



2022
Ekim

Birleşmiş Milletler İnsan Hakları Yüksek Komiserliğinin Nadir Hastalıkla Yaşayan Bireyler, Aileleri ve Bakımlarını Üstlenenlerin İnsan Haklarının Korunması ile ilgili yaptığı çağrı üzerine hazırladığımız bilgi notu

DR. CAVIDAN SOYKAN
Tarafından Hazırlandı.

HİPOFOSFATAZYA HASTALIĞI
İLE MÜCADELE DERNEĞİ



www.hifoder.org



iletisim@hifoder.org

İçindekiler



Giriş

A. Hastaların, Ailelerinin ve Bakıverenlerinin Ortak Sorunları

- I. Geç ve/veya Yanlış Teşhise Dayalı Sorunlar
- II. Teşhisten Sonrası
- III. Tedavi Aşaması
- IV. Engellilik Konusu
- V. Temel İnsan Hakları Sorunları

1. Erişimsellik
2. Ayrımcılık
3. Eğitim Hakkı
4. Çalışma Hakkı

B. Sağlık Sistemine/Bakanlığı Bağlı Yapısal Sorunlar

Giriş

Bu bildirim, Hipofosfatazya Hastalığı ile Mücadele Derneği tarafından Birleşmiş Milletler İnsan Hakları Yüksek Komiserliği Ofisi'nin nadir hastalıklarla yaşayanlar ve onların aileleri ve bakıverenlerinin sorunları hakkında yaptığı bilgi toplama çağrısına binaen hazırlanmıştır. Ülkedeki genel durum üzerine bilgi toplamak için uzmanımız Türkiye'deki Nadir Hastalıklar Ağı ile iletişime geçmiştir. Ancak Ağın koordinatörüne erişmek mümkün olmayınca, Ağa dahil olan ve bize Yüksek Komiserliğin sorduğu sorular konusunda en kısa sürede geribildirimde bulunabilecek dernekler seçilmiştir. Derneğimizin uzmanı yedi hasta hakları derneği ile İstanbul'dan bir üniversite hastanesinde görev yapan çocuk endokrinoloji profesörü ve nadir tanıli hastaların insan hakları sorunları alanında, özellikle de ilaca ve tedaviye erişim, konularında uzmanlaşmış Adana şehrinden bir avukat ile derinlemesine görüşmeler gerçekleştirmiştir. Uzmanımız dört farklı üniversite hastanesinden belli nadir hastalıklar

konusunda uzman ve/veya bu konularda araştırma yürüten dört farklı doktora erişmeye çalışmıştır ama hiçbiri yazışmalarımıza cevap vermemiştir. Uzmanımız Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü altındaki Otizm Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir Hastalıklar Dairesi Başkanı ile de iletişime geçmeye çalışmıştır. Bu daire başkanı ne yazık ki, iletişim talebimize yazılı olarak geri dönüş yapmamıştır. Türkiye Nadir Hastalıklar Ağına göre, ülkede yaşayan her on altı kişiden biri, diğer bir deyişle toplamda beş milyon kişi nadir bir hastalık tanısı ile yaşamaktadır. Dünyada yaklaşık sekiz bin çeşit nadir hastalık olsa da, Türkiye'deki Ağın on altı üyesi dernek, büyük çoğunlukla hasta yakınları ve/veya bakıverenleri tarafından kurulmuştur. Biz bu Ağdan iki kurucu üye derneğe ulaştık: Williams Sendromu Derneği ve Tay-Sachs-Sandooff Yardımlaşma Derneği. Bu iki derneğe ek olarak Türkiye SMA (Spinal Musküler Atrofi) Vakfı ve Akondroplazi ve Aileleri Derneği başkanları ile mülakatlar yapılmıştır. Bu

bildirim için kendi derneğimiz, Hipofosfatazya Hastalığı ile Mücadele Derneği başkanı ile de mülakat yapılmıştır. Bu bildirim yazarı olan uzmanın kendisi de dünyada milyonda bir görülen süper nadir bir hastalık olan Stifferson Sendromu tanılıdır. Yazar, bu araştırma sırasında Türkiye sağlık sistemi ile olan kendi kişisel deneyimine de hesaba katmıştır. Uzmanımız yukarıda adı geçen dernekler, uzman doktor ve avukat ile Yüksek Komiserliğin web sitesinde yayınlanan sorular üzerinden en az bir saat süren derinlemesine mülakatlar gerçekleştirmiştir. Burada, öncelikli olarak farklı nadir hastalık tanıli bireylerin, ailelerinin ve bakıverenlerinin dile getirdiği insan hakları sorunları ile ortak konuları bulacaksınız. İkinci kısımda, Sağlık Bakanlığı web sitesinin kısa bir analizine dayanarak, yapısal sorunları ve Türkiye'deki nadir hastalıklara dair sağlık sistemi kaynaklı devam eden sorunların çözümüne karşı engelleri okuyabilirsiniz.

