

Bu Hastalıklar Öksüz... Bu İlaçlar da...



Hastalıklara karşı verdiği savaş, insanoğlunun hayatta kalma mücadelesinin önemli bir bölümünü oluşturuyor. İnsanlık tarihi boyunca hastalıkları önlemek ve tedavi edebilmek için yapılan çalışmalar önemli bir etkinlik alanı olmuş. Bugün bilim ve teknolojideki gelişmeler sayesinde geçmişe oranla çok daha fazla hastalığı yenebiliyoruz. Ancak yine de çaresi bulunamamış pek çok hastalık var. Bu size ürkütücü geliyorsa daha kötüsünü söyleyelim: Çok ender rastlandığı için çaresi (pek de) aranmamış hastalıklar... Fakat kötümserliğe de kapılmıyoruz, çünkü insanlık pek çok konuda olduğu gibi şimdiye kadar büyük ölçüde ihmal ettiği bu “öksüz hastalıklar” konusunda da bilinçlenmeye başlıyor.

Aslında “öksüz hastalık” tanımı iki ayrı hastalık grubu için kullanılıyor. Bunlardan biri nadir hastalıklar, diğeri ise ihmal edilmiş hastalıklar. Nadir hastalıklar genel nüfusta görülme oranı düşük olan hastalıkları ifade ediyor. İhmal edilmiş hastalıklar ise gelişmekte olan ülkelerde yaygın olarak görülüyor, ancak bu ülkeler de bu hastalıklarla mücadele edebilecek sosyoekonomik yeterlikte olmayabiliyor. Gelişmiş ülkelerdeki ilaç endüstrisi ise bu ülkeleri kârlı bir pazar olarak görmediği için bu hastalıklara odaklanmıyor. Biz şimdi daha çok nadir hastalıklardan söz edeceğiz.

Avrupa’da nadir hastalık, 10.000 kişiden beş ya da daha azında görülen hastalıklar olarak tanımlanıyor. Bu oran düşük gibi görünse de yaklaşık 500 milyonluk Avrupa Birliği nüfusu dikkate alındığında her bir hastalık için 250.000 gibi bir sayı çıkıyor. Bugün 27 AB ülkesinde toplam 30 milyon kişinin bir nadir hastalığı olduğu tahmin ediliyor. ABD’de ise toplam 200.000’den az insanda görülen bir hastalık nadir hastalık olarak kabul ediliyor ve ABD’de toplam 20 milyonun üzerinde insanın bir nadir hastalığı olduğu tahmin ediliyor. Hasta sayısı hastalıktan hastalığa büyük fark-

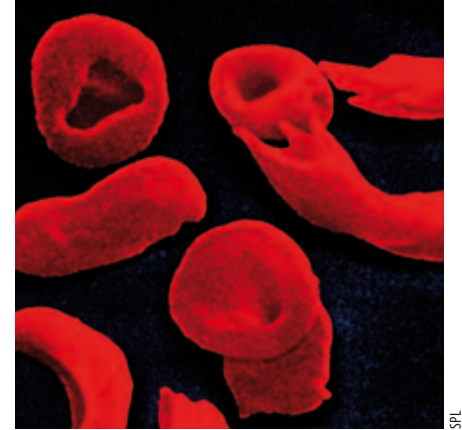
Görüldüğü gibi nadir hastalıkların her biri nadir görülse de aslında toplamda etkiledikleri insan sayısı hiç de az değil. Dolayısıyla bir insanın bir nadir hastalığı olması az rastlanan bir durum değil. Ayrıca şu da çarpıcı bir veri ki istatistiksel olarak her birimiz 6 ila 8 genetik kusur taşıyoruz. Bunların hepsi olmasa da çoğu çekinik olarak aktarılıyor, dolayısıyla aynı genetik kusuru taşıyan iki birey çocuk sahibi olursa, doğan çocuklar genetik kökenli bir nadir hastalıktan etkilenebiliyor.

Nadir Hastalıkların Çeşitliliği

Günümüzde sayılarının 5000 ila 8000 arasında olduğu tahmin edilen nadir hastalıklar, pek çok açıdan çeşitlilik gösteriyor. Nadir hastalıkların belirtileri, sadece farklı hastalıklar arasında değil tek bir hastalığın farklı vakaları arasında bile çeşitlilik gösterebiliyor. Aynı hastalık kişiden kişiye farklı belirtilerle ortaya çıkabiliyor. Hatta pek çok nadir hastalığın çok sayıda alt tipine rastlanıyor.

