi,
- Mevcut organizasyon yapısında ve işleyişinde değişikliklerin yapılması,
- Nadir hastalıklarda bilimsel kanıtlara dayalı koruyucu, önleyici ve tedavi edici prosedürlerin düzenlenmesi.

Senaryo 1: Nadir Hastalıklar Eğitim ve Araştırma Merkezlerinin Kurulması

Bu araştırmada, nadir hastalıklar ekosisteminde yer alan aktörler ve kilit görüşmecilerden elde edilen verilere göre nadir hastalıklar alanında faaliyet gösteren eğitim ve araştırma merkezlerinin kurulması gerektiği anlaşılmaktadır. Buna göre, bu merkezde multidisipliner ve ilişkisel çalışacak ekipler ile nadir hastalığı olan bireylere yönelik tanı, tedavi, rehabilitasyon, psikoterapi ve terapi hizmetlerinin sunulması, bu alanda araştırma geliştirme faaliyetlerinin yürütülmesi ve gen terapisi için çalışmaların yapılması, bu alanda ihtiyaç duyulan sağlık profesyonellerinin eğitilmesi ve nadir hastalıklar alanında sağlık turizmi faaliyetlerinin yapılması senaryolaştırılmıştır. Bu senaryonun uygulanmasında nadir hastalıklar ekosisteminde yer alan aktörlerin pozisyonları ve güçleri PolicyMaker 4 yazılımıyla analiz edilmiştir. Analiz sonucunda nadir hastalıklar alanında hizmet verecek olan özel merkezlerin kurulması ile aktörlerin pozisyonlarında değişimlerin yaşanacağı ancak güçlerinde bir değişim yaşanmayacağı ortaya çıkmıştır.

Senaryo 2: Nadir hastalıklarla İlgili Aktörlerin (Hasta, Hasta Yakını ve Sağlık Profesyonellerinin) İş, Eğitim ve Sosyal Hayata Entegrasyonuna Yönelik Politikaların Geliştirilmesi

Araştırmaya dahil edilen aktörlerden alınan verilere göre oluşturulan bir diğer senaryo ise, nadir hastalıklarla ilgili aktörlerin iş, eğitim ve sosyal hayata entegrasyonuna yönelik politikaların geliştirilmesidir. Elde edilen verilerde, paydaşların büyük bir çoğunluğunun nadir hastalıklardan kaynaklı olarak iş, eğitim ve sosyal hayatında sorunlar yaşadığı ortaya çıkmıştır. Dolayısıyla bu sorunu ortadan kaldırmak amacıyla Senaryo 2 geliştirilmiştir. Yapılan analiz sonucunda, hasta, hasta yakınları ve sağlık profesyonellerinin iş, eğitim ve sosyal hayata entegrasyonuna yönelik politikaların geliştirilmesi ile aktörlerin pozisyonlarında değişimler yaşanacağı ancak güçlerinde bir değişim yaşanmayacağı ortaya çıkmıştır. Bu senaryonun uygulanmasında, Cumhurbaşkanlığı, Sağlık Bakanlığı ve Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı politikaların sahibi olan aktörlerdir. Dolayısıyla Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı'nın pozisyonunda ciddi değişim yaşanmıştır. Ayrıca, engellilere yönelik altyapı, beslenmeye yönelik politikaların da bu senaryoda yer alması kamu bürokrasisi içinde yer alan diğer aktörlerin de gelecek pozisyonlarında değişimler yaratmaktadır.

Senaryo 3: Nadir Hastalıkların Ortaya Çıkardığı/Çıkarabileceği Finansal Yükün Önlenmesine Yönelik Tedarik ve Finansman Politikalarının Geliştirilmesi

Bu araştırmada, nadir hastalıklar ekosisteminde yer alan aktörler ve kilit görüşmecilerden elde edilen verilere göre nadir hastalıklar alanında ilaca, medikal ürünlere/cihazlara ve gıdaya erişimde sorunlar yaşandığı, geri ödeme sistemine dahil edilmeyen veya geri ödeme kapsamı az olan kalemler nedeniyle ürünlere ve hizmetlere erişim sorunu yaşadıkları ve bundan dolayı ailelerin ciddi bir finansal yükü sırtlamak zorunda kaldığı anlaşılmıştır. Yaşanan bu sorunu ortadan kaldırmaya yönelik politikaya ihtiyaç duyulduğu anlaşılmış ve bu amaçla Senaryo 3'te nadir hastalıkların ortaya çıkardığı/çıkarabileceği finansal yükün önlenmesine yönelik tedarik ve finansman politikalarının geliştirilmesine yönelik senaryo geliştirilmiştir. Yapılan analiz sonucunda, finansal yükün önlenmesine yönelik politikalar ile aktörlerin pozisyonlarında

değişimler yaşanacağı ancak güçlerinde bir değişim yaşanmayacağı ortaya çıkmıştır.

Senaryo 4: Mevcut Organizasyon Yapısında ve İşleyişinde Değişliklerin Yapılması

Araştırmaya katılan aktörlerden elde edilen bulgulara göre mevcut organizasyon yapısında ve işleyişinde bazı değişikliklerin yapılmasına ihtiyaç duyulduğu anlaşılmaktadır. Hasta ve hasta yakınları tarafından, derneklerin profesyonelleşmesi gerektiği, rapor konusunda çeşitli düzenlemelere ihtiyaç duyulduğu ve ailelere yapılan destek/yardım organizasyonunun revize edilmesinin iyi olacağı; tıbbi uzmanlık dernekleri ve bu alanda faaliyet gösteren sağlık profesyonelleri tarafından yönetilen derneklerin desteklenmesi gerektiği; kamu tarafında iletişim ve bilgilendirme sürecinin COVID-19 modelinde olduğu gibi devam etmesi gerektiği ve karar almada paydaş görüşüne imkan verecek modelin oluşturulması gibi mevcut organizasyon yapısında ve işleyişinde değişikliklerin fayda sağlayacağı anlaşılmıştır. Yaşanan bu sorunları ortadan kaldırmaya yönelik politikaya ihtiyaç duyulduğu anlaşılmış ve bu amaçla Senaryo 4'te mevcut organizasyon yapısında değişikliklerin yapılması önerilmiştir. Yapılan analiz sonucunda mevcut organizasyon yapısında ve işleyişinde değişiklikler ile aktörlerin pozisyonlarında ve güçlerin çok ciddi oranda değişimler yaşanacağı ortaya çıkmıştır.

Senaryo 5: Nadir Hastalıklarda Bilimsel Kanıtlara Dayalı Koruyucu, Önleyici ve Tedavi Edici Prosedürlerin Düzenlenmesi

Bu araştırmada, nadir hastalıklar ekosisteminde yer alan aktörler ve kilit görüşmecilerden elde edilen verilere göre tarama programlarından evlilik öncesi testlere hastalıklara yönelik kayıt sistemlerinin geliştirilmesinden toplumdaki nadir hastalıkların mevcut durumunun ortaya çıkarılmasına kadar geniş bir alanda bilimsel kanıtlara dayalı koruyucu, önleyici ve tedavi edici prosedürlerin düzenlenmesi gerektiği ortaya çıkmıştır. Bu amaçla Senaryo 5'te nadir hastalıklarda bilimsel kanıtlara dayalı koruyucu, önleyici ve tedavi edici prosedürlerin düzenlenmesine yönelik senaryo geliştirilmiştir. Yapılan analiz sonucunda nadir hastalıklar alanında hizmet verecek olan özel merkezlerin kurulması ile aktörlerin pozisyonlarında değişimler yaşanacağı ancak güçlerinde bir değişim yaşanmayacağı ortaya çıkmıştır.

Tüm Senaryoların Gerçekleşmesi Durumunda Aktörlerin Etki, Güç ve Pozisyonlarına Göre Dağılımı

Nadir hastalıklar politikalarının analiz edilmesinin amaçlandığı bu araştırmada, çalışmaya dahil edilen aktörlerden ve kilit görüşmecilerden elde edilen verilerle Türkiye’de nadir hastalık politikaları analiz edilmiştir. Bu analiz sonucunda ortaya çıkan sorunlara yönelik ise çeşitli senaryolar geliştirilmiştir. Yukarıda bu senaryoların tek tek uygulanması ile elde edilen sonuçlara yer verilmiştir. Şekil 4’te ise geliştirilen tüm senaryoların gerçekleşmesi durumunda aktörlerin etki, güç ve pozisyonlarına göre dağılımı verilmiştir. Tüm senaryoların gerçekleşmesi durumunda politikalarındaki muhalefetin çok ciddi oranda azalacağı ve destek pozisyonundaki aktör sayısının artacağı anlaşılmaktadır.



Şekil 4. Tüm Senaryoların Gerçekleşmesi Durumunda Aktörlerin Etki, Güç, Pozisyonlarına Göre Dağılımı ve Politikalarının Uygulanabilirliği

Şekil 4’te tüm senaryoların gerçekleşmesi durumunda bu politikaların uygulanabilirliği verilmiştir. Tüm senaryoların gerçekleşmesi halinde uygulanabilirlik düzeyi 653 olarak hesaplanacaktır. Mevcut durumda 302 olan politikaların uygulanabilirliği, tüm senaryoların gerçekleşmesi halinde iki katından daha fazla artacaktır. Bu da geliştirilen senaryolar ile oluşacak olan politikaların, paydaşlar tarafından kabulünün daha fazla artacağına işaret etmektedir.

Bu sonuçlar, tüm senaryolarda yaşanan etki, güç ve pozisyon değişimlerinin genel değerlendirmesini yansıtmaktadır.

PHY ile elde edilen bulguların ardından yapılan görüşmeler analiz edilmiş ve kilit ana temalar ile alt temalar belirlenmiştir;

Sağlık Sistemindeki Yapısal Sorunlar

Ergenlikten Yetişkinliğe Geçişte Sağlık Hizmetlerinde Yaşanan Problemler

Nadir hastalık teşhisi almış çocukların, çocukluk döneminden ergenliğe ve ergenlikten de yetişkinlik dönemine geçişte sağlık hizmetlerinde çeşitli sorunlar yaşadığı ortaya çıkmıştır:

“Şöyle bir düşünün, şu an bizim tedavi merkezlerimizin tamamının adı Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bölümü. Başında bir çocuk ama bunun bir büyüğü yok ya da Erişkin Metabolizma ve Beslenme diye bir bölümü yok. Çok basit bir şeyden bahsedeceğim size örnek olsun diye, şimdi 18 yaşına gelen bir çocuk normalde erişkin bölümlerinde bakılması gerekiyor ya erişkin hastanesinde bakılması gerekiyor. Ama bizimkinin başında çocuk ibaresi olduğu için birçok hasta 18 yaşına bastığında ilaç raporlarında, ya siz alamazsınız çocuk bölümü vermiş size, erişkine gitmen lazım.” (Hasta Yakını, PKÜ)

Bu alıntı, oluşan bu yapısal sorunun ergenlikten yetişkinliğe geçişte hem ilaca hem de sağlık hizmetlerine erişimde çeşitli sorunların yaşandığını ortaya koymaktadır. Oluşan belirsizlik, tedavi süreçlerinde aksamalara neden olmaktadır. Bu durum, hastaların ve ailelerin psikolojik olarak olumsuz etkilenmesine yol açmaktadır.

