

**Care4Rare**

*Nadir hastalıklar için lizozomal depo hastalıkları odağı ile  
bilimin mucizelerinin peşindeyiz...*

# NADİR HASTALIKLAR ALANINDA GELİŞTİRİLEBİLECEK DİJİTAL ÇÖZÜMLER

**ÇALIŞTAY RAPORU**

20-27 Aralık 2023

# İÇİNDEKİLER

## Care4Rare

Nadir hastalıklar için lizozomal depo hastalıkları odağı ile  
bilimin mucizelerinin peşindeyiz...

METODOLOJİ	1
GİRİŞ	2
1. NADİR HASTALIKLARIN FARKINDALIĞININ VE BİLGİ DÜZEYİNİN ARTIRILMASINA YÖNELİK İHTİYAÇLAR VE TEKNOLOJİLER	3
2. HASTA VE HASTA YAKINLARININ DESTEKLENMESİ VE YAŞAM KALİTELERİNİN ARTIRILMASINA YÖNELİK İHTİYAÇLAR VE TEKNOLOJİLER	7
3. NADİR HASTALIKLARIN TANISINA YÖNELİK İHTİYAÇLAR VE TEKNOLOJİLER	10
4. NADİR HASTALIKLARIN TEDAVİ VE BAKIM HİZMETLERİNE YÖNELİK İHTİYAÇLAR VE TEKNOLOJİLER	14
YÖNETİCİ ÖZETİ	16
YAZARLAR	18
KISALTMALAR VE KAYNAKLAR	20

## METODOLOJİ

# Care4Rare

Nadir hastalıklar için lizozomal depo hastalıkları odağı ile  
bilimin mucizelerinin peşindeyiz...

Lizozomal Depo Hastalıkları başta olmak üzere; nadir hastalıklara sahip bireylerin tanı, tedavi ve sağlık hizmetlerine erişim yolculukları iyileştirerek; toplum sağlığına katkı sağlayacak dijital çözümlerin keşfedilmesi için “PharmUp” platformu çatısı altında sağlık alanında çalışan girişimcileri desteklemeye yönelik “Care4Rare” isimli proje başlatılmıştır. PharmUp platformu, bir girişim yolculuğunun süreçlerini oluşturan fikir üretim aşaması, kuluçka süreci, yatırım alma, büyüme ve genişleme aşamalarına bütünsel bir şekilde yardım ve rehberlik sunmak için tasarlanmıştır. Girişimcilik alanında çalışmaları ile öne çıkan Lokman Hekim Üniversitesi Sağlık ve İlaç Teknoloji Merkezi (LHUSTEK), Türk Telekom Ventures, Teknopark İstanbul ve Başakşehir Living Lab İnovasyon ve Teknoloji Merkezi gibi güçlü ortaklar tarafından sağlanabilecek mentorluk ve danışmanlık fırsatlarını kullanarak, Sanofi'nin kurumsal uzmanlığı ile birlikte, startup'ların gelişim süreçlerini destekleyerek ülkemizde geliştirilen yenilikçi çözümlerin hayata geçmesine katkı sağlamayı hedeflemektedir.

Bu kapsamda “Care4Rare” projesi nadir hastalıklar alanında uzman kamu yöneticileri, uzman hekimler ve hasta derneği temsilcilerinden oluşan bir “Yönlendirici Komite” eşliğinde yürütülecektir. Yönlendirici Komite'nin bir üyesi olarak katkı sağlayacak olan uzmanların program çerçevesinde gerçekleşen ihtiyaç belirleme çalıştayını takiben; girişimcilere yönelik sprint etkinliğine ve demoday etkinliğine katılımları ve ödüllendirilecek çözümlerin seçimlerinde yer almaları planlanmaktadır.

Projenin ilk fazı olan ihtiyaç belirleme çalıştayını ile Nadir Hastalıklar Ulusal Eylem Planı hedefleri dikkate alınarak dijital çözümler geliştirilebilecek kritik ihtiyaç alanlarının değerlendirilmesi, önceliklendirilmesi ve somutlaştırılarak çözüm geliştirme sürecine girdi sağlayacak bir rapor oluşturulması planlanmıştır. Bu amaçla 20 Aralık 2023 tarihinde LHUSTEK, Lokman Hekim Üniversitesi'nde Yönlendirici Komite'nin katılımı ile gerçekleştirilen çalıştayın çıktıları ile ilk taslak metin oluşturulmuştur. 27 Aralık 2023 tarihinde gerçekleştirilen ikinci toplantıda, oluşturulmuş ilk taslak metin hakkında Yönlendirici Komite'nin görüşlerine başvurulmuş ve alınan geri bildirimler neticesinde oluşturulan revize metin yaygın koordinatörleri tarafından nihai haline getirilmiştir.

# GİRİŞ

## Care4Rare

Nadir hastalıklar için lizozomal depo hastalıkları odağı ile  
bilimin mucizelerinin peşindeyiz...

Nadir Hastalıklar, Avrupa ve diğer gelişmiş ülkelerdeki tanımıyla; 2000’de 1 ya da daha az sıklıkta görülen, çoğu ilerleyici, metabolik, kronik ve bazıları ölümcül olabilen hastalıklardır.<sup>1,2</sup> Birçok nadir hastalıkta belirtiler doğumda veya çocuklukta görülebilir. Bununla birlikte, nadir görülen hastalıkların yüzde 50’sinden fazlası yetişkinlikte görülür.<sup>1,2</sup> Sınıflandırma yöntemine göre farklılık göstermekle birlikte, literatürde yaklaşık 8.000 farklı nadir hastalık tanımlanmıştır.<sup>3</sup> Bilimsel literatüre göre toplumun %5-8’inin nadir hastalıklara sahip olduğu ve dünya genelinde 473 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir.<sup>4</sup> Ülkemizde ise yaklaşık 5-6,4 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği öngörülmekte<sup>5</sup> ve akraba evliliklerinin daha yoğun olduğu bölgelerimizde genetik geçişli nadir hastalıkların sıklığının daha yüksek olduğu gözlenmektedir.

Nadir hastalıklar genelinde yapılan çalışmalarda bir kişinin doğru tanıyı alabilmesi için geçen sürenin ortalama 8 yıl olduğu, hatta bazı hastalıklar özelinde bu sürenin daha da arttığı, tanıyı almak için hastanın birden fazla hekime ve uzmanlığa görünmesi gerektiği gösterilmiştir.<sup>6</sup>

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. Bu çerçevede Sağlık Bakanlığı 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. Bu faaliyetlerin nadir hastalıklar alanında kritik rol oynayan tüm paydaşların iş birliğiyle hayata geçirilmesi, hastaların hastalık yolculuklarına ciddi katkılar sağlayacaktır.