1 STK websitesi: <https://hifoder.org/>
2 Ağ websitesi: <https://www.nadirhastaliklaragi.org.tr/en/>
3 STK websitesi: <http://www.taysachs-sandhoff.com/>
4 STK websitesi: <https://www.sma.org.tr/en>



A. Hastaların, Ailelerinin ve Bakıverenlerinin Ortak Sorunları

I. Geç ve/veya Yanlış Teşhise Dayalı Sorunla

Görüşmecilerin hepsi değil ama büyük çoğunluğu, hastaların anne veya babası olan dernek temsilcileri teşhis ile ilgili sorunlardan bahsettiler. Bazı vakalarda, örneğin Williams Sendromunda, sorun geç teşhis almaktı. Bir dernek üyesinin kızı on sekiz yaşında teşhis alabilmişti. Bu durum aynı zamanda Hipofosfatazya Hastalığı ile Mücadele Derneği'nin başkanının oğlu için de geçerliydi. Başkanın oğlu yıllarca yanlış teşhis aldı ve on yıldan fazla bir süre doğru tedaviye erişemedi. Ebe olan anne oğlunda bir buçuk yaşından itibaren bir gariplik olduğunu fark edip ısrar etmesine rağmen, çocuk on iki yaşına kadar hipofosfatazya tanısı alamadı. Bu bildirim yazarı da beş yıl süren tanı arama ve yanlış teşhisler sonunda Stiffperson Sendromu tanısını alabildi. Geç teşhis nedeniyle yazar süreçte hareket kabiliyetinin bir kısmını yitirdi. Geç teşhis hareket kısıtlarına, bilişsel ve nörolojik geri dönüşüme hasara ve/veya bozukluğa ve hatta organ yetmezliğine bağlı olarak hastaların hayatını kaybetmesine yol açabilir. Özellikle, nadir genetik vakalarda, eğer çocuk doğru teşhisi

alamazsa ve hastalığın erken bir aşamasında doğru tedaviye erişmezse, beş yaşına gelmeden hayatını kaybedilir. Tay-Sachs hastalığı buna bir örnek olarak gösterilebilir. Geç ve/veya yanlış teşhis aynı zamanda hastaların, ailelerinin ve bakıverenlerinin sosyal, ekonomik ve psikolojik sorunlar yaşamasına neden olabilir. Çocuk hastalar ilk öğretime başlayamayabilir ve geç teşhis nedeniyle hayatlarından büyük bir zaman çalınabilir. Eğer doğumla görülen bir bozukluk değilse, kimse neyi olduklarını bilmediği için bazı hastalar okulu bırakmak zorunda kalabilir. Bu aşamada aileler ve bakım verenleri çocuğu bir hastaneden diğerine ve/veya bir doktordan diğerine götürmekten ekonomik olarak büyük bir yükün altına girmektedirler. Bu aşama da çocukların okulu bırakmasına neden olmaktadır. Yetişkin hastalar işlerine devam edemeyip; işten atılabilirler ve işsiz kalabilirler. Onlara bağlı olan aile bireyleri –aileleri ve çocukları– hem hastane ve tedavi masrafları hem de gelir kaybı nedeniyle ekonomik sorunlarla karşı karşıya kalmaktadırlar. Çocuk hast-

aların ebeveynleri sağlık sistemi içinde yalnız kalmaktadır. Dernekler ailelerin bu sebeplerle parçalandığını, babaların anneyi bıraktığını ve hasta çocukların bu süreçte daha da yalnız kaldığını bildirmiştir. Bu duruma bir istisna spinal musküler atrofi (SMA) hastalığıdır. Hastaların aileleri son zamanlarda Türkiye'de sosyal medya ve televizyon kanalları aracılığı ile seslerini bir miktar duyurabildi. Hastalık ve yol açtığı sorunlar biraz biliniyor ya da en azından kamusal olarak duyuldu denilebilir. Kamu baskısı ile Sağlık Bakanlığı yenidoğan tarama programına erken teşhis kitini Mayıs 2022'de ekledi. SMA Vakfına göre, mevcut tarama programı aracılığı ile 4500 çocuk yıllık olarak var olan hastalıklardan korunmuş oluyor ve engellilik önlenmiş oluyor. Yine de bunu Türkiye'de genetik kaynaklı görülen tüm hastalıklar için söylememiz mümkün değil. Neredeyse tüm hasta yakınları psikolojik desteğin öneminden bahsetti.