Performans ve Zaman Problemi

Sağlık profesyonellerinin kapsamlı ve bütüncül olarak hastaya yaklaşmasını engelleyen konulardan birinin ücretlendirme/performans sisteminin olduğu, zaman probleminin yaşandığı ve gelişim için yeterli zaman ve kaynağın olmadığı ortaya çıkmıştır. Nadir hastalıkların karmaşık yapısı, tanı ve tedavi süreçlerinde daha kapsamlı ve bütüncül yaklaşımı gerektirmektedir. Ancak, bir aile hekiminin de belirttiği gibi aile hekimlerinin bütüncül bir yaklaşım ile hastalığa odaklanabilmesi için yeterli şartlar mevcut değildir;

“Bir kere genel bir beklentimiz bizim çok sayıda yani nicelikten çok nitelikli bir hizmet vermemiz

gerekiyor. Ne kadar poliklinik yaptığımızın sayısına göre ben maaş almamalıyım. Ne kadar kaliteli yaptığının sayısına göre almalıyım. Benim randevularımı 5 dakikaya düşürememeli devlet ya da bakanlık.” (Doktor, Aile Hekimi)

Aynı şekilde, sağlık kuruluşlarındaki uzman hekimler de zaman kısıtı nedeniyle hastalara yeterince bilgi aktaramadığını ifade etmektedir;

“Çünkü bizim poliklinik şartlarında bize ayrılan süre çok az. Yani 10 dakika içerisinde hastayı muayene edip işte bilgi verip hem bunları anlatma şansımız çok kolay olmuyor. Çünkü bize uygulanan bir diğer kısıtlama da çok hızlı hasta bakma zorunda olmamız. Hasta yakınına bunları anlatan kişi olamıyoruz.” (Doktor, Çocuk Tıbbi Genetik Uzmanı)

Yukarıdaki alıntılardan da anlaşılacağı üzere hem aile hekimlerinin hem de uzman hekimlerin zaman ve performans sistemi kaynaklı yaşadığı sorunlar, nadir hastalıklarda koruyucu sağlık hizmetlerinin aksamasına neden olmaktadır. Bu da nadir hastalıklarda tanı, teşhis, yönlendirme ve takip süreçlerini olumsuz etkilemektedir.

Organizasyonel ve Fiziki Problemler

Nadir hastalığı olan bireylerin sağlık hizmetlerine erişiminde sorunlar olduğu ve hastaların özel hastanelerden hizmet almak zorunda kaldığı ortaya çıkmıştır. Aşağıdaki alıntı depremin de etkisiyle ortaya çıkan fiziki sorunları ifade etmektedir:

“... şu anda İstanbul’da kamuda sağlık hizmeti yürütebilecek Cerrahpaşa ve Çapa bu depremsellikle kamuda şu anda sağlık hizmetinin yürütebileceği yerler o kadar kısıtlandı ki ve bunu çözmek gerekiyor her şeyden önce. Yani şu anda kamuda böyle bir seçenek o kadar azaldı ki her şey özel hastaneler üzerinden yürümeye başladı.” (Doktor, Çocuk Romatoloji)

Bazı katılımcılara göre MHRS’de yaşanan sorunlar, çeşitli branşlardan randevu almayı zorlaştırmaktadır. Fiziki yetersizlik ve nadir hastalıklarda uzman sayısının az olması göz önünde bulundurulduğunda randevu sorunu sağlık hizmetlerine erişimi olumsuz etkilemektedir:

“... kas hastalıkları merkezi olarak çalıştırılmalı atıyorum, orada kardiyoloji bulamadık, daha sonra başladım kardiyoloji aramaya. İstanbul’da kardiyoloji bulacaksın, bulamıyorsun tabii ki MHRS’den, özele gitmen gerekiyor. Özeller zaten olmuş 500 TL. İstanbul’da düzgün bir kardiyoloji

doktoruna gitmek, randevuyla gitsen fi tarihinde, randevusuz gitsen çok büyük bir masraf.” (Hasta Yakını, DMD)

Son yıllarda tesis sayısındaki kaydadeğer artışa rağmen hem fiziki hem de randevu sistemi kaynaklı sorunlar devam etmektedir. Bu sebeple, pek çok hastanın özel sağlık hizmetlerine yöneldiği anlaşılmaktadır. Bunun sonucunda da hastalığın ekonomik yükü daha da artmaktadır.

Rehabilitasyon Hizmetlerine Erişim ve Farkındalık

Nadir hastalıklarda bazı hastalıklara yönelik rehabilitasyon ve terapi hizmetlerinin geri planda kaldığı, rehabilitasyon veya terapi hizmetlerinin verildiği merkezlerin sayısının az olduğu ortaya çıkmıştır. Nadir hastalıkların büyük bir kısmı için tedavi imkanı bulunmamaktadır. Yapılan müdahaleler genellikle hastalığın ilerlemesini engellemek ve yaşam standardını artırmak üzerinedir. Araştırmaya katılanlar tam da bu noktada ihtiyaç duyulan rehabilitasyon hizmetlerine yönelik farkındalık eksikliğinin olduğunu ifade etmektedir:

“Buraya İzmir’e geldiğimde hani bir şeyler yapabilir miyiz diye bir Ege’de bir de 9 Eylül’de vardı. 9 Eylül uzak diye Ege’deki hocalarla ben tanıştım. Onların hani hiç hayatlarında fizyoterapistle çalışmamışlar, tanışmamışlar ve hastalara biz hiç fizyoterapi veremedik de gösteremedik de diye böyle hani enteresan bir şekilde karşıladılar beni aaa fizyoterapist mi bu alanda çalışan diye...” (Dr. (FTR), Fizyoterapi ve Rehabilitasyon)

Kas kaybını en aza indirmek ve hareket kabiliyetini artırmak için gerekli olan rehabilitasyon hizmetleri, hastaların yaşam kalitesini önemli ölçüde artırmaktadır. Başka bir katılımcı da rehabilitasyon hizmetleri için geri ödeme sistemi kapsamında kaynaklanan çeşitli sorunlar olduğunu vurgulanmaktadır:

“... 4 yılı geçkin süredir en az haftada iki olmak kaydıyla yüzmeye gidiyor. Mesela bu devlet tarafından karşılanmıyor. ... hidroterapiye gidiyoruz. Yani bir fizyoterapist eşliğinde havuz içi egzersiz yapıyor. Bunların mesela ücretleri bizim giderlerimize epey bir yansıyor, öyle söyleyeyim. Devletin verdiği aylık 8 seans fizik tedavi yetersiz kalıyor Duchenne’li çocuklar için.” (Hasta Yakını, DMD)

Tedavi seçeneklerinin sınırlı olduğu nadir hastalıklarda yaşam kalitesini artıracak

rehabilitasyon hizmetlerinin ve sağlık profesyonellerinin farkındalıklarının artırılması hastaların sosyal hayata katılımını ve yaşam kalitesini önemli ölçüde artıracaktır. Sonuç olarak, geri ödeme sisteminin kapsamının genişletilmesi ve farkındalık çalışmalarının artırılması büyük önem arz etmektedir.

İlaç ve Medikal Ürünlere Erişim ve Geri Ödeme Sorunları

İlaç Erişim ve Geri Ödeme Problemleri

Nadir hastalığı olan bireylerin ihtiyaç duyduğu bazı ilaçlar ve medikal malzemeler geri ödeme kapsamında yer alırken, bazılarının ise sınırlı kapsamda olduğu veya hiç kapsama alınmadığı belirlenmiştir. Bu durumun, bireylerin ilaç ve medikal malzemelere erişiminde ciddi sorunlara yol açtığı, ilaca erişimin hastalar ve bakım verenler üzerinde kaygı düzeyini artırdığı ve bunun psikolojik sonuçlar doğurduğu tespit edilmiştir. Bunun sonucu olarak ise belirsizlik ve kaygı durumunun ortaya çıktığı ifade edilmektedir:

“... ben ilaç bulamıyorum örnek veriyorum. Bizim en büyük sıkıntımız o. İlaçlar yurt dışından geldiği için eğer gelmezse ya da devlet bunu sağlayamazsa biz ilaç kullanamıyoruz. ... bu beni çok tedirgin ediyor. Yani elim kolum bağlı mesela şu an hiçbir şey yapamıyorum.” (Hasta Yakını, Sistinozis)

“Şimdi ama en son zaman zaman yaşıyoruz bunu ama en büyük problemi geçtiğimiz aylarda yaşadık. Yaklaşık bir buçuk ay kadar ilacımızı erişemedik. İlaç gelmedi. Bizde er geç yapıyor en azından şey konusunda Treprostinil ayağında konunun. Er geç yapıyor ama o yapılma süreci bizim için çok yıpratıcı. Çünkü sadece fiziksel olarak değil psikolojik olarak da sıkıntı yaşıyoruz. Yani 1 ay 2 ay boyunca belki daha uzun sürelerde ilacım gelecek mi ilaçsız mı kalacağım bunun psikolojisini yaşamak gerçekten çok.” (Hasta, Pulmoner Hipertansiyon)

Bazı katılımcılar ise geri ödeme kapsamının yetersiz olduğunu, ihtiyaç duyulan cihazlara erişemediklerini ve ekonomik yükün arttığını belirtmektedir:

“Ama şu an tekerlekli sandalyede bile geri ödeme rakamı o kadar küçük ki mesela, yani bir akülü tekerlekli araç almak istese bile çocuklar, işte şu an afaki konuşuyorum, diyelim ki 15.000 TL. Bunun geri ödemesi 2.000 TL.” (Hasta Yakını, DMD)

“Öksürtme cihazları var. Öksürtme cihazları en son 65.000 kadar bir paraydı. Ben şu anda 65.000 TL verip alamam. Devletin verdiği 15.000-20.000 TL mi ne, öyle bir şey. Ben 40.000, 30.000, 10.000 TL dahi şu anda verip alamam. Öksürtme cihazı, mesela BPAP, CPAP dediğimiz cihazlar, işte trakealı olan çocuklar var, bu çocukların kanülü, osu busu bilmem nesi. Bunların hepsi para, öncelik bunlar. Yaşam cihazlarının ve sosyal açıdan bakarsam da akülü sandalyeleri olmak zorunda.” (Hasta Yakını, DMD)

Sonuç olarak, nadir hastalıklar bireyler ve aileler için hem ekonomik hem de psikolojik yük oluşturmaktadır. Yaşanan bu sorunlar, tedavilerin aksamasına, sosyal hayata adaptasyonun ve katılımın azalmasına neden olmaktadır.