# 1

## NADİR HASTALIKLARIN FARKINDALIĞININ VE BİLGİ DÜZEYİNİN ARTIRILMASINA YÖNELİK İHTİYAÇLAR VE TEKNOLOJİ

Tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de sağlık meslek mensupları, hastalıkların nadir olması sebebiyle hastaların ihtiyaçlarına cevap verecek yeterli bilgiye sahip olmayabilmektedirler. Sağlık profesyonellerinin eğitimi, iyi uygulamaların geliştirilmesi ve paylaşımı nadir hastalıklar alanında yüksek önceliğe sahiptir. Bahsedilen farkındalık ve bilgi donanımı; zamanında ve 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.<sup>5</sup> Bu kapsamda Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan Nadir Hastalıklar Strateji Belgesi ve Eylem Planı'nda sağlık profesyonellerinde farkındalığın ve bilgi düzeyinin artırılmasına yönelik birçok hedef ve faaliyet farklı ihtiyaç alanlarına hizmet edecek şekilde planlanmıştır.

### **Bu çerçevede hedeflenen bazı faaliyetler aşağıdaki gibidir:<sup>5</sup>**

1. Aile hekimleri, pediatri, dâhiliye ve nöroloji başta olmak üzere ilgili ana dal hekimlerine ve nadir hastalığa sahip tanı almış/almamış pek çok hastanın sıklıkla başvurduğu Acil Servis, Anesteziyoloji ve Reaminasyon hekimleri de olmak üzere nadir hastalıklar konusunda hedefe yönelik uzaktan eğitim modüllerinin geliştirilmesi ve hastalık tanıtımı, tanı merkezleri, danışmanlık olanakları, tedavi olanakları gibi bilgileri içeren bir web sitesi düzenlenmesi ve yönlendirici bilgi sağlanması,
2. Nadir hastalıklar hakkında kanıta dayalı klinik uygulama ve hasta rehberlerinin geliştirilmesi ve hekimlerin bu dokümanlara erişiminin sağlanması,
3. Evlilik öncesi taşıyıcı taramaları hakkında ilgili bilim kurulunca hazırlanan bilgilendirici dokümanların birinci basamak sağlık kuruluşları ve evlilik öncesi süreçlerde yer alan resmî kurum ve kuruluşlarla paylaşılması, görsel-ışitsel 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,
4. Yenidoğan tarama programının genişletilmesi amacıyla, Tıpta Uzmanlık Eğitimi Çekirdek Müfredatı kapsamında girişimsel yetkinliği bulunan ilgili uzman hekimlerin ve laboratuvar personelinin bilgi ve becerilerinin artırılması,
5. İhtiyaç duyulan durumlar için genetik danışmanlık hizmetinin yaygınlaştırılması ve kalitesinin artırılması,

6. Preimplantasyon genetik tanı (PGT) hizmetlerinin etkin sunulabilmesi için tıbbi genetik ve çocuk genetik uzmanlarının bilgi ve becerilerinin geliştirilmesi,
7. 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.

Çalıştay sırasında hekimlerin bu alandaki eğitim ihtiyaçlarına ilişkin farklı paydaşlar tarafından aktarılan hususlar aşağıdaki gibidir:

- Nadir hastalıklar alanında tanı, tedavi ve hasta takibi süreçlerinde birinci basamak sağlık kuruluşlarında çalışan aile hekimlerinin mevcut tarama programlarına katılımı desteklemeleri, halihazırda tanı almış hastaları ya da şüphe duyulan hastaları tedavi takibi ve diğer destek sağlık hizmetlerine erişimleri için doğru uzmanlığa ve sağlık kurumlarına yönlendirmeleri beklenmektedir.
- Aile hekimlerine yönelik hazırlanabilecek eğitim içeriğine Türkiye’de sık görülen, tarama hizmeti kapsamında ya da bu kapsama dahil edilmesi planlanan ve tanı sonrası tedavi sağlanabilen hastalıkları dahil etmek kritiktir. Eğitim içeriği için önleyici hekimlik kavramını ön plana alarak genetik danışmanlık konularının da kapsama alınması fayda sağlayabilir.
- Aile hekimlerine yönelik hazırlanan içerikler sade, hedefe yönelik ve yönlendirici olmalıdır. Eğitimler video vb. görsel içerikli eğitim formatlarıyla desteklenebilir.
- Tan sürecinin iyileştirilmesine katkı sağlamak amacıyla, aile hekimlerinin günlük pratiklerinde hastalarına yöneltebilecekleri temel sorular (ailede etkilenen birey sayısı/erken yaşta ölüm/uzun yatış süresi/sağlık sistemine başvuru/giriş sayısı) ve temel yönlendirici dokümanlar dijital birçok araç ile kolaylıkla çözülebilecek uygulamalara dönüşebilir.
- Aile hekimlerinin günlük rutinlerinde kullandıkları kamu tarafından sunulan dijital araç ya da platformlara entegre çalışabilecek çözümlerin yanı sıra aile hekimlerinin faydalanabilecekleri danışma hatları da verimli olabilir.
- Birinci basamak sağlık kuruluşlarında çalışan aile hekimlerine verilecek eğitimlerin yanı sıra, 2. ve 3. basamak sağlık kuruluşlarında<sup>7</sup> çalışan ana dal hekimlerinin de eğitilmesi Türkiye’de nadir hastalık yönetimine katkı sağlayacaktır.
- Bu hekimlere yönelik interaktif klinik vaka temelli eğitim ve eğitim sonrası uygulanabilecek ölçme ve değerlendirme içerikleri, hedef kitlenin uzmanlığı dikkate alınarak gönüllü ya da zorunlu katılım beklentisi ile sunulabilir.
- Eğitimin bir bütün olduğu bilinciyle; hasta ve hasta yakınları ile iletişimi olan tüm sağlık profesyonellerinin eğitimi önceliklendirmesi farkındalık konusunda büyük bir aşama sağlayacaktır. Bu sebeple, nadir hastalıklar özelinde hazırlanan eğitimlere katılıma teşvik etmek amacıyla kredilendirme sistemini aktifleştirmek ve ilgili eğitim seminerlerine ya da tıp kongrelerine katılımı desteklemek faydalı olabilir.

- Nadir hastalık yönetiminde özellikle 3. basamak sağlık hizmetlerinin geliştirilmesi, bu merkezlerin nadir hastalıklara bütüncül bir yaklaşım ile tanı, tedavi, takip ve diğer destekleyici hizmetler konusunda yetkinlik kazanmaları kritiktir.
- Günümüzde mobil uygulamalar ve video temelli öğrenme araçları başta hekimler olmak üzere sağlık profesyonelleri tarafından sıklıkla kullanılmaktadır. Yapay zeka ve sanal gerçeklik gibi yeni teknolojiler de farklı alanlarda olduğu gibi öğrenme araçlarından daha etkin fayda sağlanmasına olanak tanımaktadır.
- Orphanet Türkiye platformu, nadir hastalıklara ilişkin temel içeriklerin tek bir platform çatısı altında toplanarak hedef kitleye sunumuna fırsat yaratan bir platformdur. Orphanet Türkiye'nin işlevi, ülkemizde nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar konusunda genel bilincin artırılmasına katkıda bulunmak ve Orphanet bilgi ve veri tabanının Türkiye'de kullanımının yaygınlaştırılmasını sağlamaktır. Ayrıca günümüzde mobil uygulamalar ve video formatında içerikler sunan platformlar başta hekimler olmak üzere sağlık profesyonelleri tarafından sıklıkla kullanılmaktadır.
- Nadir hastalıklar, her branşın bilgi sahibi olması gereken bir alan olduğundan, aile hekimlerine ve ana dal uzmanlıklarına yönelik düzenlenen tıp kongrelerinde nadir hastalıklar ile ilgili oturumlarının tıpkı "Akılcı İlaç Kullanımı" konusunda ele alındığı gibi zorunlu tutulması, farkındalığı artırmak için önemli bir adım olacaktır. Ayrıca hasta ve hasta yakınlarının desteklenmesinde önemli rol oynayan hasta derneklerinin de bu tip tıp kongrelerine katılımlarının ve katkılarının sağlanması önemlidir.
- Hekimlere yönelik nadir hastalıklar eğitimi erken dönemde, tıp fakültelerinde başlatılmalıdır. Tıp eğitimi müfredatına nadir hastalıklar ve yeni doğan taramaları konularının eklenerek genişletilmesi, temel müfredat kapsamında sunulan içerikten farklı olarak etkin öğrenime katkı sağlayacak yazılım ya da yapay zeka bazlı araçlarla desteklenen eğitimlerin geliştirilmesi fayda sağlayabilir.