Nadir hastalıkların % 80’i genetik kökene bağlı olarak ortaya çıkıyor. Bu hastalıklar tek bir gene, birden fazla gene ya da kromozom bozukluklarına bağ-

Orak hücre anemisi genetik olarak aktarılan bir nadir hastalık. Başlıca belirtileri kronik (sürekli) kansızlık ve ağrı nöbetleri. Bu hastalıkta kırmızı kan hücreleri içinde bulunan ve vücuda oksijen taşıyan hemoglobin moleküllerinin yapısı bozuktur. Bozuk yapıdaki bu moleküller normalde yuvarlak şekilli (solda) olan kırmızı kan hücrelerinden bazılarının orağa benzer bir şekil (sağda) almasına sebep olur. Kansızlık ve ağrının kaynağı da bu bozuk şekilli hücrelerdir.



Bu hastalıklar araştırmacıların ilgisini öncelikle çekmedikleri, ticari kurumlar için kâr vaat etmedikleri ve aynı zamanda halk sağlığı politikalarında genellikle göz ardı edildikleri için ilgi ve öncelikten yoksun kalmış ve bu yüzden de “öksüz” olarak nitelenmiş.

lıklar gösterse de nadir hastalık istatistiklerindeki vaka sayılarının çoğunu çok daha nadir, 100.000’de bir ya da daha az görülen hastalıklara ilişkin vakalar oluşturuyor. Çoğu nadir hastalık dünyada sadece birkaç bin, birkaç yüz hatta birkaç düzine insanı etkiliyor.

lı olabiliyor. Ebeveynlerden kalıtım yoluyla geçenler olabildiği gibi yeni oluşan bir mutasyondan kaynaklanan hastalıklar da oluyor. Doğumların % 3-4’ünde genetik kökenli nadir hastalıklara rastlanıyor. Bunun dışında nadir hastalıklar bakteri ya da virüs enfeksiyonların-



Adrenolökodistrofi (ALD) denen nadir hastalık, 1992 yılında *Lorenzo'nun Yağı* adlı filmle tüm dünyada dikkatleri üzerine çekti. Senaryosu gerçek bir hikâyeden uyarlanan film, ALD tanısı konan Lorenzo adlı bir çocuğun anne ve babasının tüm zorluklara rağmen verdiği mücadeleyi konu alıyor. ALD dejeneratif bir miyelin bozukluğu, yani bu hastalıkta sinirleri kaplayan miyelin kılıf zamanla bozulmaya uğruyor. Miyelin olmayınca da sinirler normal işlevlerini yerine getiremiyor. Ne yazık ki vücut miyelin kılıfı yenileyemiyor ve hastalık zamanla ilerliyor. Filmde yaşamı anlatılan Lorenzo, 2008 yılında 30. doğum gününden bir gün sonra hayatını kaybetti.

dan, alerjilerden, dejeneratif (bozulmaya sebep olan), proliferatif (hücre çoğalmasına sebep olan) ya da teratojenik (embriyo gelişiminde bozukluk yaratan) etkenlerden kaynaklanabiliyor. Bazı nadir hastalıklar da hem genetik hem de çevresel faktörlerin etkisiyle oluşuyor.

Nadir hastalıklar ilk belirtilerin ortaya çıktığı dönem açısından da çeşitlilik sergiliyor. Pek çok nadir hastalık ilk belirtilerini doğumda ya da çocuklukta gösteriyor. Bazıları ilk belirtileri çocuklukta gösterse de ileri yaşlarda daha ağır belirtiler ortaya çıkarıyor. Bir kısım nadir hastalık ise yalnızca yetişkinlikte ortaya çıkıyor.

Yine de nadir hastalıkların ortak yönleri de var. Bu hastalıklar genellikle ağır ya da çok ağır seyreden, kronik ve yıkıcı özellikte, hayati tehlike oluşturan hastalıklar. Bu hastalıkların % 50'si çocuk yaşlarda ortaya çıkıyor. Nadir hastalıklar çoğunlukla hastanın kendine yeterliğini azaltarak ya da yok ederek hastanın yaşam kalitesini düşürüyor.

Hastalar Nelerle Karşı Karşıya?

Hastaların ve ailelerinin karşılaştığı ilk önemli sorun hastalığa tanı konulması. Nadir hastalıklar hakkında genellikle çok az şey bilindiği için doğru tanının konulması çoğu zaman aylar hatta yıllar alabiliyor. Bazı durumlarda doğru tanı konduğunda hastaya çoktan daha yaygın bir hastalığın tedavisi uygulanmış oluyor. Tabii ki doğru tanıya hiçbir zaman ulaşılamayan durumlar da oluyor.