5 Bkz: <https://www.sma.org.tr/en/newborn-screening>

Teşhis süreci çoğu nadir hastalık için uzun, yorucu ve zorlu. Eğer yakınların/bir topluluğun desteği yoksa, o zaman aileler sağlık sistemi içinde bir cevap ararken ayakta kalamıyorlar. Tüm dernek yetkilileri sağlık sistemi içerisinde bu tür bir desteğin eksikliğinin altını çizdi. Doktorların hastanın ailesine karşı tutumu, kimi zaman belirtilere inanmayışları ve/veya hastalığı bilmedikleri durumda başka bir uzmana yönlendirmeyişleri derneklerce en çok altı çizilen sorunlardı. Aileler her ne kadar çocuklarının hasta olduklarını ve/veya bir sorun olduğunu bilseler de önce uzman doktorları buna ikna etmeleri gerekmiş. Doktorların hastada tanı öncesi bir sorun olduğuna inanmayışı ve hastaları bu nedenle ileri tetkiklere tabi tutmayışı neredeyse tüm hasta yakınları/dernek temsilcileri tarafından ifade edildi. Aslında bu durum, sağlık sistemi içinde bir cevap ararken, ailelerin yaşamak zorunda kaldığı çoğu psikolojik sorunun da sebebiydi. Çoğu dernek temsilcisi; doktorların hastaya yeterli zaman ayırmasının öneminden, açık fikirli olmalarının gerekliliğinden ve eğer gidilen uzman doktorun tanı konusunda bir fikri yoksa hastayı görmezden gelmek yerine başka bir uzmana yönlendirmesinin gerekliliğinden bahsetti. Ne

yazık ki, bir vakada üniversite hastanesindeki doktorlar ve tıp personeli oğlunun ciddi şekilde hasta olduğu konusunda ısrar eden ve önerilen tedaviyi reddeden bir anneye zorbalık uygulamıştı.

II. Teşhisten Sonrası

Tüm dernek temsilcileri tarafından ortak dile getirilen sorun, ailelerin ve bakım verenlerin hasta için doğru teşhisi aldıktan sonra sistem içinde yalnız bırakılmasıydı. Doktorun anne ve babaya çocuklarının kronik ve nadir bir hastalığa sahip olduğunu ve diğer çocuklar gibi “normal” bir hayatı olamayacağını söylediği o ‘an’ hepsi için unutulacak gibi değildi. Görüştüğümüz tüm anneler ve babalar hayatlarının o gününü kötü bir anı olarak ayrıntılı tasvir ettiler. Hepsi de böyle bir haberi vermenin sadece bir doktorun görevi olmaması gerektiğini ifade ettiler. Görüşmeciler, hem o tanıyı öğrenme anı için hem de ikinci aşama olan tedavi için, devletten psikolojik destek alma talebinde bulundular. Hastalıklar nadir; teşhisi zor ve çoğu uzman doktor tarafından bile bilinmiyor. Aileler için gerçeği kabul etmek ve çocuğun muhtemel ihtiyaçlarını bilebilmek çok zor. Teşhis sonrası için ailelerin acil desteğe ihtiyacı var. Hastalığın adı ile birlikte

altında yatan kök neden genetik veya değil, ailelere tedavi seçenekleri ile mutlaka açıklanmalı. Özellikle ailesinde kalıtsal geçişli nadir hastalıklar görülen genç çiftlere, eğer çocuk sahibi olmak istiyorlarsa gerekli bilgiler ve ön tıbbi destek verilmeli. Nadir hastalıkların %80’in genetik bir temeli olsa da bazıları otoimmün bir özellik de taşıyor. Neden nadir hastalığı olan bir çocuk sahibi oldukları konusunda doğru bilgiye erişmek görüştüğümüz tüm ebeveynlerin temel beklentisi idi. İlginç bir şekilde, konuştuğumuz tüm dernek kurucuları nadir hastalıklarla yaşayan bir çocuğun ve/veya yetişkinin anne ve babasıydı. Bu ebeveynler hastalık ve onunla yaşama konusunda kendi kendilerini yetiştirmek zorunda kalmışlardı. Bazıları tesadüf eseri tıp personeliydi, bu nedenle hastalıklarla ilgili bilgisi olmayan ya da bu bilgiye erişecek sosyal ve ekonomik kaynaklara sahip olmayan diğer ailelere yardımcı olmak için dernek kurmak istemişlerdi. Bazı vakalarda sorun baştan yanlış teşhisten ziyade, doktorun aileye yaklaşımı idi. Bir anne doktorun ona oğlunun bir daha hiçbir zaman diğer çocuklar gibi “normal” olmayacağını ve ondan umudu kesmelerini söylediği anı unutamadığını aktardı.