## FARKINDALIĞININ VE BİLGİ DÜZEYİNİN ARTIRILMASINA YÖNELİK DEĞERLENDİRİLEBİLECEK TEKNOLOJİLER:

**Mobil Öğrenme Araçları ve Dijital İçerik Platformları:** Mobil öğrenme araçları ve dijital içerik platformları, günümüzde sıklıkla kullanılan, yüksek kaliteli eğitim içeriğine ve eğitmenlere erişimde esneklik sağlayan çözümlerdendir. Eğitime ilişkin içeriklerin ve verilerin daha etkili ve güvenli bir şekilde depolanmasına imkan sağlayan bulut bilişim (cloud computing) teknolojisi bu tür öğrenme araçlarını desteklemektedir. Bulut tabanlı belge paylaşımı ve işbirlikçi ekip çalışmasını teşvik edecek sanal tahta bazlı uygulamalar da yine destekleyici öğrenme araçlarındandır.

**Yapay Zeka Destekli Öğrenme Ortamları:** Yüz tanıma, doğal dil işleme ve makine öğrenimi gibi yapay zeka destekli teknolojiler gerçek zamanlı, kişiselleştirilmiş rehberlik ya da bireysel ihtiyaçlara göre uyarlanmış öğrenme deneyimi sunmaktadır.

**Artırılmış Gerçeklik (AR) ve Sanal Gerçeklik (VR):** AR ve VR, kapsamlı ve deneyimsel öğrenme için bireysel ihtiyaçlara göre uyarlanmış simülasyonlara imkan tanıyarak sürükleyici ve ilgi çekici öğrenme deneyimleri oluşturmaya yardımcı olabilir. VR kulaklıklar gibi giyilebilir teknolojiler ise, entegre kullanılan bu tip uygulamalar sayesinde sesli eğitimlere katılım, bildirim alma ve sesli notlar alma gibi fonksiyonlar sağlayabilir.

**Öğrenmenin Oyunlaştırılması:** Oyun tasarımı öğelerini eğitim ortamına dahil etmenin temel amacı, öğrenmeyi daha etkileşimli ve eğlenceli hale getirerek öğrenme deneyimini iyileştirmektir. Ayrıca bu tip platformlar oyun ile edinilen bilginin ölçümlenmesine ve gerekli durumlarda tekrarına imkan sağlamaktadır.

**Değerlendirme/Ölçümlene Teknolojileri:** Tanımlanan eğitim hedefleri doğrultusunda ilerlemeyi değerlendirme amacıyla farklı teknolojiler ile entegre kullanımı artan değerlendirme yazılımları, performans ve iyileştirilmesi gereken alanlar hakkında analitik veri bildirimini sağlar ve kişiye özel uyarlanabilir bir içerik önermesi sunar.

**Sosyal Medya:** Kişilerin birbirleriyle bağlantı kurarak bilgiye erişimini kolaylaştırmakta ve farklı kanallar aracılığıyla eğitim fırsatı sunmaktadır. Ancak sosyal medyanın eğitim alanında kullanımı henüz günümüzde gelişime oldukça açıktır.



## 2

### HASTA VE HASTA YAKINLARININ DESTEKLENMESİ VE YAŞAM KALİTELERİNİN ARTIRILMASINA YÖNELİK İHTİYAÇLAR VE TEKNOLOJİLER

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.<sup>5</sup> Nadir hastalıklara sahip kişilerin toplumdaki diğer bireylerle eşit yaşam hakkına ve kalitesine sahip olabilmesi esastır. Bu amaçla, nadir hastalıklar genelinde karşılaşılan sorunlara ulusal boyutta çözümler üretilmesi ve bu çözümlerin ilgili paydaşların iş birliğiyle hayata geçirilmesi büyük önem taşımaktadır.

Bu kapsamda Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan Nadir Hastalıklar Strateji Belgesi ve Eylem Planı'nda hasta ve hasta yakınlarının desteklenmesi ve yaşam kalitelerinin artırılmasına yönelik birçok hedef ve faaliyet planlanmıştır.

#### **Bu çerçevede hedeflenen bazı faaliyetler aşağıdaki gibidir:<sup>5</sup>**

1. Hasta ve hasta yakınlarına yönelik bir web sitesi düzenlenmesi ve hastalıklar, tanı merkezleri ve danışmanlık olanaklarına ilişkin yönlendirici bilgi sağlanması,
2. STK'larla iş birliği yapılarak anket, 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,
3. Hastaların ve yakınlarının, hastalığın beraberinde getirdiği ruhsal sorunlarla baş etmelerine yönelik uzaktan psikolojik destek, sosyal destek ve danışma hizmetlerinin geliştirilmesi, psikososyal destek amaçlı uzaktan sağlık hizmeti mobil uygulaması oluşturulması.

Çalıştay sırasında hasta ve hasta yakınlarının desteklenmesine ve yaşam kalitelerinin artırılmasına yönelik ihtiyaçlara ilişkin farklı paydaşlar tarafından aktarılan hususlar aşağıdaki gibidir:

- Nadir hastalık yönetimi, başta hastalar ve hasta yakınları olmak üzere tüm paydaşlar açısından zorlu ve karmaşık olduğu için sosyal medyanın yanı sıra yanlış kullanımı bilgi kirliliğini arttırabilir. Bu alanda çalışmalar yürüten uzmanlık ve hasta derneklerinin katkıları ve yönlendirmeleri ile sağlıklı bilgi kaynaklarının geliştirilmesi önemlidir. Geliştirilen bu bilgi kaynakları, Sağlık Bakanlığı tarafından yürütülen farkındalık çalışmalarına da içerik olarak katkı sağlayabilir.
- Bakanlık bünyesinde oluşturulabilecek dijital hasta okulu ya da benzer eğitim programları farklı dijital kanalların kullanımı ile hastaların hizmetine sunulabilir.