Tanı, Test ve Raporlama Süreçlerindeki Sorunlar

Teşhis Sürecindeki Belirsizlik ve Erişim Sorunları

Nadir hastalıkların teşhisinde önemli role sahip bazı testlere (ekzom analizi, panel test vb.) erişimde zorluklar yaşandığı ve bazı testlerin geri ödeme kapsamından çıkarıldığı tespit edilmiştir. Katılımcılar, SGK kapsamından çıkarılan bazı testler nedeniyle tanı süreçlerinin zorlaştığı ifade etmektedir:

“Nadir hastalıkların tanı aşamasında bir dönem çok zorluk yaşadık çünkü bazı testlere ulaşamama gibi bir sıkıntılarımız vardı. Şu an hala yine var. Biliyorsunuzdur ekzom analizi işte, panel testler, bu tahliller özellikle nadir hastalıklara bizim tanı koymada ki en büyük silahımızdı.” (Doktor, Çocuk Tıbbi Genetik Uzmanı)

“Şu an yine bir SGK düzenlemesi oldu yaklaşık şubat, geçen şubattan beri. Bu testler yapılmıyor, devlet ödemesinde değil, o yüzden şu an zorlanıyoruz, hastalara tanı koymakta zorlanıyorsunuz, özellikle nadir hastalara.” (Doktor, Çocuk Tıbbi Genetik Uzmanı)

Tanılama sürecinde ihtiyaç duyulan bazı testlerde yaşanan bu sorunlar, tanılama süresinin oldukça uzun olduğu nadir hastalıklarda bu sürenin daha da uzamasına ve tedavi süreçlerinin geç başlamasına neden olmaktadır. Bu durum hem hastaların psikolojik olarak olumsuz etkilenmesine hem de sağlık hizmetlerindeki yükün daha da artmasına yol açmaktadır.

Tarama ve Ön Test Süreçlerindeki Sorunlar

Topuk kanı alımında ailelerin çekincelerinin olduğu, bu testleri yaptırmak istemediği ve dolayısıyla hekimlerin/sağlık profesyonellerinin hastaları topuk kanı için ikna etmek zorunda kaldığı ve aynı durumun nadir hastalıklar için gerekli olan genetik testlerde de yaşandığı belirlenmiştir. Ayrıca evlilik öncesi tarama testlerinin yapılması konusunda aile hekimleri ile bireyler arasında çeşitli sorunların yaşanabildiği, evlilik öncesi testlerin çok uzun sürede sonuçlandığı ve aile hekimlerinin bu konuda risk ile karşı karşıya kalabildiği ortaya çıkarılmıştır. Bazı katılımcılar yaşanan bu sorunları şu şekilde ifade etmektedir:

“Bir kere ikna etmemiz gerekiyor, topuk kanını neden vereceklerini hastalar bilmiyor, bilseler bizim bunları anlatmamız ve verdikten sonra bir riskli durum oluştu, biz bu riski durumda neler yapacağız hani bunlar çok eksik.” (Dr., Aile Hekimi)

“Süreç topuk kanı alımında, hastaneden ikinci gün sonu topuk kanı alınsa bile asıl aile hekiminden bir daha topuk kanı isteniyor. Hastaneyi kabul etmiyorlar, çocuktan sürekli topuk kanı alınıyor gereksiz olarak, bu durum çok travmatik bir durum.” (Dr., Aile Hekimi)

“SMA testi için hastalar zorluyor. Ya imza alıyoruz sorumluluk için, ilk aşamayı yapabiliyoruz. Kanını alıyorsun ve SMA için ancak süreç oldukça uzun, sonuçların çıkmasında çeşitli sorunlar mevcut. Örneğin bazı durumlarda testler kolayca sonuçlanıyor ancak biz 3 ay sonra alıyoruz. Aile hekimi risk almak istemiyor. Bir erkek pozitif sonuç çıkarsa kadından da yani anneden de test istiyoruz. Sonra kadın 3 ay, toplam 6 ay. Ya bu arada çocuk olursa? Bireyler hemen evlenmek istiyorlar, Talesemi, SMA için tarama önemli ancak hastalara ulaşabilirsek tabi...” (Dr., Aile Hekimi)

Sağlık hizmetlerinin organizasyonel yapısından kaynaklanan sorunlara ek olarak topuk kanı alımında ve evlilik öncesi taramalarda çeşitli sorunların yaşandığı anlaşılmaktadır. Bu durum, tanılama sürecini olumsuz etkilemekte ve koruyucu sağlık hizmetlerinin verimliliğini azaltmaktadır. Ayrıca, bu sorunlar hukuki sorunları da beraberinde getirmekte ve aile hekimleri hukuki olarak kendilerini korumak adına çeşitli önlemler almaktadır. Sonuç olarak, hizmet kalitesinde düşüş yaşanırken tanılama süresinin uzaması nedeniyle de koruyucu sağlık hizmetleri aksamaktadır.

Rapor Süreçleriyle İlgili Problemler

Nadir hastalıklardan teşhis almış bireylerin, ilaca, tedaviye veya engelli yardımlarına erişim için gerekli olan rapor konusunda ciddi sorunlar yaşadığı ortaya çıkmıştır. Rapor süreçlerindeki sorunlar, araştırmaya katılan pek çok hastanın ilaca erişimini zorlaştırmaktadır. Örneğin, yürüme testi gibi bazı testlerde başarılı olamayacağını düşündüğü için bazı hastalar testlere girmemekte ve bu nedenle ilaca erişememektedir:

“Yani şu an enzim geri ödemesinde ki kriterler yüzünden, 5-6 hafta, haftalar boyunca ilacına ulaşamayan oysa ulaşabilecekken ulaşamayan, raporların retlerini alan çocuk hastalar var.” (Hasta Yakını, MPS)

“Benim oğlum %96 yani tamamen bağımsız bağımlı. Yani tamamen bağımlı. Benim oğlum ya dedim hocam dedim heyetteyiz hocam dedim yapmayın hani beni dedim her yıl hani biz geliyoruz hani her yıl ben üç beş günümü bu rapor için harcıyorum. Hani %96 olan bir kas hastası ve kas hastalığını biliyor musunuz? Dedim hocam hani iyileşme bir süreci olmayan hani bir tedavisi olmayan bir hastalık. Yapmayın şunu. Hani bize yapmayın bunu. Benim o kadar ısrarım üzerine mesela baktı hoca aa evet böyle böyleymiş deyip bize süresiz rapor verdiler. En ufak şey bizim için ama çok büyük bir şey.” (Hasta Yakını, DMD)

“Şu çocuklarımızın raporları, TEB’den dönen raporlarımız bizi en çok yaralayan hiç yok yere kesilen ilaçlarımız, giden çocuklarımız, kaybettiğimiz. Bu çok acil ve gerçekten el atılması gereken bir durum.” (Hasta, MPS)

Tedavisi olmayan ve dejeneratif özelliğe sahip nadir hastalıklarda, rapor yenileme hem hastalar hem de aileleri için önemli bir yük olmaktadır. COVID-19 pandemisiyle birlikte rapor yenileme süreçleri aileler tarafından büyük bir risk olarak kabul edilmekte ve ciddi bir kaygı sebebi olmaktadır.

Bilgi, Farkındalık ve Eğitim Eksiklikleri

Hasta ve Hasta Yakınlarının Bilgi, Farkındalık ve Eğitim Eksiklikleri

Hasta ve hasta yakınlarında nadir hastalıklar konusunda bilgi ve farkındalık eksikliği olduğu, bu eksikliği gidermek amacıyla arama motorlarından yararlandıkları, bu süreçte yanlış bilgiye maruz kalabildikleri veya yanlış yönlendirilebildikleri anlaşılmaktadır. Bunun sonucunda da çeşitli sorunların ortaya çıktığı

ifade edilmektedir:

“... ama hani internetten vesaire çok yanlış bilgilerde veriliyor. Bu da en büyük sorunlardan bir tanesi o, yani bu yani yanlış bilgilerle öncelikle onların yanlış bilgilerini, hatalarını düzeltmeye çalışıyoruz. Çok büyük bir bilgi kirliliği var internette ve hani hastalarda yanlış umut oluşmasına sebep oluyor.” (Doktor, Çocuk Tıbbi Genetik Uzmanı)

“... zaten keşke bilseydim de ben evlilik öncesi testleri yaptırsaydım, yani bilseydim kesinlikle yaptırırdım.” (Hasta Yakını, DMD)

Nadir hastalıklarda bilgi eksiliği, pişmanlıklara ve gerçek dışı beklentilere neden olmaktadır. Her ne kadar son yıllarda farkındalık ve bilgilendirme çalışmaları artmış olsa da özellikle internet kaynaklı bilgi kirliliği, hastalar ve ailelerinin psikolojik olarak olumsuz şekilde etkilenmesine neden olmaktadır.

Birinci Basamak Sağlık Hizmetlerinde Yaşanan Sorunlar

Aile hekimlerinin nadir hastalıklarla karşılaştıklarında, ne yapmaları, hastaları nasıl yönlendirmeleri ve rehabilitasyonlarının nasıl olması gerektiği konusunda farkındalık ve bilgi seviyesinin düşük olduğu, hastalıklarla çok az karşılaştıkları için bilgileri unuttukları veya gözden kaçırdıkları, hasta takibinin olmadığı ve ilgili uzman hekim ile iletişimin ve geri bildirim sisteminin bulunmadığı ortaya çıkmıştır:

“Nereye sevk edeceğiz. Hastamızı sadece taramak yetmiyor takibi de gerekli. İşte bir riskli değer çıktığında tam olarak nereye gidecek ve nasıl bir hayatı nasıl devam edecek, rehabilitasyonu nasıl olacak. Bunların hepsi o kadar eksik ki tabii ki burada bizim kendi hekim arkadaşlarımıza ve kendi adıma da söyleyeyim bilgi eksikliği de maalesef var. Nadir görülen hastalıklar adı üzerinde sık karşılaşılmadığı zaman muhakkak unutuyoruz, gözden kaçabiliyor önemsenmeyebiliyor.” (Dr., Aile Hekimi)

“Çoğu zaman biz orada hani nasıl davranacağımızı nereye yönlendireceğimizle ilgili sıkıntı yaşıyabiliyoruz. Yönlendirme konusu. Ama şu an Türkiye’de aile hekimliği sisteminin bir ayağı eksik. Sevk zinciri yok ve geri bildirim sistemi yok.” (Uzm. Dr., Aile Hekimi)

“Yine bu hastalıklar diyelim ki böyle bebek şüphelendik göndereceğiz nereye gönderirsek bu kişi hani tam alabilir şey yapabilir nasıl bundan yararlanıp yararlanabileceği yer neresidir falan

diye bunları bilmemiz lazım yani. Yani mesela metabolizma klinikleri falan nerede var hani böyle bizim bunlara vakıf olmamız lazım.” (Uzm. Dr., Aile Hekimi)

Araştırmaya katılan aile hekimlerinin aktardığı bilgiler, birinci basamak sağlık hizmetlerinde hastaların sevk ve takibi konusundaki sorunlara ve iletişim eksikliğine işaret etmektedir. Sevk edilen hasta ile ilgili devam eden süreç hakkında bilgi eksikliği hem hastalıkların takibini hem de devam eden tedavi ve rehabilitasyon sürecinin etkinliğini azaltmaktadır.

