

TÜRKİYE BÜYÜK MİLLET MECLİSİ BAŞKANLIĞINA

Aşağıdaki sorularımın *Aile ve Sosyal Hizmetler Bakanı Derya YANIK* tarafından Anayasanın 98' inci ve TBMM İçtüzüğü'nün 96' ncı ve 99' uncu maddeleri gereğince yazılı olarak cevaplandırılmasını saygılarımla arz ederim.


Muazzez ORHAN IŞIK
Van Milletvekili

Vücutta kasları kontrol eden sinir hücrelerinin büyük bir kısmı omurilikte bulunur. Spinal kaslar atrofi (SMA) sürecinde vücuttaki kaslar sinir sisteminden gelen sinyalleri alamazlar ve bunlara tepki gösteremezler. Kaslar sinir hücreleri tarafından düzenli olarak uyarılmadıklarında atrofiye uğrar yani küçülmeye başlarlar. SMA, omurilikte yer alan ön boynuz hücrelerinin geri dönüşümsüz kaybı ve bunun sonucunda ortaya çıkan kas atrofisi ve güçsüzlüğü ile karakterize olan bir grup genetik hastalık olarak tanımlanmaktadır. Çeşitli araştırmalara göre 11 binde bir görülen bu hastalığın şiddeti oldukça değişkendir, klinik özellikler, başlangıç yaşı ve ulaşılan maksimum motor fonksiyonlar temelinde dört ana tip şeklinde sınıflandırılmaktadır.

SMA'nın en şiddetli formu olan Tip 1'in doğal seyri, yaşamın ilk yılında hızlı bir motor kaybı ve solunum fonksiyon kaybı ile yaşanmaktadır. Başlangıcı 6 ay altında durumlarda SMA'dan yaşam kaybı riski çok yüksek olmaktadır. 6-18 ay arası başlangıç durumlarında yaşama tutunma imkanı daha yüksek olan SMA'nın erişkin yaşlarda başlaması durumunda ise yaşamın bazı desteklerle olağan seyrine imkan olmaktadır.

SMA için standart bakım kriterlerinin geliştirilmesi ve güncellenmesi konusunda çalışmalar devam etmektedir. Son yıllarda, klinisyenlerin bu hastaların çoğunda gelişen solunum, beslenme, ortopedik, rehabilitasyon, duygusal ve sosyal sorunlar gibi problemleri yönetme becerisinde belirgin bir iyileşme olduğu ifade edilmektedir. İlaç ve diğer tıbbi müdahaleler ile tedavi imkanları ve arayışı geliştirilmektedir. 2020 yılında yayınlanan Meclis Araştırması raporuna göre Nusinersen Sodyum ilacı için 1.150 başvuru yapılmıştır. Nusinersen tedavisi ile ilgili çalışmalarda erken tedavinin daha etkili olduğu ifade edilmektedir. Risdiplam, Spinraza, Zolgensma ilacı ve Abeparvovec-xioi gen tedavisi için de çalışmalar devam etmektedir.

SMA hastalarının, rehabilitasyon ve fizyoterapi hizmetlerine, solunum, gastrointestinal, ortopedik ve kas-iskelet komplikasyonlarına ilişkin sağlık hizmetlerine ve bu desteklere erişimi, hastalığın seyri ve yaşam kalitesine etkisini etkilemektedir. SMA hastalarının yaşam kalitesi aile, sağlık emekçileri ve toplum arasında paylaşılan bir sorumluluk alanına bırakılmıştır. Ancak çok boyutlu ve kapsamlı bir çalışma, özen ve disiplin gerektiren bu

süreçte sosyal devlet olmanın gereği olarak devletin, kamusal sorumluluklarını yerine getirmekte eksik kaldığı görülmektedir. SMA olan bireylerin aileleri ve ebeveynlerine yönelik sosyo-ekonomik ve tıbbi-psikolojik desteklerin geciktirilmeden verilmesi gerekmektedir. Kamuoyuna yansıyan deneyimler ve bu alanda yapılan çalışmalara göre SMA hastalarının günlük yaşam içerisinde banyo, beslenme, yüz-göz-burun-kulak temizliği, ağız ve diş sağlığı bakımı, tırnak ve saç kesimi ve benzeri konularda özgün desteklerin verilmesi ve eğitimlerin sunulması gerektiğini göstermektedir. Uzun süren tedavi süreçlerinde yatak yaralarının oluşmaması ve ilaç kullanımının bilinçli olması için ailelerin ve bakımla sorumlu kişilerin eğitilmesi gereklidir. Genel olarak engellilerin özel olarak da SMA hastalığı olan bireylerin kendi eğitimleri için okullarda birçok sorunla ve ayrımcılıkla mücadele ettiği bilinmektedir.