Aksine o çocuk büyüdü, bir yetişkin oldu ve şimdi özel sektörde iş sahibi. Kendisi meslek lisesine devam etti; bitirdi ve engelliler için ayrılan kota ile turizm meslek lisesi mezunu olarak işe girdi. Ama bu başarı, annenin çocuğundan umudu kesmemesi; etrafındaki komşular ve okuldaki öğretmenler ile gittikleri doktorlar dahil herkesi, hastalık ve ilerleyişi konusunda bilgilendirmesi sonucu gerçekleşti. Sonuçta, o anne Türkiye’de Williams Sendromu konusunda farkındalık yaratmak için bir dernek kurdu. Hastaların haklarını savunan görüştüğümüz sivil toplum örgütlerinin kurucuları ya hastanın ebeveyni veya bir yakını idi. Devletin sağlaması gereken psikolojik ve sosyal desteğin eksikliği nedeni ile aileler bir topluluk destek ağı inşa etmek istemişlerdi. Akondroplazi hastalığı ile yaşayan bir çocuğun ebeveyni şöyle söyledi:

“Bu bizim annelerin ve babaların yüzünden; insanlar engelli bireyler konusunda toplumda o kadar cahil ki... Çocuklarımıza kahraman gibi davranıyorlar. Nadir hastalıklar ile yaşayan çocuklar kahraman olmak zorunda değiller. Herkes onları oldukları gibi kabul etmek zorunda. Toplum kapsayıcı olmalı ve aileler bu eşitlik anlayışını çok erken yaşta her çocuğa öğretmeli.”

III. Tedavi Aşaması

Bu aşamada ailelerin yüzleşmek zorunda kaldıkları ortak sorun farklı uzmanlığa sahip doktorlar arasındaki koordinasyon eksikliği ve farklı tedavi yöntemleri konusundaki bilgi eksikliği. Tüm nadir hastalıklar hastaya bütünsel ve çok-disiplinli bir bakışı gerektiriyor. Örneğin, Williams Sendromu söz konusu ise, çocuk ilk aşamada bir endokrinoloğa, bir kardiyoloğa ve bir genetik uzmanı ile nefroloğa ihtiyaç duyuyor. Bu çocuğun mülakat yaptığımız ebeveynleri on sekiz yıl boyunca farklı hastanelerde bu saydığımız her uzman için düzenli kontrole gitmek ve bu izlemeyi kendileri yapmak zorunda kalmışlardı. Hastalığın seyri için yapılması gereken izleme sağlık sisteminin sorumluluğunda olmalı, ailelerin değil. Bu koordinasyon eksikliğinin arkasında yatan temel neden Türkiye’de nadir hastalıklar ve tanı sonrası tedavinin takibi için Türkiye’de bir kayıt sisteminin olmayışı. Bir anne şöyle söyledi: “Çapa Hastanesi’nin bir daha yakınından geçmek istemiyorum. Oradan her geçtiğimde öfke ve bunalım hissediyorum.” Türkiye sağlık sisteminde çocuğun tanı sonrası sağlığının düzenli izlenmesi sorumluluğu tamamen ebeveynlerin

omuzlarına bırakılmış durumda. Ebeveynler bu yükü tüm tedavi süreci boyunca devletten hiçbir destek görmeden taşımak zorunda kalıyorlar. Tedaviye dair bir diğer sorun ise bazı hastalıkların hiçbir çaresinin olmayışı, hatta yaşam standartlarını arttıracak bir çözümün bile bulunmayışı. Doğru tedaviye erişim ve özellikle de ilaca erişim bu aileler için ciddi bir sorun. Bazı yeni tedaviler ve ilaçlar Türkiye Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından tanınmış değil. Bu yüzden de aileler çocuklarının en yeni tedavilerden yararlanabilmesi için mahkemeye başvurmak ve dava açmak zorunda kalıyorlar. Mahkeme bir vakada ilaca erişim konusunda karar verene kadar, hastanın yaşamını yitirdiği durumlar olabiliyor. Görüştüğümüz uzman avukat, derneğimizin aracılığı ile hipofosfatazya hastalığının ilacı için açtığı bir davayı anlattı. Dava önce iş mahkemesinde görüldü ama kabul edilemezlik kararı çıktı. Mahkeme konuyu idare mahkemesine yönlendirdi. Şimdi dava Uyuşmazlık Mahkemesi önünde. Görüştüğümüz avukata göre, mahkemeden ilaca erişim kararı beklerken hayatını kaybeden hastalar var. Kararı beklerken yaşanan kayıpların aileler ve hastaya bakım veren kişiler üzerinde yarattığı psikolojik travma dayanılır gibi değil.