Avrupa Nadir Hastalık Örgütü'nün (EURORDIS) nadir hastalıklardaki tanı gecikmeleriyle ilgili yaptığı bir araştırma, Ehlers Danlos sendromu denen bir nadir hastalıkta, her dört hastadan birinin doğru tanı için otuz yıldan fazla beklediğini ortaya koymuş. Araştırmaya katılan hastaların % 40'ına daha önce yanlış bir tanı konmuş. Bunların da altıda birine yanlış tanıya dayanılarak cerrahi müdahale, onda birine yanlış tanıya dayanılarak psikolojik müdahale yapılmış.

Nadir hastalıklara tanı konması doktorların da zorlandığı bir süreç. Çoğu zaman muayeneyi yapan doktor hastalığı tanımıyor ve dolayısıyla da belirtileri doğru şekilde yorumlayamıyor. Bazı nadir hastalıklarda halsizlik, kansızlık, ağrı, görme sorunları, baş dönmesi ya da öksürme gibi belli bir hastalığa özel olmayan sıradan belirtiler görülüyor. Doktorlar öncelikle bu belirtilerin daha yaygın olan sebeplerini incelemeye yöneldikleri için doğru tanıya ulaşmaları güçleşebiliyor. Bazen de tam tersi şekilde, çok sıra dışı belirtiler görülüyor. Sıra dışı bir belirtinin bir nadir hastalığın tanısını kolaylaştıracağı düşünülebilir, ama bu ancak muayeneyi yapan doktor o hastalığa aşınaysa söz konusu olabilir. Eğer doktor o belirtiyi gösteren bir hastalık bilmiyorsa muhtemelen hastayı başka bir uzmana yönlendiriyor. Kimi vakalarda da belirtiler, hastalığın tipik belirtileriyle bire bir örtüşüyor. Örneğin o hastalıkta pek rastlanmayan belirtiler görülüyor ya da tipik belirtilerin yalnızca bir kısmı ortaya çıkıyor. Bu da doktoru, doğru tanı koyma yolunda bile olsa tereddüte düşürebiliyor. Tüm bu

sebeplerden dolayı nadir hastalığı olan hastaların doğru tanıya kavuşana kadar çok sayıda doktora başvurması gerekebiliyor. Bu hem yorucu hem de zaman alan bir süreç. Nadir hastalıklar çoğu zaman ancak az sayıda uzman tarafından anlaşılabilirdiği için uzman araştırmacılardan randevu almak gerekebiliyor. Uzman kişilerden randevu almak daha da zor oluyor ve hastalar aylarca bekleyebiliyorlar. Doğru tanıya ulaşıp ulaşamayacağından bile emin olmadan aylarca bir randevuyu beklemek ise hem hasta hem de ailesi için oldukça yıpratıcı. Çok sayıda doktora muayene olmak ve her birine derdini anlatmaya çalışmak da hastalar için stres yaratan bir durum.

Doğru tanının gecikmesi trajik sonuçlar doğurabiliyor. Eğer hastalık genetik kökenliyse doğru tanıya ulaşılan kadar geçen zamanda ailenin aynı hastalığa sahip başka çocukları dünyaya gelebiliyor.

TÜBİTAK'tan Nadir Hastalıklarla İlgili Destek

TÜBİTAK ülkemizde nadir hastalık araştırmalarına yönelik destekler konusunda bir girişimde bulundu. Avrupa Araştırma Alanı Ağı'nın (ERA-NET) Avrupa ülkelerinde nadir hastalıklar alanında yapılan araştırma çalışmalarını koordine etmek amacıyla kurulan bir ortaklık programı olan E-Rare programına ortak oldu. Beş Avrupa ülkesinin daha ortak olduğu bu program kapsamında nadir hastalık araştırmalarına yönelik ilki 2007'de, ikincisi 2009'da olmak üzere iki proje çağrısı açıldı. 2009 E-Rare çağrısı değişik ülkelerde bulunan bilim insanları arasında, uzmanlıkların paylaşımına dayalı, tamamlayıcı ve disiplinler arası projeler gerçekleştirilmesini sağlayan etkili ortaklıklar kurulmasını amaçlıyor. Destek çağrısıyla ilgili ayrıntılı bilgilere şu adresten ulaşılabilir: <http://www.tubitak.gov.tr/home.do?sid=377&cid=12019>

Hastanın sorunu tam olarak anlaşılmadığı için hasta, aile bireylerinden olumsuz tepkiler görebiliyor ya da aldığı destek yetersiz kalabiliyor. Doğru tanıya ulaşılan kadar geçen sürede gerekli tedavi ya da müdahale yapılmadığı için hastanın psikolojik, zihinsel ve fiziksel durumu daha da kötüye gidebiliyor, hatta bazen hasta hayatını kaybediyor. Geç tanı ve sebep olduğu güçlükler de vatandaşların sağlık sistemine olan güvenini zedeliyor.

