

28 Şubat Nadir Hastalıklar Günü

Nadir Hastalıklar günü her yıl Şubat ayının son günüdür. Günün amacı nadir hastalıklar hakkında toplumda, sağlık endüstrisinde, araştırmacılarda ve politika belirleyicilerde farkındalık yaratarak nadir hastalıklardan etkilenen yaşamlara olumlu katkılar sağlamaktır.

Nadir hastalıklar terimi ülkelere göre değişse de Avrupa'da görülme sıklığı 1:2000'den daha az olan hastalıklar için kullanılır. Bugün için tanımlanmış 6000'in üzerinde nadir hastalık bulunmaktadır. Tek tek nadir olmalarına rağmen yaşamın herhangi bir döneminde 20 kişiden birinde nadir hastalık görülür. Nadir hastalıklar dünyada nüfusun %7'sini etkilemekte ve yaklaşık 400 milyon hasta olduğu düşünülmektedir. Avrupa'da 30 milyon, Amerika Birleşik Devletleri'nde 25 milyon bireyin bu hastalıklardan etkilendiği öngörülmektedir. Ülkemizde yaklaşık 5-6 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir. Akriba evliliklerinin sık olduğu ülkemizde sayının daha yüksek olabileceği düşünülmektedir. Hastalıkların yaklaşık %80'i genetik kökenlidir ve %50'sinde çocuklar etkilenmektedir. İlk 1 yaş içindeki ölümlerin %35'i nadir hastalıklardan kaynaklanmakta, çocukların %30'u beş yaşından önce kaybedilmektedir.

Bu gruba giren hastalıklara verilen önem son yıllarda tüm dünyada giderek artmaktadır. Ülkemizde son yıllarda 1000'de 10.7'lere kadar gerileyen bebek ölümlerinin önemli bir bölümünün nadir hastalıklardan kaynaklandığı öngörülmektedir. Ayrıca ülkemizde sıkça rastlanan zihinsel ve fiziksel engelliliğin bir bölümünün de bu hastalıklardan etkilendiği tahmin edilmektedir.

Dünyada ve ülkemizde nadir hastalıkların çok önemli bir bölümünü kalıtsal metabolik hastalıklar oluşturmaktadır. Kalıtsal metabolik hastalıkların önemli bir kısmında erken tanı ve tedavi ile engellilik önlenemediğinden Nadir Hastalıklar Gününde bu hastalıklar konusunda farkındalık oluşturmak önem kazanmaktadır.

Bu hastalıklarda tanı koymanın zorluğu, tanı ve tedavi merkezlerinin, ilgili hekim sayısının yetersizliği, tedavi seçeneklerinin ve erişimin kısıtlılığı gibi nedenlerle hastalıklardan yüksek oranda etkilenme ve hatta ölüm gözlenmektedir. Bu konuda Dünya Sağlık Örgütü ve Avrupa Birliği gibi uluslararası kuruluşlar ve ulusal sağlık otoritelerini stratejiler geliştirme konusunda uyarmaktadır. Ülkemizde de uzman sağlık personelinin yetiştirilmesi, konuya özgü tanı, tedavi ve araştırması merkezleri kurulması konusunda çalışmalara gereksinim vardır. Bu konuda hastalıkların sıklıklarını belirleye yönelik çalışmalar, veri tabanlarının geliştirilmesi, yeni tedavilerin geliştirilmesi ve politika

belirlenmesinde önemlidir. Riskli grupların erken tanısında yenidođan taramalarının önemi vurgulanmaktadır.

Nadir hastalıklar konusunda ülkemizde ulusal stratejinin bir an önce belirlenmesi gerekmektedir. Dünyadaki örneklere benzer olarak uluslararası standartlarda referans merkezlerinin oluşturulması, ulusal kayıt sisteminin, erken tanı ve tedavi olanaklarının geliştirilmesi, arařtırmalara destek sağlanması sonucunda nadir hastalıklar konusu ülkemiz ve hastalarımız daha iyi bir duruma gelebilecektir.