Sağlık Profesyonellerinin Nadir Hastalıklar Farkındalık Eksikliği

Sağlık profesyonellerinin nadir hastalıklar konusunda bilgi ve farkındalık eksikliğinin olduğu, iletişim ve empati becerisi kazanımı konusunda desteğe ihtiyaç duydukları ortaya çıkmıştır. Araştırmaya katılanlar, tedavi sürecinde çeşitli zorluklarla karşılaştıklarını ve merhamet yorgunluğu gibi sorunlarla mücadele ettiklerini belirtmiştir:

“Bilgilerin hepsini unutuyoruz. Ve pratik yapamıyoruz. Metabolizma doktoru yok. Hastalar için... Bilgi kaybı oluyor hep aynı hastalıklarla uğraşmaktan. Kullanılmayan bilgiler nedeniyle hastalara daha sonrası için tekrar randevu veriyoruz.” (Diyetisyen, Beslenme ve Diyetetik)

“... hemşirelikte bakım verirken diyelim ki çok sık karşılaşılan hastalığa karşı bakım verme, tedavisini uygulama daha çok biliniyor ama mesela bir SMA’lı bebek bir işte başka durumdaki bir hasta ya da bebek ya da çocuk onlara karşı herkes çok iyi bilemediği için durumu çünkü çok sık görülüyor işte daha semptomatik tedaviler yapılıyor hani tabii doktorlar da daha hani bu süreçler hala konuşuluyor tedavisi nasıl olur hangi ilaçlar işe yarar nasıl yapalım nasıl edelim konuşulduğu için çok fazla bu konuda bilgi sahibi hemşire yok, bu olabilir.” (Hemşire)

Sağlık personelinin nadir hastalığı olan bireylerle çok az karşılaşması ve müfredatlarda nadir hastalıkların yeterince yer almaması nedeniyle bilgi eksikliği oluşmaktadır. Bilgi eksikliği, tedavi süreçlerinin uzamasına, tükenmişlik ve merhamet yorgunluğu sorunlarının görülmesine ve sağlık hizmetlerinin etkinliğinin azalmasına neden olmaktadır.

Sosyal Hizmetler ve Aile İçi Sorunlar

Aile Dinamikleri ve Bakım Yükü

Nadir hastalıkların, aile içi sorunlara yol açtığı, anne ve baba arasında tartışmalara sebep olduğu ve bu nedenle boşanma vakalarında artışın yaşandığı ortaya çıkmıştır. Ayrıca, bakım vermekle yükümlü bireylerin ve nadir hastalığı olan bireylerin bulunduğu hanede yaşayan diğer çocukların hem sosyal hem psikolojik hem de kariyer konusunda pek çok sorun yaşadığı ve intihar girişimlerinde artışın olduğu ortaya çıkmıştır. Araştırmaya katılan bazı katılımcılar sorunları şu şekilde ifade etmiştir:

“Babam ayrıyeten çok fazla düşünüyor ki benim babam zaten hastalığını dahi kabullenmiyor. O açıdan babamla da bir sorunumuz oluyor. Belki de vardır yine diğer ailelerde de yani hastalığı kabullenmeme gibi bir durum oluyor.” (Hasta Yakını, DMD)

“... hani ben çalışıyorum, hayatımı geçindirmek zorundayım, hani eşimle hani bu tür sorunlarımdan dolayı zaten ayrılmışım, boşanmışım, tek başına hayatımı idame ettirmeye çalışıyorum, çocuğuma bakmak zorundayım, nasıl gelip gideceğim, hastane için de zor izin alıyorum.” (Hasta Yakını, Skleroderma)

“Çalıştığım işyeri ile nöbetlerden çıkmış olduğum için sorunlar yaşadım. Dışlanma tarzında bile oldu bunlar.” (Hasta Yakını, MPS)

“Mesela benim küçük oğlum baya etkileniyor. Çünkü her şey büyük oğluma göre dizayn edildi.” (Hasta Yakını, DMD)

Nadir hastalıklar hem hastaları hem de tüm aile bireylerini derinden etkilemektedir. Boşanmaların yaşandığı, bakım verenlerin hem ekonomik hem de sosyal sorunlar yaşadığı, kariyer planlamasında sorunların ortaya çıktığı ve hanedeki diğer çocukların olumsuz etkilendiği anlaşılmaktadır. Bu sorunlar aile bütünlüğü üzerinde olumsuz etkilere sahip olmakla birlikte aile refahını ciddi şekilde etkilemektedir.

Coğrafi ve Ulaşım Sorunları

Erişim ve Mobilite Engelleri

Hastaların ve hasta yakınlarının sürekli olarak bir ilden başka bir ile gitmek veya şehir içinde birden fazla sağlık kuruluşundan/merkezden hizmet almak ve hatta sağlık hizmetine erişim için göç etmek zorunda kaldığı görülmektedir:

“Şimdi beslenme ve metabolizma bölümü takip

ettiği için PKÜ’yü endokrinlere falan gidemiyorsunuz hani çok ciddi kontroller yapılamıyor beslenme ve metabolizma bölümüne gitmeniz lazım. Bu da Türkiye’de şu an tam emin değilim ama galiba 13-12 ilde falan var yani 12-13 ilde var. Yani bu demek oluyor ki geri kalan 71 ildeki insanlar ya da 70 ildeki insanlar bu illere gelmek zorunda. Bu önemli.” (Hasta Yakını, PKÜ)

“Merkez olamadığı için ben Gaziantep’te ikamet etmeme rağmen ben tedavi için Antalya’ya gitmek zorunda kalıyorum.” (Hasta Yakını, DMD)

“Hem Ankara’ya, Hacettepe’ye hocalara gidiyorum, hem de işte şeye Yeditepe’ye gidiyorum. Üç tane yere gidiyorum mesela şehir dışında değinin yani bunlara zaten.” (Hasta Yakını, DMD)

Yukarıda verilen alıntılardan da anlaşılabileceği gibi, sağlık hizmetlerinin büyük şehirlerde yoğunlaşması hastalar ve aileleri için hem ekonomik hem de psikolojik sorunlar yaratmaktadır. Bu durum, bakım verenler başta olmak üzere tüm aile bireylerinin iş ve sosyal yaşamlarını olumsuz etkilemektedir.

Engellilere ve Özel Gruplara Yönelik Hizmetler

Engellilik ve Haklarla İlgili Sorunlar

Türkiye’de engellilere ve özel gruplara yönelik hizmetlerin eksik olduğu, toplumun bu gruplara tanınan haklar konusunda bilgi sahibi olmadığı, yerel yönetimlerin bu gruplara sunulacak hizmet konusunda farkındalıklarının düşük olduğu ve çevre düzenlemelerinin bu gruplara uygun olarak yapılmadığı ortaya çıkmıştır. Bunun sonucunda da sosyal adaptasyonda çeşitli sorunların ortaya çıktığı ifade edilmektedir:

“Mesela devlet daireleri, cadde, sokaklar, etkinlik alanları, tiyatro, sinema, buna hepsi dâhil, bir kurum yapılırken bir yere ya da işte alışveriş merkezi en basitinden, bizler de gidiyoruz oralara. Özellikle yazın Antalya’da en çok tercih edilen yerler... Buradaki denetlemeler, düzenlemeler yani bu engellilere göre mi? En basit market içleri, hiçbir engelli aracı geçemiyor. Benim çocuğum mesela hiçbir marketten alışveriş yapamaz.” (Hasta, MPS)

“Ben Ankara’nın ne diyeyim yani Türkiye’nin hem başkentindeyiz hem de başkentin güya Çankaya’sındayız. Ama erişim engellerimiz o kadar fazla ki. Kavga dövüş apartmanın çıkışına bir rampa yaptırıldı önce belediye ile tartıştık

sonra şey apartmanda yaşayanlarla örneğin. Yani küçük bir rampa yaptırmak için bu kadar mücadele etmemiz gerekti. Yani çok acı... Dolayısıyla işte bu kaldırımlardaki rampalarımız düzgün değil, genellikle hani oğlumu bırakın yalnız göndermek yani akülü sandalyesine bindirdik hadi sen git mümkün değil benim refakatimde bile bir sürü engelle karşılaşıyoruz.” (Hasta Yakını, DMD)

Sivil Toplum ve Destek Organizasyonları

Nadir hastalıklar alanında faaliyet gösteren hasta derneklerinin sürdürülebilirlik açısından problemler yaşadığı, gönüllülük esaslı hizmet veren STK yöneticilerinin çeşitli nedenlerle (vefat gibi) göreve devam edemediği, ekonomik olarak derneklerin sürdürülebilir olmadığı ve derneklerde gönüllü yöneticilik yapan bireylerin diğer nadir hastalığı olan bireylere göre psikolojik olarak daha fazla etkilendiği ortaya çıkmıştır:

“Şimdi şöyle mevcut derneğimizin üçüncü kuruluşu neredeyse daha önce maalesef ayakta tutulamadı ama şu anda Maşallahı var gayet de etkin bir durumda. Epey de vakit harcıyoruz onun için çok da emek veriliyor.” (Hasta, Pulmoner Hipertansiyon)

Hasta dernekleri çoğu zaman ailelerin en önemli dayanağı olarak kabul edilmektedir. Gönüllülük esaslı sivil toplum kuruluşlarının en büyük sorunları kaynak eksikliği ve sürdürülebilirlik sorunlarıdır. Çeşitli sebepler nedeniyle faaliyetlerine devam edemeyen sivil toplum kuruluşları ailelerin bilgiye erişimini zorlaştırmakta ve dayanışma kültürünün ortadan kalmasına neden olmaktadır.