SMA hastalığı dahil kas ve omurilik sorunu olan bireylerin yaşam kalitesini iyileştirecek teknolojilerin her geçen gün geliştiği bilinmektedir. Bilişim ve iletişim teknolojileri, özellikle sesli komutları algılayabilen teknolojik araçlar yazmaya, boyama, bilgisayar veya telefon kullanmaya ve sıcaklık, aydınlatma, ya da televizyon gibi çevre şartlarının elektronik olarak kontrol edilmesine yardımcı olabilmektedir. Yardımcı teknolojik destek ürünleri, çok küçük çocukların bile zayıf kaslara rağmen dünyayı keşfetmesine yardımcı olabilmektedir. Ayakta durmaya ve hareket etmeye yardımcı olan Standlar, yürüteçler, çeşitli elektrikli ve manuel tekerlekli araçlar ve ortezler ihtiyaç duyan herkes için erişilebilir olmalıdır.

SMA hastalarının ve ailelerinin yaşadığı en temel sorunlardan biri de hastalığın tedavisinde ihtiyaç duyulan çok yüksek miktardaki para ihtiyacının karşılanmaması ve bu konuda yapılan bağış ve yardım kampanyalarında ailelerin gerekli desteği görmemesidir. Valiliklerden alınması zorunlu olan izin süreçlerinin uzayabildiği, bazen retlerin verildiği, tedavi sürecinde gecikmeler yaşandığı ailelerce ifade edilmektedir. Tedavi için 2-2,5 milyon dolara ihtiyaç duyulduğu ifade edilmektedir. Bu amaçla yürütülen bağış ve yardım kampanyalarının amacına uygun işletilmesi için kamusal bir denetimle ve ailelere destek olunacak şekilde kurgulanması ve uygulanması gereklidir. Ailelerin çok önemli bir bölümü izin alma süreçlerinde veya yardım-bağış toplama süreçlerinde çocuklarını kaybetme riski ile karşı karşıya kalmaktadır.

Bu bağlamda:

- 1) Spinal musküler atrofi (SMA) hastalığı olan kişi sayısı kaçtır? SMA tiplerine göre bu sayının dağılımı nedir? Söz konusu kişilere ve ailelerine yönelik bakanlığınızca sunulan sosyo-ekonomik destekler nelerdir?
- 2) SMA hastalığının nedenleri üzerine yapılan bilimsel bir araştırma mevcut mudur? Hastalığın yayılmaması için alınan tedbirler nelerdir?
- 3) SMA hastalığı nedeniyle 2000-2022 yılları arasında yaşamını yitiren kişi sayısı kaçtır?
- 4) SMA hastalığının tedavisi için Aile ve Sosyal Politikalar Bakanlığı, Sağlık Bakanlığı, TÜBİTAK ve TÜSEB kapsamında yürütülen bir çalışma mevcut mudur?

- 5) SMA hastalığının yaygın olduğu yerlerde çocuk nöroloji ve diğer ilgili bölümlerde erken teşhis ve hastalığın takibi için yeterli sayıda doktorun görevlendirilmesi amacıyla bir çalışma yürütülecek midir?
- 6) SMA hastalarının ilaç/mama/vitamin ve muayene giderlerinin tam olarak karşılanması amacıyla bir çalışma yürütecek misiniz?
- 7) SMA gibi tedavisi zor hastalıklara yakalanmış çocuk/ergen/erişkin hastalarına bakım verirken bedenleri deformasyona uğrayan annelere gerekli alet, edavat, lift ve benzeri tıbbi/medikal malzemelerin teminin sağlanması amacıyla bir çalışma yürütecek misiniz?
- 8) SMA hastalarının beslenmesi için gerekli teknik teçhizatın (pozisyon alması için yatak, sandalye, vb. medikal) sağlanması bir çalışma yürütecek misiniz?
- 9) SMA hastalarının bakımını üstlenen ebeveynlere yönelik sunulan sosyo-ekonomik ve psikolojik destekler nelerdir?
- 10) SMA hastalığının tedavisinde kullanılan hangi ilaçlar Türkiye'deki SMA hastalarının kullanımı için ruhsatlandırılmıştır? Ruhsatlandırılmayan ilaçlar hangileridir? Ruhsatlandırılmama gerekçeleri nelerdir?
- 11) SMA hastalarının tedavisi için ihtiyaç duyulan tüm ilaçların SGK ödemesi kapsamına alınması amacıyla bir çalışma yürütülmekte midir?
- 12) SMA hastalarının tedavisi için ihtiyaç duyulan harcama miktarlarının bakanlık bütçesinden karşılanması amacıyla bir çalışma yürütecek misiniz?
- 13) SMA hastalarının tedavisi amacıyla yürütülen yardım-bağış kampanyalarına ilişkin valilik izin süreçlerinin hızlandırılması ve yardım toplama sürecinin kısaltılması için bir çalışma yürütecek misiniz?
- 14) SMA hastaları için toplanan yardımların tutulduğu reel değerinin korunması için para toplanan banka hesaplarının vadeli hesap, kur ve enflasyon riskine karşı korumalı hesap olması amacıyla bir çalışma yürütecek misiniz?