



**NADİR GÖRÜLEN
HASTALIKLAR AĞI**

Evrensel Hasta Hakları Derneđi
Universal Patient Rights Association



Kıbrıs'ın kuzeyindeki hekimlerin, Nadir Görülen Hastalıklara ilişkin Algı Anketi Çalıřma Raporu

Ekim 2020

Raporlayan; Doç. Dr. Mahmut Çerkez Ergören,

DESAM Enstitüsü,

Yakın Doęu Üniversitesi

İsmail Beyođlu Caddesi, EKSA Apt., Küçük Kaymaklı - Lefkořa

+90 392 228 83 37

info@ehhd.eu

Önsöz

Nadir Görülen Hastalıklar Ağı, Evrensel Hasta Hakları Derneği (EHHD)'nin girişimiyle 2020'nin Ağustos ayında Avrupa Birliği tarafından finanse edilen Sivil Büyü Programı desteğiyle oluşturulmaya başlamıştır. Ağ, aldığı destek ile Kıbrıs Türk Tabipleri Birliği ve YDÜ DESAM işbirliği içerisinde hazırlamış olduğu "Sağlık Çalışanları NGH Algı Anketi" ni hazırlamış ve Kıbrıs'ın kuzeyinde kayıtlı olan sağlık çalışanlarına ulaştırmıştır. Yapılan çalışmanın raporu aşağıdaki gibidir.

Giriş

Dünya üzerinde yaklaşık 300 milyon kişinin mücadele ettiği %50 oranında çocukları etkileyen nadir görülen hastalığın tanısı, diğer tüm klinik teşhisler gibi başlar: klinik semptomları olan bir hasta, ilgili hekime danışır veya hasta çocuksa, ebeveynleri, birinci basamak sağlık hizmetleri uzmanı olarak bir çocuk doktoruna başvurmayı tercih edebilir [1]. Bu aşamada ilgili branş uzmanı hekim hastayı kendisi tanı ve tedavisini gerçekleştirecek veya hastayı söz konusu patolojide uzmanlaşmış başka bir birime sevk edecektir [2]. Zamanla kötüleşen semptomlar, başka yeni semptomların ortaya çıkması, hekim tarafından reçete edilen tedavilerin etkisizliği veya hastalığın açıklanamayan ilerlemesi, hastayı hekimler arasında "tedavi döngüsü" veya "Artze-Odyssey" olarak adlandırılan ileri geri yönlendirmelerle sonuçlanmaktadır [3].

Tedavi döngüleri sadece sağlık çalışanları için bir hayal kırıklığı kaynağı değildir, aynı zamanda hasta ve hasta yakınları için umut kırıcı bir dönemdir. Bunlara ek olarak, olası tedavi seçenekleriyle çelişebilen hastalığın ilerlemesine ve semptomların kötüleşmesine de izin verir [3, 4]. Hastanın tıbbi, fiziksel ve zihinsel yükünün yanı sıra, birçok farklı hekime yapılan vizite, kontrol görüşmeleri ve teşhis testleri nedeniyle aileler ekonomik kayıplar yaşayabilir ve maddi sorunlar yaşayabilir. Bu süre boyunca hayal kırıklığı, stres, anksiyete, kendinden şüphe duyma ve duygusal travma, tanısızlığın ve etkisiz hasta bakımının sonuçları olup, ailelerin doktorlar ve diğer sağlık çalışanları ile ilişkilerini ciddi şekilde etkilemektedir [5].

İlk semptomların ortaya çıkması ile tanı arasındaki zaman her hastalıkta önemlidir, ancak çoğu zaman nadir hastalıklarda problemlidir [6]. Bu gecikme süresi, nadir hastalıklar için tipik olan geç ve yanlış tanıya neden olduğu bilinen tanısız tedavi döngüsünü besler. Birleşik Krallık'ta (UK) ve Amerika Birleşik Devletleri'nde (ABD) yaşayan 631 nadir hastalık hastası arasında yapılan bir araştırma, nadir görülen bir hastayı doğru şekilde tedavi etmek için ortalama sürenin 5,6 ile 7,6 yıl arasında değiştiğini göstermiştir [7]. Genetic Alliance UK, üç nadir hastalığı olan bireylerden birinin doğru teşhisi almak için iki yıldan fazla beklemesi gerektiğini bildirmiştir [8].

Sağlık çalışanları arasında düşük nadir hastalık bilinci ve bilgisinin, birçok nadir hastalığı olan bireyin geç ve yanlış tanımlarla karşılaşmasının nedenlerinden biri olduğuna inanılmaktadır [3, 9]. Özellikle hastalardaki sağlık sorunlarını ilk belirleyen pratisyen/ acil tıp hekimleri, çocuk hastalıkları uzmanları ve eczacılar gibi ilk birinci basamak sağlık hizmetleri uzmanları, nadir bir hastalığın tanısı için klinik doğrulamayı yapmakta güçlük çekiyor gibi görünmektedir. Birinci basamak sağlık hizmet uzmanları, "alışılmadık" bir hasta ile karşılaştıklarında nadir görülen hastalıkları düşünerek, nadir görülen hastanın tanı ve olası tedavi yolculuğunu kolaylaştırmaya temelden katkıda bulunabilir [10-12]. Nadir hastalıklar hakkında hem eğitim hem de bilgi, nadir hastalık tanılarını hakkında farkındalığın ve klinik şüphenin artırılmasına katkıda bulunabilir. Bu konuda yaşanan sıkıntılar hekimlerin ve tıp fakültesi öğrencilerinin nadir görülen hastalıklarla ilgili sendromlar konusunda eğitimlerinin yetersiz olduğu ve bu bilgi eksikliğinin nadir hastalıkların teşhisine izin vermediği göstermiştir [13].