- Nadir hastalıklar alanında stigmatizasyonun engellenmesine yönelik toplumu bilinçlendirme amaçlı dijital yeniliklerden faydalanabilir.
- Evlilik başvurusu sırasında tarafları bilgilendirecek çeşitli araçlarla genetik geçişli nadir hastalıklara yönelik riskler konusunda bilgilendirmeler yapılabilir.
- Nadir hastalık yönetiminin diğer hastalıklara kıyasla daha kompleks olması ve konusunda uzman hekimlerin sayısının ve zamanının kısıtlı olmasına bağlı zorluklar yaşanmaktadır. Çözüm olarak hastaların daha sık başvurduğu aile hekimlerinin ve ana dal uzmanlarının nadir hastalıklar alanındaki bilgi eksikliklerinin giderilmesi kritiktir. Bu sebeple, bu hekimlerin hem hastaların bilgi ihtiyacını karşılaması hem de mevcut tedavilerin reçetelemelerine imkan verecek sağlık politikalarının geliştirilmesi hedeflenmelidir. Ayrıca tedaviye erişimde aksaklıklar yaşanmaması adına hali hazırda hizmet veren sağlık birimlerinin hafta sonları ve mesai saatleri dışında hizmet vermesi konusunun da ele alınması beklenmektedir.
  - Hekimlerin hastalarına ayırdığı zamanı daha etkin kullanması ve hasta farkındalık düzeyinin artmasına katkı sağlamak amacıyla, hekimlerin tanı alan hastalar ile paylaştığı temel hastalık bilgilerini içeren video bazlı interaktif içerikler hazırlanabilir ve bu içerikler ayrıca Sağlık Bakanlığı yönlendirmeleri ile tek platform üzerinden paylaşılabilir.
- Hasta ve hasta yakınlarının ihtiyaçları doğrultusunda kolay erişim sağlayabilecekleri evde sağlık hizmeti, psikolojik destek, sosyal hizmet ve danışma hizmetleri gibi hizmetlere ihtiyaç duyulmaktadır. Bu tip hizmetlerin dijital çözümler kullanılarak hayata geçirilmesi aşamasında Sağlık Bakanlığı Sağlık Bilgi Sistemleri Dairesi'nin bir paydaş olarak konumlandırılarak hali hazırda Sağlık Bakanlığı tarafından sunulan ya da sunulması planlanan entegre çözümlerle ilerlenmesi verimli olabilir.
  - Evde sağlık hizmeti ve tedavi uygulamalarının dijital teknolojilerin kullanımı ile geliştirilmesi ve yaygınlaştırılması önceliklendirilmesi gereken kritik konulardan biridir. Ayrıca sağlanabilecek bu tip evde sağlık hizmetlerinin geri ödenmesine yönelik sağlık politikalarının geliştirilmesine ihtiyaç vardır.
  - Genel olarak hastalara destek verecek sosyal hizmet uzmanlarının sayısının artırılması beklenmektedir. Bununla birlikte mevcut sosyal hizmet uzmanı kadrolarının daha verimli kullanılmasına ya da ek hizmet sunumuna imkân sağlayabilecek dijital teknolojilere ihtiyaç vardır.
  - Hastalar, tanı, tedaviye erişim ve takip süreçlerinde kendilerine rehberlik edecek bir sisteme ihtiyaç duymaktadırlar. Hastaların tüm bu süreci öğrenebilecekleri ve destek alabilecekleri dijital çözümler geliştirilebilir. Ayrıca hastaların tedaviye ve hizmetlere erişimi için ihtiyaç duydukları rutin multidisipliner hastalık takip randevularının ve sağlık raporlarının hasta ve hasta yakınına yük yaratmadan alınabilmesi için hastanede farklı bölümler arası ardışık ve hızlı randevu oluşturma sistemleri geliştirilebilir.
  - Nadir hastalıklara sahip hastalar, kullandıkları tedaviler konusunda bilgilendirilmeye ihtiyaç duymaktadırlar. Sağlık Bakanlığı'nın da içinde bulunduğu konsorsiyumlarla dijital uygulamaların geliştirilmesi ile ilaçların saklanma, doğru kullanım ve yan etkileriyle ilgili bilgi akışının sağlanabileceği araçlar geliştirilebilir.

- Hasta ve hasta yakınlarının yaşadıkları zorlukların yönetiminde hasta derneklerinin rolü çok önemlidir. Hastaların hasta derneklerine ulaşımını, destek almalarını ve hasta dayanışmasını destekleyebilecek dijital platformlar geliştirilebilir. Ayrıca hasta ve hasta yakınlarının geri bildirimlerine odaklanarak mevcut durumu ve ihtiyaçları değerlendirmeyi amaçlayan anketlerin geliştirilmesi tüm paydaşlar tarafından desteklenmektedir.
- Bilgi edinme araçları, veri analizi ve raporlama sistemleri için geliştirilebilecek dijital teknolojiler önceliklendirilebilir. Ancak bu araçlar yoluyla toplanan verilerin yönetimi konusunda regülasyonlara ihtiyaç vardır.

## HASTA VE HASTA YAKINLARININ DESTEKLENMESİ VE YAŞAM KALİTELERİNİN ARTIRILMASINA YÖNELİK DEĞERLENDİRİLEBİLECEK DİJİTAL ÇÖZÜM ÖNERİLERİ

**Bulut veri tabanı** uygulamaları elektronik sağlık kayıtlarının erişimine ve sağlık birimleri arasında bilgi alışverişi ve işbirliğine imkan yaratır. Ayrıca büyük boyutlardaki belge, görsel, video gibi dökümanların etkin kullanımına imkan sağlar.

**Tele-tıp çözümleri** ile hasta ve hasta yakınları herhangi bir zaman ya da herhangi bir yerden uzmana kolaylıkla ulaşım sağlayabilir. Ayrıca bu tip uygulamalar hastalara destek sağlayacak uzmanlar arasındaki mesafe sorununu da ortadan kaldırarak multidisipliner hizmet sunumuna ve işbirliğine imkan sağlayacak teknolojilerdir. Böylece hastalar daha az bekleme süresi ile daha hızlı sağlık sunumuna erişim sağlayabilir ve hastaneye erişim ile ilgili zorlukları azaltabilirler. Bu tip uygulamalar vasıtasıyla hastalar ile sağlık kayıtları, hastalık bilgisi, ilaç kullanım bilgisi ve benzeri dijital bilgi içerikleri de kolaylıkla paylaşılabilir.

**Mobil sağlık uygulamaları (m-health)**, hastaların hekim randevularını, tedavi kullanımlarını, semptomlarını ve benzeri sağlık verilerini takip etmesine olanak tanır. Bu tip uygulamalar, farklı yazılımların da kullanılması ile hastaların kişisel verilerine göre özelleştirilmiş eğitim, risk hesaplaması, sağlık aktivitesi değerlendirmesi vb. çözümler sunabilmekte, gerekli durumlarda hekime ya da destek alabilecekleri farklı uzmanlarla iletişim kurulmasına imkan tanımaktadır. Kullanım kolaylıkları sayesinde büyük oranda tıbbi bakımı digitalleştirme olanağı sağlamaktadırlar. Bu gibi uygulamalarda çok fazla kullanılmakta olan uzaktan izleme ya da konum bildirme özellikleri ile en yakın sağlık kuruluşu, ambulans hizmeti ve evde sağlık hizmeti olanaklarından da yararlanılmaktadır.