Çabalar sonuç verip doğru tanı konduğunda da hastayı ve ailesini bir başka sıkıntılı süreç bekliyor. Doktorlar yine nadir hastalıklar konusundaki tecrübesizliklerinden dolayı tanıyı hastaya açıklarken duyarsız davranabiliyorlar ve hastayı gerektiği şekilde bilgilendiremiyorlar. Oysa tanının gecikmesinden dolayı zaten sıkıntı içinde olan bu hastalarla iletişim kurarken daha dikkatli olmak gerekiyor.

rumdan etkileniyor. Pek çok durumda nadir hastalıklı çocuklara sahip çiftlerin evlilikleri son buluyor.

Tedavi Sorunu

Nadir hastalıklarla ilgili en büyük sorunlardan biri, bu hastalıkların çoğunun etkin bir tedavisinin olmaması. Bir kısım nadir hastalıkta semptomatik yani hastalığın etkilerinin giderilmesine yönelik tedavilerle hastanın şikâyetlerinin bir ölçüde azaltılması mümkün oluyor. Bu tedaviler çeşitli cerrahi operasyonları ya da ağrı kesici, kas gevşetici özellikli ilaçların kullanılmasını içerebiliyor. Ancak bu tedaviler hastalığın sebebini ortadan kaldırmadığı gibi çeşitli yan etkiler de yaratabiliyor.

Nadir hastalıklara yönelik ilaçlar ABD ve Avrupada "öksüz ilaçlar" olarak anılıyor. Normal piyasa şartlarında ilaç endüstrisi bu tür ilaçların geliştirilmesiyle

hedef alınacak etmenlerin bilinmesi, ayrıca klinik denemelerin yapılabileceği merkezlerin oluşturulması gerekiyor. Tahmin edilebileceği gibi öksüz ilaçların üretimi kâr-maliyet oranı açısından ilaç endüstrisine pek de cazip görünmüyor.

Nadir hastalıklara yönelik tanı ve tedavilerin geliştirilmesinin önündeki en büyük engellerden biri de bu hastalıkların çoğunun sebeplerinin henüz yeterince anlaşılmamış olması. Çoğu nadir hastalığın mekanizması, doğal seyri ve epidemiyolojisi (hastalığın dağılımı, görülme sıklığı ve bunları etkileyen etmenler) hakkında pek bir şey bilinmiyor. Bu da bu konularda yeterince temel araştırma yapılmamasından kaynaklanıyor. Bu araştırmalara yönelik fon taleplerinin yaygın hastalıklarla ilgili araştırma fonu talepleriyle rekabet etmesi gerekiyor. Nadir hastalık temel araştırmalarına yönelik kamu fonları yetersiz kalıyor; ilaç şirketleri ise zaten bu araştırmalara yatırım yapmıyor. Ayrıca bu hastalıklar ender olarak görüldükleri için genellikle araştırmacıların pek ilgisini çekmiyor.

Geçen yüzyılın son çeyreğinden itibaren nadir hastalıklardan muzdarip insanların da yaygın hastalıkları olan insanlarla aynı kalitede sağlık hizmeti alması gerektiği düşüncesi yaygınlaşmaya başladı. Bunun sonucunda da tüm dünyada, nadir hastalıklara yönelik öksüz ilaçların araştırılması, geliştirilmesi ve piyasaya sürülmesinin teşvik edilmesi bir gereklilik olarak önem kazanmaya başladı. İlk olarak 1983 yılında ABD'de, öksüz ilaçların geliştirilmesi için sanayi kuruluşlarını teşvik etmek amacıyla Öksüz İlaç Kanunu yürürlüğe girdi. Bu kanunun ilaç endüstrisine sağladığı önemli teşviklerden biri, öksüz ilaç olarak tescillenmiş ve ruhsat almış ilaçlar için yedi yıllık tekel hakkı tanınmasıydı. Ayrıca bu ilaçların klinik denemeleriyle ilgili vergi indirimleri de uygulanıyordu. ABD'yi başka ülkeler de izledi; 1985'te Japonya'da, 1997'de Avustralya'da ve 2000'de Avrupa Birliği'nde öksüz ilaçların teşvikine yönelik benzeri kanuni düzenlemeler yapıldı. Teşvikler genel olarak üç şekilde yapılıyor: vergi indirimle-



İngiliz fizikçi Stephen William Hawking bir amiyotrofik lateral skleroz (ALS) hastası. Lou Gehrig hastalığı olarak da bilinen bu nadir hastalık, kasları kontrol eden sinir hücrelerine (motor nöronlara) saldıran bir hastalık. ALS zaman içinde kötüleşen, yani ilerleyici bir hastalık. Normalde motor nöronlar hareketle ilgili iletileri beyinden kaslara taşıyor, ancak ALS'de motor nöronlar bozulmaya uğrayıp ölüyor, bu yüzden de iletiler kaslara ulaşmıyor. Kaslar da uzun süre kullanılmayınca zayıflıyor ve köreliyor.

