



**T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI**

# **NADİR HASTALIKLAR**

**SAĞLIK STRATEJİ BELGESİ VE  
EYLEM PLANI**

**2023-2027**



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI

# NADİR HASTALIKLAR

SAĞLIK STRATEJİ BELGESİ VE

EYLEM PLANI

— 2023-2027 —

ISBN : 978-975-590-636-2

T.C. Sağlık Bakanlığı Yayın No : 1252

Bu yayın; T.C. Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından hazırlanmıştır.

Her türlü yayın hakkı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğüne aittir. Kaynak gösterilmeksizin alıntı yapılamaz. Kısmen dahi olsa alınamaz, çoğaltılamaz, yayınlanamaz. Alıntı yapıldığında kaynak gösterimi "Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı", Sağlık Bakanlığı Yayın No, Ankara ve Yayın Tarihi" şeklinde olmalıdır.

## YAYIN KOORDİNATÖRLERİ

**Prof. Dr. Sabahattin AYDIN**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Bakan Yardımcısı*

**Prof. Dr. Ahmet TEKİN**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürü*

**Dr. M. Ertuğrul EĞİN**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdür Yardımcısı*

**Prof. Dr. Onur Burak DURSUN**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü,  
Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanı*

## EDİTÖR

**Prof. Dr. Onur Burak DURSUN**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü,  
Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Daire Başkanı*

**Uzm. Dr. Hikmet Can ÇUBUKÇU**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü,  
Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi*

**Uzm. Dr. Murat GÜLŞEN**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü,  
Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi*

## YÜRÜTÜCÜ KOMİTE

**Prof. Dr. Meral ÖZGÜÇ**

*Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı*

**Prof. Dr. S. Fatih EZGÜ**

*Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı,  
Çocuk Beslenme ve Metabolizma ve Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı*

**Prof. Dr. İsmail REİSLİ**

*Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Dahili Tıp Bilimleri Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı*

**Serdar ARSLAN**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü,  
Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi*

**Seval KAYA**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü,  
Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi*

## KATKI SAĞLAYANLAR

**Prof. Dr. Kayıhan ULUÇ**

*Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Ana Bilim Dalı*

**Prof. Dr. Feyza DARENDELİLER**

*İstanbul Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı,  
Büyüme-Gelişme ve Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı*

**Prof. Dr. Mahmut ÇOKER**

*Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı,  
Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı*

**Prof. Dr. Neslihan ÖNENLİ MÜNGAN**

*Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı,  
Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı*

**Prof. Dr. Bülent ZÜLFİKAR**

*İstanbul Üniversitesi Onkoloji Enstitüsü*

**Prof. Dr. Seza ÖZEN**

*Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı,  
Pediatrik Romatoloji Bilim Dalı*

**Prof. Dr. Öztekin ALGÜL**

Mersin Üniversitesi, Eczacılık Fakültesi, Eczacılık Meslek Bilimleri

**Prof. Dr. Ülker GÜL**

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi,

Dışkapı Yıldırım Beyazıt Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı

**Prof. Dr. Semra ÇETİNKAYA**

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

**Prof. Dr. Deniz YÜKSEL**

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

**Prof. Dr. Mustafa GÜLEÇ**

Güven Hastanesi, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Bölümü

**Doç. Dr. Mehmet GÜNDÜZ**

T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Hizmetleri Genel Müdür Yardımcısı

**Dr. Öğr. Üyesi Halil ULUTABANCA**

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı

**Dr. Başak TEZEL**

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Daire Başkanı

## KATKI SAĞLAYAN KURUM VE KURULUŞLAR

	 <p>YÜKSEKÖĞRETİM KURULU</p>		 <p>TÜBİTAK</p>
			
			
			
			
			

## TASARIM VE DÜZENLEME EKİBİ

### **Mustafa ÖRNEK**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü, Sağlık İletişimi Daire Başkanı*

### **Damla ÜNAL**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü, Danışman*

### **Nilay UĞURLU**

*T.C. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü, Danışman*





## SUNUŞ

Nadir hastalıklar toplumda 2000’de birden az sıklıkla görülen hastalıkları ifade etmektedir. Sıklığı az olmasına rağmen toplumun %5-8’inin nadir hastalıklardan birine sahip olduğu ve dünya genelinde milyonlarca kişinin bu hastalıklardan etkilendiği bilinmektedir. Ülkemizde de yaklaşık 5-6,4 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir.

Çoğunluğu genetik kökenli olan bu hastalıklarda tanılarının zor olması, bu hastalıklar için tedavi seçeneklerinin ve tedaviye erişimin kısıtlılığı gibi nedenlerle yüksek ölüm ve sakatlık oranları gözlenmektedir.

Dünyadaki gelişmelere paralel olarak ülkemizde de nadir hastalıklara yönelik; birinci basamak sağlık hizmetleri, tanı, tedavi, rehabilitasyon ve araştırma başta olmak üzere pek çok alanda Sağlık Bakanlığı tarafından çalışmalar başlatılmıştır. Geline nokta mevcut hizmetlerin geliştirilmesi, daha iyi organizasyonu ve yeni hizmetlerin planlanması amacıyla ülkemizin nadir hastalıklar ile ilgili ulusal sağlık strateji belgesi ve eylem planının hazırlanması gerekliliği doğmuştur.

Bu çerçevede Sağlık Bakanlığımız bünyesinde Otizm, Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi öncülüğünde ve ilgili tüm paydaşların katkısıyla hazırlanan “2023-2027 Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı” bu alanda atılacak adımlara öncülük edecektir. Kapsamlı bir çalışmanın ürünü olan bu yol haritası tüm kamu kurumlarına, sivil toplum kuruluşlarına ve vatandaşlarımıza hitap eden kapsayıcı ve çok boyutlu hedef ve faaliyetleri içermektedir.

Önümüzdeki 5 yıllık süreçte nadir hastalıkların önlenmesi, tanı, tedavi ve araştırma alanları kapsamında öncelikli olarak yürütülecek çalışmalar, bu çalışmalarda sağlanacak koordinasyon ve eylem planlarının uygulanmasının takibi, bu dokümanda belirtilen çerçevede tüm birimlerimizce titizlikle yürütülecektir. Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı’nda yer alan tüm maddelerin hayata geçirilmesinin ve ilgili kurumlarımız tarafından sorumluluklarının layıkıyla yerine getirilmesinin takipçisi olmayı sürdüreceğiz.

**Dr. Fahrettin KOCA**  
T.C. Sağlık Bakanı

# İÇİNDEKİLER

<b>YAYIN KOORDİNATÖRLERİ</b>	<b>3</b>
<b>EDİTÖR</b>	<b>3</b>
<b>YARDIMCI EDİTÖR</b>	<b>3</b>
<b>YÜRÜTÜCÜ KOMİTE</b>	<b>4</b>
<b>KATKI SAĞLAYANLAR</b>	<b>4</b>
<b>KATKI SAĞLAYAN KURUM VE KURULUŞLAR</b>	<b>6</b>
<b>SUNUŞ</b>	<b>8</b>
<b>KISALTMALAR</b>	<b>12</b>
<b>METODOLOJİ</b>	<b>12</b>
<b>1. FARKINDALIĞIN VE BİLGİ DÜZEYİNİN ARTIRILMASI</b>	<b>15</b>
1.1. Amaç	
1.2. Hedefler ve Faaliyetler	
<b>2. HASTA VE HASTA YAKINLARININ DESTEKLENMESİ VE YAŞAM KALİTELERİNİN ARTIRILMASI</b>	<b>17</b>
2.1. Amaç	
2.2. Hedefler ve Faaliyetler	
<b>3. NADİR HASTALIKLARIN TANISI VE ÖNLENMESİ</b>	<b>19</b>
3.1. Tanıda Birinci Basamak Sağlık Kurumlarında Çalışan Sağlık Personelinin Rolü	
3.1.1. Amaç	
3.1.2. Hedef ve Faaliyetler	
3.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması	
3.2.1. Amaç	
3.2.2. Hedef ve Faaliyetler	
3.3. Taşıyıcı Taraması	
3.3.1. Amaç	
3.3.2. Hedef ve Faaliyetler	
3.4. Kademeli Testler	
3.4.1. Amaç	
3.4.2. Hedef ve Faaliyetler	
3.5. Gebelik Öncesi ve Doğum Öncesi Bakım	
3.5.1. Amaç	
3.5.2. Hedef ve Faaliyetler	

## 3.6. Riskli Popülasyon Taraması

## 3.6.1. Amaç

## 3.6.2. Hedef ve Faaliyetler

**4. TEDAVİ VE BAKIM HİZMETLERİ****25**

## 4.1. Genel Tedavi ve Bakım Hizmetleri

## 4.1.1. Amaç

## 4.1.2. Hedef ve Faaliyetler

## 4.2. Nadir Hastalıkların Tedavilerinde Kullanılan Biyolojik İlaçlar, Genetik ve Hücrel Tedaviler

## 4.2.1. Amaç

## 4.2.2. Hedef ve Faaliyetler

**5. ARAŞTIRMA VE GELİŞTİRME ÇALIŞMALARI****28**

## 5.1. Kanıt Düzeyinin Artırılması [Ulusal Nadir Hastalıklar Veri Sistemi]

## 5.1.1. Amaç

## 5.1.2. Hedef ve Faaliyetler

## 5.2. Tanı ve Tedavi Çalışmaları

## 5.2.1. Amaç

## 5.2.2. Hedef ve Faaliyetler

**TABLolar**

## 1. Farkındalığın ve Bilgi Düzeyinin Artırılması

32

## 2. Hasta ve Hasta Yakınlarının Desteklenmesi ve Yaşam Kalitelerinin Artırılması

36

## 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

39

## 3.1. Tanıda Birinci Basamak Sağlık Kurumlarında Çalışan Sağlık Personelinin Rolü

## 3.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması

## 3.3. Taşıyıcı Taraması

## 3.4. Kademeli Testler

## 3.5. Gebelik Öncesi ve Doğum Öncesi Bakım

## 3.6. Riskli Popülasyon Taraması

## 4. Tedavi ve Bakım Hizmetleri

48

## 4.1. Genel Tedavi ve Bakım Hizmetleri

## 4.2. Nadir Hastalıkların Tedavilerinde Kullanılan Biyolojik İlaçlar, Genetik ve Hücrel Tedaviler

## 5. Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

53

## 5.1. Kanıt Düzeyinin Artırılması [Ulusal Nadir Hastalıklar Veri Sistemi]

## 5.2. Tanı ve Tedavi Çalışmaları

## KISALTMALAR

ERN	European Reference Networks
HSGM	Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü
KHGM	Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü
NMH	Nöromusküler Hastalıklar
ORPHANET	The Portal For Rare Diseases And Orphan Drugs
PGT	Preimplantasyon Genetik Test
RTÜK	Radyo ve Televizyon Üst Kurulu
SBSGM	Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü
SHGM	Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü
SGGM	Sağlığın Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü
SGK	Sosyal Güvenlik Kurumu
SMA	Spinal Musküler Atrofi
STK	Sivil Toplum Kuruluşu
TİTCK	Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu
TÜBİTAK	Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu
TÜSEB	Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı
TÜSKA	Türkiye Sağlık Hizmetleri Kalite ve Akreditasyon Enstitüsü
YHGM	Yönetim Hizmetleri Genel Müdürlüğü
YÖK	Yükseköğretim Kurulu

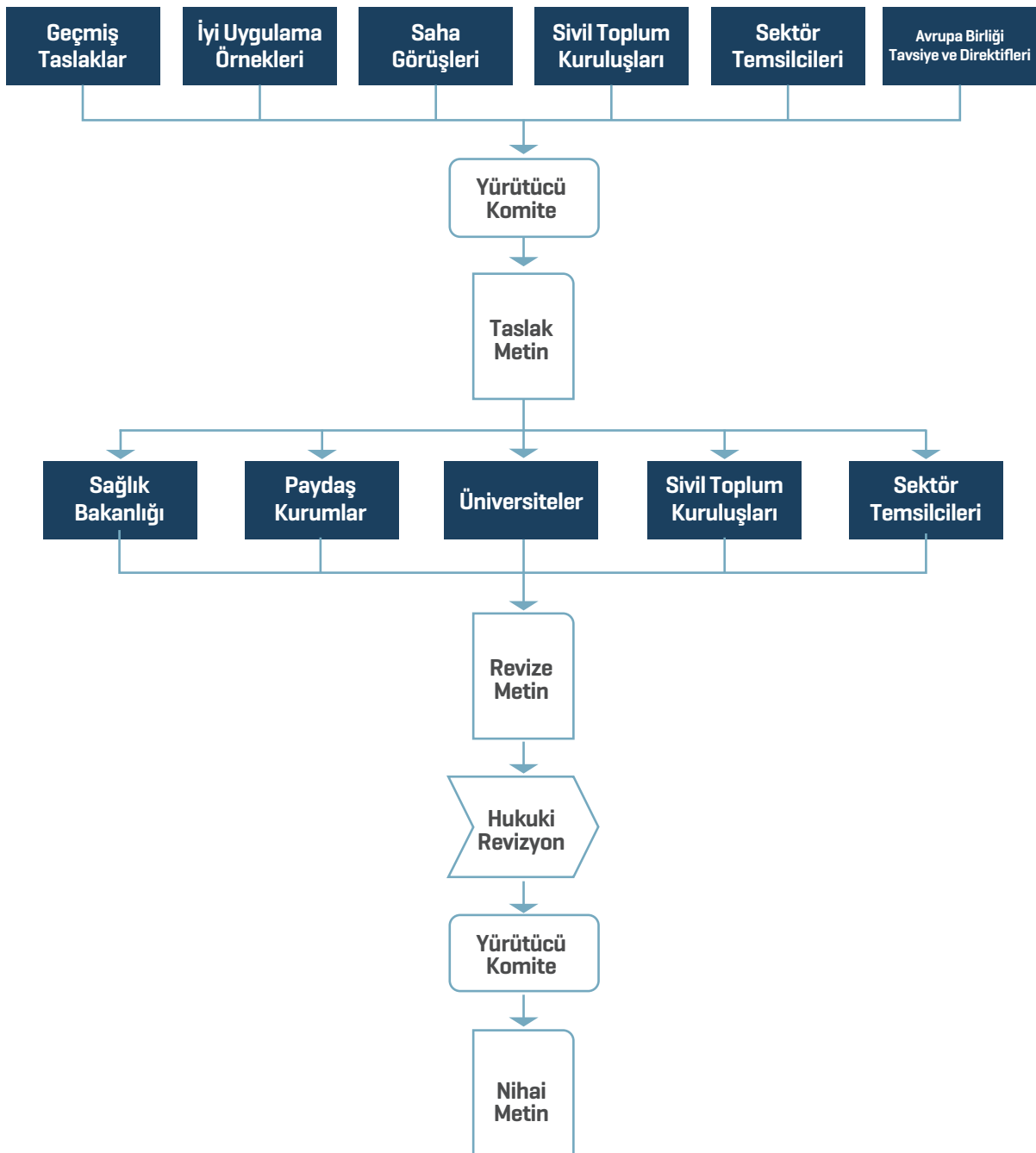
## METODOLOJİ

Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı [2023-2027] hazırlanırken beş ana başlık, her başlığın amaçları, amaçları somutlaştıran 42 hedef ve hedeflere erişimi sağlayacak 44 faaliyet tanımlanmıştır. Metnin sonunda belirlenen hedeflere yönelik 5 yıl içerisinde yapılması planlanan faaliyetler tablolaştırılarak yıl bazında planlamalar yapılmıştır. Süreç göstergeleri, hedefe yönelik tanımlanan faaliyetlerin takibi amacıyla oluşturulmuştur. Tablolarda yıl başlıkları altında ilgili faaliyetlere ilişkin süreç göstergeleri, çoğu faaliyet için kümülatif değerler [faaliyet tamamlanma oranı, yayınlanan kılavuz sayıları vb.] ve tekrarlanan faaliyetler için yıllık değerler [yıllık toplantı sayısı gibi] ile ifade edilmiştir.