Görüştüğümüz Adana'da çalışan avukat şöyle söyledi: "Yetkililer insanları sadece sayı olarak görüyor. Sadece nadir tanıli hastalar değil, kanser hastaları da şimdi ilaca erişim için Türkiye'de dava açmak zorunda kalıyorlar."

İlaca erişim konusundaki tüm Türkiye'den açılacak davalarda Ankara'da birkaç idare mahkemesi görevlendirilmiş durumda. Daha önce bu davalar yerel mahkemelerde görülüyordu ve ilaç için ihtiyati tedbir kararı almak mahkeme önünde daha kolaydı. Ancak görüştüğümüz avukat görevlendirilmiş Ankara mahkemelerinin vakalara bakmakta yavaş hareket ettiğini belirtti. Mahkemeler önce hastaya ilaca erişim konusunda heyet kararı çıkartmaları için Ankara'da bir üniversite hastanesine gitmelerini söylüyor. Bu ekonomik koşullarda bir ailenin doğru tedaviye ve gerekli ilaca zamanında erişim için ağır hasta çocuğunu, bu yolu izleyerek Ankara'ya uçakla getirmesi imkansız. Bunun tek sebebi de Türkiye'deki sosyal güvenlik sisteminin devlet tarafından karşılanması mümkün ilaçlara dair bir listeye sahip olması. Nadir hastalıkların ilaçları listede sayılan diğer ilaçlardan çok daha pahalı olduğu için, aileler önce Sosyal Güvenlik Kurumu'na söz konusu ilacın devlet tarafından

karşılması için bir başvuru yapmak zorunda. Kurum bu başvuruları genellikle reddediyor ve o zaman da aile Sosyal Güvenlik Kurumu'na karşı dava yoluna başvurmak ve mahkemeden bir karar beklemek zorunda kalıyor. Bu arada küçük şehirlerde bu prosedürden haberi olmayan doktorlar hastaların yakınlarını/ailelerini yanlış yönlendiriyor ve onlara hastalık için ilaca diğer bir deyişle de doğru tedaviye erişimleri olmadığını söylüyor. Doktorlardan gelen türden bir yaklaşım çocuklarının hastalığı ve onun seyri hakkında çok fazla bir bilgisi olmayan aileler üzerinde onarılmaz etkiler bırakıyor. Nadir hastalıklarda en önemli konu, tanı sonrası doğru tedaviye zamanında erişim. Bu sorun çözülmezse ortaya engellilik çıkıyor. Geç teşhis sonucu tıbbi ekipman, hareket kısıtı için yardımcı gereçler kullanmak ve fizik tedavi, tedavinin kendisi ile birlikte ailelerin omzuna ekstra finansal, fiziksel ve psikolojik bir yük bindiriyor.

IV. Engellilik Konusu

Hepsi olmasa da çoğu nadir tanıli hasta hayatına bir tür engellilik ile devam ediyor. Engelliliğin derecesi değişse de kalıcı olabilir. Doğumda ortaya çıkan bir nadir hastalık tanısında bile, o kişi için

Türkiye'de engelli raporu almak ve engelli haklarından yararlanmak sorunlu olabiliyor. İlk olarak, her ne kadar nadir hastalık tanısı kronik bir durum belirtse de, diğer bir deyişle kişi bu hastalık ile ömür boyu yaşayacak olsa bile, engelli raporunun zaman zaman yenilenmesi; bazı vakalarda her yıl güncellenmesi gerekmektedir. Engelliliğin derecesi de raporun alındığı hastaneye göre değişebilmektedir.

Nadir tanıli hastalar çok-disiplinli tıbbi bir yaklaşıma ihtiyaç duyarlar fakat Türkiye'de sağlık sistemi bu hastalara göre planlanmamıştır. Yukarıda aktarıldığı gibi, hastayı takip etmesi gereken farklı tıbbi bölümler ve uzman doktorlar vardır ve bu hastanın hayatı boyunca devam edecek bir süreçtir. Engelliliğin derecesi hastanın yaşına göre değişebilir fakat bu kişinin kısa sürede tamamen iyileşebileceği anlamına gelmez.

Engelli raporu olmadan hastalar sağlık, eğitim ve çalışma haklarına dair sorunlarla birlikte toplumda sosyal damgalanma ile de karşılaşır. Çocuk hastalar okulda farklı görünüşleri nedeniyle veya kullandıkları yardımcı gereçler yüzünden zorbalık görebilirler. Görünmez engeller toplum tarafından da bilinmemektedir.