Tüm bu sıkıntılar hastayı ve ailesini ciddi biçimde etkiliyor. Hasta ve ailesi toplumdan dışlanmış hissedebiliyor, psikolojik, sosyal ve ekonomik açıdan kötü durum gelebiliyor. Hasta çocuk da olsa yetişkin de olsa tüm aile bireyleri du-

ğulenenmiyor. Bunun ana sebebi ise çok az sayıda insanı etkileyen nadir hastalıkların çok küçük bir pazar potansiyeli oluşturması. Bir tıbbi ürünün geliştirilmesi genel olarak zor ve masraflı bir süreç. Bunun için ilgili hastalığın sebebini ve tedavide

ri ve araştırma destekleri, piyasa ruhsatlandırma sürecinin basitleştirilmesi ve piyasada belirli süre tekel hakkı.

Zamanla öksüz ilaçlarla ilgili bu düzenlemeler olumlu sonuçlar vermeye başladı. ABD'deki teşvikler nadir hastalıkların tedavisine yönelik çalışmalara önemli katkı sağladı. Öksüz İlaç Kanunu'nun kabulünden günümüze ABD'de 1100'ün üzerinde ilaç, öksüz ilaç kategorisine girdi, bunların üreticileri teşviklerden yararlandı ve 300'den fazla ilaca piyasa ruhsatı verildi. Oysa kanunun kabulünden önceki 10 yıl içinde sadece 10 öksüz ilaç geliştirilmişti. ABD'deki teşvikler özellikle küçük ve orta ölçekli biyoteknoloji firmalarından rahat gördü, hatta bu teşviklerden yararlanılarak pek çok yeni biyoteknoloji firması kuruldu. Avrupada Avrupa Birliği Öksüz İlaç Düzenlemesi'nin yürürlüğe girdiği 2000 yılından 2004 yılına kadar yapılan 300 başvurunun 200'ü öksüz ilaç kategorisine dâhil edildi ve 15 ürüne piyasa ruhsatı verildi. Japonyada ilgili kanuni düzenlemenin ardından 1993–1999 yılları arasında 113 ilaç öksüz ilaç kabul edildi ve 43 tanesi piyasa ruhsatı aldı. Yine Avustralyada 1998'den 2001'e kadar 42 ilaca öksüz unvanı verildi ve 17'si ruhsat aldı.

ABD'de piyasaya sürülen öksüz ilaçlardan ABD'de toplam 11 milyon, dünya çapında ise bu sayının da üzerinde insanın faydalandığı tahmin ediliyor.

Her ne kadar öksüz ilaç çalışmalarının teşvikine yönelik olarak yapılan bu düzenlemeler bir ölçüde başarı sağlamış olsa da bunlarla ilgili önemli eleştiriler de yapıyor.

Bu teşviklerin bazı ilaç üreticileri tarafından kâr oranı yüksek ilaçların üretiminde kullanılarak yüksek kazançlar elde etmek ve rekabetin önünü kesmek için suiistimal edildiği yönünde eleştiriler var. ABD'de bu gerekçeyle Öksüz İlaç Kanunu'nun değiştirilmesini savunanlar oldu. Ancak teşviklerin devam etmesini isteyen ilaç endüstrisi ile sırf birkaç firma öksüz ilaçlardan fazla kâr ediyor diye bu başarılı uygulamanın sonlandırılmasını fazla riskli bulan hasta grupları buna tepki gösterdiler.

Teşviklerin ilaç endüstrisini öksüz ilaç geliştirmeye yönlendirme konusunda ne

Nadir Hastalıklara Örnekler

Aslında nadir hastalıkların bir kısmı halk tarafından biliniyor. Kistik fibroz, sarkoidoz, fenilketonüri (PKU) ve SARS hastalıkları görece tanınan nadir hastalıklar arasında. Buna karşılık primer siliyer diskinezi, Darier hastalığı, eritropoetik protoporfirin ve Usher sendromu gibi çoğumuzun adını bile duymadığı pek çok nadir hastalık var.