Bu belgenin oluşturulması sürecinde ilk aşamada, dünyadaki iyi uygulama örnekleri ve oluşturulmuş eylem planları, saha çalışanlarının görüşleri, sivil toplum kuruluşları ve sektör temsilcileri ile yapılan görüşmelerin çıktıkları, AB Komisyonu 2009/c 151/02 sayılı Nadir Hastalıklara İlişkin Faaliyetler Konusunda Konsey Tavsiye Kararı ve Avrupa Nadir Hastalıklar için Ulusal Planların Geliştirilmesi Projesi [EUROPLAN] ve Ulusal Nadir Görülen Hastalık Planlarının Geliştirilmesi için tavsiye metinleri, geçmişte Sağlık Bakanlığı bünyesinde bu doğrultuda gerçekleştirilen çalışmalar, akademisyenler ve meslek örgütleri gibi konunun tüm paydaşları ile yapılan 200'e yakın toplantı dikkate alınarak Yürütücü Komite tarafından ilk taslak metin oluşturulmuştur.

İkinci aşamada, oluşturulmuş ilk taslak metin hakkında Sağlık Bakanlığının ilgili birimlerinin, paydaş kurumların, üniversitelerin, sivil toplum kuruluşlarının ve sektör temsilcilerinin görüşlerine başvurulmuştur. Alınan geri bildirimler neticesinde oluşturulan revize metin, Sağlık Bakanlığının ilgili birimlerince hukuki açıdan gözden geçirildikten sonra yürütücü komite, yayın koordinatörleri ve yayın komisyonu tarafından tekrar incelenerek nihai haline getirilmiştir.

Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı, bir yıl gibi kısa vadede hayata geçirilmeye başlanacak hedeflerin yanı sıra, 1-3 yıllık dönem içerisinde gerçekleşmesi veya başlaması öngörülen orta vadeli hedefleri ve süresi 5 yıla yayılan uzun vadeli hedefleri kapsamaktadır. 2023-2027 döneminde sağlık alanında nadir hastalıklar konusunda yapılacaklara rehberlik edecek eylem planının, ulusal veya uluslararası gelişmeler ışığında her beş yılda bir güncellenmesi planlanmıştır.



Şekil 1: Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji Belgesi ve Eylem Planı Çalışma Metodolojisi

## GİRİŞ

Nadir hastalıklar, sıklığı 1:2000'den daha az olan hastalıkları ifade etmektedir. Sınıflandırma yöntemine göre farklılık göstermekle birlikte literatürde yaklaşık 8000 farklı nadir hastalık tanımlanmıştır. Bilimsel literatüre göre toplumun %5-8'inin nadir hastalıklara sahip olduğu ve dünya genelinde 473 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir. Ülkemizde ise yaklaşık 5-6,4 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği öngörülmekte ve akraba evliliklerinin daha yoğun olduğu bölgelerimizde hastalık sıklıklarının daha yüksek olduğu düşünülmektedir.

Nadir hastalıkların yaklaşık yüzde %80'inin genetik kökenli olması sebebiyle dünyadaki eylem planları genellikle genetik kökenli nadir hastalıklara odaklanmıştır. Ülkemizde 2020 yılında 1000'de 10,6 olarak bildirilen perinatal ölüm oranının bir bölümünü, genetik hastalıkların ve konjenital malformasyonların oluşturduğu tahmin edilmektedir. 2005 yılı Avrupa Nadir Hastalıklar Konferansı raporunda 323 nadir hastalığın yaşam beklentisi incelenmiş, hastalıkların %25,7'sinin 5 yaşından önce potansiyel olarak ölümcül olduğu, %36,8'inin normalden daha kısa bir yaşam beklentisine sahip olduğu ve %37,5'inde ise normal yaşam süresinin beklendiği bildirilmiştir.

Dünyada bu hastalıkların tanılarının zor olması, yetişmiş uzman hekim ile tanı ve tedavi merkezlerinin sayılarının yetersizliği, bu hastalıklar için tedavi seçeneklerinin ve tedaviye erişimin kısıtlılığı gibi nedenlerle yüksek mortalite ve morbidite gözlenmektedir. Bu durum Dünya Sağlık Örgütü ve Avrupa Birliği ile pek çok uluslararası kuruluşu ve ulusal sağlık otoritelerini kapsamlı stratejiler belirlemeye zorlamıştır. Bunun sonucunda başta Avrupa ülkeleri ve Amerika Birleşik Devletleri olmak üzere pek çok ülkede uzman sağlık personelinin yetiştirilmesine yönelik çabalar artmış; tanı, tedavi ve araştırma merkezleri kurulmaya başlanmıştır. Benzer şekilde epidemiyolojik çalışmalar için veri tabanları oluşturulmuş, özellikle yeni tedavilerin geliştirilebilmesine yönelik araştırmalar için ayrı finansman sağlanmaya başlanmış, riskli grupların taranması ve genişletilmiş yenidoğan taramaları yaygınlaştırılmış ve yetim ilaç üretimi teşvik edilmeye çalışılmıştır. Avrupa Birliği ülkeleri başta olmak üzere gelişmiş ekonomilere sahip ülkelerde tüm bu amaçlara yönelik yasal düzenlemeler hızla hayata geçirilmektedir.

Dünyadaki gelişmelere paralel olarak ülkemizde de nadir hastalıklara yönelik; birinci basamak sağlık hizmetleri, tanı, tedavi, rehabilitasyon ve araştırma başta olmak üzere pek çok alanda Sağlık Bakanlığı tarafından çalışmalar başlatılmıştır. Geline nokta mevcut hizmetlerin geliştirilmesi, daha iyi organizasyonu ve yeni hizmetlerin planlanması amacıyla ülkemizin nadir hastalıklar ile ilgili ulusal sağlık strateji belgesinin ve eylem planının hazırlanması gerekliliği doğmuştur. Nadir hastalıklar sağlık strateji belgesinin ve eylem planının oluşturulması ile bu hastalıkların toplumdaki sıklıklarının belirlenmesi, nadir hastalığa sahip kişilerin sağlık hizmetlerine erişiminin kolaylaştırılması, yaşam kalitelerinin iyileştirilmesi, nadir hastalıkların erken teşhis ve tedavi olanaklarının geliştirilmesi, hastalık görülme sıklığının azaltılmasına yönelik müdahalelerin ortaya konması, nadir hastalıklar ile ilgili bilimsel araştırmaların desteklenmesi ve araştırmaların çıktılarının nadir hastalıklar ile mücadelede birer araca dönüştürülmesi amaçlanmıştır.

Dünyadaki nadir hastalıklar eylem planlarında olduğu gibi ülkemizde de sağlık hizmetlerinin dinamik olması nedeniyle eylem planlarının belirli aralıklarla güncellenmesi esastır.

# 1 FARKINDALIĞIN VE BİLGİ DÜZEYİNİN ARTIRILMASI

Tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de sağlık meslek mensupları, hastalıkların nadir olması sebebiyle hastaların ihtiyaçlarına cevap verecek yeterli bilgiye sahip olmayabilir. Sağlık profesyonellerinin eğitimi, iyi uygulamaların geliştirilmesi ve paylaşımı nadir hastalıklar alanında yüksek önceliğe sahiptir. Bahsedilen farkındalık ve bilgi donanımı; zamanında, doğru tanı, kaliteli tedavi ve bakım için ana belirleyicilerdendir. Bu amaçla özellikle hastaların birinci basamakta başvurduğu pratisyen hekim, aile hekimi ve ilgili ana dal uzmanları başta olmak üzere sağlık profesyonellerinin hastanın sahip olduğu tedavi seçenekleri ve yöntemleri konularında güvenilir bilgiye erişiminin sağlanması ve eğitim ihtiyaçlarının karşılanması gereklidir.

Ailelerin yeterli farkındalığının olmaması ve bilgi eksiklikleri hastalık sürecinin yönetilmesi konusunda sorunlar oluşturmaktadır. Nadir hastalığı bulunan kişiler ve aileleri hastalıkların etkileri, seyri ve nasıl bir yol izlemeleri gerektiği konusunda nitelikli bilgiye ihtiyaç duymaktadırlar. Ayrıca toplumda genel farkındalık ve bilgi eksikliği de bulunmaktadır.

## 1.1. Amaç

Hastaların, hasta yakınlarının, sağlık meslek mensuplarının nadir hastalıklar hakkında bilgi seviyesinin yükseltilmesi.

## 1.2. Hedefler ve Faaliyetler

**1.2.1. Hedef:** Sağlık alanındaki tüm lisans ve lisans üstü programların (fakülteler, yüksekokullar, enstitüler gibi) eğitim müfredatına destek amaçlı nadir hastalıklarla ilgili hizmetlere yönelik eğitim içeriklerinin artırılması.

### 1.2.1.1. Faaliyet:

A) Nadir Hastalıklar Eğitim Komisyonunun kurulması,

B) Komisyonca ülkemizde en sık görülen nadir hastalıklar, bu hastalıklara sahip kişilerin yönlendirilmesi, mevcut tedaviler ve nadir hastalıklar hakkındaki bilgiye erişim kanalları gibi başlıkları kapsayan eğitim içeriği önerisi hazırlanması,

C) Oluşturulacak eğitim içeriği önerisinin yüksek öğrenim kurumu aracılığıyla ilgili birimlere ulaştırılması,

Ç) Bu içeriğin hedef kitleye erişiminin yaygınlaştırılmasına yönelik çalışmalar yapılması.

**1.2.2. Hedef:** Hekimlere nadir hastalıklar konusunda hedefe yönelik eğitimlerin düzenlenmesi.

### 1.2.2.1. Faaliyet:

A) Bilim kurulu tarafından hazırlanan 1.2.1.1'de tanımlı içeriğin aile hekimleri, pediatri ve dâhiliye başta olmak üzere ilgili ana dal hekimlerine yönelik olarak bir uzaktan eğitim modülü haline getirilmesi.

B) Hazırlanan çevrimdışı eğitimlerin hedef kitleye ulaştırılmasının sağlanması.

**1.2.3. Hedef:** Nadir hastalıklar hakkında kanıta dayalı klinik uygulama ve hasta rehberlerinin geliştirilmesi ve dokümanlara erişimin sağlanması.



### 1.2.3.1. Faaliyet:

A) En sık görülen nadir hastalıkların tespit edilmesi amacıyla mevcut kayıt sistemlerinden verilerin alınması ve işlenmesi,

B) Sık görülen, erken tedavi veya önlem ile ileri derecede iyileşme sağlanabilen nadir hastalıkların belirlenmesi ve bunlarla ilgili bilimsel komisyonların kurulması,

C) Bu hastalıklarla ilgili ulusal standart tanı ve tedavi kılavuzları ile hasta rehberlerinin oluşturulması.

**1.2.4. Hedef:** Profesyonellere, hasta ve hasta yakınlarına yönelik bir web sitesi düzenlenmesi ve yönlendirici bilgi sağlanması. (Hastalık tanıtımı, tanı merkezleri, danışmanlık olanakları, tedavi olanakları vb.)

### 1.2.4.1. Faaliyet:

A) Orphanet Türkiye hekim ve hasta bilgi sayfalarının tamamlanması,

B) Bu sayfaların aile hekimleri, ilgili branş hekimleri ile tanı ve takip sürecinde yer alan sağlık personeline tanıtılması,

C) Hekimlerin sistemi kullanımının takibi.

**1.2.5. Hedef:** Hastaların ve yakınlarının güvenilir ve doğru bilgiye erişimlerinin sağlanması.

### 1.2.5.1. Faaliyet:

A) Orphanet Türkiye ile ilgili farkındalığın artırılması için konunun paydaşlarına duyurulması ve paydaşlar (sağlık otoriteleri, meslek örgütleri, hasta dernekleri ve nadir hastalıklar alanında çalışan endüstri) ile iş birliği içerisinde, ilgili hastaların Orphanet Türkiye sayfasına erişimi konusunda hasta ve STK toplantıları düzenlenmesi,

B) Orphanet Türkiye kullanımının takibi.

**1.2.6. Hedef:** Evlilik öncesi taşıyıcı taramaları hakkında farkındalığın artırılması.

### 1.2.6.1. Faaliyet:

A) Evlilik öncesi taşıyıcı taramaları hakkında ilgili bilim kurulunca broşürlerin hazırlanması,

B) Bu broşürlerin birinci basamak sağlık kuruluşlarında ve evlilik öncesi süreçlerde yer alan resmî kurum ve kuruluşlarda dağıtımının sağlanması,

C) Görsel-işitsel medya alanında yayınlattılmak üzere Radyo ve Televizyon Üst Kurulu tarafından tavsiye edilen, kamu hizmeti duyurusu niteliğinde olan ve yayınlanacak kamu spotları ile belgesel veya görsel içerik hazırlanması.