Kronik veya akut bir ağrı ile

yaşamak, kas spazmları ve /veya güçsüzlükleri, düşük kemik yoğunluğu, harekette zorluk çekmek dışardan bakanlarca kolaylıkla fark edilmeyebilir. Çocuklar, özellikle okulda sadece akran zorbalığına değil, öğretmenlerinin de zorbalığına maruz kalabilmektedirler. Bir anne şöyle konuştu:

“Oğlumun lisesindeki bütün öğretmenleri eğitmek zorunda kaldım. Şanslıyım ki, okul müdürü öğretmeler için okulda eğitici bir toplantı organize etmeme izin verdi. Onlara oğlumun yüksek sese, ani hareketlere ve bağırma karşı aşırı hassas olduğunu anlattım. Hepsi de bana ve çabama saygı duydu. Okul açısından cidden şanslıydık. Fakat oğlum ilk öğretimdeyken yedi öğretmen/okul değiştirmek zorunda kaldık.” Williams Sendromu Derneği başkanının ifadesine göre; sadece 2022 sonbahar döneminde yedi öğrencinin ailesinden şikayet aldılar. İstanbul’da bu öğrenciler okullar açıldıktan sonra sadece hastalıkları sebebiyle okuldan atıldılar. Bu özel okullardaki veliler, öğretmenlerin sınıfta Williams Sendromu tanılı çocuk olması sebebiyle kendi çocuklarına da farklı davranacağını ileri sürerek şikayette bulundu.

V. Temel İnsan Hakları Sorunları

Nadir hastalık tanılı bireyler ve aileleri tüm yaşamları boyunca pek çok insan hakları mücadelesi vermek zorunda. Şimdiye kadar sağlık hakkı ile ilgili olanlardan bahsettik. Bundan sonra sivil toplum örgütlerinden aldığımız bilgilere dayalı olarak birkaç soruna daha değineceğiz.

1. Erişimsellik

Türkiye’de çoğu kamusal alan ve bina engelli bireylere göre tasarlanmamıştır. Görüştüğümüz çoğu anne çocuklarını hastaneye götürürken ve hastane içerisinde onları taşımakta karşılaştıkları zorlukları anlattı.

Sadece hastaneler değil, aynı zamanda parklar ve yeşil alanlar da erişimsel değil. Özel kreşler ve ilk ve orta dereceli okullar ile liseler de nadir bir hastalık ile yaşayan çocuklar için erişilebilir değil.

Çoğu zaman, hastaların anneleri çocuklarını okuldan içeri sokarken ve okuldan çıkartırken kucaklarında taşımak zorunda kalmaktadır. Bir vakada bir baba ilk okulda bir asansör gördüğünü ve kapısının neden kilitli olduğunu sormuştur. Okul müdürü de asansörün bozuk olduğunu söylemiştir. Bu Türkiye’de

görülen yaygın bir durumdur. Engelliler için –asansör, otel odası, tuvalet vb.- bir hizmet olsa da uygulaması yoktur.

2. Ayrımcılık

Nadir hastalık tanılı bireyler Pandemi sırasında sokağa çıkamamış ve bu nedenle de gerekli tedavilerini kısıtlamalar nedeniyle alamamışlardır. Bu da sağlıklarını kötü yönde etkilemiştir.

Hastaların ailelerinden ve bakım verenlerinden en çok duyduğumuz sorun toplum genelinde üçüncü kişilerden görülen zorbalıktır. Hasta ister bebek, ister küçük bir çocuk, isterse de bir yetişkin olsun ayrımcılık çok yaygındır. Ebeveynler özellikle dildeki ayrımcılıktan yana şikayetçi idiler. Bazıları bebeklerini ve/veya çocuklarını insanların çok fazla soru sorması –nefes alma veya beslenme için kullanılan aygıtlar, sondalar ile ilgili- nedeniyle sokağa çıkarmak istemediklerini ifade etmiştir. Bir baba şöyle konuştu:

“Çocuklarımız bir sandalyeye tırmanabildi diye alkışlanmak zorunda olmamalı. Bu ayrımcılıktır. Okul ortamı kapsayıcı olmak zorunda ve diğer çocuklara farklı olmanın anormal olmadığı anlatılmak zorunda. Normal diye bir şey yok.”