Günümüzde her alanda verilerin toplanması, analiz edilmesi ve raporlanması için dijital teknolojiler kullanılabilir. Bu teknolojiler iyileştirilmiş ve anket tasarımına, daha geniş kitlelerden daha hızlı, güvenli ve maliyet etkin şekilde veri toplanmasına ve eş zamanlı gelişmiş değerlendirme ve analiz sunumuna imkan sağlamaktadır.

Her bir nadir hastalığın semptomları, hastalık seyri, tanı yöntemleri ve hasta ihtiyaçları farklılaşsa da birçok nadir hastalık için ortaya konan en önemli sorunlardan biri, tanı sürecinin uzun ve zorlu olmasıdır. 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 hekime ve hastalığa özgü laboratuvar testinin yapılmasına bağlıdır. Bu nedenle nadir hastalık şüphesi oluştuğunda, hastaların zamanında ve doğru bir şekilde ilgili branş hekimine veya alanında uzman sağlık kurumlarına yönlendirilmesi (sevk) oldukça önemlidir.<sup>5</sup>

Diğer yandan, nadir hastalıkların toplum ve devlet üzerindeki yükünün hafifletilmesinin öncelikli yolu, eğer mümkünse, bu hastalıkların oluşumunun önlenmesidir. Genetik geçişli hastalıklar söz konusu olduğunda, evlilik öncesi tarama programları buna olanak sağlamaktadır. Ayrıca, erken saptanması durumunda mevcut tedavilerle kontrol altına alınabilecek veya ilerlemesi geciktirilebilecek birtakım hastalıklar yenidoğan taraması kapsamına alınmıştır. Türkiye’de yürütülen tüm yenidoğan tarama çalışmaları sayesinde, yılda yaklaşık 4.500 çocuğun var olan hastalıklarının sonuçlarından korunması ve engellik oluşumunun önüne geçilmesi sağlanmaktadır.<sup>8</sup> Dolayısıyla eylem planında yer alan tarama programlarının genişletilmesi ve sürdürülmesi hedefi oldukça kritiktir.

Nadir hastalıklar alanında sağlanan sağlık hizmetinin tüm aşamalarında hasta ve tedavi verilerinin ya da bilgilerinin kayıt altına alınması tanı süreçlerinin iyileştirilmesine yönelik bir çok fırsat yaratmaktadır. Diğer ülkelerle kıyaslandığında oldukça gelişmiş ve entegre ulusal veri havuzuna sahip olan ülkemizde, bu bilgiler tedavinin sürekliliğinin yanı sıra bilimsel ve istatistiksel değerlendirmeler için de önemli kaynak işlevi görmüş, toplum sağlığına önemli katkılarda bulunmuştur. Elektronik sağlık kayıtlarının analizi ile multidisipliner yaklaşım ihtiyacı olan nadir hastalıklar alanında, hastalara daha erken dönemde tanı konulmasına, sağlanan ve geri ödenen sağlık hizmetlerinin daha iyi planlanabilmesine ve etkin takibine olanak sağlayacaktır.

Büyük veri ve veri analizi diğer birçok alanda olduğu gibi sağlık alanında da yeniliklerin ve sağlık sistemine getirdiği yüklerin azaltılmasına etkili birer teknoloji olarak hayatımıza girmiştir. Gelişmiş veri havuzlarında yer alan hasta verileri, tanımlanmış algoritmalar ve uluslararası otoriteler tarafından kabul görmüş kanıta dayalı klinik uygulama sistemlerine göre değerlendirip; öneri, uyarı ve yönlendirme yapan yazılımların geliştirilmesine imkan tanımaktadır. Özellikle nadir hastalıklara sahip olan bireylerin tanı yolculuğunda yaşadıkları zorlukların azaltılıp, doğru tanıya kadar geçen sürenin kısaltılabileceği öngörüsüyle dünyanın farklı ülkelerinde tanı karar destek sistemleri üzerinde çalışmalar sürdürülmektedir.

Bu kapsamda Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan Nadir Hastalıklar Strateji Belgesi ve Eylem Planı'nda tanı süreçlerinin iyileştirilmesini destekleyecek birçok hedef ve faaliyet planlanmıştır.

**Bu çerçevede hedeflenen bazı faaliyetler aşağıdaki gibidir:<sup>5</sup>**

1. Birinci basamak sağlık kurumlarında çalışan hekimlerin, gerek görüldüğü durumlarda hastayı doğru bir şekilde ilgili branş hekimine veya alanında uzman sağlık kurumlarına yönlendirebilmesi için hekim envanteri ve sevk altyapısı geliştirilmesi,
2. Yenidoğan tarama programına dâhil edilmeye aday hastalıklar için bilimsel kanıtların, pilot çalışmaların, ekonomik çıktıların değerlendirilerek, mevcut kanıtların değerlendirilmesi ve taranacak hastalıkların belirlenmesi için kanıta dayalı karar algoritması oluşturulması ve bu algoritma doğrultusunda program kapsamının değerlendirilmesi,
3. 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),
4. Semptomlar üzerinden gidilerek saptanabilecek nadir hastalıkların ve bu hastalıklar için risk gruplarının belirlenmesi ve riskli bireylerin tespiti.

Çalıştay sırasında nadir hastalıkların tanısına yönelik ihtiyaçlara ilişkin farklı paydaşlar tarafından aktarılan hususlar aşağıdaki gibidir:

Türkiye'de çok değerli bir sağlık veri havuzunun bulunmaktadır. Dijital sağlık verilerinin kullanımı, araştırma-geliştirme faaliyetleri başta olmak üzere doğru tanı ve tedaviye erişim, sağlık sunumunun daha verimli hale getirilmesi ve hastalık yükünün ve maliyetinin azaltılması gibi birçok alanda ciddi fırsatlar yaratmaktadır ve bu alanda geliştirilebilecek her çözüm ülkemiz için çok anlamlıdır.

- Nadir hastalıklar alanında, hastalar tarafından doğru tanıya erişene kadar geçen sürede benzer ya da yinelenen sağlık sorunları sebebiyle sağlık sistemine çok sayıda başvuru yapılmakta ve bu başvurular elektronik sağlık kaydı olarak tutulmaktadır. Birinci basamak sağlık kurumlarında çalışan aile hekimlerinin, şüpheli/riskli hastalarını gerek görüldüğü durumlarda ilgili branş hekimine veya alanında uzman sağlık kurumlarına yönlendirebilmesi doğru zamanda tanı konulması açısından çok kritiktir. Birinci basamak sağlık kurumlarında çalışan aile hekimlerine yönelik, içerisinde hekim envanterinin bulunduğu ve hasta yönlendirmesi/sevki konusunda destek sağlayabilecek dijital altyapının kurulması önemlidir. Bu aşamada Orphanet ya da kronik hastalıkların tarama ve izlemlerinin, kanıta dayalı rehberler doğrultusunda aile hekimliği birimleri tarafından yapılması ve yönetilmesi için geliştirilen Hastalık Yönetim Platformu (HYP) gibi var olan platformlar ya da bu platformlar ile entegre çalışabilecek çözümler geliştirilebilir.