**1.2.7. Hedef:** Medya kuruluşlarının nadir hastalıklar konusunda farkındalığının artırılması.

**1.2.7.1. Faaliyet:** Medya kuruluşlarının nadir hastalıklar konusunda bilinçli ve etik ilkelere bağlı haber yapmasına yardımcı olmak için medya mensupları ile düzenli (altı ayda bir) toplantılar yapılması.

# 2

## HASTA VE YAKINLARININ DESTEKLENMESİ VE YAŞAM KALİTELERİNİN ARTIRILMASI

Nadir hastalığa sahip kişiler ve yakınları hastalık sürecinde pek çok problemle karşılaşmaktadır. Hastalığın doğasından kaynaklanan zorluklara ek olarak, psikolojik, sosyal ve ekonomik problemlerin aşılmasında hasta ve yakınlarının desteklenmesi önem arz etmektedir. Bu nedenle nadir hastalığa sahip kişilerin ve yakınlarının tanı, tedavi ve sağlık hizmeti alımında yaşadıkları zorlukların aşılmasına ilişkin süreçlere dâhil edilmesi oldukça önemlidir. Hasta organizasyonları (sivil toplum kuruluşları), hastaların ve yakınlarının kendilerini izole edilmiş hissetmemelerini sağlamakta; kendi organizasyonları içerisinde doktorlara, hemşirelere ve avukatlara yer vererek profesyonel tavsiye ve destek sağlanmasında aracı olabilmektedir.

### 2.1. Amaç

Nadir hastalığa sahip kişilerin ve yakınlarının psikolojik, sosyal ve ekonomik problemlerinin aşılması için uygun şekilde yönlendirilmesi ve destek sağlanması.

### 2.2. Hedefler ve Faaliyetler

**2.2.1. Hedef:** Nadir hastalığa sahip kişilerin ve yakınlarının tanı, tedavi ve sağlık hizmeti alımında yaşadıkları zorluklara ilişkin doğrudan tecrübelerinin değerlendirilmesi.

**2.2.1.1. Faaliyet:** Konunun taraflarının da görüşleri alınarak, anket, yarı yapılandırılmış görüşme formu, yapılandırılmamış görüşme formu, doğrudan gözlem gibi bilgi edinme araçlarının kullanımı yoluyla, hastaların tecrübelerinin ve yaşadıkları zorlukların değerlendirilmesi ve geliştirilmesi gereken sağlık hizmetlerinin tespitinde bu verinin kullanılması.

A) Bilgi edinme araçlarının geliştirilmesi,

B) Hasta organizasyonları ve meslek örgütleri ile iş birliği yapılarak bilgi edinme araçlarının dağıtımının sağlanması,

C) Veri analizi ve raporlama,

Ç) Çözüm olanaklarının değerlendirilmesi.

**2.2.2. Hedef:** Hasta organizasyonları (sivil toplum kuruluşları) ile koordinasyon içerisinde sorunların tespiti ve çözümünde iş birliği yapılması.

**2.2.2.1. Faaliyet:** Hasta dernekleri ve meslek örgütleri ile rutin toplantıların (ayda dört defa) yapılması.

**2.2.3. Hedef:** Hastalar, hasta yakınları ve sağlık profesyonelleri arasındaki iletişimin güçlendirilmesi; hastaların ve yakınlarının destek gruplarına erişimlerinin sağlanması; korunma, tedavi seçenekleri ve hastalıklar ile ilgili bilimsel araştırmalar konularında bilgi sahibi olmalarının temin edilmesi.

**2.2.3.1. Faaliyet:** Hasta dernekleri, meslek örgütleri ve Sağlık Bakanlığı temsilcilerinin katılacağı her seferde bir hastalık grubunun ele alındığı toplantıların (iki ayda bir) düzenlenmesi.

**2.2.4. Hedef:** Hastaların tedavi sürecinde erişebilecekleri kamusal kaynaklara ve sosyal hizmetlere ilişkin bilgilendirici ve yönlendirici belge ve çevrim içi bilgi kaynaklarının geliştirilmesi.

**2.2.4.1. Faaliyet:** Sağlık ve sosyal hizmetlere ilişkin hizmet sağlayıcılarının bilgi düzeylerinin artırılması.

A) Nadir Hastalıklar Eğitim Komisyonu tarafından standart eğitimler oluşturularak, sağlık kuruluşları ve alanda çalışan sosyal çalışmacılara uzaktan eğitim yoluyla nadir hastalıklar, sık karşılaşılan nadir hastalıkların seyri, bunların psikososyal etkileri ve hastaların erişebilecekleri kamusal kaynaklar ve sosyal hizmetlere ilişkin uzaktan eğitim programı hazırlanması,

B) Eğitimin saha çalışanlarına ulaştırılması,

C) Destek alan hasta sayısının artırılması.

**2.2.5. Hedef:** Hastalıkların beraberinde getirdiği stres, korku, suçluluk, yalnızlık gibi olumsuz duygular ve sosyal izolasyon gibi zorlanmalarla baş etmelerine yönelik psikolojik destek, sosyal destek ve danışma hizmetlerinin sağlanması ve kendi kendine yardım gruplarının geliştirilmesi.

**2.2.5.1. Faaliyet:** Hastaların ruh sağlığı hizmetlerinden etkin faydalanmasının sağlanması.

A) Nadir hastalıklara sahip hasta ve yakınlarında görülebilecek ruh sağlığı sorunları, baş etme becerileri ve ruh sağlığı hizmetlerinden faydalanma konularını içerecek eğitimlerin ve grup çalışmalarının hazırlanması,

B) Bu eğitimlerin hasta organizasyonları ve meslek örgütleriyle iş birliği halinde ailelere ulaştırılması.

**2.2.6. Hedef:** Hastaların ve yakınlarının, hastalığın beraberinde getirdiği ruhsal sorunlarla baş etmelerine yönelik uzaktan psikolojik destek, sosyal destek ve danışma hizmetlerinin geliştirilmesi.

**2.2.6.1. Faaliyet:** Psikososyal destek amaçlı uzaktan sağlık hizmeti mobil uygulaması oluşturulması.

A) Teknik altyapının oluşturulması,

B) Personel istihdam ve donanımının sağlanması,

C) Pilot uygulamaların yapılması,

Ç) Hizmetin yaygınlaştırılması.

## 3

## NADİR HASTALIKLARIN TANISI VE ÖNLENMESİ

### 3.1. Tanıda Birinci Basamak Sağlık Kurumlarında Çalışan Sağlık Personelinin Rolü

Nadir hastalıklara tanı konulmasındaki gecikmeler zamanında etkin tedavi fırsatının kaçırılmasına yol açmaktadır. Bazı durumlarda hastaların semptomları belirgin olmasına rağmen esas tanının konulması gecikebilmektedir. Pek çok durumda nadir bir hastalığın tanısının konulması, bu konuda uzmanlaşmış olan doktora ve hastalığa özgü laboratuvar testinin yapılmasına bağlıdır. Tıp eğitimi, müfredat olarak nadir hastalıkları içerse de nadir hastalığa sahip kişilerle ilk defa karşılaşan özellikle birinci basamak sağlık kurumlarındaki hekimlerin bütün nadir hastalıklara doğru tanıyı tek başına koyması mümkün değildir. Bu nedenle nadir hastalık şüphesi oluştuğunda, hastaların zamanında ve doğru bir şekilde ilgili branş hekimine veya alanında uzman sağlık kurumlarına yönlendirilmesi [sevk] oldukça önemlidir.

#### 3.1.1. Amaç

Birinci basamak sağlık kurumlarına başvuran hastaların erken dönemde tanısız süreçlerinin başlatılması.

#### 3.1.2. Hedef ve Faaliyetler

**3.1.2.1. Hedef:** Birinci basamak sağlık kurumlarında çalışan hekimlerin, gerek görüldüğü durumlarda hastayı doğru bir şekilde ilgili branş hekimine veya alanında uzman sağlık kurumlarına yönlendirebilmesi için gerekli bilgi ve beceriye sahip olmalarının sağlanması.

##### 3.1.2.1.1. Faaliyet:

- A) Nadir hastalıklar ile ilgili hekim envanteri oluşturulması,
- B) Hastaları alanında uzman hekime yönlendirecek altyapının oluşturulması,
- C) Altyapının Orphanet Türkiye'ye entegre edilmesi,
- Ç) Aile hekimlerinin bu bilgi altyapısına erişiminin ve kullanımlarının sağlanması.

### 3.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması

Nadir hastalıkların bir kısmı yenidoğan döneminde bulgu vermekte olup, genetik sebeplerle veya gebelik sürecindeki maruziyetlere bağlı olarak ortaya çıkmaktadır. Erken teşhis ve bunun bir sonucu olan erken tedavinin uygulanması, doğumsal hastalıkların komplikasyonlarının önlenmesinde önemli bir yere sahiptir. Ülkemizde Yenidoğan Tarama Programı kapsamında, fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biyotinidaz eksikliği, kistik fibrozis ve konjenital adrenal hiperplazi hastalıkları açısından yenidoğan bebeklerin taraması yapılmaktadır. 2022 yılı itibarı ile de program paneline spinal musküler atrofi (SMA) hastalığı eklenmiştir.

#### 3.2.1. Amaç

Yenidoğan tarama programının bilimsel kanıtlara dayalı olarak genişletilmesi, mevcut tarama programlarında pozitif saptanan bebeklerin ailelerine sonuç bildirim süresinin kısaltılması.

### 3.2.2. Hedef ve Faaliyetler

**3.2.2.1. Hedef:** Tarama programlarının genişletilmesi ve sürdürülmesi.

#### 3.2.2.1.1. Faaliyet:

A) Tarama programlarının genişletilmesi ve sürdürülmesi çalışmaları için Sağlık Bakanlığının ilgili birimleri olan Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, TÜSEB, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü ve Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü'nün ilgili daire başkanlarından oluşan bir yürütücü komitenin kurulması,

B) Yürütücü komite tarafından belirlenecek alanında uzman bilim insanlarından oluşturulan "Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu" tarafından, bilimsel kanıtların, pilot çalışmaların, ekonomik çıktıların değerlendirilerek, yenidoğan tarama programına dâhil edilmeye aday hastalıklar için mevcut kanıtların; hastalık, tanı testi, tedavi seçenekleri, tarama programlarının etkinliği ve kabul edilebilirliği yönünden incelenmesi; tarama programlarının fayda ve maliyet etkinlik açısından değerlendirilmesi ve taranacak hastalıkların belirlenmesi için kanıta dayalı karar algoritması oluşturulması,

C) İlgili komite ve bilim kurulunun düzenli aralıklarla [altı ayda bir] mevcut tarama programlarını oluşturulan algoritma doğrultusunda değerlendirmesi ve program kapsamı dışında yer alan hastalıklar için uygulanabilecek tarama programları hakkında kanıtları inceleyerek önerilerde bulunması,

Ç) Gerek görülen durumlarda eklenmesi planlanan testler için pilot çalışmalar yapılması.

**3.2.2.2. Hedef:** Yenidoğan tarama programının genişletilmesi amacıyla, Tıpta Uzmanlık Eğitimi Çekirdek Müfredatı kapsamında girişimsel yetkinliği bulunan ilgili uzman hekimlerin ve laboratuvar personelinin bilgi ve becerilerinin artırılması.

#### 3.2.2.2.1. Faaliyet:

A) Yürümekte olan tarama çalışmalarından birinci derecede sorumlu olan Tıpta Uzmanlık Eğitim Çekirdek Müfredatı kapsamında girişimsel yetkinliği bulunan ilgili uzman hekimlerin ve laboratuvar personelinin eğitimlerinin uyumlu olması için standart eğitimler oluşturulması,

B) Bu eğitimlerden ilgili uzman hekim ve laboratuvar personelinin yararlanmasının sağlanması.

**3.2.2.3. Hedef:** Tarama testlerinde şüphe oluşan hastaların tanı, tedavi ve takip süreçlerinin iyileştirilmesi.

**3.2.2.3.1. Faaliyet:** Tanı, tedavi ve takipte yer alacak ana dal, yan dal uzmanları ve donanımlı yardımcı sağlık personeli sayısının artırılması ve ülke genelinde ihtiyaca göre yaygınlığının sağlanması.

A) İlgili sağlık personeli ile ilgili mevcut durum tespiti ve projeksiyonların yapılması,

B) Uygun dağılımın sağlanması için planlamanın yapılması,

C) Sağlık personeli sayısı ve dağılımının mevcut projeksiyona göre artışının takibi.

**3.2.2.3.2. Faaliyet:** Takip ve tedavi hizmetlerinin kalitesi ve ulaşılabilirliğini artırmak üzere ihtiyaç duyulan alanlarda uzaktan sağlık hizmetleri vasıtasıyla ilgili uzmanlara erişimin sağlanması amacıyla gerekli altyapının oluşturulması.

A) Her ilde ilgili ana dal uzman hekimleri ve Sağlık Bakanlığı teşkilatı koordinatörlerinden oluşan sorumlu ekipler oluşturularak tarama sonrası süreçlerin takibinin sağlanması,

B) Her hastalık için uzaktan sağlık hizmeti takip sistemi kurgulanması ve sistemde yer alacak pediatri uzmanı, pediatri hemşiresi, halk sağlığı hemşiresi, ilgili ana dal uzmanı, yan dal uzmanı ve koordinatör eğitimlerinin sağlanması,

C) Pilot uygulamanın yapılması,

Ç) Ülke geneline yaygınlaştırılması.

**3.2.2.4. Hedef:** Yenidoğan taraması için örnek alınması ile pozitif çıkan bebeklerin ailelerine bildirimini yapılması arasında geçen azami geri dönüş süresinin en aza indirilmesi.

#### **3.2.2.4.1. Faaliyet:**

A) Mevcut sürenin belirlenmesi,

B) Hız kısıtlayıcı etkenlerin tespiti,

C) Hedef sürenin tayini,

Ç) Önlemlerin alınması,

D) Sonucun yıllık raporlanması.

**3.2.2.5. Hedef:** Yerli tanı kitlerinin geliştirilmesi.

#### **3.2.2.5.1. Faaliyet:**

A) Mevcut durumun ve hedef kitlerin tespit edilmesi,

B) Yerli tanı kiti geliştirilmesi amacıyla proje desteklerinin sağlanması,

C) Projelerin ürüne dönüştürülmesinde danışmanlık hizmetlerinin verilmesi,

Ç) Kitlerin kullanıma sunulması.