3. Eğitim Hakkı

Nadir tanıli çocukların ebeveynleri, özellikle orta üst sınıfa mensup olup çocuklarını özel okula göndermek isteyenler, okul yönetimlerinden ret almamak için çocuklarının durumunu saklama gereği duymaktalar. Çoğu vakada, mental bir sorunu/öğrenme güçlüğü olmayan çocuklar, hastalıkları sebebi ile ayrı bir sınıfta toplanmaktadırlar. Aileler Mili Eğitim Bakanlığının bu uygulamasına karşılar. Çocukların özel ihtiyaçları olabilir ama onlara farklı öğrenme becerileri veya hareket kısıtları nedeniyle ayrımcılık yapılmayıp, eşit şekilde davranılması gerekir. Çocukların bu şekilde okulda ayrılması eğitimden kopuşlara yol açmaktadır. Nadir bir hastalık ile yaşayan çocuklar okuldaki bu yaklaşım nedeniyle sonrasında akranlarından taciz, zorbalık ve psikolojik şiddet görmektedirler.

4. Çalışma Hakkı

Nadir bir hastalık ile yaşayan bireyler eğitim almayı başarıp bir işe girdiklerinde, bu sefer de çalışma hayatlarında ve/veya iş piyasasında çeşitli sorunlarla karşılaşmaktadırlar. Türkiye'deki sosyal güvenlik sistemine göre, evli olmayan kadınlar babalarının sosyal güvencesinden yararlanma hakkına sahiptirler. Ancak erkek çocuklar on sekiz yaşına geldiklerinde tedavi ve ilaç almaya devam edebilmek için bir işe girmek zorundalar. İşe girmezlerse de, sağlık sigortası için aylık belli bir miktar ödemek zorundalar. Nadir hastalıkların ilaçları ve tedavileri diğer hastalıklara göre çok daha pahalı. Bazı nadir tanıli hastalar için düzenli bir iş sahibi olmak oldukça zor. Çoğu düzenli bir tedaviye devam etmek veya belirli aralıklarla hastaneye gitmek zorunda. Hastanede olmaları gerekmeseyse bile,

engellilik derecelerine bağlı olarak işyerinde ayrımcılık görüyorlar. Görüştüğümüz bazı nadir tanıli hastalar engelli raporu sahibi olarak Türkiye İş Kurumu aracılığı ile kota sisteminden faydalanabilmişlerdi. Bu yolla eğer hasta belli bir düzeyde engelliliğe sahip ise, rapora dayalı olarak iş bulması mümkün. Ancak engelli raporlarının belli aralıklarla yenilenmesi gerekiyor ve bu da başka bir sorun teşkil ediyor.

B. Sağlık Sistemine/Bakanlığı Bağlı Yapısal Sorunlar

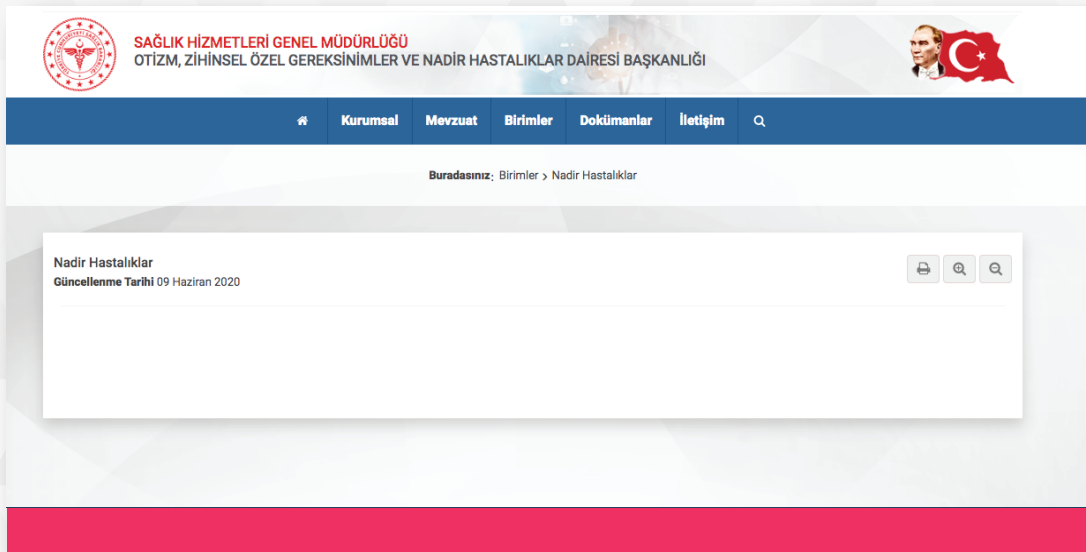
1.