TARTIŞMA

Bu çalışmada, Türkiye’de, nadir hastalıklar konusunda yaşanan sorunların ortaya çıkarılması ve nadir hastalıklar politikasının analiz edilmesi amaçlanmıştır. Literatürde yapılan bazı çalışmalarda, nadir hastalıkların ortaya çıkardığı hastalık yükü, nadir hastalıklarda yaşanan psikolojik ve sosyal sorunlar ve eğitim sorunları ele alınmıştır. Yapılan bu araştırmaya, nadir hastalıklar arasında yer alan, albinizm, kistik fibrozis, mukopolisakkaridoz, fenilketonüri, pulmoner hipertansiyon, skleroderma, sistinozis, spinal müsküler atrofi ve duchenne muskular distrofi hastalıkları dahil edilmiştir. Bu açıdan, yapılan bu araştırma, farklı özelliklere sahip nadir hastalıkların ve Türkiye’nin yedi farklı bölgesinden aktörlerin ve kilit görüşmecilerin dahil edildiği, sağlık politikası analizi yönteminin

kullandığı literatürdeki tek çalışmadır. Dolayısıyla bu çalışma özgün bir niteliğe sahip olmakla birlikte, aynı zamanda nadir hastalıklar konusunda yaşanan sorunların nasıl ortaya çıkarılabileceğine, Türkiye’de uygulanan nadir hastalıklar politikalarının, politik aktörlerin, destekçilerin, muhaliflerin ve taraf olmayanların perspektifinden nasıl analiz edilebileceğine yönelik bir model önermektedir. Bu model ile karar vericiler ve politika yapıcılar ile araştırmacıların çeşitli hastalıklarda yaşanan sorunları daha kolay ve daha sistematik olarak analiz edebileceği rahatlıkla söylenebilmektedir. Bu özellikleriyle yapılan bu çalışma, birçok özgün yönü içerisinde barındırmaktadır. Bununla birlikte yapılan bu araştırmanın bulgularının literatürdeki diğer çalışmaların benzer ve farklı yönleriyle birlikte değerlendirilmesi araştırmanın amacına ulaşması açısından önemlidir. Bu doğrultuda, bu bölümde, nadir hastalıkları konu alan ulusal ve uluslararası literatürdeki çalışmaların bulguları bu çalışmada elde edilen bulgularla tartışılmıştır.

Nadir hastalıklar konusunun geniş kapsamda ele alındığı bu çalışmada, nadir hastalıklar konusunda hem toplumun hem hasta ve hasta yakınlarının hem de sağlık profesyonellerinin farkındalık ve bilgi seviyesinin istenen seviyede olmadığı ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Turaçlar, Altuntuğ, ve Ege, 2014; Kısa ve ark., 2017; Kırıcı, 2018; Demirtaş ve ark., 2019; Arslantürk ve Pınar, 2020; Demir, Çoban, ve Taşpınar, 2022; Aydemir ve Ayata, 2022).

Nadir hastalıklardan mustarip olan bireylerin ve ailelerinin, sağlık hizmetlerine erişim, ilaç, tedavi, beslenme ve tıbbi malzeme ihtiyaçları için çok ciddi bir ekonomik yükü baş etmek zorunda kaldığı anlaşılmaktadır. Oluşan bu yükün bir bölümünün ise cepten yapılan ödemelerle finanse edildiği ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Oğuzhan ve ark., 2021; Navarrete-Opazo ve ark., 2021).

Yapılan bu çalışmada ortaya çıkan sonuçlardan bir diğeri ise Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporunun (ÇÖZGER) etkileridir. Nadir hastalıkların büyük bir bölümünün çocukluk döneminde görüldüğü düşünüldüğünde bu hastalar için gereksinimlerin ve ihtiyaçlarının belirlenmesinde ÇÖZGER’in önemli bir yeri bulunmaktadır. Bu çalışmada, ÇÖZGER’in yayınlanmasının hem hekimler hem de hasta ve hasta yakınları tarafından olumlu bir gelişme olarak algılandığı ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar

literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Güller ve Yaylacı, 2021; Akın ve ark., 2022; Aydoğan-Baykara, Pıhtılı-Taş, ve Taşcı, 2022)

Nadir hastalıklardan teşhis almış bireylerin eğitim hayatlarının olumsuz etkilendiği yapılan bu çalışma sonucunda ortaya çıkmıştır. Hastaların eğitimlerinin ciddi şekilde aksadığı, bazı durumlarda eğitim dahi alamadıkları ve akran zorbalığı ile karşılaştıkları ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Huri ve Ceran, t.b.; Top ve Alemdar, 2015; Kırıcı, 2018; Alptekin ve Çakıroğlu, 2019; Turan ve ark., 2020; Adama ve ark., 2023; Ünal ve Coşkun, 2021; Foster ve ark., 2022).

Nadir hastalıklar ilerleyici özelliğe sahiptir ve dejeneratiftir. Dolayısıyla hem bakım verenler hem de teşhis almış bireyler hastalık kaynaklı çeşitli psikolojik sorunlar yaşamaktadır. Bu çalışmada elde edilen bulgular, hasta ve hasta yakınlarının psikososyal sorunlar yaşadığı ve psikolojik desteğe ihtiyaç duyduğu yönündedir. Ancak hem rehabilitasyon hizmetlerinin hem de psikososyal hizmetlerin nadir hastalıklar özelinde geri planda tutulduğu anlaşılmaktadır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Çakaloz ve Kurul, 2005; Çakaloz ve ark., 2010; Meterelliyoz ve Yazar, 2020; Witt ve ark., 2021).

Nadir hastalıklarla yaşayan bireylerin ve ailelerinin sosyal ve psikolojik sorunlar yaşaması beraberinde pek çok sorunu getirmektedir. Aile ilişkilerinin bozulması, çiftlerin boşanması gibi sorunlar bu süreçte ortaya çıkan sorunlardan yalnızca birkaçını oluşturmaktadır. Bu çalışmada, hastalık kaynaklı ebeveynler arasında sorunlar yaşandığı, aile ilişkilerinin bozulduğu ve hatta boşanmaların yaşandığı ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Top ve Alemdar, 2015; Dinç ve ark., 2017; Bekiroğlu ve Gökçearslan Çifci, 2017; Arslantatar ve Atasü Topçuoğlu, 2021; Akçay, 2022; Zorlu, 2022).

Nadir hastalıklar söz konusu olunca bilgi ihtiyacı daha fazla hissedilmektedir. Nadir hastalıkların, sık görülen hastalara göre daha az görülmesi ve hasta sayısının az olması nedeniyle nitelikli bilgiye erişim sorunu yaşanmaktadır. Yapılan bu çalışmada hem hasta ve hasta yakınlarının hem de sağlık profesyonellerinin bilgi konusunda desteklenmesi gerektiği ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Litzkendorf ve ark., 2016; Strobel ve ark., 2022; Akçay, 2022).

İnternetin ve akıllı telefonların yaygınlaşmasıyla beraber sosyal medya kullanımı daha da artmaya başlamıştır. Sosyal medya araçları, günümüzde etkili bir gündem oluşturma aracı olarak kabul edilmektedir. Yapılan bu çalışmada, nadir hastalıklar ekosisteminde yer alan paydaşların, hasta ve hasta yakınlarının sorunlarını dile getirme, gündem oluşturma ve karar vericileri etkileme amacıyla sosyal medya kanallarını çok fazla kullanmayı tercih ettikleri ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Leigh ve ark., 2022; Sasse ve ark., 2022).

Nadir hastalıklarda yaşanan en büyük korkulardan biri enfeksiyon riskidir. Bu risk nedeniyle hem birey hem de aile sosyal çevreden izole olmaktadır. Bunun sonucunda bireylerin eğitim hayatı ve ailenin sosyal hayatı etkilenebilmektedir. COVID – 19 pandemisi nedeniyle pek çok hasta için risk oranı daha da artmıştır. Bunun sonucunda da sağlık hizmetlerine erişimde sorunlar yaşanmıştır. Yapılan bu çalışmada, bireylerin, COVID – 19 döneminde sağlık hizmetlerine ulaşmada sorunlar yaşadığı, COVID – 19'un etkileri sona erse dahi enfeksiyon riskinin devam etmesi nedeniyle sağlık kuruluşundan hizmet almayı tercih etmedikleri ve bu nedenle bireyin sağlığı için çeşitli risklerin ortaya çıktığı anlaşılmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Aktas, 2021). Ayrıca, eylem planında yer alan ikinci ana başlık altında belirlenen hastaların psikolojik sorunlarının ortadan kaldırılması için uzaktan sağlık hizmetlerinin geliştirilmesi (2.2.6. Hedef) hedefi ile yapılan bu çalışmada ortaya çıkan bulgular, geliştirilen senaryolar ve stratejiler uyumludur.

Sağlık profesyonellerinin nadir hastalıklar konusunda bilgi/farkındalık eksikliğinin olması ve sağlık hizmetlerine ulaşmada çeşitli sorunlar (randevu sorunu vb.) yaşanması nedeniyle bireyler ya özel sağlık kuruluşunu tercih etmek zorunda kalmakta ya da sosyal medya üzerinden sağlık profesyonellerine ulaşmayı denemektedir. Bu çalışmada, sağlık profesyonellerinin farkındalık ve bilgi seviyesinin istenenin düzeyde olmaması nedeniyle hastalara hizmet verirken sorunlar yaşandığı ortaya çıkmıştır. Ayrıca, sağlık hizmetlerine veya hekime erişemeyen hasta ve hasta yakınlarının ise Instagram gibi çeşitli sosyal medya kanallarından sağlık profesyonellerine ulaşmaya çalıştığı ortaya çıkmıştır. Bunun sonucunda da hasta ile sağlık profesyonelleri arasında resmi olmayan iletişim modelinin

kullanılmak zorunda kalındığı anlaşılmaktadır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Aktas, 2021).

STK'lar, özellikle hasta savunuculuk derneği olarak da ifade edilen hasta dernekleri, nadir hastalığı olan bireyler ve aileleri için adeta hayata tutunmalarını sağlayan en önemli dayanak olmaktadır. Yapılan bu çalışmada, derneklerin, arama motorlarında yapılan araştırmalardan sonraki ilk nokta olduğu, bilgi açığını kapattığı, ihtiyaçlara yönelik çalışmaların yapıldığı ve moral/motivasyon kaynağı olduğu anlaşılmaktadır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Rodríguez ve ark., 2022; Akçay, 2022).

İlaça erişim nadir hastalığı olan bireylerin önemli sorunlarından biri olmaktadır. Geri ödeme kapsamında olmayan ilaçlar bulunmakla beraber geri ödeme kapsamında olan ilaçlara erişiminde de ciddi şekilde sorunlar yaşandığı yapılan bu çalışmada elde edilen bulgulardan biridir. Bazı durumlarda ise hastaların ilaca erişim için dava açtığı anlaşılmaktadır. Ayrıca, ilaçların bazılarının TEB tarafından teminin sağlandığı ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Aksu, 2009).

Nadir hastalıklarla ilgili ortak görüşlerden biri de akraba evliliğinin toplum sağlığını olumsuz etkilediği düşüncesidir. Literatürde yapılan çalışmalarda, nadir hastaların genetik kökenli olduğu ve akraba evliliklerinin riski artırdığı ifade edilmektedir. Bu çalışmada, aktörlerin büyük bir çoğunluğu akraba evliliklerinin Türkiye'deki oranına atıfta bulunmuş ve bu oranın düşürülmesi gerektiğini ifade etmiştir. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Erdem ve ark., 2013; Akçay, 2022).