### **3.3. Taşıyıcı Taraması**

Anne ve babanın nadir bir genetik hastalığın taşıyıcısı olduğunun bilinmediği durumlarda, çocuğun her iki ebeveyninden ilgili genleri alması sonucu resesif kalıtılan nadir hastalıklar ortaya çıkmaktadır. Taşıyıcı taraması, belirli bir kalıtsal bozukluğun taşıyıcısı olma riskinin yüksek olduğu bilinen kişilerin test edilmesini içerir. Ancak toplumda sıklıkla rastlanan hastalıklar için tarama uygulaması yapılabilmektedir. Ülkemizde bu amaçla evlilik öncesinde çiftlere talasemi taraması yapılmaktadır. Özellikle resesif kalıtılan hastalıklar için yapılan taşıyıcı taramasının, ilişkili genleri taşıma sıklığının yüksek olduğu bilinen gruplarda uygulanması önerilmektedir. [Örneğin: Aşkenaz Yahudileri; Tay Sachs hastalığı] Ülkemizde de taşıyıcılık oranlarının yüksek olması sebebiyle 2021 Aralık ayı itibari ile evlilik öncesi tüm çiftlere SMA taşıyıcı taraması yapılmaktadır.

### 3.3.1. Amaç

Nadir genetik hastalıkların taşıyıcısı olma riski yüksek bireylerin ve toplumda prevalansı yüksek olan genetik nadir hastalıklar ile ilişkili genlerin taşıyıcı taramasının yapılması.

### 3.3.2. Hedef ve Faaliyetler

**3.3.2.1. Hedef:** Pilot çalışmalar ile toplumumuzda bulunan nadir genetik hastalıklar ile ilişkili genlerin prevalansının saptanması.

#### 3.3.2.1.1. Faaliyet:

- A) Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından prevalans çalışması yapılması gereken hastalıkların belirlenmesi ve çalışma planının yapılması,
- B) Maddi altyapının sağlanması,
- C) Çalışmanın tamamlanarak sonuçların ilgili kurumlar ile paylaşılması.

**3.3.2.2. Hedef:** Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından gerekli görülen hastalıkların taşıyıcı tarama programı kapsamına alınarak uygun yöntemler ile taranması.

#### 3.3.2.2.1. Faaliyet:

- A) Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından taşıyıcı taramasına özgü karar verme algoritmasının oluşturulması [hastalık ile ilişkili genlerin sıklığı, hastalığın ciddiyeti, bilimsel kanıtlar, ekonomik çıktılar, tedavi seçenekleri, planlanan tarama programının etkinliği ve kabul edilebilirliğinin değerlendirilmesi],
- B) Oluşturulan algoritma esas alınarak verilen kararların ilgili kurumlar ile paylaşılması.

**3.3.2.3. Hedef:** İhtiyaç duyulan [riskli evlilik vb.] durumlar için genetik danışmanlık hizmetinin yaygınlaştırılması ve kalitesinin artırılması.

#### 3.3.2.3.1. Faaliyet:

- A) Genetik danışmanlık eğitim programlarının oluşturulması,
- B) Genetik danışmanlık standart kılavuzlarının oluşturulması.

**3.3.2.4. Hedef:** Preimplantasyon genetik tanı (PGT) hizmetlerinin etkin sunulabilmesi için mevcut uzmanların bilgi ve becerilerinin geliştirilmesi.

#### 3.3.2.4.1. Faaliyet:

- A) Kamuda görev yapan tıbbi genetik ve çocuk genetik hastalıkları uzmanları için meslek içi eğitim programlarının düzenlenmesi,
- B) Her sağlık hizmet üst bölgesinde PGT uygulayabilecek tıbbi genetik veya çocuk genetik hastalıkları uzmanlarının bulunmasının temini ve bu uzmanlar için gerekli altyapı olanaklarının sağlanması.

### 3.4. Kademeli Testler

Kademeli test, genetik bir hastalık için risk altındaki akrabaların test edilmesini içerir. Etkili kullanıldığında morbidite ve mortaliteyi azaltabilmektedir.

#### 3.4.1. Amaç

Kalıtsal ve ölüme yol açabilecek hastalığı tespit edilen bireylerin ilgili geni taşıyan akrabalarının tespiti ve bu bireyler için koruyucu önlemlerin alınması.

#### 3.4.2. Hedef ve Faaliyetler

**3.4.2.1. Hedef:** Kalıtsal, sakatlık ve ölüme yol açabilecek hastalığı tespit edilen bireylerin (örneğin Uzun QT Sendromu gibi) akrabalarının ilgili genetik hastalık yönünden taranması, ilişkili genetik hastalığın tespit edildiği bireyler için gerekli koruyucu veya tedavi edici önlemlerin alınması. (Örneğin ilaç, implante edilebilir defibrilatörler vb.)

##### 3.4.2.1.1. Faaliyet:

- A) Tanıma uygun tanıların Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından belirlenmesi,
- B) Belirlenen tanılara sahip bireylerin ve aile bireylerinin tespiti (aile taraması, aile soy ağacının çıkartılması),
- C) Tespit edilen bireylerin aile hekimlerine bildirim yollararak, bu hastaların nitelikli ve sürekli takiplerinin sağlanması,
- Ç) İlgili bireylere sorumlu aile hekimi tarafından ulaşılarak, hastalara genetik danışmanlık hizmetinin sunulması ve uygun merkezlere yönlendirilmesi,
- D) Yıllık ulaşılan hasta sayılarına dair rapor hazırlanması.

### 3.5. Gebelik Öncesi ve Doğum Öncesi Bakım

Gebelik öncesi ve doğum öncesi bakım ile bazı konjenital hastalıklar önlenmektedir.

#### 3.5.1. Amaç

Gebelik öncesi ve doğum öncesi bakım yetersizliği ve çeşitli patojenlere maruziyetten kaynaklanan konjenital hastalıkların önlenmesi.

#### 3.5.2. Hedef ve Faaliyetler

**3.5.2.1. Hedef:** Anneye, potansiyel risklerin anlatılarak, hamilelik öncesi ve hamilelik boyunca zararlı ürünlere ve patojenlere maruziyetinin önlenmesi, bu amaçla gerekli görülen önlemlerin alınması. (Örneğin gebelik öncesi kızamıkçık aşısı, folik asit desteği, çevre düzenlenmesi.)



#### **3.5.2.1.1. Faaliyet:**

A) Hedeflenecek fetal gelişim risk faktörlerinin belirlenmesi,

B) Hedef risk faktörleri ile ilgili bilgi kaynaklarının oluşturulması,

C) Gebelikte nadir hastalıklar için fetal gelişim risk faktörlerinin evlilik öncesi tarama kapsamında birinci basamakta kayıt altına alınan her çiftte bildirilmesi.

### **3.6. Riskli Popülasyon Taraması**

Nadir hastalıkların büyük bölümünde hastalığa özgü semptomlar gözlemlenmektedir. Bu hastalar çoğu zaman tanı alamamakta veya yanlış tanı ile izlenmektedir. Örneğin nedeni belli olmayan veya yanlış tanı almış kronik böbrek yetmezliği olan hastaların, hastalığın asıl nedeni olan nadir hastalığın ortaya çıkartılması için hastalığa özgü testlerin yapılması için yönlendirilmesi.

#### **3.6.1. Amaç**

Henüz tanısı konulmamış bireylerin tespit edilmesi.

#### **3.6.2. Hedef ve Faaliyetler**

**3.6.2.1. Hedef:** Tanı almamış olası nadir hastalığı bulunan bireylerin semptom bazlı taranması.

##### **3.6.2.1.1. Faaliyet:**

A) Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından semptomlar üzerinden gidilerek saptanabilecek nadir hastalıkların ve bu hastalıklar için risk gruplarının hedef olarak belirlenmesi,

B) Riskli bireylerin tespit edilmesi,

C) Koruyucu önlemlerin alınması, hastaya uygun tedavi hizmetinin sağlanması, gerekli durumlarda aileye genetik danışmanlık verilmesi ve kademeli testlerin uygulanması.

# 4 | TEDAVİ VE BAKIM HİZMETLERİ

## 4.1. Genel Tedavi ve Bakım Hizmetleri

Nadir hastalıklardan bazıları çok disiplinli ve ekip yaklaşımını gerektiren çok sayıda uzmanlık alanına ihtiyaç duymaktadır. Teşhisin ardından hasta için, kanıta dayalı bakım planının oluşturulması gereklidir. Buna ek olarak hastaların gerek duyulduğunda yönlendirileceği özelleşmiş hizmet birimleri ve mükemmeliyet merkezlerinin kurulması önem arz etmektedir. Böylelikle en üst düzeyde bilgi, deneyim ve kapasitenin hasta yararına kullanımı sağlanabilecektir.

### 4.1.1. Amaç

Hastalara etkili, erişilebilir ve hastaya özgü tedavi ve bakım hizmetinin verilmesi.

### 4.1.2. Hedef ve Faaliyetler

**4.1.2.1. Hedef:** Hastalıkların beklenen seyrini tanımlayan ve bakım hizmetlerinin sunulmasında birinci, ikinci ve üçüncü basamak sağlık kurumlarının ve bu kurumlarda hizmet veren sağlık çalışanlarının sorumluluklarını belirleyen kanıta dayalı iyi tanımlanmış bakım planlarının oluşturulması.

#### 4.1.2.1.1. Faaliyet:

- A) Önceliğine binaen belirlenecek en az 5 nadir hastalık için hastalığa özgü bilim kurullarının kurulması,
- B) İlgili bilim kurullarınca standart tedavi ve bakım protokollerinin geliştirilmesi,
- C) Her protokol için sahaya yönelik eğitim faaliyetlerinin gerçekleştirilmesi.

**4.1.2.2. Hedef:** İlgili uzmanlık alanındaki hekimlerin ve sağlık çalışanlarının bakımı koordine etmesi için uzaktan sağlık ve bilgi teknolojileri hizmeti sunulması.

#### 4.1.2.2.1. Faaliyet:

- A) İkinci ve üçüncü basamak pilot sağlık kuruluşlarında uzaktan sağlık hizmeti altyapısının kurulması,
- B) Coğrafi olarak yan dal uzman hekimine erişimin kısıtlı olduğu veya bu hekimlerin sayısının yetersiz olduğu bölgeler için ihtiyaç halinde yurt içindeki diğer bölgelerde görevli yan dal uzman hekimlerinden her il için sorumlular belirlenmesi, uzaktan sağlık ve konsültasyon hizmetlerinin geliştirilmesi,
- C) 3.2.2.3.2. maddesinde kurulan il ekipleri ile ilden sorumlu yan dal uzman hekim koordinasyonu ile hastanın takibi,
- Ç) Uygulamanın sahaya genişletilmesi.

**4.1.2.3. Hedef:** Nadir hastalığı olan bireylere hızlı ve spesifik tıbbi hizmet üretmek için, belirlenen standartlar çerçevesinde özelleşmiş hizmet birimlerinin oluşturulması.

#### 4.1.2.3.1. Faaliyet:

A) NMH hizmet birimlerinin sayısının 20'ye çıkartılması,

B) NMH hizmet birimleri dışında belirlenecek en az 2 nadir hastalık için her sağlık hizmet üst bölgesinde özelleşmiş pilot hizmet birimi kurulması.

**4.1.2.4. Hedef:** Nadir hastalıkların multidisipliner bir şekilde ele alındığı ülke politikaları ve bilimsel araştırmalara yön veren mevcut merkezlerin Mükemmeliyet Merkezi niteliğine kavuşmasının desteklenmesi.

#### 4.1.2.4.1. Faaliyet:

A) Nadir hastalık uygulama araştırma merkezleriyle ilgili envanter çalışması yapılması,

B) İlgili merkezlerin TÜSKA mükemmeliyet merkezi altyapısı açısından eksikliklerinin giderilmesi,

C) Mükemmeliyet merkezi adaylarının yurt içi ve yurt dışı koordinasyonunun sağlanması. (ERN üyelikleri gibi.)

**4.1.2.5. Hedef:** Kurulan mükemmeliyet merkezlerinin bilgi, tecrübe ve uzmanlıklarını sahada hizmet veren diğer hastaneler, hizmet birimleri, merkezler, birinci basamak sağlık ekipleri, sosyal bakım ve eğitim ekipleri ve evde bakım hizmetleriyle paylaşması.

#### 4.1.2.5.1. Faaliyet:

A) Mükemmeliyet merkezlerinin açılması,

B) Sahaya verilecek eğitim ve hizmetlerin desteklenmesi ve koordinasyonun sağlanması.

## 4.2. Nadir Hastalıkların Tedavilerinde Kullanılan Biyolojik İlaçlar, Genetik ve Hücresel Tedaviler

Nadir hastalıkların tanısının olabildiğince erken konulması, hastalara zamanında etkin tedavi ve bakım hizmetinin verilmesi için oldukça önemlidir. Nadir hastalıkların tedavisi için günümüzde biyolojik ilaçlar, genetik ve hücresel tedaviler ön plana çıkmaktadır. Bu tedavilerin maliyetlerinin yüksek olması gen tedavilerinin ülkemizde geliştirilmesini gerekli kılmaktadır. Biyolojik ilaçlar, genetik ve hücresel tedavilerin ülkemizde geliştirilmesi için bu alanda çalışacak bilim insanı yetiştirilmesi veya ülkemize bu alanda çalışan bilim insanlarının getirilmesi ile ilaç geliştirilmesi için ihtiyaç duyulan altyapı olanaklarının sağlanması gerekmektedir.

### 4.2.1. Amaç

Nadir hastalıkların tedavisi için geliştirilen ilaçların bilimsel kanıtlar ışığında hastaların tedavisinde kullanılmasının sağlanması, nadir hastalıkların tedavisinde kullanılan ileri teknoloji ürünü ilaçların (Örneğin gen tedavisi.) ülkemizde üretilmesi, bu tedavilerin hastalara uygulanabileceği sertifikalı özelleşmiş merkezlerin oluşturulması ve gerekli altyapının tesis edilmesi.

## 4.2.2. Hedef ve Faaliyetler

**4.2.2.1. Hedef:** Nadir hastalığa sahip bireylerin tedaviye erişimlerinin sağlanması ve geliştirilen yeni tedavilerin değerlendirilmesi amacıyla; uluslararası mevzuat göz önünde bulundurularak ulusal yetim ilaç mevzuatının geliştirilmesi ve kararların mevzuat ışığında; şeffaf bir şekilde, bilimsel prosedür ve modeller ile desteklenmesi.