Hekimlerin nadir hastalıklarla ilgili bilgi birikimleri üzerine çalışmalar İsveç, İspanya, Belçika, Bulgaristan gibi birçok Avrupa ülkesinde yapılmıştır, ancak Kıbrıs'ın kuzeyinde yapılmamıştır [9, 14-16]. Kıbrıs'ın kuzeyinde ilk kez nadir görülen hastalıkların farkındalığının artırılması için Evrensel Hasta Hakları Derneği (EHHD) tarafından hekimlerin nadir hastalık farkındalıklarını artırmak ve nadir hastalığa sahip hastalarının tanısında onları desteklemek için bilgi ve eğitimin nasıl ihtiyaç ve tercihlerine göre uyarlanabileceği bu araştırmayı tasarlamış olup, Kıbrıs Türk Tabipleri Birliği'ne (KTTB) bağlı hekimlere yanıtlanmak üzere gönderilmiştir.

Uygulanan Yöntem

Nadir görülen hastalıklar alanlarında çalışma yapılan uzmanlarla yapılan görüşmeler sonrasında KTTB'ne bağlı hekimler arasındaki nadir görülen hastalıklarla ilgili farkındalık, bilgi düzeylerini ve bilgi ihtiyaçlarını araştırmak için online bir anket oluşturulmuştur. Söz konusu anket KTTB tarafından kendine kayıtlı olan hekimlere e-mail yoluyla gönderilmiştir.

Uzman Görüşmeleri ve Odak Grup Çalışmaları

Görüşmeler Ağustos ve Eylül 2020'de belirli aralıklarla Kıbrıs'ın kuzeyinde nadir görülen hastalıklar üzerine bilimsel çalışmalarını sürdüren bir uzman ile gerçekleşti. Görüşmelerin amacı, anketin düzenini bilgilendirmek ve veri doygunluğunu elde etmektir. Görüşmeler sonunda Vanderborne ve arkadaşlarının çalışmasından taban alınan dört açık soru ve alt sorulardan oluşan anket kılavuz oluşturuldu [16] (**Online anket linki; <https://forms.gle/GRNvX9nTBQfwbGG27>**) Nadir hastalık bilincinin geç ve yanlış tanıdaki rolü, akademik ve sürekli tıp eğitiminin nadir hastalık farkındalığına katkısı ve nadir hastalıkların tanısını kolaylaştırmak için bazı nadir görülen hastalıkların bilgi değeri sorgulanacağı anket oluşturuldu. Aynı zamanda, 02 Ekim 2020 Cuma günü nadir görülen hastalıklar uzmanları; Prof. Dr. Uğur Özbek, Acıbadem Üniversitesi, Tıp Fakültesi Dahili Tıp Bilimleri Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Başkanı, Doç. Dr. Mahmut Ergören Çerkez, YDÜ DESAM , KTTB Dış İlişkiler Sorumlusu Dr. Sonuç Büyük, EHHD yönetim kurulu başkanı Emete İmge , hasta ve/veya hasta yakınlarının katıldığı yaklaşık iki saat süren Zoom çevrimiçi Odak grup çalışması düzenlendi. (EK-2 toplantı ekran görüntüsü)

Anket Çalışması

Türkçe hazırlanan anket KTTB'ne üye hekimlerin çalışmaya e-posta yolu ile davet edilmesi ile yapılmıştır. KTTB'nin aktif e-posta kullanan 636 üyesi bu anket çalışmasına katılımcı olarak davet edilmiştir.

Anket beş bölüme ayrılmış 34 çoktan seçmeli sorudan oluşturulmuştur. İlk bölümde katılımcıların özellikleri ve ikinci bölümde nadir hastalıklarla ilgili bilgiler incelenmiştir. Bölüm iki ve üç arasında, her katılımcının aynı bilgi düzeyine sahip olmasını sağlamak için Avrupa Birliği'nin (AB) nadir hastalıklar tanımı verilmiştir. Bölüm üçte ise nadir hastalık farkındalığı araştırılmıştır. Bölüm üç ve dört arasında, nadir hastalıkların daha geniş bir açıklaması sağlanmış ve bazı özellikler vurgulanmıştır. Bölüm dört, nadir hastalıklarla ilgili akademik ve sürekli tıp eğitimi incelenmiştir. Son bölümde katılımcıların nadir ve ultra nadir hastalıklarla ilgili bilgi ihtiyaçları ile genetik bilgi deneyimleri sorgulanmıştır. Anket sadece bilgilendirilmiş onam verildikten sonra anonim katılımı gerçekleştirildi.

Sonuçlar

Odak grup toplantısı – 2 Ekim 2020

Üç farklı nadir hastalığa sahip (hipoaldesteronizm, amyloidosis ve keratocunus) hasta ve hasta yakını, Türkiye'den nadir hastalıklar üzerine uzman hekim, KKTC temsilci, EHHD yönetim kurulu başkanı ve üyeleri ile Kıbrıs'ın kuzeyinde nadir hastalıklar alanında çalışmalar sürdüren bir bilim insanının moderatörlüğünde gerçekleşen toplantı süresince nadir hastalığa sahip kişilerin tanıya giden yolda yaşadıkları sıkıntılara ve tedavi süreçlerindeki Ada'da hali hazırda bulunmayan eksik tedavi yaklaşımlarına değinildi. Türkiye'den katılan uzman hekim nadir hastalıklarla ilgili bilgi deneyimini paylaşırken özellikle sivil toplum örgütlerinin bu konuya sahip çıkması gerektiğini vurguladı. KTTB temsilci ise ilk eylem planı olarak Lefkoşa Dr. Burhan Nalbatoğlu Devlet Hastanesi klinik şefleri ile görüşerek nadir hastalıklar üzerine komisyon kurulması için çalışmalar başlatacağını belirterek hedef grubun en anlamlı çıktısı oldu. Bu hedef grup sayesinde Kıbrıs'ın kuzeyinde ilk kez nadir hastalıklar tartışılırken, hasta, hekim, alanında uzman ve sivil toplum örgütlerini bir araya getiren ilk toplantı oldu.