Beslenme problemleri, görünmez engellilik kavramının ortaya çıkmasındaki en önemli konulardan biridir. PKU, pulmoner hipertansiyon ve sistinozis gibi bazı nadir hastalıklarda engellilik durumu, bir dış gözle anlaşılmayacak kadar az olabilmektedir. Ancak bu hastalıkların temelinde beslenme sorunu yer almaktadır. Bu çalışmada, nadir hastalığı olan bireylerin, beslenme konusunda ve özel gıdalara erişimde sorunlar yaşadığı ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Top ve Alemdar, 2015; Alptekin ve Çakıroğlu, 2019; Aktaş ve ark., 2020; Akçay, 2022).

Sosyal medya, nadir hastalıklarda paydaşların seslerini duyurabilmeleri, kamu otoritesini ve

politika yapıcılarını etkileyebilmesi yönüyle önemli bir araçtır. Yapılan bu çalışmada, nadir hastalığı olan bireylerin, medya ve sosyal medyayı kullanarak seslerini duyurmak istediği, politikaları etkilemeye çalıştığı ve yaşadıkları sorunlara bu yolla çözüm aradıkları ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Yıldız ve Yalçın, 2020; Adiller ve Güreller, 2021).

Nadir hastalıklarda sağlık hizmetlerine erişim yaygın görülen hastalıklara göre daha zor olabilmektedir. Bunun temel nedenleri arasında, merkez sayısının az olması, merkezlerin büyükşehirlerde yer alması veya hastalıkların sürekli olarak gözlem/kontrol altında olma gerekliliği yer almaktadır. Bu durum nedeniyle bireyler ve aile üyeleri sürekli olarak bir ilden başka bir ile gitmek zorunda kalmaktadır. Yapılan bu çalışmada, nadir hastalıklardan teşhis almış bireylerin ve ailelerinin sağlık hizmetlerine erişim için farklı bir ile gidip gelmek zorunda kaldığı, bu durumun aile ekonomisini etkilediği ve bazı durumlarda ailelerin sağlık hizmeti almamayı dahi tercih ettiği ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Bekiroğlu ve Gökçearslan Çifci, 2017).

Nadir hastalığı olan bireylerin bazıları, sağlık, sosyal veya ekonomik koşullar nedeniyle hareketsiz bir hayat yaşamaktadır. Bu durum bakım vermekle yükümlü anne ve diğer aile fertleri için de geçerli olmaktadır. Sağlık göstergeleri/indikatörleri incelendiğinde Türkiye obezite göstergelerinde üst sıralarda yer almaktadır. Yapılan bu araştırmada, bireylerin ve ailelerin hastalık kaynaklı olarak sosyal bir yaşam elde edemediği ortaya çıkmıştır. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla uyumludur (Tandoğan ve Bilgin, 2022).

Araştırmanın Sınırlılıkları

Bu araştırma kapsamında elde edilen veriler ve sonuçlar, araştırmaya dahil edilen kilit görüşmecilerden ve politik aktörlerden elde edilmiş olup, araştırma kapsamında olan hastalıkları ve araştırmanın yapıldığı dönemi temsil etmektedir. Nadir hastalıklar konusunda bilgi sahibi olan ve politik aktör niteliği taşıyan aktörlere ulaşımın zor olması nedeniyle çalışmaya hem politik aktör niteliği olan aktörler hem de aktör niteliği taşımayan kilit görüşmeciler dahil edilmiştir. Katılımcılardan bazılarının çevrimiçi veya telefon üzerinden görüşmeyi kabul etmesi nedeniyle de bazı görüşmelerde yüz yüze ve

derinlemesine görüşme fırsatlarından yararlanılamamıştır.

PHY, nitel analiz için yol gösterici olsa da (Toygar, 2017) kusursuz bir yöntem değildir ve çeşitli kısıtlılıkları bulunmaktadır (Şenel Tekin, 2010). Araştırmada, bazı noktalara (bracketing ve üçgenleme stratejisi gibi) ait kısıtlılıkların giderilmesi için görüşmeler mümkün olduğunca iki araştırmacıyla gerçekleştirilmiş, PHY'nin sunduğu kılavuz doğrultusunda veriler aynı yapısal formatta toplanarak kişisel yorum ve önyargıların etkisi azaltılmış, analizler hem PHY'de hem de sağlık politikasında uzmanlaşmış araştırmacıların katılımıyla gerçekleştirilmiştir. Araştırmanın güvenilirliğini artırmak için pek çok farklı katılımcıyla görüşmeler gerçekleştirilmiş, iki temel doküman olan meclis araştırma komisyonu raporu ve ulusal eylem planı detaylıca incelenmiştir.

SONUÇ

Bu çalışmada, Türkiye'de nadir hastalıklar politikalarının retrospektif ve prospektif olarak analiz edilmesi amaçlanmıştır. Bu amaç kapsamında Türkiye'de nadir hastalıklara yönelik mevcut sorunları belirlemek, politika aktörlerinin değerlendirmelerini analiz etmek, olası senaryoları ortaya koymak ve ulusal eylem planına dahil edilebilecek stratejilerin geliştirilmesi hedeflenmiştir. Bu doğrultuda politika aktörleri ve kilit görüşmecilerle yapılan görüşmelerden elde edilen bulgular temelinde sonuç olarak strateji önerileri geliştirilmiştir.

Önerilen stratejiler şu şekildedir; sağlık hizmetlerine erişim ve bakım kalitesinin artırılması için sağlık hizmetlerine erişimin kolaylaştırılması, evde bakım ve rehabilitasyon hizmetlerinin iyileştirilmesi/yaygınlaştırılması, multidisipliner merkezlerin yaygınlaştırılması, ilaç ve medikal cihazlara/ekipmanlara erişimin iyileştirilmesi, online sağlık ve danışmanlık hizmetlerine erişimin kolaylaştırılması/yaygınlaştırılması önerilmektedir. Toplumsal adaptasyon, sosyal ve psikososyal destek için psikolojik destek programlarının ve gruplarının oluşturulması, iletişim ve empati odaklı destekleyici programların yaygınlaştırılması, sosyal adaptasyon ve manevi destek çalışmalarının iyileştirilmesi, bireylerin ve ailelerin, çocuk gelişimciler, uzman psikologlar ve sosyal hizmet uzmanları gibi uzmanlar tarafından desteklenmesini sağlayacak düzenlemelerin

yapılması ve hasta destek platformlarının yaygınlaştırılması tavsiye edilmektedir. Eğitim, bilinçlendirme ve farkındalık çalışmaları için medya (geleneksel ve yeni) aracılığıyla farkındalık ve bilinçlendirme çalışmalarının yapılması, toplumun sağlık okuryazarlığını ve nadir hastalıklar bilgi düzeyini artırmaya yönelik çeşitli çalışmaların yapılması önerilmektedir. Hukuki ve politik düzenlemeler için nadir hastalığı olan bireylerin günlük yaşamlarını ve rapor süreçlerini kapsayan yasal düzenlemelerin yapılması, yurt dışı ilaç temini, organ bağıışı ve ihale süreçlerinde iyileştirmelerin yapılması, yetim ilaç yasasına yönelik çalışmaların hızlandırılması, SGK bünyesinde nadir hastalıklar biriminin kurulması, bireylerin ve ailelerin çalışma hayatlarında karşılaştıkları sorunların giderilmesine yönelik iş güvencesi, esnek çalışma modelleri ve hastalık izni gibi düzenlemelerin hayata geçirilmesi önerilmektedir. Ekonomik destek ve finansal düzenlemeler için geri ödeme sisteminin kapsamının genişletilmesi, ilaç ve medikal cihazlar ile diğer temel sağlık ürünlerine (oksijen cihazı, nebulizator vb.) erişimin kolaylaştırılması, sağlık hizmeti ihtiyacının karşılanması amacıyla yapılan seyahatler ve göçler için çeşitli düzenlemelerin yapılması, kamu ve STK'lara ait misafirhanelerde konaklama imkânı sağlanması, sürekli cihaza bağlı yaşayan bireylerin hanelerinde elektrik tüketimi başta olmak üzere temel giderlere yönelik ekonomik düzenlemelerin yapılması, engelli yardımları ve bakım destek ödeneklerinin çeşitli yöntemlere (vaka veya hastalık bazlı) göre revize edilmesi tavsiye edilmektedir. Araştırma, inovasyon ve teknolojik gelişim için tanı, tedavi ve rehabilitasyon alanlarında yenilikçi araştırmaların ve Ar-Ge çalışmalarının desteklenmesi, yerli ilaç üretimi ve tedavi yöntemlerinin geliştirilmesi için teşviklerin artırılması, genetik hastalıkların teşhis ve tedavisine yönelik araştırmaların desteklenmesi önerilmektedir. Çok paydaşlı işbirliği ve koordinasyon çalışmaları için ise kamu, özel sektör, üniversiteler, akademik kuruluşlar, STK'lar ve yerel yönetimler arasında ortak çalışmaların yaygınlaştırılması, kurumlar arası koordinasyonun sağlanması ve multidisipliner çalışmaların teşvik edilmesi, bireylerin ve ailelerin sosyal hayata katılımını artırmak için yerel yönetimler, kamu kurumları ve STK'lar tarafından sosyal adaptasyon programlarının düzenlenmesi önerilmektedir.

Önerilen bu stratejiler, araştırma bulgularında

ortaya çıkarılan temel sorunlar doğrultusunda şekillendirilmiştir. Araştırma bulguları, Türkiye’de ilaca erişim konusunda son yıllarda kayda değer gelişmeler sağlanmasına rağmen, yapısal bazı sorunların varlığını sürdürdüğünü göstermektedir. Özellikle tedarik süreçlerinde yaşanan aksaklıklar, hastalar açısından geri dönüşü mümkün olmayan sağlık problemlerine, kalıcı hasarlara ve hatta ölümcül sonuçlara yol açabilmektedir. Bu nedenle, ilaca erişimin güvence altına alınmasını sağlayacak bütüncül ve sürdürülebilir politikaların hayata geçirilmesi gereklidir.

Mevcut sistemdeki eksikliklerin en çarpıcı göstergelerinden biri, bazı hasta yakınlarının, vefat eden ya da tedaviye erişimi kesintiye uğrayan bireylerden ilaç temin etme çabasıdır. Bu tür trajik vakaların önüne geçebilmek için, ilaç tedarik süreçlerinin hızlandırılması, yerli üretim kapasitesinin artırılması ve Ar-Ge faaliyetlerine yönelik devlet desteklerinin güçlendirilmesi kritik bir gereklilik olarak öne çıkmaktadır. Böylece, gümrük prosedürleri, döviz kuru dalgalanmaları ve diğer dışsal faktörlerden kaynaklanan tedarik sorunlarının önüne geçilmesi mümkün olabilecektir.