### 4.2.2.1.1. Faaliyet:

- A) Nadir hastalıkların nedene yönelik tedavilerini (yetim ilaç) değerlendirmesi için bir bilim kurulu kurulması,
- B) Yetim ilaç mevzuatı ve karar modelleriyle ilgili bilimsel çalışmaların yapılması,
- C) Ülkemizde bulunmayan tedaviler dâhil olmak üzere, hastaların tedaviye erişimini hızlandıracak yol haritalarını içeren yetim ilaçlar ile ilgili mevzuatların oluşturulması (özellikle ruhsatlandırma, fiyatlandırma ve geri ödeme mevzuatları), ruhsatlandırma süreçlerinde öncelikli ve hızlı değerlendirmenin sağlanabilmesi için önceliklendirme kategorisi belirlenmesi ve yetim ilaçlarla ilgili fikri mülkiyet kavramının belirlenmesi,
- Ç) Bilimsel prosedürlerin ve karar modellerinin oluşturulması,
- D) Yeni geliştirilen tedavilerin, yetim ilaç mevzuatına uygun olarak ilgili bilim kurulu tarafından, bilimsel kanıt düzeyi, hasta ihtiyacı ve hastalık yükü, tedavinin fayda ve yan etkileri ile maliyet etkinliği göz önüne alınarak, daha önceden oluşturulan prosedür veya karar modelleri de kullanılarak değerlendirilmesi. Uygun bulunan tedavilerin kullanıma sunulması,
- E) Bilim kurulu tarafından uygun bulunan ileri teknoloji ürünü ilaçların (örneğin gen tedavisi) hastalara uygulanacağı sertifikalı özelleşmiş merkezlerin oluşturulması.

**4.2.2.2. Hedef:** Dünyada nadir hastalıklar alanındaki yeni tedavi seçeneklerinin Türkiye’de bulunabilirliğinde Avrupa ortalamasının yakalanması.

### 4.2.2.2.1. Faaliyet:

- A) Türkiye’nin diğer ülkelere kıyasla mevcut durumunun tespit edilmesi,
- B) Tedavilere erişimin önündeki engellerin tespit edilmesi,
- C) Tespit edilen engellerin aşılmasına yönelik çalışmaların yapılması.

# 5 | ARAŞTIRMA VE GELİŞTİRME ÇALIŞMALARI

## 5.1. Kanıt Düzeyinin Artırılması (Ulusal Nadir Hastalıklar Veri Sistemi)

Nadir hastalıklara ait epidemiyolojik, klinik ve ekonomik veriler, verilecek sağlık hizmetlerinin planlanabilmesi için değerli kaynaklardır. Nadir hastalıkların klinik verilerinin elde edilmesi ile pek çok hastalığın kısa ve uzun vadeli klinik seyri daha detaylı aydınlatılabilecek ve önceden alınabilecek önlemler için planlamalar yapılabilecektir. Nadir hastalıklarla ilişkili sağlık ve sosyal bakım ihtiyacının tespiti ile hastalara verilecek hizmetlere ayrılacak bütçenin tespiti, hizmetlerin planlanması ve uygulanması kanıta dayalı bir şekilde gerçekleştirilebilecektir.

### 5.1.1. Amaç

Nadir hastalıklara ait epidemiyolojik, klinik ve ekonomik verilerin elde edilmesi, elde edilen verilerin hastalara verilen sağlık hizmetinin planlanmasında, tanı ve tedavi ile ilgili alınacak tedbirlerin ve müdahalelerin tespitinde kullanılması.

### 5.1.2. Hedef ve Faaliyetler

**5.1.2.1. Hedef:** Epidemiyolojik çalışmalar organize edilerek nadir hastalıkların insidans, prevalans verilerinin elde edilmesi.

#### 5.1.2.1.1. Faaliyet:

A) 3.3.2.1. ve 1.2.3.1. sayılı faaliyetlerde belirtilen çalışmalar ışığında Türkiye'deki nadir hastalıkların dağılım haritasının çıkartılması,

B) Elde edilen epidemiyolojik, klinik ve ekonomik verilerin yorumlanması ve elde edilen çıktılar ilgili hususlarda karar verici konumdaki kurumlar ile paylaşılması.

**5.1.2.2. Hedef:** Ulusal nadir hastalıklar veri sisteminin oluşturulması.

#### 5.1.2.2.1. Faaliyet:

A) Veri sisteminin oluşturulması,

B) Oluşturulacak veri sistemi ile bulunabilirlik, erişilebilirlik, birlikte çalışabilirlik ve yeniden kullanılabilirlik (FAIR) özelliklerine sahip verinin elde edilmesi,

C) Veri sisteminin finansal ve operasyonel sürdürülebilirliğinin sağlanması,

Ç) Oluşturulan veri sisteminin mevcut hasta kayıt sistemlerine entegre edilmesi,

D) Veri paylaşımı konusunda ilgili kurum/kuruluşlar, Sağlık Bakanlığı, meslek örgütleri ve STK'ların (hasta derneği ve endüstriyi temsil eden dernekler) katılacağı bir çalıştay düzenlenmesi.

**5.1.2.3. Hedef:** Nadir hastalıklar alanında çalışan bilim insanlarının belirlenmesi.

#### **5.1.2.3.1. Faaliyet**

A) Bu alanda çalışan bilim insanlarının envanterinin oluşturulması,

B) Envanterin yayınlanması ve yıllık güncellenmesi.

## **5.2. Tanı ve Tedavi Çalışmaları**

Nadir hastalıklar ile ilgili araştırmaların en önemli amacı bu hastalıkların tanı ve tedavi süreçlerini iyileştirmektir. Ülkemizde tanı ve tedavi olanaklarının etkin sunulabilmesi adına yerli ürünlerin (tanı kiti, hücre ve gen tedavileri vb.) geliştirilmesine ihtiyaç duyulmaktadır. Bu alandaki ilaç keşiflerinin daha da ilerlemesi için, translasyonel araştırmaların (temel araştırmanın pratik uygulamalarına yönelik araştırma) tüm aşamalarında çok disiplinli yakın iş birliğine ihtiyaç duyulmaktadır. Bunların haricinde hastalardan ve ailelerinden gelen bilgiler, araştırmaların kalitesini ve etkinliğini artırabilmektedir.

### **5.2.1. Amaç**

Nadir hastalıkların tanı ve tedavisine yönelik araştırmaların desteklenmesi, araştırma çıktılarının tanı ve tedavide kullanılacak ürünlere dönüşmesinin sağlanması.

### **5.2.2. Hedef ve Faaliyetler**

**5.2.2.1. Hedef:** Nadir hastalıklarda örnekleme yapmak amacı ile biyobankaların kurulması, mevcut biyobankaların bu amaçla kullanımının teşvik edilmesi ve sürdürülebilirliğin sağlanması.

#### **5.2.2.1.1. Faaliyet:**

A) Mevcut biyobanka envanterinin çıkarılması,

B) Nadir hastalık araştırmalarına uygun olabilecek biyobankalar için iş birliği protokolleri oluşturulması.

**5.2.2.2. Hedef:** Klinik öncesi araştırmaların desteklenmesi.

#### **5.2.2.2.1. Faaliyet:**

A) Biyolojik ilaç, gen ve hücre tedavileri için laboratuvarların, gerekli fiziksel altyapı olanaklarının ve insan kaynaklarının sağlanması,

B) Uygun merkezlerin ortak kullanıma açılması,

C) Nadir hastalıklar özelinde proje çağrılarının açılması,

Ç) Proje yazım ve koordinasyon konusunda destek sunulması ve uluslararası rekabet gücünün sağlanması.

**5.2.2.3. Hedef:** Tanı ve tarama testlerinin geliştirilmesi.

**5.2.2.3.1. Faaliyet:**

A) Ülkemizdeki mevcut insan kaynakları ve altyapının belirlenmesi amacıyla paydaşlarla çalıştay düzenlenmesi,

B) Tanı ve taramada kullanılan testlerin ülkemizde üretilmesinin teşvik edilmesi, proje çağrılarının açılması ve desteklenmesi,

C) Geliştirilen tanı araçlarının ürüne dönüştürülmesi amacıyla konsorsiyum oluşturulması. [Kamu ve özel iş birliği ile].

**5.2.2.4. Hedef:** Faz 1 de dâhil olmak üzere araştırmaların desteklemesi ve altyapılarının oluşturulması.

**5.2.2.4.1. Faaliyet:**

A) İyi Klinik Uygulamaları [İKU/Good Clinical Practice [GCP]] sertifikası verilen merkezlere altyapı ve personel desteğinin sağlanması ve bu birimlerde çalışan personelin nadir hastalıklar alanında yürütülecek çalışmalar için yetkinliklerinin artırılması,

B) Yapılacak araştırmaların "Klinik Araştırmalar Portalı"nda duyurulması,

C) Merkezlerin yılda iki kere denetlenmesi.

**5.2.2.5. Hedef:** Hastalar ve yakınlarına yönelik biyopsikososyal destek projelerinin geliştirilmesi.

**5.2.2.5.1. Faaliyet:**

A) Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı ile iş birliği yapılarak; hastaların yaşam kalitelerini, sosyal ve ekonomik hayata katılımlarını artıracak bu hastaların kronik hastalara tanınan eğitim, ulaşım ve istihdam gibi sosyal haklardan yararlanabilir hale gelmesini sağlayacak projelere katılımının desteklenmesi amacıyla yılda iki kez ilgili paydaşların katılımıyla toplantılar gerçekleştirilmesi,

B) Toplantı çıktılarının hastaların hayatına yansımalarının hasta görüşlerini içeren anket çalışmalarıyla takibi,

C) Anket çalışmaları sonuçlarının ilgili kurumlar ve STK'lar ile paylaşılılarak değerlendirilmesi.

**5.2.2.6. Hedef:** Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücresel tedaviler ve ileri teknoloji ürünlerinin ülkemizde geliştirilmesi için hali hazırda ülkemizde araştırmalarını sürdüren bilim insanlarının ve üretimi sağlayabilecek üretim tesislerinin belirlenmesi ve desteklenmesi, bu alanda çalışacak yeni bilim insanlarının yetiştirilmesi veya ülkemize bu alanda çalışan bilim insanlarının istihdam edilmesi. İlaç geliştirilmesi için ihtiyaç duyulan altyapı olanaklarının sağlanması.

**5.2.2.6.1. Faaliyet:**

- A) Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücreyel tedaviler ve ileri teknoloji ürünleri koordinasyon kurulunun kurulması,
- B) Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücreyel tedaviler ve ileri teknoloji ürünlerine ilişkin ülke raporu hazırlanması,
- C) İhtiyaç duyulan tedavi yöntemlerinin ve ilaçların geliştirilmesi için gerekli altyapının sağlanması,
- Ç) Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücreyel tedaviler ve ileri teknoloji ürünleri gibi inovatif yöntemlerin geliştirilmesine yönelik proje desteği sağlanması,
- D) İlaç sanayi ile iş birliği imkânlarının değerlendirilmesi ve bu alanda ilerleyebilecek firmaların üretime yönelik faaliyetlerinin desteklenmesi,
- E) Uluslararası merkezler ile iş birliği kurularak ülkemizde ihtiyaç duyulan tedavi yöntemlerinin ve ilaçların geliştirilmesi,
- F) İlgili tedavilerin yerli olarak üretilmesi durumunda ayrı geri ödeme modelleri konusunda çalışmaların yürütülmesi.



## TABLolar

Not: Süreç göstergeleri, hedefe yönelik tanımlanan faaliyetlerin takibi amacıyla oluşturulmuştur. Tablolarda yıl başlıkları altında ilgili faaliyetlere ilişkin süreç göstergeleri çoğu faaliyet için kümülatif değerler (faaliyet tamamlanma oranı, yayınlanan kılavuz sayıları) ve tekrarlanan faaliyetler için yıllık değerler (yıllık toplantı sayısı) ile ifade edilmiştir.

1.Farkındalığın ve Bilgi Düzeyinin Artırılması							
1.2.1. Hedef: Tıp ve sağlık bilimleri fakülteleri ve enstitülerinde eğitim müfredatına destek amaçlı nadir hastalıklarla ilgili hizmetlere yönelik eğitim içeriklerinin artırılması							
Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2026
<p><b>1.2.1.1.</b></p> <p>A) Nadir Hastalıklar Eğitim Komisyonunun kurulması [%10]</p> <p>B) Komisyonca, ülkemizde en sık görülen nadir hastalıklar, bu hastalıklara sahip kişilerin yönlendirilmesi, mevcut tedaviler ve nadir hastalıklar hakkındaki bilgiye erişim kanalları gibi başlıkları kapsayan eğitim içeriği önerisi hazırlanması [%40]</p> <p>C) Oluşturulacak eğitim içeriği önerisinin yüksek öğrenim kurumu aracılığıyla ilgili birimlere ulaştırılması [%25]</p> <p>Ç) Bu içeriğin hedef kitleye erişiminin yaygınlaştırılmasına yönelik çalışmalar yapılması [%25]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>YÖK</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	20	50	75	90	100

## 1.Farkındalığın ve Bilgi Düzeyinin Artırılması

### 1.2.2. Hedef: Hekimlere nadir hastalıklar konusunda hedefe yönelik eğitimlerin düzenlenmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>1.2.2.1.</b></p> <p>A) Bilim kurulu tarafından hazırlanan 1.2.1.1’de tanımlı içeriğin, aile hekimleri, pediatri ve dâhiliye başta olmak üzere ilgili ana dal hekimlerine yönelik olarak uzaktan eğitim modülü haline getirilmesi [%50]</p> <p>B) Hazırlanan çevrimdışı eğitimlerin hedef kitleye ulaştırılmasının sağlanması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM HSGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>İlgili Meslek Örgütleri Üniversiteler</p>	<p>Aile Hekimi ve ana dal hekimlerin eğitimi tamamlama yüzdesi</p> <p>[Eğitimi almış olan hekim sayısı / Aile Hekimi ve ana dal hekimi sayısı]</p>	1.2.1.1 maddesindeki eğitimin ve modülün hazırlanma süreci	1.2.1.1 maddesindeki eğitimin ve modülün hazırlanma süreci	30	65	100