Katılımcı bilgileri

Toplamda 54 hekim anketi tamamladı. Katılanların çoğu kadın (%61,1) hekimlerdi. Yaş dağılımları ise %48,1 30-45 yaş aralığında, %37'si 45-60 yaş aralığında, %11,1 60 üzeri ve %3,7 30 yaş altındaydı. Ankete katılan hekimlerin %92,6'sı tıp eğitimlerini Türkiye'de tamamladıklarını belirtirken, %5,6'sı diğer üçüncü Dünya ülkelerinde tamamladılar. Sadece %1,9'u altı yıllık tıp eğitimini KKTC'de tamamladı. Katılımcı hekimlerin %90,7'si tıpta uzmanlık eğitimlerini Türkiye'de tamamladı. Sadece

%3,7'si tıpta uzmanlık eğitimlerini diğer başka bir ülkede tamamladı. %5,6'sının tıpta uzmanlık eğitimi bulunmamaktadır. Katılımcılardan %31,5'i çalıştıkları kurumu fakülteye bağlı hastane, %31,5 devlete bağlı bir sağlık kuruluşu, %16,7'si özel hastane, %14,8'si özel klinik/ muayene ve %5,6'sı diğer bir kurum olarak tanımladı (Tablo1).

Katılımcı Genel Bilgileri	Katılımcı	
	n	%
Cinsiyet	33	61,10
Kadın	21	38,90
Erkek		
Yaş		
<30	2	3,70
35-45	26	48,10
45-60	20	37,00
>60	6	11,10
Çalıştığı kurum		
Devlete bağlı bir sağlık kuruluşu	17	31,50
Fakülteye bağlı hastane	17	31,50
Özel klinik/ muayene	8	14,80
Özel hastane	9	16,70



NADİR GÖRÜLEN HASTALIKLAR AĞI

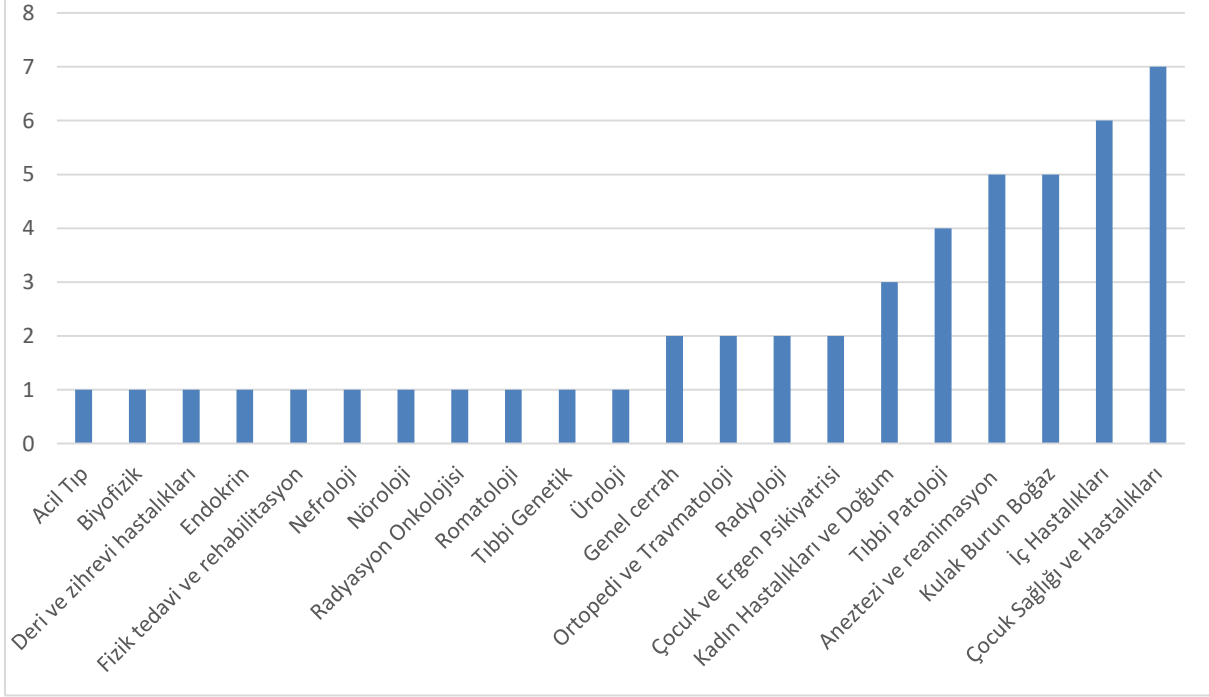
Diğer	3	5,60
-------	---	------

Tablo 1. Nadir görülen hastalıklar ağı anketine katılan hekimlerin genel bilgileri (n=sayı, %= yüzde değer).

Ankete katılan %33,3'ü çocuk sağlığı ve hastalıkları, %28,5'i iç hastalıkları, %23,8'i Kulak Burun Boğaz ve yine %23,8'i anestezi ve reanimasyon, %19,0'ı tıbbi patoloji, %14,2'si kadın sağlığı ve doğum uzmanlarıydı. Tablo 2'de ankete katılan hekimlerin diğer branşları da gösterilmektedir. Aynı zamanda katılımcıların akademik ünvanları sorulduğu zaman %59,3'ünün uzman doktor, %20,4'ünün yardımcı doçent doktor, %11,1'inin doçent doktor, %5,6'sının pratisyen hekim ve %3,7 sinin profesör doktor ünvanlarına sahip olduklarını belirttiler.

Tablo 2. Nadir görülen hastalıkları ağı anketine katılan hekimlerin uzmanlık alanlarını göstermektedir.