Araştırma bulguları, Türkiye’deki mevcut tarama programlarının genel olarak etkili işlediğini ancak kapsamlarının genişletilmesi gerektiğini ortaya koymaktadır. Özellikle yenidoğan ve evlilik öncesi testlerin yaygınlaştırılması, daha fazla bireyin erken teşhis programlarına dahil edilmesine olanak tanıyacak, böylece koruyucu ve önleyici sağlık hizmetlerinin etkinliği artırılabilecektir. Bu çerçevede, yakın dönemde başlatılan SMA tarama programı, önemli bir ilerleme olarak değerlendirilebilir. Ancak, benzer uygulamaların diğer nadir hastalıkları da kapsayacak şekilde genişletilmesi gerekmektedir. Öte yandan, genetik geçişli hastalıkların yayılımını artıran akraba evlilikleri konusu, nadir hastalıklarla mücadelede göz ardı edilmemesi gereken bir diğer önemli konudur. Bu bağlamda, farkındalık artırıcı eğitim kampanyaları ve politika reformları ile toplumda köklü bir bilinç dönüşümünün sağlanması gerekmektedir.

Bu çalışma, nadir hastalıklara ilişkin temel sorunların ortaya konulması ve strateji önerilerinin geliştirilmesi yönüyle karar alıcılar için önemli bir bilimsel dayanak sunmaktadır. Bununla birlikte, gelecekte yapılacak araştırmaların konuyu daha geniş bir perspektiften ele alması, daha kapsamlı ve

kapsayıcı sonuçlara ulaşılmasını mümkün kılacaktır. Özellikle, nadir hastalıkların farklı yönlerini analiz edebilmek için daha fazla hasta, hasta yakını ve sivil toplum kuruluşu temsilcisinin katılımıyla gerçekleştirilecek çalışmalar, mevcut politika ve uygulamaların etkinliğini daha derinlemesine değerlendirme imkânı sunacaktır. Ayrıca, Türkiye’nin mevcut siyasi atmosferi nedeniyle bu araştırmaya dahil edilemeyen siyasi partilerin ilerleyen süreçte çalışmalara katılması, politika yapıcılarının yaklaşımlarını daha ayrıntılı bir çerçevede inceleme fırsatı sunacaktır. Öte yandan, nadir hastalık ekosisteminde yer alan bazı paydaşların araştırmaya katılım göstermemesi, gelecekteki çalışmalarda daha geniş bir aktör yelpazesinin sürece dahil edilmesi gerektiğini ortaya koymaktadır. Böylece, nadir hastalıklara yönelik politika süreçleri çok boyutlu bir bakış açısıyla değerlendirilebilecek ve geliştirilecek çözüm önerileri daha bütüncül bir çerçevede şekillendirilebilecektir.

Araştırmanın Etik Yönü / Ethics Committee Approval

Araştırma için İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Sosyal ve Beşeri Bilimler Araştırmaları Etik Kurulu’ndan etik onayı alınmıştır (Tarih: 01.06.2021 ve Karar No: 2021/180).

Yazar Katkısı / Author Contributions

Fikir/Kavram: Ö.İ., İ.K.Ş., F.Y., Ş.A.T.; Denetleme/Danışmanlık: Ö.İ., İ.K.Ş., F.Y., Ş.A.T., M.T., A.C.; Analiz ve/veya yorum: Ö.İ., İ.K.Ş., F.Y., Ş.A.T., M.T., A.C.; Kaynak Taraması: Ö.İ.; Makalenin Yazımı: Ö.İ.; Eleştirel inceleme: Ö.İ., İ.K.Ş., F.Y., Ş.A.T., M.T., A.C.

Hakem Değerlendirmesi / Peer-review

Dış bağımsız.

Çıkar Çatışması / Conflict of Interest

Yazar araştırmanın yürütülmesinde herhangi bir çıkar çatışması olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansal Destek / Financial Disclosure

Bu çalışma, Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu’nun (TÜBİTAK) 221K162 numaralı ve “Türkiye’de Nadir Hastalıklar Politika Önerileri” isimli projesi ile desteklenmiştir.

KAYNAKLAR

Adama, E. A., Arabiat, D., Foster, M. J., Afrifa-Yamoah, E., Runions, K., Vithiatharan, R., & Lin, A. (2023). The psychosocial impact of rare diseases among children and adolescents attending mainstream schools in Western Australia. *International Journal of Inclusive Education*, 27(12), 1273-1286. doi:10.1080/13603116.2021.1888323.

- Adiller, D., & Güreller, M. (2021). Twitter ve Kamusal Alan Kavramı Üzerine Bir İçerik Analizi: Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastası Çocukların Kampanyalarıyla İlgili Örnek Olay Çalışması. *Türkiye İletişim Araştırmaları Dergisi*, 38, 400–415. doi:10.17829/turcom.932145.
- Akçay, G. A. (2022). *Dezavantajlı bireyler ve ailelerinin gündelik hayatları: Fenilketonürlü aileler üzerine bir inceleme*. (Yayımlanmamış Yüksek Lisans Tezi). Necmettin Erbakan Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü, Konya.
- Akın, E. Ö., İskenderli, H. S., Atasoy, S. C., Yağbasan, B., Keleş, C., & Pekcici, E. B. B. (2022). Engelli Sağlık Kurulu Raporu (ESKR) olan çocukların ailelerinin çocuklar için özel gereksinim raporu (ÇÖZGER) sürecinde bildirdiği deneyim farklılıkları. *Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıp Dergisi*, 55(3), 156–160. doi:10.20492/aeahd.1168092.
- Aksu, B. (2009). Rare disease and orphan drug situations in Turkey and around the world. *Aurum Journal of Health Sciences*, 1(2), 95–109.
- Aktaş, Ş., Öğren, G., Fereli, S., Karğın, D., & İçen, H. (2020). Fenilketonürlü Çocukların Beslenme Durum ve Davranışları Üzerine Annelerin Besleme Davranışlarının Etkisi. *Turkish Journal of Pediatric Disease*, 15(3), 174–180. doi:10.12956/tchd.561368.
- Aktas, P. (2021). Chronic and rare disease patients' access to healthcare services during a health crisis: The example of the COVID-19 pandemic in Turkey. *Health Expectations: An International Journal of Public Participation in Health Care and Health Policy*, 24(5), 1812–1820. doi:10.1111/hex.13321.
- Alptekin, İ. M., & Çakıroğlu, F. P. (2019). Fenilketonürlü hastalarının sosyal yaşamda karşılaştıkları zorluklar: Niteliksel Bir araştırma. *Acibadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 4, 763–769. doi:10.31067/0.2019.227.
- Anadolu Ajansı. (2022). Sağlık Bakanı Koca: Nadir hastalıklar sağlık eylem planı taslağımız oluşturuldu. *Erişim tarihi 10.06.2022*, <https://www.aa.com.tr/tr/saglik/saglik-bakani-koca-nadir-hastalıklar-saglik-eylem-planı-taslagımız-olusturuldu/2517777>.
- Arslantatar, İ., & Atasü Topçuoğlu, R. (2021). Duchenne Musküler Distrofili Hastalarına Bakım Veren Aile Üyelerinin Bakım Yükü ve Aile Yılmazlık Düzeyleri Arasındaki İlişki. *Tıbbi Sosyal Hizmet Dergisi*, 17, 14–37. doi:10.46218/tshd.865150.
- Arslantürk, Y., & Pınar, G. (2020). Hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalık ve yetkinliklerinin belirlenmesi. *Sağlık ve Yaşam Bilimleri Dergisi*, 2(2), 49–56. doi:10.33308/2687248x.202022203.
- Aydemir, H., & Ayata, M. K. (2022). Sağlık Bilimleri Fakültesi öğrencilerinin genetik hastalıklar, prenatal testler ve genetik konusundaki bilgi düzeyleri. *Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 6(3), 174–183.
- Balarajan, Y., & Reich, M. R. (2016). Political economy of child nutrition policy: A qualitative study of India's Integrated Child Development Services (ICDS) scheme. *Food Policy*, 62, 88–98. doi:10.1016/j.foodpol.2016.05.001.
- Aydoğan-Baykara, R., Pıhtılı-Taş, N., & Taşcı, İ. (2022). Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporu (ÇÖZGER) Almak Üzere Sağlık Kuruluna Başvuran Hastaların ÇÖZGER Yönetmeliğine Göre Hareket Gelişim Alanının İncelenmesi: Kesitsel Bir Araştırma. *Journal of Physical Medicine & Rehabilitation Sciences*, 25(2), 189–96. doi:10.31609/jpmrs.2021-86238.
- Bekiroğlu, S., & Gökçearslan Çifci, E. (2017). Nöromusküler Hasta Ailelerinin Yaşadıkları Güçlükler. *Türkiye Sosyal Araştırmalar Dergisi*, 21(3), 704–722. doi:10.20296/tsadergisi.322808.
- Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative research in psychology*, 3(2), 77–101. doi.org/10.1191/1478088706qp063oa
- Çakaloğlu, B., & Kurul, S. (2005). Duchenne muskuler distrofi çocukların aile işlevlerinin ve annelerinde depresyon ve kaygı düzeylerinin araştırılması. *Klinik Psikiyatri Dergisi*, 8, 24–30.
- Çakaloğlu, B., Gülşen, Ü., Çardak, G. T., & Kurul, S. (2010). Duchenne muskuler distrofi ve dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu olan çocukların annelerinin yaşam kaliteleri. *Pamukkale Tıp Dergisi*, 3(2), 90–95.
- Demir, R., Çoban, A., & Taşpınar, A. (2022). Ebelik bölümü öğrencilerinin genetik hastalıklara ve genetik danışmanlığa ilişkin bilgi ve görüşleri. *Adıyaman Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 8(1), 67–76. doi:10.30569/adiyamansaglik.998896.
- Demirtaş, M. S., Topal, E., Kaplan, F., & Kılıç, T. (2019). The knowledge of primary care physicians about cystic fibrosis disease, follow up and its newborn screening. *Turkish Journal of Family Practice*, 23(2), 64–69. doi:10.15511/tahd.19.00264.
- Dinç, G., Özçelik, U., Çöp, E., Yalçın, E., Çak, T., Doğru Ersöz, D., ... & Ünal, F. (2017). Kistik Fibrozisli Çocukların Annelerinde Psikiyatrik Belirti, Ebeveynlik Tutumları ve Baş Etme Becerileri. *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi*, 12(4), 224–231.