### 1.2.3. Hedef: Nadir hastalıklar hakkında kanıta dayalı klinik uygulama ve hasta rehberlerinin geliştirilmesi ve dokümanlara erişimin sağlanması

<p><b>1.2.3.1.</b></p> <p>A) En sık görülen nadir hastalıkların tespit edilmesi amacıyla mevcut kayıt sistemlerinden verilerin alınması ve işlenmesi</p> <p>B) Sık görülen, erken tedavi veya önlem ile ileri derecede iyileşme sağlanabilen nadir hastalıkların belirlenmesi ve bunlarla ilgili bilimsel komisyonların kurulması</p> <p>C) Bu hastalıklarla ilgili ulusal standart tanı ve tedavi kılavuzları ile hasta rehberlerinin oluşturulması</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM TÜSEB</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SGGM HSGM KHGM Üniversiteler İlgili Meslek Örgütleri</p>	<p>Toplam yayınlanan kılavuz ve rehber sayısı</p>	2	4	6	8	10
--	--	---	---	---	---	---	----

1.Farkındalığın ve Bilgi Düzeyinin Artırılması							
1.2.4. Hedef: Profesyonele, hasta ve hasta yakınlarına yönelik bir web sitesi düzenlenmesi ve yönlendirici bilgi sağlanması [Hastalık tanıtımı, tanı merkezleri, danışmanlık olanakları, tedavi olanakları vb.]							
Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>1.2.4.1.</b></p> <p>A) Orphanet Türkiye hekim ve hasta bilgi sayfalarının tamamlanması [%50]</p> <p>B) Bu sayfaların aile hekimleri, ilgili branş hekimleri ile tanı ve takip sürecinde yer alan sağlık personeline tanıtılması [%25]</p> <p>C) Hekimlerin sistemi kullanımının takibi %25]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SHGM</p> <p>HGSM</p> <p>Üniversitler</p> <p>İlgili Meslek Örgütleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	20	50	75	90	100
1.2.5. Hedef: Hastaların ve yakınlarının güvenilir ve doğru bilgiye erişimlerinin sağlanması							
<p><b>1.2.5.1.</b></p> <p>A) Orphanet Türkiye ile ilgili farkındalığın artırılması için konunun paydaşlarına duyurulması ve paydaşlar [sağlık otoriteleri, meslek örgütleri, hasta dernekleri ve nadir hastalıklar alanında çalışan endüstri] ile iş birliği içerisinde, ilgili hastaların Orphanet Türkiye sayfasına erişimi konusunda hasta ve STK toplantıları düzenlenmesi [%50]</p> <p>B) Orphanet Türkiye kullanımının takibi [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SGGM</p> <p>HSGM</p> <p>SHGM</p> <p>İlgili Meslek Örgütleri</p> <p>STK</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	1.2.4.1 A maddesinin tamamlanması	1.2.4.1 A maddesinin tamamlanması	50	75	100

### 1.Farkındalığın ve Bilgi Düzeyinin Artırılması

#### 1.2.6. Hedef: Evlilik öncesi taşıyıcı taramaları hakkında farkındalığın artırılması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>1.2.6.1.</b></p> <p>A) Evlilik öncesi taşıyıcı taramaları hakkında ilgili bilim kurulunca broşürlerin hazırlanması [%30]</p> <p>B) Bu broşürlerin birinci basamak sağlık kuruluşlarında ve evlilik öncesi süreçlerde yer alan resmî kurum ve kuruluşlara dağıtımının sağlanması [%20]</p> <p>C) Görsel-işitsel medya alanında yayınlatılmak üzere Radyo ve Televizyon Üst Kurulu tarafından tavsiye edilen, kamu hizmeti duyurusu niteliğinde olan ve yayınlanacak kamu spotları ile belgesel veya görsel içerik hazırlanması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>HSGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Üniversiteler</p> <p>RTÜK</p> <p>SGGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	30	50	75	100	100

#### 1.2.7. Hedef: Medya kuruluşlarının nadir hastalıklar konusunda farkındalığının artırılması

<p><b>1.2.7.1.</b></p> <p>Medya kuruluşlarının nadir hastalıklar konusunda bilinçli ve etik ilkelere bağlı haber yapmasına yardımcı olmak için medya mensupları ile düzenli [altı ayda bir] toplantılar yapılması</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>Sağlık Bakanlığı</p> <p>Basın Müşavirliği</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SHGM</p> <p>RTÜK</p>	Yıllık yapılan toplantı sayısı	2	2	2	2	2
---	---	--------------------------------	---	---	---	---	---

2. Hasta ve Yakınlarının Desteklenmesi ve Yaşam Kalitelerinin Artırılması							
2.2.1. Hedef: Nadir hastalığa sahip kişilerin ve yakınlarının tanı, tedavi ve sağlık hizmeti alımında yaşadıkları zorluklara ilişkin doğrudan tecrübelerinin değerlendirilmesi							
Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>2.2.1.1.</b></p> <p>Konunun taraflarının da görüşleri alınarak anket, yarı yapılandırılmış görüşme formu, yapılandırılmamış görüşme formu, doğrudan gözlem gibi bilgi edinme araçlarının kullanımı yoluyla hastaların tecrübelerinin ve yaşadıkları zorlukların değerlendirilmesi ve geliştirilmesi gereken sağlık hizmetlerinin tespitinde bu verinin kullanılması</p> <p>A) Anket geliştirilmesi [%40]</p> <p>B) STK'larla iş birliği yapılarak anketin dağıtımının sağlanması [%20]</p> <p>C) Veri analizi ve raporlama [%20]</p> <p>Ç) Çözüm olanaklarının değerlendirilmesi [%20]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>STK</p>	Faaliyetlerin tamamlanma oranı [%]	40	80	100	100	100
2.2.2. Hedef: Hasta organizasyonları (sivil toplum kuruluşları) ile koordinasyon içerisinde sorunların tespit edilmesi ve çözümler geliştirilmesi							
<p><b>2.2.2.1.</b></p> <p>Hasta dernekleri ve meslek örgütleri ile rutin [ayda dört] toplantıların yapılması</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>STK</p> <p>Meslek Dernekleri</p>	Yıllık toplantı sayısı	48	48	48	48	48

## 2. Hasta ve Yakınlarının Desteklenmesi ve Yaşam Kalitelerinin Artırılması

**2.2.3. Hedef:** Hastalar, hasta yakınları ve sağlık profesyonelleri arasındaki iletişimin güçlendirilmesi; hastaların ve yakınlarının destek gruplarına erişimlerinin sağlanması; korunma, tedavi seçenekleri ve hastalıklar ile ilgili bilimsel araştırmalar konularında bilgi sahibi olmalarının temin edilmesi.

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<b>2.2.3.1.</b> Hasta dernekleri, meslek örgütleri ve Sağlık Bakanlığı temsilcilerinin katılacağı her seferde bir hastalık grubunun ele alındığı toplantıların düzenlenmesi [iki ayda bir toplantı]	<b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b> SHGM TİTCK <b>Paydaşlar:</b> SGK STK Meslek Örgütleri	Yıllık toplantı sayısı	6	6	6	6	6

**2.2.4. Hedef:** Hastaların tedavi sürecinde erişebilecekleri kamusal kaynaklara ve sosyal hizmetlere ilişkin bilgilendirici ve yönlendirici belge ve çevrim içi bilgi kaynaklarının geliştirilmesi

<b>2.2.4.1.</b> Sağlık ve sosyal hizmetlere ilişkin hizmet sağlayıcılarının bilgi düzeylerinin artırılması A) Nadir Hastalıklar Eğitim Komisyonu tarafından standart eğitimler oluşturularak, sağlık kuruluşları ve alanda çalışan sosyal çalışmacılara uzaktan eğitim yoluyla nadir hastalıklar, sık karşılaşılan nadir hastalıkların seyri, bunların psikososyal etkileri ve hastaların erişebilecekleri kamusal kaynaklar ve sosyal hizmetlere ilişkin uzaktan eğitim programı hazırlanması [%40] B) Eğitimin saha çalışanlarına ulaştırılması [%40] C) Destek alan hasta sayısının artırılması [%20]	<b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b> SHGM SGGM Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	30	50	75	100
--	--	-------------------------------	----	----	----	----	-----

2. Hasta ve Yakınlarının Desteklenmesi ve Yaşam Kalitelerinin Artırılması							
2.2.5. Hedef: Hastalıkların beraberinde getirdiği stres, korku, suçluluk, yalnızlık gibi olumsuz duygular ve sosyal izolasyon gibi zorlanmalarla baş etmelerine yönelik psikolojik destek, sosyal destek ve danışma hizmetlerinin sağlanması ve kendi kendine yardım gruplarının geliştirilmesi.							
Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>2.2.5.1.</b></p> <p>Hastaların ruh sağlığı hizmetlerinden etkin faydalanmasının sağlanması</p> <p>A) Nadir hastalıklara sahip hasta ve yakınlarında görülebilecek ruh sağlığı sorunları, baş etme becerileri ve ruh sağlığı hizmetlerinden faydalanma konularını içerecek eğitimlerin ve grup çalışmalarının hazırlanması [%50]</p> <p>B) Bu eğitimlerin hasta organizasyonları ve meslek örgütleriyle iş birliği halinde ailelere ulaştırılması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>HSGM</p> <p>SHGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>STK</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	10	30	50	75	100
2.2.6. Hedef: Hastaların ve yakınlarının, hastalığın beraberinde getirdiği ruhsal sorunlarla baş etmelerine yönelik uzaktan psikolojik destek, sosyal destek ve danışma hizmetlerinin geliştirilmesi							
<p><b>2.2.6.1.</b></p> <p>Psikososyal destek amaçlı uzaktan sağlık hizmeti mobil uygulaması oluşturulması</p> <p>A) Teknik altyapının oluşturulması [%50]</p> <p>B) Personel istihdam ve donanımının sağlanması [%20]</p> <p>C) Pilot uygulamaların yapılması [%15]</p> <p>Ç) Hizmetin yaygınlaştırılması [%15]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SBSGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı	25	50	70	85	100

### 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

#### 3.1. Tanıda Birinci Basamak Sağlık Kurumlarında Çalışan Sağlık Personelinin Rolü

**3.1.2.1. Hedef:** Birinci basamak sağlık kurumlarında çalışan hekimlerin, gerek görüldüğü durumlarda hastayı doğru bir şekilde ilgili branş hekimine veya alanında uzman sağlık kurumlarına yönlendirebilmesi için gerekli bilgi ve beceriye sahip olmalarının sağlanması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>3.1.2.1.1.</b></p> <p>A) Nadir hastalıklar ile ilgili hekim envanteri oluşturulması [%25]</p> <p>B) Hastaları alanında uzman hekime yönlendirecek altyapının oluşturulması [%25]</p> <p>C) Altyapının Orphanet Türkiye'ye entegre edilmesi [%25]</p> <p>Ç) Aile hekimlerinin bu bilgi altyapısına erişiminin ve kullanımlarının sağlanması [%25]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>HSGM</p> <p>SHGM</p> <p>SBSGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	30	70	90	100	100

#### 3.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması

**3.2.2.1. Hedef :** Tarama programlarının genişletilmesi ve sürdürülmesi

<p><b>3.2.2.1.1.</b></p> <p>A) Tarama programlarının genişletilmesi ve sürdürülmesi çalışmaları için Sağlık Bakanlığının ilgili birimleri olan Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, TÜSEB, Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü ve Kamu Hastaneleri Genel Müdürlüğü'nün ilgili daire başkanlarından oluşan bir yürütücü komitenin kurulması [%30]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>HSGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>SHGM</p> <p>KHGM</p>	<p>Faaliyet tamamlanma oranı [%]</p> <p>Yıllık tarama değerlendirme toplantı sayısı</p>	30	100	2 toplantı	2 toplantı	2 toplantı	2 toplantı
---	---	---	----	-----	------------	------------	------------	------------



## 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

## 3.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması

## 3.2.2.1. Hedef : Tarama programlarının genişletilmesi ve sürdürülmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p>B) Yürütücü komite tarafından belirlenecek alanında uzman bilim insanlarından oluşturulan "Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu" tarafından, bilimsel kanıtların, pilot çalışmaların, ekonomik çıktılarının değerlendirilerek yenidoğan tarama programına dâhil edilmeye aday hastalıklar için mevcut kanıtların; hastalık, tanı testi, tedavi seçenekleri, tarama programlarının etkinliği ve kabul edilebilirliği yönünden incelenmesi; tarama programlarının fayda ve maliyet etkinlik açısından değerlendirilmesi ve taranacak hastalıkların belirlenmesi için kanıta dayalı karar algoritması oluşturulması [%50]</p> <p>C) İlgili komite ve bilim kurulunun düzenli aralıklarla [altı ayda bir] mevcut tarama programlarını oluşturulan algoritma doğrultusunda değerlendirmesi ve program kapsamı dışında yer alan hastalıklar için uygulanabilecek tarama programları hakkında kanıtları inceleyerek önerilerde bulunması [%10]</p> <p>Ç) Gerek görülen durumlarda eklenmesi planlanan testler için pilot çalışmalar yapılması [%10]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b> HSGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b> TÜSEB SHGM KHGM</p>	<p>Faaliyet tamamlanma oranı [%]</p> <p>Yıllık tarama değerlendirme toplantı sayısı</p>	30	100			
				2 toplantı	2 toplantı	2 toplantı	2 toplantı

### 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

#### 3.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması

**3.2.2.2. Hedef:** Yenidoğan tarama programının genişletilmesi amacıyla Tıpta Uzmanlık Eğitimi Çekirdek Müfredatı kapsamında girişimsel yetkinliği bulunan ilgili uzman hekimlerin ve laboratuvar personelinin bilgi ve becerilerinin artırılması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>3.2.2.2.1.</b></p> <p>A) Yürümekte olan tarama çalışmalarından birinci derecede sorumlu olan Tıpta Uzmanlık Eğitimi Çekirdek Müfredatı kapsamında girişimsel yetkinliği bulunan ilgili uzman hekimlerin ve laboratuvar personelinin eğitimlerinin uyumlu olması için standart eğitimler oluşturulması [%50]</p> <p>B) Bu eğitimlerden ilgili uzman hekim ve laboratuvar personelinin yararlanmasının sağlanması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>HSGM</p> <p>SHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	50	60	70	85	100