Hekimlerin uzmanlık alanları

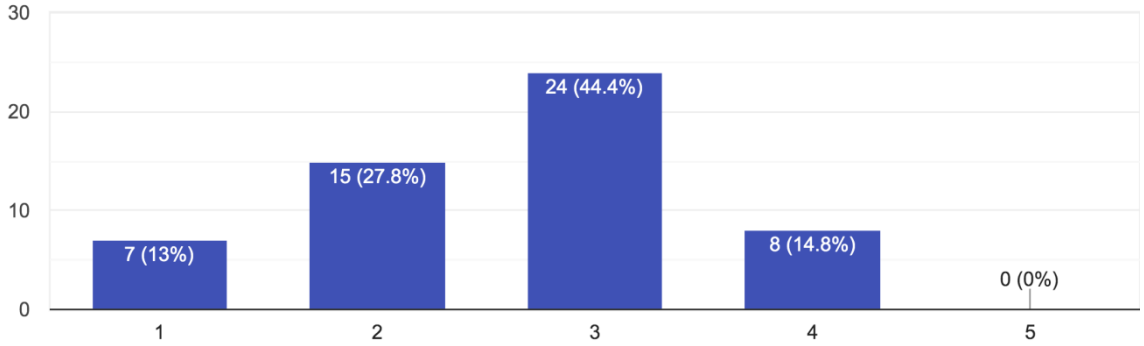


Genel bilgi durumu

Anketin ilk bölümünde katılımcılardan nadir hastalıklar hakkındaki bilgilerinin 1 zayıf, 5 mükemmel aralığında puanlamaları istendi. 7 hekim (%13,0) nadir hastalıklarla ilgili bilgisini zayıf olarak tanımlarken, 15 hekim (%27,8) bilgisinin zayıf ile orta arasında olduğunu tanımladı. Hiçbir hekim nadir hastalıklar konusunda bilgisinin mükemmel olduğunu düşünmedi (Tablo 3).

Nadir hastalıklar hakkındaki bilginizi nasıl değerlendirirsiniz?

54 responses



Tablo 3. Ankete katılan hekimlerden nadir hastalıklar hakkında genel bilgi birikimlerini gösteren tablo (1: zayıf, 5: mükemmel).

Katılımcıların nadir görülen hastalıklar ile ilgili bilgi birikimi sorulduğu zaman büyük bir çoğunluğu (%61,1) Avrupa Birliği'ne göre nadir hastalıkların tanımını 2000 kişiden azını etkileyen ve yaşamı tehdit eden ve/veya kronik bir sakatlık durumu olarak doğru tanımladı. 17 hekim (%31,5) ise yanlış seçeneği seçerek Avrupa Birliği'ne göre nadir hastalıklar 5000 kişiden azını etkileyen ve yaşamı tehdit eden ve/veya kronik bir sakatlık durumu seçeneğini seçti. Üç katılımcı hekim (%5,6) ise nadir

hastalıklar tanımını tam olarak bilmediğini söylerken, sadece bir hekim (%1,9) nadir hastalık gibi bir tanımlama daha önce duymadığını belirtti.

Katılımcılara birden fazla seçeneği seçebilecekleri nadir görülen hastalıkların tanımlarının hangisi olabileceği sorulduğu zaman %63'ü (34 hekim) nadir hastalıkların kronik bir hastalık olduğu doğru olarak cevapladı. İkinci doğru tanım olan "yetim ilaçlar, nadir hastalıkların önlenmesi, teşhisi ve yönetiminde kullanılan özel ilaçlardır" ifadesini 19 katılımcı hekim (%35,2) tarafından doğru bir tanım olarak seçilmiştir. 40 hekim (%74,1) nadir hastalıkların çoğunlukla etiolojisinde genetik köken olduğunun bilincinde olarak üçüncü doğru tanımlama cevaplamıştır. Üç katılımcı hekim (%5,6) soruda tanımlanan tüm ibarelerin doğru olduğunu söylerken sadece bir katılımcı doktor (%1,9) ifadelerin tümünün yanlış olduğunu belirtmiştir.

Hekimlere nispeten yaygın görülen (akromegali, kistik fibroz, Huntington hastalığı vb. gibi) ve ultra nadir görülen (trikorhinofalenjeal sendrom, Wiedemann-Rautenstrauch sendromu vb. gibi) 21 nadir hastalıktan hangilerini daha önce duydukları sorulduğu zaman; hekimlerin yaygın görülen nadir hastalıkları bildikleri gözlemlendi. Örneğin en sık görülen sendromlardan akromegali ve kistik fibroz 47 (%87) hekim tarafından bilinmektedir. Hekimler arasında en az bilinen sendrom Bangstad sendromu üç hekim (%5,6) tarafından işaretlenmiştir.

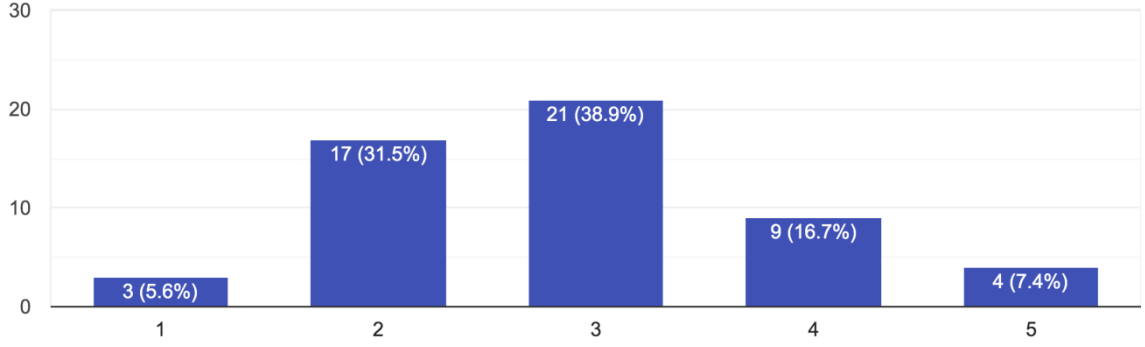
Nadir görülen hastalıklar için özel olarak geliştirilen ilaçlar yetim ilaçlar, özel bir prosedüre göre piyasaya girmiştir. Yetim ilaçlar için doğru olan bu tanımlama 24 hekim (%44,4) tarafından bilinmektedir. Hekimler %38,9 (21) yetim ilaçlar hakkında bilgi birikiminin olmadığını bildirdi. Bununla birlikte ankete katılan hekimlerin %63'ü (34) Kıbrıs'ın kuzey kesiminde yetim ilaçların tanımlanmış olduğunu bilgisine sahip değildir. %35,2'si (19) bu tanımlamanın yapıldığını ve sadece bir hekim (%1,9) bu tanımlamanın yapıldığını düşünmektedir. Kıbrıs'ın kuzeyinde nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan yetim ilaçların mevcut olduğunu düşünen hekimlerin oranı %7,4'tür (4). Yetim ilaçların var olduğunu ama eksik olan ilaçlarında bulunduğunu düşünen oran %31,5 (17) iken bu ilaçlarının mevcudiyetinin olmadığını söyleyen hekim oranına %24,1'dir (13). Hekimlerin %37 ise yetim ilaçların mevcut olup olmadığı bilgisine sahip değil.

