



NADİR HASTALIKLARIN KÖKENLERİ VE ÖZELLİKLERİ

Hemen hemen tüm genetik hastalıklar nadir hastalıklardır; ancak her nadir hastalık genetik hastalık değildir. Örneğin çok nadir bulaşıcı hastalıklar ve bunların yanı sıra otoimmün hastalıklar ve nadir görülen kanserler bulunmaktadır.

Nadir hastalıklar, ciddi, çoğunlukla kronik ve ilerleyici hastalıklardır. Proksimal spinal müsküler atrofi, nörofibromatoz, cam kemik hastalığı, kondrodizplazi veya Rett sendromunda olduğu gibi birçok nadir hastalıkta, belirtiler doğumda veya çocukluk döneminde gözlenebilmektedir. Ancak, nadir hastalıkların %50'den fazlası (örneğin Huntington hastalığı, Crohn hastalığı, Charcot-Marie-Tooth hastalığı, amiyotrofik lateral skleroz, Kaposi sarkomu veya tiroid kanseri) erişkinlik döneminde ortaya çıkmaktadır.

**Kurumumuzdan
bilgi alabilirsiniz.**

NADİR HASTALIK NEDİR?

"Nadir hastalıklar," genel nüfusa kıyasla az sayıda insanda görülen hastalıklar ve bu hastalıkların nadir olarak görülmesiyle ilgili olarak ortaya çıkan belirli sorunlardır. Avrupa'da, 2000'de 1 kişide görülen hastalıklar nadir kabul edilmektedir. Hastaların yaklaşık %50'sini çocuklar oluşturmaktadır. Nadir hastalığa sahip çocukların %30'u 5 yaşını görememektedir. Bu durumun en temel sebebi; nadir hastalıkların %95'inin tedavisinin olmamasıdır. Bir hastalık bir bölgede nadir görülürken başka bir bölgede sık görülebilir. Örneğin, genetik kökenli bir anemi olan talasemi Kuzey Avrupa'da nadir iken Akdeniz bölgesinde yaygındır. Farklı çeşitlerinin nadir görüldüğü birçok yaygın hastalık da mevcuttur. Çoğunlukla(%80) genetik nedenlerden kaynaklanan nadir hastalıkların yaygın görüldüğü ülkeler arasında Türkiye de yer almaktadır. Ülkemizde hala her 5 evlilikten birinin akraba evliliği olması nedeniyle genetik geçişli ve çekinik olarak kalıtılan birçok nadir hastalık, Avrupa ve ABD'den daha sık olarak ülkemizde görülmektedir. Ülkemizde yaklaşık 6-7 milyon kişinin nadir hastalıklara sahip olduğu tahmin edilmektedir. Tedavi olanağı bulunmadığı koşullarda Nadir Hastalıklar erken tanı ve tedavi uygulanmadığı takdirde kronik, ilerleyici ve hayatı tehdit edici duruma sonlanabilmektedir.

iletişim için

Kazım Karabekir Cad. Hekimsuyu Cad. No:58
Gaziosmanpaşa / İstanbul
0212 563 70 23
gopram.meb.k12.tr



gaziosmanpaşa
**REHBERLİK VE
ARAŞTIRMA
MERKEZİ**

**Nadir
Hastalıklar**



NADİR HASTALIĞIN TEŞHİS VE TEDAVİSİNDE NE GİBİ BİR İLERLEME ÖNGÖRÜLÜYOR?

BİLİM, TÜM NADİR HASTALIKLAR İÇİN BAZI YANITLAR SAĞLAYABİLİR. GÜNÜMÜZDE BİYOLOJİK ÖRNEKLERİN TESTİ İLE YÜZLERCE NADİR HASTALIĞIN TEŞHİSİ KONABİLMEKTEDİR. BU HASTALIKLARIN BAZILARI İÇİN ARŞİVLERİN OLUŞTURULMASI İLE HASTALIKLARIN DOĞAL ÖYKÜLERİ HAKKINDA DAHA FAZLA BİLGİ EDİNİLEBİLMİŞTİR. ARAŞTIRICILARIN ARAŞTIRMALARININ SONUÇLARINI PAYLAŞMAK VE DAHA ETKİLİ BİR İLERLEME KAYDETMEK İÇİN AĞLARI KULLANMA ORANI GÜN GEÇTİKÇE ARTMAKTADIR. BİRÇOK ÜLKEDE NADİR HASTALIKLAR ALANINDA ULUSAL POLİTİKALARLA SUNULAN BAKIŞ AÇILARI SAYESİNDE YENİ UMUTLAR ORTAYA ÇIKMAKTADIR.

BU HASTALIKLARIN NADİR GÖRÜLMESİNİN TIBBİ VE SOSYAL SONUÇLARI NELERDİR?

Çoğu nadir hastalık için hastalığı tamamen iyileştiren bir tedavi bulunmamaktadır; ancak uygun tedavi ve tıbbi bakım hastaların hayat kalitesini artırabilir ve beklenen yaşam sürelerini uzatabilir. Bazı hastalıklar konusundaki çarpıcı ilerlemeler, mücadeleyi bırakmayıp araştırma ve sosyal dayanışma alanlarında çaba sarf etmeye devam etmemiz gerektiğini göstermektedir.

Bu tür hastalıklardan etkilenenlerin tümü; teşhis sürecinin yanında ilgili bilgi ve kalifiye uzmanlara yönlendirilme konusunda benzer zorluklarla karşılaşmaktadır. Kaliteli sağlık bakımına erişim, genel sosyal ve tıbbi destek, hastaneler arasında etkili iletişim ve genel uygulamalar ve bunların yanı sıra profesyonel ve sosyal entegrasyon ile bağımsızlık konusunda eşit düzeyde spesifik sorunlar ortaya çıkmıştır.

Nadir hastalıklardan etkilenen hastalar, aynı zamanda psikolojik, sosyal, ekonomik ve kültürel açıdan daha zayıf durumdadır. Uygun politikalarla bu zorlukların üstesinden gelinebilir. Yeterli düzeyde bilimsel ve tıbbi bilginin mevcut olmamasından dolayı birçok hastaya teşhis konamamaktadır. Bu hastaların hastalıkları tanımlanmamıştır. Bunlar, uygun desteği alma konusunda en çok güçlük yaşayan kişilerdir.