**3.2.2.3. Hedef:** Tarama testlerinde şüphe oluşan hastaların tanı, tedavi ve takip süreçlerinin iyileştirilmesi

<p><b>3.2.2.3.1.</b></p> <p>Tanı, tedavi ve takipte yer alacak ana dal, yan dal uzmanları ve donanımlı yardımcı sağlık personeli sayısının artırılması ve ülke genelinde ihtiyaca göre yaygınlığının sağlanması.</p> <p>A) İlgili sağlık personeli ile ilgili mevcut durum tespiti ve projeksiyonların yapılması [%25]</p> <p>B) Uygun dağılımın sağlanması için planlamanın yapılması [%25]</p> <p>C) Sağlık personeli sayısı ve dağılımının mevcut projeksiyona göre artışının takibi [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>YHGM</p> <p>SHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	100	100	100
---	---	-------------------------------	----	----	-----	-----	-----

## 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

## 3.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması

3.2.2.3. Hedef: Tarama testlerinde şüphe oluşan hastaların tanı, tedavi ve takip süreçlerinin iyileştirilmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>3.2.2.3.2.</b></p> <p>Takip ve tedavi hizmetlerinin kalitesi ve ulaşılabilirliğini artırmak üzere ihtiyaç duyulan alanlarda uzaktan sağlık hizmetleri vasıtasıyla ilgili uzmanlara erişimin sağlanması amacıyla gerekli altyapının oluşturulması</p> <p>A) Her ilde ilgili ana dal uzman hekimleri ve Sağlık Bakanlığı teşkilatı koordinatörlerinden oluşan sorumlu ekipler oluşturularak tarama sonrası süreçlerin takibinin sağlanması [%25]</p> <p>B) Her hastalık için uzaktan sağlık hizmeti takip sistemi kurgulanması ve sistemde yer alacak pediatri uzmanı, pediatri hemşiresi, halk sağlığı hemşiresi, ilgili ana dal uzmanı, yan dal uzmanı ve koordinatör eğitimlerinin sağlanması [%35]</p> <p>C) Pilot uygulamanın yapılması [%15]</p> <p>Ç) Ülke geneline yaygınlaştırılması [%25]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>HSGM</p> <p>SHGM</p> <p>SBSGM</p> <p>KHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	25	60	75	100

### 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

#### 3.2. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması

**3.2.2.4. Hedef:** Yenidoğan taraması için örnek alınması ile pozitif çıkan bebeklerin ailelerine bildirimini yapılması arasında geçen azami geri dönüş süresinin en aza indirilmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<b>3.2.2.4.1.</b> A) Mevcut sürenin belirlenmesi [%20] B) Hız kısıtlayıcı etkenlerin tespiti [%20] C) Hedef sürenin tayini [%20] Ç) Önlemlerin alınması [%20] D) Sonucun yıllık raporlanması [%20]	<b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b> HSGM <b>Paydaşlar:</b> SHGM	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	20	60	80	100	100

**3.2.2.5. Hedef:** Yerli tanı kitlerinin geliştirilmesi

<b>3.2.2.5.1.</b> A) Mevcut durumun ve hedef kitlerin tespit edilmesi B) Yerli tanı kiti geliştirilmesi amacıyla proje desteklerinin sağlanması C) Projelerin ürüne dönüştürülmesinde danışmanlık hizmetlerinin verilmesi Ç) Kitlerin kullanıma sunulması	<b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b> TÜSEB <b>Paydaşlar:</b> HSGM SHGM TÜBİTAK	1- Çıkkılan çağrı sayısı  2- Çağrı sonucu desteklenen proje sayısı	Yıllık 1  Çağrı başına 3	Yıllık 1  Çağrı başına 3	Yıllık 1  Çağrı başına 3	Yıllık 1  Çağrı başına 3	Yıllık 1  Çağrı başına 3
---	---	--	--------------------------------	--------------------------------	--------------------------------	--------------------------------	--------------------------------

### 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

#### 3.3. Taşıyıcı Taraması

**3.3.2.1. Hedef:** Pilot çalışmalar ile toplumumuzda bulunan nadir genetik hastalıklar ile ilişkili genlerin prevalansının saptanması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>3.3.2.1.1.</b></p> <p>A) Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından prevalans çalışması yapılması gereken hastalıkların belirlenmesi ve çalışma planının yapılması [%40]</p> <p>B) Maddi altyapının sağlanması [%20]</p> <p>C) Çalışmanın tamamlanarak sonuçların ilgili kurumlar ile paylaşılması [%40]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>HSGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>Üniversiteler</p> <p>Meslek Örgütleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	20	40	60	80	100

**3.3.2.2. Hedef:** Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından gerekli görülen hastalıkların taşıyıcı tarama programı kapsamına alınarak uygun yöntemler ile taranması

<p><b>3.3.2.2.1.</b></p> <p>A) Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından taşıyıcı taramasına özgü karar verme algoritmasının oluşturulması [Hastalık ile ilişkili genlerin sıklığı, hastalığın ciddiyeti, bilimsel kanıtlar, ekonomik çıktılar, tedavi seçenekleri, planlanan tarama programının etkinliği ve kabul edilebilirliğinin değerlendirilmesi] [%50]</p> <p>B) Oluşturulan algoritma esas alınarak verilen kararların ilgili kurumlar ile paylaşılması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>HSGM</p> <p>Üniversiteler</p> <p>Meslek Örgütleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	75	100	100
--	--	-------------------------------	----	----	----	-----	-----

### 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

#### 3.3. Taşıyıcı Taraması

**3.3.2.3. Hedef:** İhtiyaç duyulan [riskli evlilik vb.] durumlar için genetik danışmanlık hizmetinin yaygınlaştırılması ve kalitesinin artırılması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>3.3.2.3.1.</b></p> <p>A) Genetik danışmanlık eğitim programlarının oluşturulması [%50]</p> <p>B) Genetik danışmanlık standart kılavuzlarının oluşturulması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>YÖK</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	75	100	100

**3.3.2.4. Hedef:** Preimplantasyon genetik tanı [PGT] hizmetlerinin etkin sunulabilmesi için mevcut uzmanların bilgi ve becerilerinin geliştirilmesi

<p><b>3.3.2.4.1.</b></p> <p>A) Kamuda görev yapan tıbbi genetik ve çocuk genetik hastalıkları uzmanları için meslek içi eğitim programlarının düzenlenmesi [%50]</p> <p>B) Her sağlık hizmet üst bölgesinde PGT uygulayabilecek tıbbi genetik veya çocuk genetik hastalıkları uzmanlarının bulunmasının temini ve bu uzmanlar için gerekli altyapı olanaklarının sağlanması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p>KHGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Meslek Örgütleri</p> <p>Üniversiteler</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	75	100	100
---	---	-------------------------------	----	----	----	-----	-----

### 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

#### 3.4. Kademeli Testler

**3.4.2.1. Hedef:** Kalıtsal, sakatlık ve ölüme yol açabilecek hastalığı tespit edilen bireylerin (örneğin Uzun QT Sendromu gibi) akrabalarının ilgili genetik hastalık yönünden taranması, ilişkili genetik hastalığın tespit edildiği bireyler için gerekli koruyucu veya tedavi edici önlemlerin alınması (örneğin ilaç, implante edilebilir defibrilatörler vb.)

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>3.4.2.1.1.</b></p> <p>A) Tanıma uygun tanıların Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından belirlenmesi [%20]</p> <p>B) Belirlenen tanıları sahip bireylerin ve aile bireylerinin tespiti (aile taraması, aile soy ağacının çıkartılması) [%20]</p> <p>C) Tespit edilen bireylerin aile hekimlerine bildirim yollanarak, bu hastaların nitelikli ve sürekli takiplerinin sağlanması [%20]</p> <p>Ç) İlgili bireylere sorumlu aile hekimi tarafından ulaşılarak, hastalara genetik danışmanlık hizmetinin sunulması ve uygun merkezlere yönlendirilmesi [%20]</p> <p>D) Yıllık ulaşılan hasta sayılarına dair rapor hazırlanması [%20]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>HSGM</p> <p>SHGM</p> <p>TÜSEB</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>3. Basamak Sağlık Tesisleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	30	60	90	100

### 3. Nadir Hastalıkların Tanısı ve Önlenmesi

#### 3.5. Gebelik Öncesi ve Doğum Öncesi Bakım

**3.5.2.1. Hedef:** Anneye, potansiyel risklerin anlatılarak hamilelik öncesi ve hamilelik boyunca zararlı ürünlere ve patojenlere maruziyetinin önlenmesi, bu amaçla gerekli görülen önlemlerin alınması (örneğin gebelik öncesi kızamıkçık aşısı, folik asit desteği, çevre düzenlenmesi)

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>3.5.2.1.1.</b></p> <p>A) Hedeflenecek fetal gelişim risk faktörlerinin belirlenmesi [%30]</p> <p>B) Hedef risk faktörleri ile ilgili bilgi kaynaklarının oluşturulması [%30]</p> <p>C) Gebelikte nadir hastalıklar için fetal gelişim risk faktörlerinin evlilik öncesi tarama kapsamında birinci basamakta kayıt altına alınan her çifte bildirilmesi [%40]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>HSGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SGGM</p> <p>Meslek Örgütleri</p> <p>SBSGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	30	60	80	100

#### 3.6. Riskli Popülasyon Taraması

**3.6.2.1. Hedef:** Tanı almamış olası nadir hastalığı bulunan bireylerin semptom bazlı taranması

<p><b>3.6.2.1.1.</b></p> <p>A) Nadir Hastalıklar Tarama Bilim Komisyonu tarafından semptomlar üzerinden gidilerek saptanabilecek nadir hastalıkların ve bu hastalıklar için risk gruplarının hedef olarak belirlenmesi [%35]</p> <p>B) Riskli bireylerin tespit edilmesi [%35]</p> <p>C) Koruyucu önlemlerin alınması, hastaya uygun tedavi hizmetinin sağlanması, gerekli durumlarda aileye genetik danışmanlık verilmesi ve kademeli testlerin uygulanması [%30]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p>HSGM</p> <p>KHGM</p> <p>TÜSEB</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Meslek Örgütleri</p> <p>Üniversiteler</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	35	50	70	100
--	--	-------------------------------	----	----	----	----	-----



## 4. Tedavi ve Bakım Hizmetleri

## 4.1. Genel Tedavi ve Bakım Hizmetleri

**4.1.2.1. Hedef:** Hastalıkların beklenen seyri tanımlayan ve bakım hizmetlerinin sunulmasında birinci, ikinci ve üçüncü basamak sağlık kurumlarının ve bu kurumlarda hizmet veren sağlık çalışanlarının sorumluluklarını belirleyen kanıta dayalı iyi tanımlanmış bakım planlarının oluşturulması.

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>4.1.2.1.1.</b></p> <p>A) Önceliğine binaen belirlenecek en az 5 nadir hastalık için hastalığa özgü bilim kurullarının kurulması</p> <p>B) İlgili bilim kurullarınca standart tedavi ve bakım protokollerinin geliştirilmesi.</p> <p>C) Her protokol için sahaya yönelik eğitim faaliyetlerinin gerçekleştirilmesi</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p>SGGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Meslek Örgütleri</p>	Çıkarılan protokol sayısı	1	2	3	4	5

## 4. Tedavi ve Bakım Hizmetleri

## 4.1. Genel Tedavi ve Bakım Hizmetleri

**4.1.2.2. Hedef:** İlgili uzmanlık alanındaki hekimlerin ve sağlık çalışanlarının bakımı koordine etmesi için uzaktan sağlık hizmetleri ve bilgi teknolojileri hizmeti sunulması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>4.1.2.2.1.</b></p> <p>A) İkinci ve üçüncü basamak pilot sağlık kuruluşlarında uzaktan sağlık hizmeti altyapısının kurulması [%50]</p> <p>B) Coğrafi olarak yan dal uzman hekime erişimin kısıtlı olduğu veya bu hekimlerin sayısının yetersiz olduğu bölgeler için ihtiyaç halinde yurt içindeki diğer bölgelerde görevli yan dal uzman hekimlerinden her il için sorumlular belirlenmesi, uzaktan sağlık hizmeti ve konsültasyon hizmetlerinin geliştirilmesi. [%30]</p> <p>C) 3.2.2.3.2. maddesinde kurulan il ekipleri ile ilden sorumlu yan dal uzman hekim koordinasyonu ile hastanın takibi [%10]</p> <p>Ç) Uygulamanın sahaya genişletilmesi [%10]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SBSGM</p> <p>KHGM</p> <p>HSGM</p> <p>SHGM</p> <p>Üniversiteler</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	80	90	100

**4.1.2.3. Hedef:** Nadir hastalığı olan bireylere hızlı ve spesifik tıbbi hizmet üretmek için, belirlenen standartlar çerçevesinde özelleşmiş hizmet birimlerinin oluşturulması

<p><b>4.1.2.3.1.</b></p> <p>A) NMH hizmet birimlerinin sayısının 20'ye çıkartılması [%50]</p> <p>B) NMH hizmet birimleri dışında belirlenecek en az 2 nadir hastalık için her sağlık hizmet üst bölgesinde özelleşmiş pilot hizmet birimi kurulması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SHGM</p> <p>KHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	75	90	100
---	---	-------------------------------	----	----	----	----	-----

## 4. Tedavi ve Bakım Hizmetleri

## 4.1. Genel Tedavi ve Bakım Hizmetleri

**4.1.2.4. Hedef:** Nadir hastalıkların multidisipliner bir şekilde ele alındığı ülke politikaları ve bilimsel araştırmalara yön veren mevcut merkezlerin Mükemmeliyet Merkezi niteliğine kavuşmasının desteklenmesi.