Nadir hastalıkların isimleri uzman olmayan insanlar için genellikle pek bir anlam ifade etmiyor. Veritabanları her hastalığın özel ismini ayrı ayrı verse de listeler ya da arama motorları genellikle kategori temelinde arama sağlayacak şekilde düzenleniyor. Nadir hastalıklar tiplerine ve etkiledikleri sistem ya da vücut bölümlerine göre de gruplandırılıyor.

Otoimmün hastalıklar temelde bağışıklık sisteminin vücudun kendi hücrelerini yok ettiği hastalıklar. En çok bilinen nadir hastalıklardan biri olan multipl skleroz (MS) da otoimmün özellikte bir hastalık.

Nadir kan hastalıklarından bazıları kan kanserleri, orak hücre anemisi ve Akdeniz anemisi olarak da bilinen talasemi. Bu kategorideki hastalıklar kanı oluşturan kırmızı ve beyaz hücreleri, trombositleri, plazmayı, kan işlevlerini kontrol eden hormonları ve benzeri öğeleri etkiliyor.

ALS, Parkinson hastalığı ve Huntington hastalığı, beyni, omuriliği ve/veya sinirleri etkileyen nadir hastalıklar arasında yer alıyor.

Bazı kanser türleri de nadir hastalıklar arasında yer alıyor. Çocuklarda görülen kanserlerin hemen hemen hepsi nadir hastalık kabul ediliyor.

Kromozomlarda oluşan bozukluklar da nadir hastalıklar ortaya çıkarabiliyor. Kırılğan X sendromu, Klinefelter sendromu ve Turner sendromu kromozom bozukluğundan kaynaklı nadir hastalıklardan.

Bir kısım nadir hastalık doğuştan gelen kalp bozuklukları sonucunda ortaya çıkıyor. Büyük arter transpozisyonu, aort koarktasyonu (aort damarının daralması) ve hipoplastik sol kalp sendromu bu tür nadir hastalıklara birkaç örnek.

kadar etkili olduğu da sorgulanıyor. Bazı endüstri yetkilileri düşük kârlı ilaçlar konusu olduğunda tekel hakkı tanınmasının bir teşvik sayılamayacağını, çünkü böyle bir pazara zaten kimsenin rakip olarak girmek istemeyeceğini söylüyor. Geliştirilmekte olan öksüz ilaçlardan kaçının, teşvikler olmasaydı da firmalar tarafından ele alınacağını kestirmekse zor. Örneğin geliştirilmekte olan öksüz ilaçlar arasında bazı kanser türleri ve AIDS gibi hastalıklara yönelik, ilaç firmalarının zaten uzun yıllardır ilgilendiği ilaçlar da var.

Öksüz ilaçlarla ilgili en çok dile getirilen sorunlardan biri de ilaçlara erişim. Öncelikle öksüz ilaçlar yüksek maliyetle üretilip kısıtlı bir pazara sunuldukları için yüksek fiyatlara satılıyor. Yetkili resmi ku-

Bazı bağ doku hastalıkları da yine nadir hastalıklar arasında yer alıyor. Ehlers-Danlos sendromu, Erdheim-Chester hastalığı ve Loey-Dietz sendromu bunlardan bazıları.

Ağır kombine immünyetmezlik (SCID), DiGeorge sendromu (DGS) ve hiperimmünoglobulin E sendromu bağışıklık yetersizlikleriyle ilgili nadir hastalıklardan birkaçı.

Bakteri ve virüslerin sebep olduğu bazı bulaşıcı hastalıklar da nadir görülen hastalıklar arasında. Listeriyoz, lejyoner hastalığı ve nokardiyo bu tür nadir hastalıklar.

Nadir böbrek ve boşaltım yolu hastalıklarından bazıları, Bartter sendromu, Addison hastalığı ve Wilms tümörü.

Lökodistrofi olarak adlandırılan bir grup hastalık, beyindeki sinir hücrelerini çevreleyen miyelin kılıftaki bozukluklardan kaynaklanıyor. Bu gruptaki en bilinen hastalık *Lorenzo'nun Yağı* filmiyle tüm dünyada dikkatleri üstüne çeken adrenolökodistrofi (ALD).

Lizozomal depo hastalıkları, protein, yağ, pigment ya da başka maddelerin vücutta anormal miktarda birikmesine yol açan hastalıklar. Gaucher hastalığı, Hunter sendromu (MPS I) ve sistinoz bunlardan bazıları.

Vücuttaki kimyasal süreçlerdeki sorunlardan kaynaklanan nadir hastalıklar da var. Fenilketonüri, sistinüri ve histidinemi bu tür nadir hastalıklar.