- Erdem, M., Zorlu, P., Acar, M., & Senel, S. (2013). Evaluation of demographic and clinical characteristics of patients with cystic fibrosis. *Turkish Journal of Pediatric Disease*, 7(3), 134–137. DOI: 10.12956/tjpd.2013.3.06.
- EURORDIS. (t.b.). What is a rare disease? *Erişim tarihi* 16.10.2022, <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>.
- Foster, M., Adama, E., Arabiat, D., Runions, K., Vithiatharan, R., Zgambo, M., & Lin, A. (2022). Parents' experiences of children with a rare disease attending a mainstream school: Australia. *Journal of Pediatric Nursing*, 63, e50–e57. doi:10.1016/j.pedn.2021.10.013.
- GARD. (t.b.). What is a rare disease?. *Erişim tarihi* 16.07.2022, <https://rarediseases.info.nih.gov/about>.
- Glassman, A., Reich, M. R., Laserson, K., & Rojas, F. (1999). Political analysis of health reform in the Dominican Republic. *Health Policy and Planning*, 14(2), 115–126. doi:10.1093/heapol/14.2.115.
- González Fernández, M. I., Orozco Núñez, E., & Cifuentes, E. (2010). Policy analysis of the dengue control program in Mexico. *Revista de Saude Publica*, 44(6), 1079–1086. doi:10.1590/s0034-89102010005000040.
- Güller, B., & Yaylacı, F. (2021). The evaluation of medical board report datas for one year period after the transition to special needs report for children. *Journal of Clinical Psychiatry*, 24(2), 207–216. doi:10.5505/kpd.2020.02438.
- Haendel, M., Vasilevsky, N., Unni, D., Bologa, C., Harris, N., Rehm, H., ... & Oprea, T. I. (2020). How many rare diseases are there?. *Nature reviews drug discovery*, 19(2), 77–78. doi:10.1038/d41573-019-00180-y.
- HÜGEN (Genombilim ve Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi). (t.b.). Genel Tanıtım. *Erişim tarihi* 13.01.2023, <https://hugen.hacettepe.edu.tr/geneltanitim.shtml>.
- Huri, M., & Ceran, E. (t.b.). Otistik Belirtiler Gösteren Okul Öncesi Çocuklarda Duyu Bütünleme ve DIR/Floortime Tabanlı Ergoterapi, Aile Eğitim Müdahalesi ve Gölge Öğretmen Uygulamalarından Oluşan Tedavi Modülünün 6 Aylık Sonuçları. *Ergoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi*, 1(2), 160–161.
- Kırııcı, İ. (2018). Türkiye’de yaşayan albinizmlı bireylerin eğitim sorunları. *Uluslararası Güncel Eğitim Araştırmaları Dergisi*, 4(1), 29–40.
- Kısa, P. T., Köse, E., Ateşoğlu, M., & Arslan, N. (2017). Evaluation of demographic and clinical characteristics of patients with mucopolysaccharidosis. *The Journal of Pediatric Research*, 4(2), 59–62. doi:10.4274/jpr.15870.
- Leigh, S., Alvarez-Fernandez, A., Tickner, N., & Noble, M. (2022). Limited characters, unlimited perspectives: A longitudinal volume and content analysis of academic research and Tweets on rare diseases. doi:10.21203/rs.3.rs-2150078/v1.
- Litzkendorf, S., Babac, A., Rosenfeldt, D., Schauer, F., Hartz, T., Lührs, V., ... & Frank, M. (2016). Information needs of people with rare diseases-what information do patients and their relatives require? *Journal of Rare Disorders: Diagnosis & Therapy*, 2(2), 40.
- Merriam, S. B. (2018). *Nitel araştırma: Desen ve uygulama için bir rehber*. (3. Baskıdan Çeviri, Turan, S., Çev. Ed.). Ankara: Nobel Yayın Dağıtım.
- Meterelliyoğlu, K. Ş., & Yazar, M. S. (2020). Albinizmlı bireylerde Depresyon, Anksiyete Düzeyleri, Özsaygı ve Yaşam Kalitesi: Bir Olgu-Kontrol Çalışması. *Psikiyatriye Guncel Yaklasimlar - Current Approaches in Psychiatry*, 12, 118–130. doi:10.18863/pgy.728034.
- Mitropoulou, C., Mai, Y., Schaik, R. H. van, Vozikis, A., & Patrinos, G. P. (2014). Stakeholder analysis in pharmacogenomics and genomic medicine in Greece. *Public Health Genomics*, 17(5–6), 280–286. doi:10.1159/000365896.
- NADİR (Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi). (t.b.). Hakkımızda. *Erişim tarihi* 23.10.2022, <https://ankaranadir.org/>.
- Navarrete-Opazo, A. A., Singh, M., Tisdale, A., Cutillo, C. M., & Garrison, S. R. (2021). Can you hear us now? The impact of health-care utilization by rare disease patients in the United States. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 23(11), 2194–2201. doi:10.1038/s41436-021-01241-7.
- O’Brien, G. L., Sinnott, S.-J., Walshe, V., Mulcahy, M., & Byrne, S. (2020). Health policy triangle framework: Narrative review of the recent literature. *Health Policy Open*, 1, 100016. doi:10.1016/j.hpopen.2020.100016.
- Oğuzhan, G., Ökçün, S., Kurnaz, M., Çalışkan, Z., Koçkaya, G., Karahan, E. B., & Atakay, D. (2021). Out-of-pocket healthcare expenditures of households living with rare diseases. doi:10.21203/rs.3.rs-540029/v1.
- Özlük, B., Baykal, Ü. (2020). Evaluation of the restructuring process by nurses in nursing services management: A qualitative study. *Sağlık ve Hemşirelik Yönetimi Dergisi*. 7(1), 52–64. doi:10.5222/shyd.2020.86548.
- PolicyMaker 4. (t.b.). About the Software. *Erişim tarihi* 02.01.2022,

- <https://michaelreich.com/policymaker-software>.
- Reich, M. R. (1995). The politics of health sector reform in developing countries: Three cases of pharmaceutical policy. *Health Policy*, 32(1-3), 47-77. doi:10.1016/0168-8510(95)00728-b.
- Rodríguez, A. A., Amayra, I., López-Paz, J. F., Martínez, O., García, M., Salgueiro, M., ... & Ortega, J. (2022). The role of associations in reducing the emotional and financial impact on parents caring for children with Duchenne muscular dystrophy: A cross-cultural study. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(19), 12334. doi:10.3390/ijerph191912334.
- Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü, Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanlığı. (2020). Organizasyon yapısı. *Erişim tarihi* 10.10.2023, <https://shgmnadirdb.saglik.gov.tr/TR-65915/organizasyon-yapisi.html>.
- Sasse, M., Ohrndorf, S., Palmowski, A., Wagner, A. D., Burmester, G. R., Pankow, A., & Krusche, M. (2022). Digital health information on autoinflammatory diseases: a YouTube quality analysis. *Rheumatology International*, 43(1), 163-171. doi:10.1007/s00296-022-05243-9.
- Şenel Tekin, P. (2010). *Türkiye’de sağlık sektöründe bir finansman yöntemi olarak kamu-özel ortaklığı politikasının politika haritalama yöntemi ile analiz edilmesi*. (Doktora Tezi). Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ankara.
- Şenel Tekin, P., & Çelik, Y. (2012). Türkiye’de sağlık sektöründe bir finansman yöntemi olarak kamu-özel ortaklığı politikasının politika haritalama yöntemi ile analiz edilmesi. *Ankara Sağlık Bilimleri Dergisi*, 1(3), 81-98. doi:10.1501/Asbd_00000000031.
- Strobel, M. J., Alves, D., Roufosse, F., Antoun, Z., Kwon, N., Baylis, L., & Wechsler, M. E. (2022). Insights from social media on the patient experience of living with rare eosinophil-driven diseases. *Journal of Patient Experience*, 9. doi:10.1177/23743735221143953.
- Tandoğan, Z., & Bilgin, M. G. B. (2022). Fenilketonüri Hastalarının Beslenme Alışkanlıkları ve Besin Tüketim Düzeylerinin Değerlendirilmesi. *The Journal of Child*, 22(3), 191-199. doi:10.26650/jchild.2022.994409.
- Taruscio, D., Vittozzi, L., & Stefanov, R. (2010). National plans and strategies on rare diseases in Europe. *Rare Diseases Epidemiology*, 475-491. doi:10.1007/978-90-481-9485-8_26.
- TBMM. (2020). 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 kurulan meclis araştırması komisyonu. *Erişim tarihi* 23.07.2022, <https://www5.tbmm.gov.tr/sirasayi/donem27/yi101/ss199.pdf>.
- Top, F. Ü., & Alemdar, D. K. (2015). Fenilketonüriili Çocuğu Olan Ailelerinin Yaşadıkları Güçlükler: Niteliksel bir çalışma. *Hemşirelikte Eğitim ve Araştırma Dergisi*, 12(1), 62-68. doi:10.5222/HEAD.2015.062.
- Toygar, Ş. A. (2017). *Maden işyerlerindeki iş sağlığı ve güvenliği politikalarının politika haritalama yöntemi ile analiz edilmesi*. (Doktora Tezi). Gazi Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü, Ankara.
- Toygar, S. A., & Orhaner, E. (2018). Madencilik sektörünün iş sağlığı ve güvenliği politikaları açısından politika haritalama yöntemiyle analizi. *Çalışma ve Toplum*, 3(58), 1253-1286.
- Turaçlar, N., Altıntuğ, K., & Ege, E. (2014). Ebelik ve hemşirelik öğrencilerinin genetik hastalık ve genetik danışmanlık bilgi durumları. *STED/Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi*, 23, 50-59.
- Turan, B., Esin, İ. S., Abanoz, E., & Dursun, O. B. (2020). Şüpheden Tedaviye Otizm Spektrum Bozukluğunda Ailelerin Gözünden Yaşanan Sorunlar. *Tıbbi Sosyal Hizmet Dergisi*, 15, 35-49. doi:10.46218/tshd.718067.
- Ünal, B. Ö., & Coşkun, İ. (2021). Türkiye’de Albinizmlili Bireylerin Eğitim ve Sosyal Hayata Katılımda Karşılaştıkları Sorunlar ve Baş Etme Yöntemleri. *Trakya Eğitim Dergisi*, 11(1), 482-513. doi:10.24315/tred.794613.
- Valdez, R., Ouyang, L., & Bolen, J. (2016). Public health and rare diseases: Oxymoron no more. *Preventing Chronic Disease*, 13(E05). doi:10.5888/pcd13.150491.
- Witt, S., Kristensen, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J., Bloemeke, J., Wingartz, C., ... und die CARE-FAM-NET Studiengruppe. (2021). Rare pediatric diseases and pathways to psychosocial care: a qualitative interview study with professional experts working with affected families in Germany. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16, 497. doi:10.1186/s13023-021-02127-2.
- Yavuz Çolak, M. (2019). Nadir hastalıklar epidemiyolojisi. In: İnce, Ö., Pak, M. D. (Ed.), *Tüm Yönleriyle Nadir Hastalıklar* (pp. 16-39). Ankara: Nobel Akademik Yayıncılık.
- Yıldız, G., & Yalçın, S. (2020). Gazete Haberlerinin Sağlık Politikalarının Belirlenmesi ve Uygulanmasındaki Önemi: Milliyet Gazetesi MPS ve SMA Haberleri Örneği. *Kurgu*, 28(1), 289-307.

Zorlu, S. (2022). *Okul Çağındaki Duchenne Musküler Distrofi'li Çocukların Fiziksel Aktivite Düzeyi ve Katılımı Üzerindeki Aile Etkisinin İncelenmesi*. (Yayımlanmamış Yüksek Lisans Tezi). Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ankara.