- Birinci basamak sađlık kurumlarında, tanı alan nadir hastaların tedavi takibinin yanısıra bu hastaların aile bireylerindeki olası hastalık risk durumlarını tespit edilmesi, erken tanı ve geri dönüşümsüz komplikasyonların engellenmesi açısından önemli bir fırsattır. Aile hekimlerini sađlık verilerinin deđerlendirilmesi ile ailede bulunan diđer riskli bireyler konusunda bilgilendirecek ve bu riskli bireylerin uygun tanı merkezlerine yönlendirilmesini destekleyebilecek bu tip çözümler, birinci basamak sađlık kurumlarının aile taramasına katkısını destekleyecektir.
- Ayrıca hastalıkların izlenmesi için kullanılan standart takip formlarının, geliştirilebilecek dijital platformlar üzerinden erişilebilir olması hasta verilerinin kaydı ve ilgili hekimlerce takibi açısından fayda yaratabilir.
- Elektronik sađlık verilerinin kullanımı ile nadir hastalıklara spesifik semptom bazlı “tanı karar destek algoritmaları” aracılığı ile şüpheli ya da riskli bireylerin tespit edilmesi bu tip hastalıklarda tanı yolculuğunun iyileştirilmesi için önemli bir fırsat yaratmaktadır. Genetik kökenli nadir hastalıkların ulusal düzeyde taranmasında kullanılabilir yapay zeka bazlı algoritmaların ülkemizde geliştirilmesi, diđer ülkeler için de örnek teşkil ederek ülkeler arası genetik tarama politikalarının daha bilimsel ve veri odaklı bir temele oturtulmasını sağlayacaktır. Bu alanda endüstri ile üniversite işbirliği ile geliştirilen bazı örnekler bulunmaktadır. Sanofi'nin İstanbul Üniversitesi ve Ankara Üniversitesi iş birlikleri kapsamında semptomların ve tanıyı destekleyici sađlık kayıtlarının kullanımı ile geliştirmekte olduđu veri tabanlı tanı karar destek sistemleri, farklı nadir hastalıklarda ya da daha geniş bir veri havuzu ile geliştirilmeye ve kullanılmaya açıktır.
- Tanı süreçlerinin iyileştirilmesi amacıyla ülkemizde genişletilmesi planlanan tarama programları için farklı kriterlerin deđerlendirilmesine ve kamu tarafından tarama programı kapsamına dahil edilecek öncelikli hastalıkların seçimine destek sağlayacak algoritmalar ya da yapay zekâ bazlı uygulamalar geliştirilebilir.
- Sađlık teknolojilerinin son yıllardaki gelişimi dikkate alındığında, yenilikçi ilaçların daha bütüncül deđerlendirilerek sađlık harcamalarının hasta ihtiyaçları doğrultusunda daha verimli yönetimi açısından deđer bazlı ödeme ve performans dayalı ödeme gibi kavramlar ön plana çıkmıştır. Geri ödeyici kamu kurumları, yenilikçi ilaçların pazara verilmesi ile ilgili karar alma süreçlerinde hastalığın seyri ve hastaların tedavi ihtiyacı, hastalığın epidemiyolojisine ilişkin prevalans verileri, tedavilerin klinik etkililiğine ve güvenliliğine ilişkin klinik araştırmalarından elde edilen bilimsel veriler, tedavinin kullanım süresi ve dozuna bađlı maliyeti gibi birçok veriyi çeşitli analiz methodları vasıtasıyla deđerlendirmektedirler. Hastalık ve tedavilere ilişkin karar verici kamu otoriteleri tarafından sađlanan bu veriler ve karar kriterleri doğrultusunda farklı analiz methodlarını uygulayabilecek dijital çözümler, karar süreçlerindeki sürenin ve iş yükünün optimize edilmesi amacıyla kamu kurumlarının kullanımına sunulabilir.

- Nadir hastalıklar kayıt sisteminin yapılandırılması çok kritiktir. Mevcut verilerin daha etkin kullanılması, değerlendirilmesi ve analiz edilmesini destekleyecek dijital uygulamaların mevcut sisteme entegre edilmesi bazı hastalıkların daha iyi anlaşılması ve analiz edilmesi açısından önemlidir. Türkiye’de nadir hastalıklar ile ilgili epidemiyolojik çalışmalar ortaya konarak ülkemizin genetik haritasının çıkarılması, ulusal veri tabanlarının geliştirilmesi tanıda özellikle tarama konusunda fayda sağlayacaktır.
- Bilinen hastalık ve yaralanmaların ayrıntılı tanımlanması kapsamında oluşturulan ICD (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems), hastalıklar ve sağlık sorunları için kullanılan uluslararası sınıflama sistemidir. Uluslararası Hastalık Sınıflandırması 10. Revizyonu’nda (ICD-10) nadir hastalıkların sadece 500’ünün özel kodu bulunmaktadır. Bu sebeple bazı nadir hastalıklar tanı bilgisi sağlık veri sistemine doğru bir şekilde yansıtılamayabilir. Nadir hastalıklarda sağlık verilerinin daha etkin kullanımı açısından mevcut sınıflandırma ile yapılan kodlamanın genişletilmesi kritiktir. Bu kapsamda TÜSEB, küresel çapta en geniş nadir hastalıklar bilgi ağı olan Orphanet’in tanımlı tüm nadir hastalıkları ayrıntılı olarak kodlayan nomenklatürünü Türkçe’ye çevirmiş, bunun e-Nabız sistemine entegrasyonu için çalışma başlatmıştır.
- UK 100.000 Genomes Project<sup>5</sup> başta olmak üzere, ülkeler yeni tanı ve tedavi yöntemleri geliştirmek adına ulusal genom projelerine nadir hastalıkları dahil ederken; ülkemizde TÜSEB yürüttüğü Ulusal Genom ve Biyoinformatik Projesi<sup>6</sup> kapsamında “Tüm Genom Dizileme” yöntemi ile tanımsız nadir hastalıkların genetik temellerinin aydınlatılabilmesini hedeflemektedir. TÜSEB bu çalışmalar kapsamında yenilikçi çözümlere ve farklı paradaşların katkılarına açıktır.
- Türkiye’de sağlık verilerinin toplanması, işlenmesi ve analiz edilmesine ilişkin regülasyonların ülkemizde veri bazlı geliştirilen teknolojilerin kullanımına imkan sağlayacak şekilde düzenlenmesi kritiktir.
- Türkiye’de sağlık verilerini baz alan dijital teknolojilerin hayata geçirilmesi ve verinin uygun kullanımına ilişkin regülasyonlar konularında girişimcilere yönelik eğitimler düzenlenebilir.

## NADİR HASTALIKLARIN TANISINA YÖNELİK DEĞERLENDİRİLEBİLECEK DİJİTAL ÇÖZÜM ÖNERİLERİ

**Yapay Zeka Bazlı Uygulamalar:** Çeşitli veri kaynaklarından toplanan yüksek hacimli verilerin analizi, algoritmalar üzerinden girdiler aracılığıyla öğrenme, tahmin, karar destek hizmetinin sunulması ve çıktılarının takibi, metin madenciliği, görüntü işleme, subjektif değerlendirme sorunlarının ortadan kaldırılması, iş süreçlerinin maliyet etkin bir biçimde otomatikleştirilerek verimli hale getirilmesi gibi faydalar sunmaktadır.