Kearns-Sayre sendromu ve Melas sendromu gibi bazı nadir hastalıklar, hücrelerin mitokondri organellerindeki bozukluklardan kaynaklanıyor.

Kasları, kemikleri ya da eklemleri etkileyen nadir hastalıklardan bazıları akondroplazia, akromegali ve osteopetroz. Ünlü aktör Josh Ryan Evans da bir akondroplazia hastasıydı.

Bazı nadir hastalıklar da deri hastalıkları ya da deriyi etkileyen hastalıklar. Albinizm, kseroderma pigmentosum ve cüzzam bunlar arasında sayılabilir.

rumlar fiyatların belirlenmesinde pek söz sahibi değiller; ya fiyata hiç karışmıyorlar ya da müdahale hakları sınırlı oluyor. Fiyatların yüksek olması ise farklı gelir düzeylerinden hastalar için daha baştan eşitsizlik yaratıyor.

Öksüz ilaçlar konusundaki raporlar, genel olarak öksüz ilaçlarla ilgili bu yasal düzenlemelerin yararlı olduğu yönünde, ancak daha yapılması gereken çok şey olduğu, özellikle öksüz ilaçlara erişim eşitliği sağlanması için düzenlemeler yapılması gerektiği de vurgulanıyor.

Sivil Toplum

Nadir hastalıklar sivil toplum girişimlerinin belki de en önemli olduğu alanlardan

biri. Çoğunluğu gelişmiş ülkelerde olmak üzere bu konuda çalışmalar yapan çok sayıda destek ve dayanışma organizasyonu bulunuyor.

Hastalar ve aileleri destek gruplarına üye olarak benzer sorunları yaşayan hastalarla iletişim kurma imkânı buluyor. Böylece psikolojik açıdan kısmen de olsa rahatlıyorlar. Bu gruplarda günlük hayatlarıyla ilgili problemlere yönelik fikir ve öneri alışverişinde de bulunabiliyorlar. Ayrıca hastalıkla mücadele etme konusunda yararlı bilgilere ulaşabiliyorlar.

Öksüz ilaçlara yönelik teşviklerin başlatılmasında, nadir hastalıkların destek grupları tarafından kamuoyu gündemine getirilmesinin ve kamuoyunun bu konuda bilinçlendirilmesinin önemli bir etkisi olduğu düşünülüyor. Ayrıca bu organizasyonlarda hastalar ve yakınları güçlerini birleştirerek seslerini duyurma imkânı buluyor. Böylece siyasi otorite tarafından dikkate alınma ihtimalleri artıyor.

Çok sayıda destek ve dayanışma grubunun yanı sıra nadir hastalıklarla ilgili daha organize etkinlikler yapan büyük sivil toplum kuruluşları da var. ABD'deki Ulusal Nadir Hastalık Organizasyonu (NORD), Avrupadaki Avrupa Nadir Hastalıklar Organizasyonu (EURORDIS) ve Orphanet bu alandaki en büyük kuruluşlardan bazıları.

EURORDIS, 2008 yılının 29 Şubat'ını ilk "Avrupa Nadir Hastalıklar Günü" olarak ilan etti. Daha sonra her yılın şubat ayının son gününde nadir hastalıklarla ilgili farkındalığı artırmak amacıyla etkinlikler yapılması kararı alındı.



Albinizm deriye, gözlere ve saçlara renk veren melanin pigmentinin üretimindeki bir bozukluk sonucu oluşuyor. Bu da melanin üreten melanosit hücrelerinin işlev bozukluğundan kaynaklanıyor. Genetik olarak aktarılan albinizmin farklı tipleri farklı kromozomlar üzerinde bulunan genlerle taşıyor. Albino hastaların derilerinde melanin olmadığı için, güneşin zararlı etkilerinden korunmaları gerekiyor.

Nadir Hastalıkların Geleceği

Nadir hastalıklarla mücadele yönünde son 25 yılda önemli aşamalar kaydedilmiş olsa da aslında daha alınması gereken çok yol var. Çok sayıda nadir hastalıkla ilgili hâlâ araştırma yapılmıyor.

Nadir hastalıklarla ilgili bilgi ve tecrübe birikiminin oluşması, fakat daha da önemlisi bu birikimin hem ulusal hem de uluslararası kapsamda etkin şekilde paylaşılması gerekiyor. Daha fazla hasta ve hasta yakınının ve nadir hastalıklar konusunda tecrübeli sağlık personelinin destek ve dayanışma gruplarına katılması çok faydalı olabilir. Ayrıca doktorların nadir hastalıklar konusunda eğitilmeleri ve bilinçlendirilmeleri vakaların erken tanı ve tedavisine katkı sağlayabilir. Öte yandan bilim camiasının da kendi içindeki iletişimi çok önemli, çünkü nadir hastalık araştırmaları zaten görece kısıtlı kaynaklarla yapılıyor. Bilim insanlarının bilgi ve tecrübe paylaşımı, araştırmaları hızlandırıp geliştirebilir. Bunun için de ülkelerin bilim kurumlarının bu paylaşımların gerçekleştirebileceği çeşitli platformlar oluşturması gerekiyor.