Her şeyden önce Türkiye’de hangi nadir hastalıkların görüldüğü ve bu hastalıklarla yaşayan kaç kişi olduğuna dair herhangi bir veri bulunmamaktadır. Bu nedenle de Bakanlık tarafından toplanmış ve ayrıştırılmış analiz edilmiş bir veri de yoktur. Bakanlık bünyesinde Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü altında Otizm Zihinsel Özel Gereksinimler ve Nadir hastalıklar Dairesi Başkanlığı bulunmaktadır. Bu isimden de anlaşıldığı üzere, bu başkanlık Türkiye’de görülen nadir hastalıklar konusunda uzmanlaşmış değildir. Nadir hastalıklara dair bilgiler ve bu alandaki gelişmeler Sağlık Bakanlığı altındaki farklı genel müdürlükler altında toplanmıştır. Hem hastane

düzeyinde hem de tepe noktada bakanlık düzeyinde bir koordinasyon sorunu bulunmaktadır. Örneğin, spinal musküler atrofi (SMA) hastalığına dair son gelişmeler Bakanlık web sitesinde Araştırma, Geliştirme ve Sağlık Teknolojisi Değerlendirme Dairesi Başkanlığı altında bulunmaktadır. Farklı nadir hastalıklarla ilgili farklı bilgiler Nadir Hastalıklar ile ilgili Daire Başkanlığı gibi tek bir yerde toplanmamaktadır. Öte yandan, Sağlık Bakanlığı 2021 yılında üniversite hastanelerinde nadir hastalıklar araştırma merkezleri açılacağını duyurmuştur. Hangi hastanelerde merkez açılacağı bilgisi için internet üzerinden araştırma yapmak gerekmektedir.

2.

Nadir hastalık tanılı bireylerin aileleri çok ihtiyaç duydukları psikolojik desteği ve topluluk desteğini birbirlerine sağlamak için sivil toplum örgütleri kurmak zorunda kalmışlardır. Bazı vakalarda, sağlık personeli olan sivil toplum örgütlerinin başkanları, hasta yakınlarının en çok ihtiyaç duydukları hayati bazı sağlık bilgilerini kendileri üyelere vermek zorunda kalmıştır. Bu devletin sorumluluğunda olmalıdır.



Resim 1: Sağlık Bakanlığı web sitesindeki nadir hastalıklar ile ilgili birimin sayfası. Sayfa boş!

6 Ankara Üniversitesindeki merkez ile ilgili haber için bakınız:
<https://www.aa.com.tr/tr/saglik/ankarada-nadir-hastalıklar-gunu-etkinligi-duzenlendi/2519728#>

3.

Görüşüğümüz sivil toplum örgütlerinden bir tanesi doktorların hasta yakınlarına hastalık ile ilgili gerekli bilgileri ve evde yapılması gerekenleri anlatması talebinde bulundu. Bu talebi Sağlık Bakanlığı'na da ilettiklerini ifade ettiler. Bazı hastaların aileleri tarafından bakılmaları neredeyse imkansız. Sağlık durumları çok ciddi. Bu konuda devletin bu hastalar için sağladığı mali destek yetersiz. Ekonomik kriz nedeniyle nadir tanıli hastaların bakımı için gerekli finansal bütçe son bir yıl içinde Türkiye'de en az ikiye katlandı.

4.

Görüşüğümüz çoğu sivil toplum örgütü temsilcisi, yenidoğan tarama panelinin ve çiftlerin resmi olarak evlenmeden önce yaptırmak zorunda oldukları kan testinin öneminden bahsetti. Eğer bu paneller yeterince kapsamlı olursa ve genetik geçişli hastalıkları mümkün olduğunca tespit edebilirse, o zaman doğuştan çoğu nadir hastalık da önlenabilir.

5.

Bir diğer yapısal sorun ise ilaca erişim, diğer bir deyişle, tedavi hakkı. Hastaların aileleri hayat kurtaran gerekli ilaçlara erişebilmek için hukuki yollara başvurmak ve dava açmak zorunda olmamalı. Tanı konulur konulmaz, ilaca ihtiyacı olan çocuğun tedavisi doğrudan başlamalı. Acil durumlarda hasta için engelli raporu en kısa sürede çıkarılmalı.

6.

Son olarak, devlet nadir hastalıklara dair kısa ve uzun dönemli planlar geliştirmeli. Nadir hastalık sayısı ve tanısını azaltmaya dönük kamu sağlığı politikaları Sağlık Bakanlığı'nın bu alandaki önceliği olmalı. Nadir hastalıklar ve onların aileler üzerindeki etkisi konusunda toplum genelinde farkındalık yaratmak, akraba evliliklerinin sayısını ve böylelikle de nadir hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için büyük önem taşımaktadır.

Hifo-DER



Bu rapor Etkiniz AB Programı kapsamında Avrupa Birliği finansal desteği ile üretilmiştir. Bu raporun içeriğinden yalnızca Hipofosfatazyaya Hastalığı İle Mücadele Derneği sorumludur ve hiçbir şekilde Avrupa Birliği'nin görüşlerini yansıtmamaktadır.