**Bulut veri tabanı** uygulamaları elektronik sağlık kayıtlarının erişimine ve sağlık birimleri arasında bilgi alışverişi ve işbirliğine imkan yaratır. Ayrıca büyük boyutlardaki belge, görsel, video gibi dökümanların etkin kullanımına imkan sağlar.

# 4

## NADİR HASTALIKLARIN TEDAVİ VE BAKIM HİZMETLERİNE YÖNELİK İHTİYAÇLAR VE TEKNOLOJİLER

Nadir hastalıkların yönetimi 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. Nadir Hastalık yönetiminde yetkin merkezlerin kaynaklarının daha verimli kullanılması ve hizmet kapasitelerinin artırılmasına yönelik dijital uygulamalar önemli fırsatlar yaratmaktadır.

Bu kapsamda Sağlık Bakanlığı tarafından yayımlanan Nadir Hastalıklar Strateji Belgesi ve Eylem Planı'nda tedavi ve bakım hizmetlerinin iyileştirilmesini destekleyecek birçok hedef ve faaliyet planlanmıştır.

### **Bu çerçevede hedeflenen bazı faaliyetler aşağıdaki gibidir:<sup>5</sup>**

1. Takip ve tedavi hizmetlerinin kalitesi ve ulaşılabilirliğini artırmak üzere ihtiyaç duyulan alanlarda uzaktan sağlık hizmetleri vasıtasıyla ilgili uzmanlara erişimin sağlanması amacıyla gerekli altyapının oluşturulması (*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, pilot uygulamanın yapılması, ülke geneline yaygınlaştırılması*)
2. İkinci ve üçüncü basamak pilot sağlık kuruluşlarında uzaktan sağlık hizmeti altyapısının kurulması, ilgili uzmanlık alanındaki hekimlerin ve sağlık çalışanlarının bakımı koordine etmesi için uzaktan sağlık ve bilgi teknolojileri hizmeti sunulması (*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*).

Çalıştay sırasında tedavi ve bakım hizmetlerine yönelik ihtiyaçlara ilişkin farklı paydaşlar tarafından aktarılan hususlar aşağıdaki gibidir:

- Nadir hastalıklar alanında tanı ve tedaviyi yönlendiren alanında uzman hekimlerin sayısının kısıtlı olmasına bağlı olarak, özellikle perifer bölgelerde ya da illerde bulunan hastalar bu hekimlerle ulaşmakta zorluklar yaşamaktadırlar. Dijital teknolojilerle desteklenen uzaktan sağlık hizmetleri, bir yandan hastaların uzak mesafede bulunan uzman hekimlere erişimini kolaylaştırırken; diğer yandan hekimlerin hastaya ayırdığı zamanın daha iyi yönetilmesine imkân vermektedir. Özellikle hekim ve



hastanın fiziksel olarak bir araya gelmesini gerektirmeyen; tanı sonrası hastalık ve aile taraması konularında bilgilendirme, genel takip görüşmeleri ve hastaların danışmak istediği temel konuların konumlandırılabilceği uzaktan sađlık hizmetleri, sađlık hizmet sunumunun daha etkin yonetimini destekleyecek; hizmet sunumunu sađlayan paydařlar ve hastalar üzerindeki hastalık yuikuunu azaltacaktır. Teletıp uygulamaları hasta-hekim iletiřim sũreçlerinin yanı sıra hekim-hekim arasındaki konsũltasyon hizmetlerinde de konumlandırılabilir.

- Uzaktan sađlık hizmetleri ya da teletıp uygulamaları, bazı uikelerde klinik çalıřmaların yũrũtũlmesinde yaygın olarak kullanılmaktadır. Őzellikle laboratuvar çıktılarının ve gũrũntũlemeye iliřkin sonuçların tek bir merkez tarafından multidisipliner bakıř aėısıyla uzaktan incelenmesi arařtırma sũreçlerini daha verimli hale getirmektedir.
- Sađlık Sistemleri bũnyesinde hizmete sunulan danıřma hatlarının destek verdiđi hastalık spektrumunun geniř olması nedeniyle nadir hastalıklara sahip bireylerin aėısından çok etkin bulunmamaktadır. Nadir hastalıklar ozelinde hizmet sađlayabilecek, hastalıklar ve hasta ihtiyaçları konusunda daha donanımlı bir danıřma hizmet ađının geliřtirilmesi onemlidir. Őlkemizde tanı alan hastalara destek olmak amacına hizmet veren hasta dernekleri de bu tip hizmetler konusunda geliřtirilerek onemli katkılar sađlayabilirler. Danıřma hatlarının yanısıra sađlık sistemine kayıtlı hastalar mobil mesaj ya da otomatik mesaj sistemleri ile dũzenli olarak bilgilendirilebilir.

## **NADİR HASTALIKLARIN TEDAVİ VE BAKIM HİZMETLERİNE YÖNELİK DEĐERLENDİRİLEBİLECEK DİJİTAL ÇÖZÜM ÖNERİLERİ**

**Tele-tıp çözümleri** ile hasta ve hasta yakınları herhangi bir zaman ya da herhangi bir yerden uzmana kolaylıkla ulařım sađlayabilir. Ayrıca bu tip uygulamalar hastalara destek sađlayacak uzmanlar arasındaki mesafe sorununu da ortadan kaldırarak multidisipliner hizmet sunumuna ve iřbirliđine imkan sađlayacak teknolojilerdir. Böylece hastalar daha az bekleme sũresi ile daha hızlı sađlık sunumuna eriřim sađlayabilir ve hastaneye eriřim ile ilgili zorlukları azaltabilirler. Bu tip uygulamalar vasıtasıyla hastalar ile sađlık kayıtları, hastalık bilgisi, ilaç kullanım bilgisi ve benzeri dijital bilgi iėerikleri de kolaylıkla paylařılabilir.

## YÖNETİCİ ÖZETİ

İhtiyaç belirleme çalıştayında Nadir Hastalıklar Sağlık Strateji ve Eylem Planı doğrultusunda nadir hastalıkların tanısından tedaviye ihtiyaç duyulan şu maddeler tartışılmıştır:

1. Farkındalığın ve bilgi düzeyinin artırılması
2. Hasta yakınlarının desteklenmesi ve yaşam kalitesinin artırılması
3. Nadir hastalıkların tanısı ve önlenmesi
4. Tedavi ve bakım hizmetleri

Raporda ayrıntılı bir şekilde açıklandığı gibi Türkiye’de var olan startup’ların nadir hastalıklar alanında dijital çözümler üretmeye katkı vermesi çok anlamlı olacaktır.