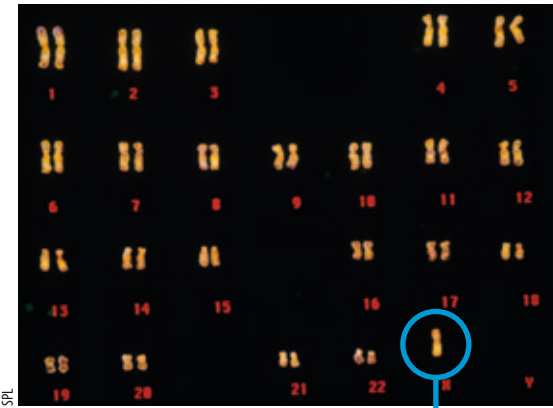
Ayrıca hem hastaların hem de ilgili sağlık personelinin nadir hastalıklarla ilgili bilgilere kolayca erişebilmesini sağlayacak veritabanlarının oluşturulması da önemli. Avrupa ve ABD'de bu tür veritabanları örneklerine rastlanabiliyor. NORD'un Nadir Hastalıklar Veritabanı, Contact A Family'nin Özel Durumlar ve Nadir Hastalıklar İndeksi ile Orphanet bunlardan bazıları.

Daha önce gerekçelerine değindiğimiz gibi, nadir hastalıklarla ilgili temel bilim araştırmalarının kamu fonlarıyla teşvik edilmesi gerekiyor. Ayrıca nadir hastalıkların tanı ve tedavisine yönelik ar-ge faaliyetleri için üniversite-sanayi işbirliklerinin teşvik edilmesi de önemli.

Tüm bu tedbirlerin alınmasında ve düzenlemelerin sağlanmasında devletlerin inisiyatif kullanmasının gerekliliği tartışılmaz. Ancak sonuçta devletlerin harekete geçmesinde de kamuoyu-

nun önemli etkisi oluyor. Bu yüzden nadir hastalıklar konusunda kamuoyunun bilinçlendirilmesi çok önemli.

Aslında birey olarak hepimize bu konuda sorumluluk düşüyor. En azından bu konuda bilgi sahibi olabilir ve ilgili sivil toplum hareketlerine destek verebiliriz. Nadir hastalıkları sadece az sayıda insanın başına gelen bir talihsizlik olarak görmemeliyiz. Üstelik nadir hastalıklara karşı mücadeleye destek vermek, sadece vicdani bir sorumluluk değil aynı zamanda gelecek nesillerin yaşam kalitesini ve dolayısıyla da ülkenin sosyal ve ekonomik refahını artırmaya yönelik bir yatırım olacaktır.



Bir X kromozomunun eksik ya da bozuk olmasından kaynaklanan bir genetik hastalık olan Turner sendromu yalnızca kadınlarda görülüyor. 2000-2500 canlı doğumdan birinde görülen bu hastalık pek çok fiziksel belirti oluşturuyor. Turner sendromlu hastalar normalden daha kısa boylu oluyorlar, çocuk yaşta uygulanan hormon tedavisi boyun uzamasına yardımcı oluyor. Ayrıca ikincil cinsiyet özelliklerinin (doğrudan üremeyle ilgili olmayan cinsiyet özellikleri) oluşması için de hormon tedavisi uygulanabiliyor. Yukarıdaki resim Turner sendromlu bir hastanın kromozomlarını gösteriyor, görüldüğü gibi normalde iki tane olması gerekirken yalnızca bir tane X kromozomu var.

Kaynaklar

Weely, S. van, Leufkens, H. G. M., "Dünya Sağlık Örgütü'nün (WHO) 'Avrupa ve Dünya için Öncelikli İlaçlar Raporu' İçin Temel Bilgi Dokümanı", 7 Ekim 2004 archives.who.int/prioritymeds/report/background/rare_diseases.doc
Rode, J., *Rare Diseases: Understanding This Public Health Priority*, EURORDIS, Kasım 2005, www.eurordis.com
http://www.novartis.com/newsroom/news/2008-02-28_rare-disease-day.shtml
http://rarediseases.about.com/
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non-com/rare_6_en.htm