Farkındalık

“Hekimlere nadir hastalıklardan ne kadar haberdarsınız?” sorusuna hekimlerden 1 kesinlikle hayır, 5 kesinlikle iyi olacak şekilde belirtmeleri istendi. Hekimlerin %5,6’sı (3) kesinlikle nadir hastalıklardan haberdar olmadığını belirtirken, çoğunluğunu (%38,9) orta derecede nadir görülen hastalıklardan haberdardır. Ankete katılan hekimlerden %7,4’ü (4) nadir hastalıklar konusunda kesinlikle iyi bilgiye sahiptir (Tablo 4).

1. Nadir hastalıklardan ne kadar haberdarsınız?

54 responses



Tablo 4. Ankete katılan hekimlerin nadir hastalıklardan ne kadar haberdar olduğunu sorusuna verdikleri yanıtın grafiği (1: kesinlikle hayır, 5: kesinlikle iyi)

Hekimlerin %33,3’ü Kıbrıs’ın kuzey kesiminde yüzde az nadir hastalık olduğu düşüncesindedir. %39,9 oranında hekim nadir hastalıkların sayısının 100-1000 arasında olduğunu belirtirken. %13 oranında hekimin bu konu ile ilgili bir fikri bulunmamaktadır. %31,5 oranında hekim nadir hastalığa sahip bir

bireyin tanı alması için geçebilecek ortalama sürenin 2 ay ile 1 yıl arasında, %29,6'sı bir ile üç yıl arasında, %18,5'i üç yıldan fazla, %7,4'ü iki aydan az olduğunu belirtirken; %13'ü bu konu hakkında bir fikri bulunmamaktadır. Nadir hastalıkların tanısında geçen ortalama sürenin üç yıldan fazla olduğunu düşünürken hekimlerin büyük bir çoğunluğu bu soruya yanlış cevap vermiştir.

Hekimlerin %35,2'si geçmişte nadir görülen bir hastalığı sahip bir veya birden fazla hastası, %18,5 oranında hekimin beşten az, %24,1'nin nadir hastalığı olan bir hastası olmamıştır. %18,5 oranında hekimin beşten az, %7,4'ünün hem beş ile on arasında hem de 10'dan fazla hastası olmuştur. Hekimlerin %7,4'ü daha önce nadir hastalığa sahip bir hastasının olup olmadığına dair bir fikri bulunmamaktadır. Bununla birlikte hekimlerin %83,3'ü bir hastanın nadir görülen bir hastalığa sahip olduğunu birkaç kez düşünmüştür. Yine hekimlerden %7,4'ünün bu konuda fikri bulunmamaktadır.

Nadir görülen bir hastalığa sahip kişiye tanı konulduğunda nereye bildirim yapılması üzerine bir soru üzerine hekimlerin %44,4'ü zaten bildirim yapmadığını, %25,9'u KKTC Sağlık Bakanlığı'na, %27,8 bağlı bulunduğu hastaneye, %11,1'i bağlı bulunduğu fakülteye bildirim yapmaktadır. Nadir görülen bir hastalığa sahip bir bireyin tanısı konulduktan sonra bildirim yapılması zorunluluğu bulunmamaktadır. "Bildirim yapılması zorunluluğu var mı?" sorusu üzerine ankete katılan katılımcıların %48,1'i bu konuda bilgisi olmadığını, %29,6'sı zorunluluk olmadığını, %20,4 oranında hekim ise zorunlu bildirim olduğunu söylemiştir. %1,9 oranında hekim ise bildirim rutinde uygulandığını düşünmesine rağmen zorunlu olmaması gerektiğini belirtmiştir.

Akademik ve sürekli tıp eğitimi

Katılımcılara akademik tıp eğitimlerinin nadir hastalıklara çok zaman ayırıp ayırmadığı sorulduğunda, %35,2'si "Hayır" cevabını verdi. %18,5'i de hayır ama daha fazla zaman harcanabileceğini düşünmektedir. %14,8'ise akademik eğitiminde nadir hastalıklar üzerine harcanan zamanın yeterli ve gerekli olduğunu belirtti. Nadir görülen bir hastalığın tanısında uzmanlık eğitiminin yararlı ve pratik olduğunu düşünen hekim oranı %38,9 iken; bu eğitimin yetersiz olduğunu düşünen %22,2, vasat

olduğunu düşünenler ise %18,5'tir. Hekimlerin %24,1'i nadir hastalıklarla ilgili faaliyetlerle ilgilenmektedir. %20,4'ü ise katılmak istediğini ama Kıbrıs'ın kuzey kesiminde bu konu hakkında herhangi bir faaliyetin yapıldığından haberdar değil. Hekimlerin %11,1 ise daha çok yaygın görülen hastalıklarla ilgili eğitici faaliyetlerine katılmayı arzulamaktadır. %9,3 ise bu konu hakkında herhangi bir düşünceye sahip değildir.

Genetik danışmanlık ailesel olarak ve genetik kaynaklı rastlanan hastalıkların hasta ve/ veya ailesine hastalıkla başa çıkmanın yollarını açıklayarak öğretilmesinde ve soy ağacı çıkarıp bir sonraki nesil ile aile fertleri için riskleri hesaplamada birincil derecede önemli bir bilim dalıdır. Genetik Danışmanlar genellikle tıbbi genetik konusunda uzmanlaşmış hekimler ve bu konuda bilim doktorası/ uzman ünvanına sahip kişilerden oluşmaktadır. Ankete katılan katılımcıların %94,4'ü Kıbrıs'ın kuzeyinde genetik danışmanın gerekli olduğunu vurgulamıştır.