### Teknolojinin konumlandırılabilceği başlıca ihtiyaç alanları:

- 1. Eğitim ve Bilgilendirme:** Mobil uygulamalar, çevrim içi platformlar ve kamu spotları aracılığıyla hastalara ve sağlık profesyonellerine sürekli eğitim ve bilgilendirme imkânı sunulmaktadır.
- 2. Erken Teşhis ve Tanı:** Gelişmiş tıbbi cihazlar ve dijital sağlık uygulamaları sayesinde hastalıkların erken teşhis edilmesi ve doğru tanının konulmasına imkân sağlamaktadır. Bu durum, tedavi süreçlerini daha etkin hale getirir ve hastalığa eşlik edecek ek komplikasyonların oluşmasına engel olmaktadır.
- 3. Sağlık Hizmetlerinin İyileştirilmesi:** Dijitalleşme; randevu planlama, hasta kayıtları, ilaç takibi gibi süreçleri daha etkin hale getirmekte ve sağlık hizmetlerinin yönetimini kolaylaştırmaktadır. Hastaların hekime ve tedaviye erişimini kolaylaştırmak için çok önemlidir.
- 4. Hasta Bakımında İyileşme:** Teletıp ve uzaktan sağlık hizmetleri, hasta bakımında erişilebilirliği artırmaktadır. Hasta-hekim iletişimini kolaylaştırması, sağlık hizmetine kolay ve hızlı erişim sağlanması, dijital çözümler ile hasta uyumluluğunun artırılması, daha düşük maliyetle etkili sonuçlar alınması ve hastaların yaşam kalitesi ve memnuniyetinin artırılması önemli avantajlardandır.
- 5. Veri Yönetimi ve Analitiği:** Büyük veri analizi, sağlık sistemlerindeki verimliliği artırarak, hastalıkların yayılma modellerini anlamada ve kaynakların doğru kullanılmasına yardımcı olmaktadır.
- 6. Maliyet ve Zaman Tasarrufu:** Teknolojinin kullanımı, hasta bakımı süreçlerinde maliyet ve zaman tasarrufu sağlamak ve tekrarlayan testlerin azaltılmasına yardımcı olmaktadır.

Sağlık alanında yapılması planlanan dijital projelerin başarısı, kamu kurumları (Sağlık Bakanlığı bünyesindeki SHGM, HSGM, TİTCK, SBSGM, TÜSEB, SGGM ve SGK da dahil olmak üzere) ile endüstri, sağlık profesyonelleri, hasta dernekleri ve bireyler arasında güçlü bir iş birliği ve ortak çalışma ile sağlanabilecektir. Kamu kurumları; düzenlemeler, standartlar ve politikalar oluşturarak dijital projelerin yasal çerçevede etkin bir şekilde geliştirilmesine yardımcı olabilecektir.

Endüstri; teknoloji ve yenilikçi çözümler sunarak bu projelere destek verebilirken, sağlık profesyonelleri tecrübeleri ve uzmanlıklarıyla bu projelerin etkili bir şekilde tasarlanmasına katkı sağlayabilecektir.

Hasta dernekleri ise sağlık hizmetlerinin geliştirilmesinde kullanıcı odaklı bakış açılarıyla hastaların ihtiyaçlarını doğru bir şekilde adresleyecek geri bildirimler ve taleplerle katkıda bulunabilecektir.

Bu paydaşlar arasında sağlanacak iş birliği ve iletişim, dijital projelerin hastaların ihtiyaçlarına daha uygun, etkili, erişilebilir ve sürdürülebilir olmasını sağlayarak toplumun genel sağlık durumuna katkı sağlayacak; sağlık sektöründe önemli bir dönüşüm ve gelişime olanak tanıyacaktır. Girişimciler, nadir hastalıklar alanında ihtiyaçlara yönelik geliştirdikleri yenilikçi dijital çözümler ile ekosistemin önemli bir parçası haline geleceklerdir.

## YAZARLAR

## Care4Rare

Nadir hastalıklar için lizozomal depo hastalıkları odağı ile  
bilimin mucizelerinin peşindeyiz...

## YAYIN KOORDİNATÖRLERİ

Onur Burak Dursun • Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü  
Bülent Gümüsel • Lokman Hekim Üniversitesi

## YÖNLENDİRİCİ KOMİTE

Murat Gülşen • Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü  
Hikmet Can Çubukçu • Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü  
Mustafa Örnek • Sağlık Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü  
Olgun Şener • Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü, STD  
Rahşan Çınar • Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü  
Fatih Balaban • Sosyal Güvenlik Kurumu, GSS  
Berrin Sarioğlu • Sosyal Güvenlik Kurumu, GSS  
Özge Sezer • Sosyal Güvenlik Kurumu, GSS  
Ceren Uyar Boztaş • Sosyal Güvenlik Kurumu, GSS  
Fatih Topuz • TITCK  
Gökhan Özkan • TITCK  
İbrahim Muaz Yaradılmış • TITCK  
Gökçe Sural • TITCK  
Tunç Tuncel • TÜSEB  
Tuba Özbay • TÜSEB  
Nur Arslan • Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çiğdem Seher Kasapkara • Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Hüseyin Onay • Multigen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi  
Hacer Durmuş Tekçe • İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi  
Taylan Kav • Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Nurhan Seyahi • İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi  
Özgür Demir • Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Alev Şaylan • MPS LH Derneği  
Sonnur Erdem • MPS LH Derneği

## YAZARLAR

# Care4Rare

Nadir hastalıklar için lizozomal depo hastalıkları odağı ile  
bilimin mucizelerinin peşindeyiz...

### KATKI SAĞLAYANLAR

Zerrin Oyan • *Sanofi*

Sena Ünlüler Değer • *Sanofi*

Özge Sarı • *Sanofi*

Ece Demirkır • *Sanofi*

Merve Mihçakan • *Sanofi*

Nurdan Bulur • *Sanofi*

Mustafa Işık • *Sanofi*

Mine Sayit • *Sanofi*

Tomris Örs Hisarlı • *Sanofi*

## KISALTMALAR VE KAYNAKLAR

# Care4Rare

Nadir hastalıklar için lizozomal depo hastalıkları odağı ile  
bilimin mucizelerinin peşindeyiz...

### KISALTMALAR

**HSGM:** Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü

**ORPHANET:** The Portal For Rare Diseases And Orphan Drugs

**SBSGM:** Sağlık Bilgi Sistemleri Genel Müdürlüğü

**SHGM:** Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü

**SGGM:** Sağlığın Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü

**SGK:** Sosyal Güvenlik Kurumu

**TİTCK:** Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu

**TÜSEB:** Türkiye Sağlık Enstitüleri Başkanlığı

### KAYNAKLAR

1. Köken AH, et al. Türkiye Klinikleri J Med Ethics Law Hist-Special Topics 2018; 4(1):91-8.
2. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=EN](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN) Son erişim tarihi 17.02.2020.
3. Genetik Alliance, Rare Diseases. <https://geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/chromosomal-disorders-2/> (Erişim tarihi: 20.02.2024).
4. Wakap SN, Lambert DM, Olry A et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 2020; 28: 165– 173.
5. Nadir Hastalıklar Strateji Belgesi ve Eylem Planı. Available online: <nadir-hastaliklar-eylem-planı--011222pdf.pdf> (saglik.gov.tr).
6. Eurordis Survey of the Delay in Diagnosis for 8 Rare Diseases in Europe (EurordisCare2) 2007. Available online: [https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact\\_Sheet\\_Eurordiscare2.pdf](https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_Eurordiscare2.pdf).
7. Sağlık Hizmet Sunucularının Basamaklandırılması. Available online: <saglik-hizmet-sunucuustyazi10867a2e-a45b-4a96-beda-c7783ff5d822pdf.pdf>.
8. Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) (saglik.gov.tr) Available online: Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) (saglik.gov.tr).