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>4.1.2.4.1.</b></p> <p>A) Nadir hastalık uygulama araştırma merkezleriyle ilgili envanter çalışması yapılması [%35]</p> <p>B) İlgili merkezlerin TÜSKA mükemmeliyet merkezi altyapısı açısından eksikliklerinin giderilmesi [%35]</p> <p>C) Mükemmeliyet merkezi adaylarının yurt içi ve yurt dışı koordinasyonunun sağlanması [ERN üyelikleri gibi] [%30]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>TUBİTAK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Üniversiteler</p> <p>3. Basamak Sağlık Tesisleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	35	70	90	100

**4.1.2.5. Hedef:** Kurulan mükemmeliyet merkezlerinin bilgi, tecrübe ve uzmanlıklarını sahada hizmet veren diğer hastaneler, hizmet birimleri, merkezler, birinci basamak sağlık ekipleri, sosyal bakım ve eğitim ekipleri ve evde bakım hizmetleriyle paylaşması

<p><b>4.1.2.5.1.</b></p> <p>A) Mükemmeliyet merkezlerinin açılması [%50]</p> <p>B) Sahaya verilecek eğitim ve hizmetlerin desteklenmesi ve koordinasyonun sağlanması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>3. Basamak Sağlık Tesisleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	25	50	75	100
--	--	-------------------------------	----	----	----	----	-----

#### 4. Tedavi ve Bakım Hizmetleri

##### 4.2. Nadir Hastalıkların Tedavilerinde Kullanılan Biyolojik İlaçlar, Genetik ve Hücresel Tedaviler

**4.2.2.1. Hedef:** Nadir hastalığa sahip bireylerin tedaviye erişimlerinin sağlanması ve geliştirilen yeni tedavilerin değerlendirilmesi amacıyla; uluslararası mevzuat göz önünde bulundurularak ulusal yetim ilaç mevzuatının geliştirilmesi ve kararların mevzuat ışığında; şeffaf bir şekilde, bilimsel prosedür ve modeller ile desteklenmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>4.2.2.1.1.</b></p> <p>A) Nadir hastalıkların nedene yönelik tedavilerini (yetim ilaç) değerlendirmesi için bir bilim kurulu kurulması [%10]</p> <p>B) Yetim ilaç mevzuatı ve karar modelleriyle ilgili bilimsel çalışmaların yapılması [%20]</p> <p>C) Ülkemizde bulunmayan tedaviler dâhil olmak üzere hastaların tedaviye erişimini hızlandıracak yol içeren yetim ilaçlar ile ilgili mevzuatların oluşturulması, (özellikle ruhsatlandırma, fiyatlandırma ve geri ödeme mevzuatları), ruhsatlandırma süreçlerinde öncelikli ve hızlı değerlendirmenin sağlanabilmesi için önceliklendirme kategorisi belirlenmesi ve yetim ilaçlarla ilgili fikri mülkiyet kavramının belirlenmesi [%10]</p> <p>Ç) Bilimsel prosedürlerin ve karar modellerinin oluşturulması [%20]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TİTCK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SGK</p> <p>SHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	75	100	100	100

## 4. Tedavi ve Bakım Hizmetleri

## 4.2. Nadir Hastalıkların Tedavilerinde Kullanılan Biyolojik İlaçlar, Genetik ve Hücresel Tedaviler

**4.2.2.1. Hedef:** Nadir hastalığa sahip bireylerin tedaviye erişimlerinin sağlanması ve geliştirilen yeni tedavilerin değerlendirilmesi amacıyla; uluslararası mevzuat göz önünde bulundurularak ulusal yetim ilaç mevzuatının geliştirilmesi ve kararların mevzuat ışığında; şeffaf bir şekilde, bilimsel prosedür ve modeller ile desteklenmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>4.2.2.1.1.</b></p> <p>D) Yeni geliştirilen tedavilerin, yetim ilaç mevzuatına uygun olarak ilgili bilim kurulu tarafından, bilimsel kanıt düzeyi, hasta ihtiyacı ve hastalık yükü, tedavinin fayda ve yan etkileri ile maliyet etkinliği göz önüne alınarak, daha önceden oluşturulan prosedür veya karar modelleri de kullanılarak değerlendirilmesi. Uygun bulunan tedavilerin kullanıma sunulması [%20]</p> <p>E) Bilim kurulu tarafından uygun bulunan ileri teknoloji ürünü ilaçların (örneğin gen tedavisi) hastalara uygulanacağı sertifikalı özelleşmiş merkezlerin oluşturulması [%20]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TİTCK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SGK</p> <p>SHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	75	100	100	100
<p><b>4.2.2.2. Hedef:</b> Dünyada nadir hastalıklar alanındaki yeni tedavi seçeneklerinin Türkiye’de bulunabilirliğinde Avrupa ortalamasının yakalanması,</p>							
<p><b>4.2.2.2.1.</b></p> <p>A) Türkiye’nin diğer ülkelere kıyasla mevcut durumunun tespit edilmesi [%20]</p> <p>B) Tedavilere erişimin önündeki engellerin tespit edilmesi [%40]</p> <p>C) Tespit edilen engellerin aşılmasına yönelik çalışmaların yapılması [%40]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TİTCK</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	20	40	60	80	100

## 5. Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

### 5.1. Kanıt Düzeyinin Artırılması (Ulusal Nadir Hastalıklar Veri Sistemi)

**5.1.2.1. Hedef:** Epidemiyolojik çalışmalar organize edilerek nadir hastalıkların insidans, prevalans verilerinin elde edilmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>5.1.2.1.1.</b></p> <p>A) 3.3.2.1. ve 1.2.3.1. sayılı faaliyetlerde belirtilen çalışmalar ışığında Türkiye'deki nadir hastalıkların dağılım haritasının çıkartılması [%50]</p> <p>B) Elde edilen epidemiyolojik, klinik ve ekonomik verilerin yorumlanması ve elde edilen çıktılarının ilgili hususlarda karar verici konumdaki kurumlar ile paylaşılması [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>TÜBİTAK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>HSGM</p> <p>SHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	10	40	60	80	100

5. Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları							
5.1. Kanıt Düzeyinin Artırılması (Ulusal Nadir Hastalıklar Veri Sistemi)							
5.1.2.2. Hedef: Ulusal nadir hastalıklar veri sisteminin oluşturulması							
Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>5.1.2.2.1.</b></p> <p>A) Veri sisteminin oluşturulması [%30]</p> <p>B) Oluşturulacak veri sistemi ile bulunabilirlik, erişilebilirlik, birlikte çalışabilirlik ve yeniden kullanılabilirlik [FAIR] özelliklerine sahip verinin elde edilmesi [%20]</p> <p>C) Veri sisteminin finansal ve operasyonel sürdürülebilirliğinin sağlanması [%20]</p> <p>Ç) Oluşturulan veri sisteminin mevcut hasta kayıt sistemlerine entegre edilmesi [%20]</p> <p>D) Veri paylaşımı konusunda ilgili kurum/ kuruluşlar, Sağlık Bakanlığı, meslek örgütleri ve STK'ların [hasta derneği ve endüstriyi temsil eden dernekler] katılacağı bir çalıştay düzenlenmesi [%10]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>SBSGM</p> <p>SHGM</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Üniversiteler</p> <p>TÜSEB</p> <p>Meslek Örgütleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	30	50	70	100
5.1.2.3. Hedef: Nadir hastalıklar alanında çalışan bilim insanlarının belirlenmesi							
<p><b>5.1.2.3.1.</b></p> <p>A) Bu alanda çalışan bilim insanlarının envanterinin oluşturulması [%50]</p> <p>B) Envanterin yayınlanması ve yıllık güncellenmesi [%50]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	100	100	100

## 5. Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

### 5.2. Tanı ve Tedavi Çalışmaları

**5.2.2.1. Hedef:** Nadir hastalıklarda örnekleme yapmak amacı ile biyobankaların kurulması, mevcut biyobankaların bu amaçla kullanımının teşvik edilmesi ve sürdürülebilirliğin sağlanması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>5.2.2.1.1.</b></p> <p>A) Mevcut biyobanka envanterinin çıkarılması [%30]</p> <p>B) Nadir hastalık araştırmalarına uygun olabilecek biyobankalar için iş birliği protokolleri oluşturulması [%70]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>TÜBİTAK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Üniversiteler ve diğer araştırma merkezleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	15	30	50	70	100

**5.2.2.2. Hedef:** Klinik öncesi araştırmaların desteklenmesi

<p><b>5.2.2.2.1.</b></p> <p>A) Biyolojik ilaç, gen ve hücre tedaviler için laboratuvarların, gerekli fiziksel altyapı olanaklarının ve insan kaynaklarının sağlanması [%50]</p> <p>B) Uygun merkezlerin ortak kullanıma açılması [%20]</p> <p>C) Nadir hastalıklar özelinde proje çağrılarının açılması [%20]</p> <p>Ç) Proje yazım ve koordinasyon konusunda destek sunulması ve uluslararası rekabet gücünün sağlanması [%10]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>TÜBİTAK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Üniversiteler</p> <p>Meslek Örgütleri</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	40	50	70	100
---	---	-------------------------------	----	----	----	----	-----



## 5. Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

## 5.2. Tanı ve Tedavi Çalışmaları

## 5.2.2.3. Hedef: Tanı ve tarama testlerinin geliştirilmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>5.2.2.3.1.</b></p> <p>A) Ülkemizdeki mevcut insan kaynakları ve altyapının belirlenmesi amacıyla paydaşlarla çalıştay düzenlenmesi [%15]</p> <p>B) Tanı ve taramada kullanılan testlerin ülkemizde üretilmesinin teşvik edilmesi, proje çağrılarının açılması ve desteklenmesi [%45]</p> <p>C) Geliştirilen tanı araçlarının ürüne dönüştürülmesi amacıyla konsorsiyum oluşturulması [kamu ve özel iş birliği ile] [%40]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>TÜBİTAK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SHGM</p> <p>Özel Kuruluşlar</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	10	15	50	60	100

## 5.2.2.4. Hedef: Faz 1 de dâhil olmak üzere araştırmaların desteklemesi ve altyapılarının oluşturulması

<p><b>5.2.2.4.1.</b></p> <p>A) İyi Klinik Uygulamaları [İKU/Good Clinical Practice (GCP)] sertifikası verilen merkezlere altyapı ve personel desteğinin sağlanması ve bu birimlerde çalışan personelin nadir hastalıklar alanında yürütülecek çalışmalar için yetkinliklerinin artırılması [%50]</p> <p>B) Yapılacak araştırmaların "Klinik Araştırmalar Portalı"nda duyurulması [%25]</p> <p>C) Merkezlerin yılda iki kere denetlenmesi [%25]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>TÜBİTAK</p> <p>TİTCK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>Meslek Örgütleri</p> <p>STK</p> <p>Üniversiteler</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	75	100	100
--	---	-------------------------------	----	----	----	-----	-----

## 5. Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

### 5.2. Tanı ve Tedavi Çalışmaları

**5.2.2.5.1. Hedef:** Hastalar ve yakınlarına yönelik biyopsikososyal destek projelerinin geliştirilmesi

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>5.2.2.5.1.</b></p> <p>A) Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı ile iş birliği yapılarak; hastaların yaşam kalitelerini, sosyal ve ekonomik hayata katılımlarını artıracak bu hastaların kronik hastalara tanınan eğitim, ulaşım ve istihdam gibi sosyal haklardan yararlanabilir hale gelmesini sağlayacak projelere katılımının desteklenmesi amacıyla yılda iki kez ilgili paydaşların katılımıyla toplantılar gerçekleştirilmesi [%50]</p> <p>B) Toplantı çıktılarının hastaların hayatına yansımalarının hasta görüşlerini içeren anket çalışmalarıyla takibi [%25]</p> <p>C) Anket çalışmaları sonuçlarının ilgili kurumlar ve STK'lar ile paylaşılarak değerlendirilmesi [%25]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SHGM</p> <p>Meslek Örgütleri</p> <p>STK</p> <p>Üniversiteler</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	25	50	75	100	100

## 5. Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

## 5.2. Tanı ve Tedavi Çalışmaları

**5.2.2.6. Hedef:** Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücresel tedaviler ve ileri teknoloji ürünlerinin ülkemizde geliştirilmesi için hali hazırda ülkemizde araştırmalarını sürdüren bilim insanlarının ve üretimi sağlayabilecek üretim tesislerinin belirlenmesi ve desteklenmesi, bu alanda çalışacak yeni bilim insanlarının yetiştirilmesi veya ülkemize bu alanda çalışan bilim insanlarının istihdam edilmesi. İlaç geliştirilmesi için ihtiyaç duyulan altyapı olanaklarının sağlanması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>5.2.2.6.1.</b></p> <p>A) Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücresel tedaviler ve ileri teknoloji ürünleri koordinasyon kurulunun kurulması [%10]</p> <p>B) Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücresel tedaviler ve ileri teknoloji ürünlerine ilişkin ülke raporu hazırlanması [%10]</p> <p>C) İhtiyaç duyulan tedavi yöntemlerinin ve ilaçların geliştirilmesi için gerekli altyapının sağlanması [%20]</p> <p>Ç) Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücresel tedaviler ve ileri teknoloji ürünleri gibi inovatif yöntemlerin geliştirilmesine yönelik proje desteği sağlanması [%20]</p> <p>D) İlaç sanayi ile iş birliği imkânlarının değerlendirilmesi ve bu alanda ilerleyebilecek firmaların üretime yönelik faaliyetlerinin desteklenmesi [%10]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>TÜBİTAK</p> <p>TİTCK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	20	40	60	80	100

## 5. Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

### 5.2. Tanı ve Tedavi Çalışmaları

**5.2.2.6. Hedef:** Gen tedavileri, biyolojik ilaçlar, hücresel tedaviler ve ileri teknoloji ürünlerinin ülkemizde geliştirilmesi için hali hazırda ülkemizde araştırmalarını sürdüren bilim insanlarının ve üretimi sağlayabilecek üretim tesislerinin belirlenmesi ve desteklenmesi, bu alanda çalışacak yeni bilim insanlarının yetiştirilmesi veya ülkemize bu alanda çalışan bilim insanlarının istihdam edilmesi. İlaç geliştirilmesi için ihtiyaç duyulan altyapı olanaklarının sağlanması

Faaliyetler	Sorumlu ve İş Birliği Yapılacak Kurum/ Kuruluş	Süreç Göstergesi	2023	2024	2025	2026	2027
<p><b>5.2.2.6.1.</b></p> <p>E) Uluslararası merkezler ile iş birliği kurularak ülkemizde ihtiyaç duyulan tedavi yöntemlerinin ve ilaçların geliştirilmesi [%20]</p> <p>F) İlgili tedavilerin yerli olarak üretilmesi durumunda ayrı geri ödeme modelleri konusunda çalışmaların yürütülmesi [%10]</p>	<p><b>Sorumlu Kurum/ Kuruluş:</b></p> <p>TÜSEB</p> <p>TÜBİTAK</p> <p>TİTCK</p> <p><b>Paydaşlar:</b></p> <p>SHGM</p>	Faaliyet tamamlanma oranı [%]	20	40	60	80	100





T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI

# NADİR HASTALIKLAR

SAĞLIK STRATEJİ BELGESİ VE

EYLEM PLANI

— 2023-2027 —