Nadir hastalıklar hakkında bilgi

Doktorların çoğu (%40,7) herhangi bir özel nadir hastalıklarla ilgili kuruluşlardan, arama motorlarında veya bilgi kaynaklarından haberdar değil. Katılımcıların başvurduğu en sık bilgi kaynakları %33,3 oranında Yakın Doğu Üniversitesi DESAM Enstitüsü, %25,9 oranında Kıbrıs Nöroloji ve Genetik Enstitüsü, %22,2 oranında European Rare Diseases Organization (Avrupa Nadir Hastalıklar Organizasyonu), %18,5 Türkiye Nadir Hastalıklar Ağı sayılabilir. Katılımcıların burada yerel kaynakları daha çok tercih ettiği gözlemlendi. Hekimlerin %46,3'ü daha çok nadir hastalıklar konusunda klinik olgulardan ve hikayelerden bilgi sahibi olmak istemektedir. %37 oranında hekim hem nadir hastalıkların önlenmesi ve taranması hem de nadir hastalıkların semptomları hakkında bilgi sahibi olmak istemektedir. Nadir hastalıklar konusunda uzmanlardan doğrudan bilgi almanın en doğru yol olduğunu düşünmektedirler (57,4). Aynı zamanda tıbbi dernekler (%46,3), konferans (%53,7) ve kongrelerden (%55,6) de bu bilgileri alabileceklerini ifade etmişlerdir. Doğrudan hastadan nadir hastalıklar konusunda bilgi sahibi alabileceğini düşünen hekim oranı sadece %3,7 iken; hasta dernekleri için bu oran %22,2'dir.

Hekimlerin büyük bir çoğunluğu hastaya nadir hastalık hakkında bilgi verirken kendi genetik bilgilerinin yetersiz olduğunu düşünmektedir (%75,9). Bununla beraber yine hemen hemen aynı orada (%75,9) hekim nadir hastalıkların tanısı için kullanabilecek genetik tanı yöntemleri hakkında bilgiye sahip değildir.

Doktorların büyük bir çoğunluğu Kıbrıs'ın kuzeyinde ultra nadir hastalıkların tanımlandığını bilmemektedir (%74,1). Ultra nadir hastalıkların tanımlandığını düşünen hekim oranı %7,4 iken hayır diyenlerin oranı %18,5'tir. Hekimlerin %66,7'sinin ultra nadir hastalıklar hakkında bilgi birikimi yaygın nadir hastalıklarla ilgili bilgilerinden daha azdır. %24,1'inin ultra nadir hastalıklar hakkında bilgiye ihtiyacı bulunmamaktadır.

Ankete katılan hekimlerin %72,2'si nadir görülen hastalıklarla ilgili çalışmalar yapan sivil toplum örgütlerinin varlığını bilmemektedir. %18,5 i ise bu kuruluşlardan haberdardır. Son olarak hekimlerin büyük bir çoğunluğu Kıbrıs'ın kuzeyinde nadir görülen hastalıklar konusunda çalışma yapan sivil toplum örgütlerine ihtiyaç duyulduğunu belirtmiştir.

Tartışma

Bilgi birikimi

Kıbrıs'ın kuzey kesiminde doktorların nadir hastalıklar hakkındaki temel bilgilerinin orta düzeyde ama pratikte yetersiz olduğuna inanılmaktadır. Anket sonuçları, hekimlerin %40,8'inin bilgilerinin standartların altında veya zayıf olduğunu belirttiği için bu ifadeyi doğrulamaktadır. Anket sonuçları, Engel ve arkadaşlarının çalışmasına katılan dünya çapındaki doktor popülasyonu ile karşılaştırıldığında da bunu göstermektedir [4]. Kıbrıs'ın kuzeyinde hekimlerin özellikle yetim ilaçlar hakkında bilgi birikimleri çok yetersizdir (%63,6).



NADİR GÖRÜLEN HASTALIKLAR AĞI

Farkındalık

Nadir hastalık bilgisi düzeyine benzer şekilde, hekimlerin farkındalık düzeylerini orta düzey biraz üzerinde olarak değerlendirildi. Pek çok hekim (%83,3) nadir hastalığa sahip bir hastası olduğunu birkaç kez şüphelenmiştir. Doktorların çoğu, Kıbrıs'ın kuzeyindenadir hastalıklardan kaç hastanın etkilendiğini doğru bir şekilde tahmin edebiliyor. Bunlara ek olarak, hiç gerek ve zorunluluk yokken nadir görülen bir hastalığa sahip bir hastayı %35,9 oranında hekim Kıbrıs'ın kuzeyinde sağlıktan sorumlu yetkililere bildirim yaptığını iddia ediyor. Yine büyük bir çoğunluğu (%44,4) doğru bir yol izleyerek bu hastalıkları herhangi bir birime bildirme zorunluluğu hissetmiyor.

Bilgi ihtiyacı

Anketi dolduran çoğu hekim nadir hastalıklar hakkında bilgiye ihtiyaç duyduğunu belirtti. Hekimlerin büyük bir kısmı nadir hastalıklarla ilgili bilgi öğrenimi için klinik olgu ve hikayelere ihtiyaç duymaktadır. Diğer çoğunluklar ise nadir hastalıkların semptomları, yetim ilaçlar, tedavi yöntemleri, hastalar ve hikayeleri gibi hemen hemen tüm konulardan nadir hastalık semptomları hakkında bilgilerine ihtiyaç duyduklarını belirtmiştir. İhtiyaç duyulan nadir hastalık bilgisini dağıtmak için bilgi kanallarının tercihleri doktorlar arasında oldukça benzerdir. Genel çoğunluk, uzman merkezleri ve sürekli eğitim oturumlarını tercih ediyor. Buna ek olarak, hekimler, nadir hastalık bilgilerinin yayılması için kongreler, sempozyumlar ve konferanslarla ilgilenmektedir.

Bilgi kaynağı

En tipik nadir hastalık bilgi kaynağı Orphanet olmasına rağmen, hekimler yerel bilgi kaynaklarını tercih etmektedirler. Orphanet'i bilen hekim oranı %14,8'dir. Muhtemelen yerel kaynaklar hekimler için daha erişilebilirdir. Nadir görülen bir hastalık ayırıcı tanısının yanı sıra, olası tedavi seçenekleri, tanınmış uzmanların ve referans merkezlerinin veya hasta derneklerinin iletişim bilgileri de değerli çıktılar olabilmektedir. İdeal bilgi kaynağı güncel bir dijital platform olmalı, hekimlerin tercih ettiği dilde ücretsiz olarak bulunmalı ve çok sayıda nadir hastalık uzmanı tarafından doğrulanmalıdır. Doktorlar, nadir hastalık bilgi kanalı olarak web sitelerini veya dijital platformları belirtmemiş olsalar da böyle bir dijital platformun tüm hekimler için çok yararlı olabileceği öngörülmektedir.

Eğitim

Hekimler mevcut nadir hastalık akademik eğitiminin yeterli olmadığı konusunda hemfikirdir. Anket sonuçlarına bakılacak olursak nadir hastalıkların akademik tıp eğitimi ve sürekli eğitim sırasında ele alınması gerekmektedir. Tamamen nadir hastalıklara adanmış kurslarda veya oturumlarda değil, alt disiplin kurslarına entegre edilmelidir. Anketi dolduran doktorlar ayrıca tamamen nadir hastalıklara adanmış sürekli eğitim kurslarıyla ilgilenmediklerini de belirtiyorlar. Özellikle yaygın ve nadir hastalık konularını birleştiren kurslara ilginin daha çok artabileceği anket sonuçlarına göre söylenebilir. Nadir hastalıklara ilgi aynı zamanda branşa özel olabilir. Örneğin çocuk doktoru ve alt branşlarının nadir görülen hastalıklara ilgisi bir kulak burun boğaz uzmanından daha fazladır. Dolayısı ile çalışmanın sınırlaması yönünden ileriki dönemlerde bu uygulama alanı spesifik yapılabilir.

Sonuç

Çoğu hekim kariyerleri boyunca bir veya daha fazla nadir hastalığa sahip bireylerle karşı karşıya kalsa da nadir hastalıklarla ilgili farkındalık düzeyi ortalama seviyenin altındadır. Çoğu hekim nadir hastalıklar hakkında iyi bir temel bilgiye sahiptir. Hekimler, doğru ve güvenilir nadir hastalık bilgilerinin nerede bulunabileceği konusunda, bu hekimlerin tercihlerini karşılayan uzmanlık alanına özel bir şekilde bilgilendirilmelidir. Önleme ve tarama, nadir hastalık semptomları, ayırıcı tanı ve hasta sevkine ilişkin bilgiler tüm doktorlar için çok değerli olabilir. Hekimlerin çoğu yalnızca hastayla ilgili nadir hastalık bilgilerine ihtiyaç duymaktadır, ama bazı uzmanların mevcut tedaviler ve yetim ilaçlar hakkında ek bilgi almak istemeleri kaçınılmamalıdır. Nadir hastalık bilgilerinin dağıtımına en uygun bilgi kanallarının uzman merkezler ve sürekli eğitimler olduğu görülmüştür. Bununla birlikte, lokal kuruluşların yanı sıra dijital platformların, hasta semptomlarının ve laboratuvar test sonuçlarının girdi verileri olarak kullanılmasına izin veren bir platforma yükseltirse, tüm doktorlar için nadir hastalık bilgilerinin altın standardı haline gelme potansiyeline sahip olacaktır. Kıbrıs'ın kuzeyinde bu bilgi paylaşımının başlatılması için akademisyen, hekim, idari yetkililer ve sivil toplum örgütlerinin de içinde olacağı bir komisyon kurulması şarttır. Hastaya sorulacak tanısal testler veya sorular, olası tedavi seçenekleri ve uzmanların, referans merkezlerinin ve hasta derneklerinin iletişim bilgileri bir arada toplanmalı ve KTTB ve üniversitelerdeki tıp fakülteleri aracılığı ile paylaşılmalıdır. Böyle bir platform, doktorların akademik tıbbi eğitimleri sırasında da faydalı olabilir. Yaygın hastalık ve nadir



NADİR GÖRÜLEN HASTALIKLAR AĞI

hastalık konularını birleştiren eğitim kurslarında, tıp fakültesi öğrenci ve asistanları ve katılımcılar, nadir bir hastalıkta olabileceğini gösteren hususlar konusunda haberdar edilmelidir. “Nadir görülen hastalık” vurgusu, bir tanıyı yeniden yönlendirebilir ve sonunda doğru teşhisi kolaylaştırabilir. Akademik eğitimde nadir görülen olguların kullanılması, sürekli eğitim ve ayrıca teşhis araçlarının geliştirilmesinde teşvik edilmelidir.

Sonuç olarak, Kıbrıs'ın kuzeyindeki hekimlerin nadir hastalıkların erken bir aşamada tanı edilmesinde etkin bir şekilde desteklenmesi için, nadir hastalıklarla ilgili akademik tıp eğitimi gözden geçirilmelidir. Öğretme yöntemleri, gerçek dünya verilerinin bilgisayar analizine dayalı olarak odaklanmalıdır. Buna ek olarak, nadir hastalık semptomları, referans merkezleri ve tanı testleri dahil ancak bunlarla sınırlı olmamak üzere doktorların bilgi ihtiyaçlarını karşılayan yükseltilmiş bir dijital platform, doğru ve zamanında nadir hastalık teşhisini desteklemek için ideal olabilir. Hastaların daha çok hekimlerle buluşabileceği ve farkındalığı sağlayabileceği sivil toplum faaliyetleri düzenlenmelidir. Nadir hastalıkların %85 genetik kökenli olduğu düşünülürse ve hekimlerin bu konuda bilgilerini yetersiz olduğu düşünüldüğünde sağlıktan sorumlu mercilerin ve KTTB bu konuda uzman kadrolar oluşturması (genetik danışman, tıbbi genetik uzmanı) nadir hastalığa sahip olan bireylerin erken tanısı için elzemdir. Aynı zamanda hedef grup toplantısının sonunda KTTB temsilcisinin devlet hastanelerinde nadir hastalıklar komisyonu kurulması için çalışmaların başlatılacağı yönündeki önerisi hedef grubun amacına ulaştığını göstermektedir. Bu komisyonların vakit kaybetmeden sivil toplum örgütleri ile iştişare edilerek hükümet politikalarının öncelikleri arasına girmelidir Akademik tıp eğitimi ve yükseltilmiş dijital platform kombinasyonlarının oluşturulması, nadir görülen hastalığa sahip kişilerin daha erken ve doğru tanı almasına ve bu hastalar için zamanında uygun tedavi ve daha iyi bir yaşam kalitesi sağlayacaktır. Bu konuda farkındalığın artırılması için sivil toplum örgütlerinin hastalar ve yakınları ile birlikte hareketi çok önemlidir.

Referanslar:

1. McIntyre FL. One in a million: when extraordinary cases occur in an ordinary practice. *J Fam Pract.* 1993 Jan;36(1):17-8.
2. García-Ribes M, Ejarque I, Arenas E, Martín V. New challenges: general practitioners faced with "rare diseases". *Aten Primaria.* 2006 Apr 30;37(7):369-70. doi: 10.1157/13087370.
3. Kole A, Faurisson F, Mavris M. The voice of 12,000 patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and Care in Europe. Paris: EURORDIS; 2009.
4. Engel P, Bagal A, Broback M, Boice N. Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. *J Rare Disord.* 2013;1(2):1–15.
5. Kharrazi M, Kharrazi LD. Delayed diagnosis of cystic fibrosis and the family perspective. *J Pediatr.* 2005;147(3 Suppl):S21–5.
6. Adams D, Suhr OB, Hund E, Obici L, Tournev I, Campistol JM, et al. First European consensus for diagnosis, management, and treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Curr Opin Neurol.* 2016;29(Suppl 1):S14–26.
7. ISEBOX Ltd/Shire. Rare disease impact report: insights from patients and the medical community 2013.
8. Muir E. Reality - an insight into the patient and family experience of rare disease. London: Rare Disease UK for Genetic Alliance UK; 2016.
9. Miteva T, Jordanova R, Iskrov G, Stefanov R. General knowledge and awareness on rare diseases among general practitioners in Bulgaria. *Georgian Med News.* 2011;(193):16–9.
10. Bavisetty S, Grody WW, Yazdani S. Emergence of pediatric rare diseases: review of present policies and opportunities for improvement. *Rare Dis (Austin, Tex).* 2013;1:e23579.

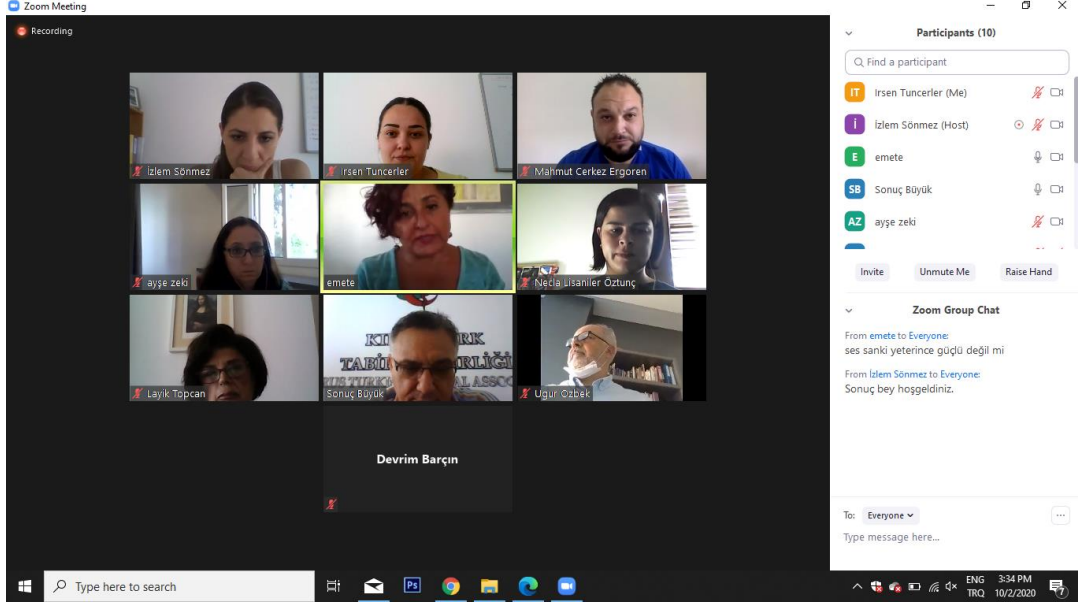


NADİR GÖRÜLMEYEN HASTALIKLAR

11. Buntinx F, Mant D, Van den Bruel A, Donner-Banzhof N, Dinant GJ. Dealing with low-incidence serious diseases in general practice. *Br J Gen Pract: the journal of the Royal College of General Practitioners*. 2011;61(582):43–6.
12. Taruscio D, Trama A, Stefanov R. Tackling rare diseases at European level: why do we need a harmonized framework? *Folia Med*. 2007;49(1–2):59–67.
13. Holtzman NA. Rare diseases, common problems: recognition and management. *Pediatrics*. 1978;62(6):1056–60.
14. Gavhed D, Thorarinsson K, Lindbäck J, Larsson A, Henter JI. A survey about rare diseases among Swedish general practitioners [dissertation] [personal communication]. Stockholm: Karolinska Institutet, Karolinska University Hospital; 2012.
15. Avellaneda Fernandez A, Perez Martin A, Pombo Alles G, Gutierrez Delgado E, Izquierdo Martinez M. Perception of rare diseases by the primary care physicians. *Semerget / Sociedad Espanola de Medicina Rural y Generalista*. 2012;38(7):421–31.
16. Vandeborne, L., van Overbeeke, E., Dooms, M. *et al*. Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium. *Orphanet J Rare Dis* **14**, 99 (2019). <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1075-8>



EK 1



Odak Grup toplantısı ekran görüntüsü