



KASDER
TÜRKİYE
KAS HASTALIKLARI
DERNEĞİ



KAS HASTALIKLARINDA MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIM ÇALIŞTAY RAPORU

İstanbul Üniversitesi Engelliler Uygulama ve Araştırma
(ENUYGAR) Merkezi

Türkiye Kas Hastalıkları Derneği
(KASDER)

Yayına Hazırlayanlar

Resa Aydın
Fatma Çoban
Ebru Öksüz
Ayşenur Uludağ Şenel

İÇİNDEKİLER

İçindekiler.....	1
Yönetici Özeti.....	2
Politika Yapıcılara Çağrı.....	4
Genel Bilgiler.....	6
Çalıştay Amaç, İçerik, Program.....	17
Konuşmacı Sunumları.....	20
Grup Raporları.....	46
Çalıştayın Nitel Analizi ve Değerlendirme.....	66

Yönetici Özeti

Nöromüsküler hastalıklar, yalnızca sinir sistemini ve kasları değil; solunum, kalp-damar, mide-barsak sistemleriyle birlikte bireyin psikolojik durumu ve sosyal yaşamını da etkileyen çok boyutlu hastalık gruplarıdır. Bu karmaşık hastalıkların yönetiminde etkin ve sürdürülebilir çözümler üretebilmek için multidisipliner bir yaklaşımın benimsenmesi hayati önem taşımaktadır. Mevcut durum ise, Türkiye’de bu hizmet modelinin uygulamaya yeterince entegre edilemediğini ve bölgesel, kurumsal ve yapısal düzeyde önemli eksikliklerin bulunduğunu göstermektedir.

Bu bağlamda, Türkiye Kas Hastalıkları Derneği (KASDER) ve İstanbul Üniversitesi Engelliler Uygulama ve Araştırma Merkezi (ENUYGAR) iş birliğinde 19 Şubat 2025 tarihinde İstanbul’da düzenlenen “Kas Hastalıklarında Multidisipliner Yaklaşım Çalıştayı”, ilgili uzmanlık alanlarından hekimler, terapistler, hasta dernekleri, kamu temsilcileri ve akademisyenleri bir araya getirmiştir. Altı ay süren hazırlık sürecinin ardından düzenlenen bu çalıştay, hem bilimsel bilgi üretimi hem de sağlık politikası geliştirme açısından çok paydaşlı, yapıcı ve öneri odaklı bir platform olmuştur.

Çalıştay süresince yapılan bilimsel oturumlarda, kas hastalıklarının tanı ve tedavisindeki son gelişmeler, fizyoterapi ve rehabilitasyon yaklaşımları, teknolojik yenilikler ve psikososyal destek modelleri ele alınmıştır. Grup çalışmalarında ise, multidisipliner yaklaşımın önündeki engeller ve çözüm yolları doğrudan uygulayıcılar ve paydaşlar tarafından değerlendirilmiştir.

Çalıştayın öne çıkan sonuçları aşağıda sunulmaktadır:

- Kas hastalıklarının etkili bir şekilde yönetilebilmesi için, multidisipliner merkezlerin sayıca artırılması ve işlevselliklerinin güçlendirilmesi gerekmektedir.
- Mevcut merkezlerin insan kaynağı, teknik donanım, hasta kayıt sistemleri ve ekip içi koordinasyon bakımından yeniden yapılandırılması önerilmektedir.
- Tanı ve tedavi süreçlerinin iyileştirilmesi; erken tanı mekanizmalarının güçlendirilmesi ve genetik testlere erişimin artırılması önem arz etmektedir.
- Rehabilitasyon, genetik danışmanlık, solunum desteği ve psikososyal destek gibi temel sağlık hizmetlerinin entegre bir yapıda sunulması sağlanmalıdır.

- Dijital sađlık altyapısı glendirilerek; merkezi bir hasta veri tabanı kurulmalı, yapay zeka destekli takip sistemleri geliřtirilerek multidisipliner ekiplerin kullanımına sunulmalıdır.
- Psikososyal destek, sosyal haklara eriřim, istihdam fırsatları ve danıřmanlık hizmetlerini ieren sosyal destek mekanizmaları yaygınlařtırılmalıdır.
- Politika geliřtirme srelerinde ncelik verilmesi gereken alanlar arasında;
 - Medikal destek demelerinin artırılması,
 - Nadir hastalıklar iin ulusal stratejilerin oluřturulması,
 - Engelli bireylerin istihdamına ynelik teřvik mekanizmalarının geliřtirilmesi,
 - Evden alıřma modellerinin desteklenmesi yer almaktadır.

Nadir hastalıklar kapsamında yer alan ve zel izlem gerektiren hastalıklar iin (r. Pompe hastalıđı gibi) btncl tanı-tedavi protokollerinin oluřturulması nerilmektedir.

alıřtay, aynı zamanda hasta ve ailelerin toplumsal katılımı ile hak temelli bakım modellerinin yaygınlařtırılması gerektiđine dikkat ekmiř; sađlık, sosyal hizmetler ve eđitim sistemleri arasında kpr kuran bir yaklařımın geliřtirilmesi gerektiđini vurgulamıřtır.

Bu rapor, multidisipliner bakım modelinin yalnızca tıbbi deđil, sosyal ve ekonomik boyutlarıyla da ele alınması gerektiđini ortaya koymakta ve Trkiye’de bu modelin uygulanabilirliđini artırmak zere geliřtirilen nerileri iermektedir. Elde edilen ıktılar, karar vericiler iin yol gsterici nitelikte olup, hasta merkezli, adil ve eriřilebilir sađlık hizmetlerinin inřası iin nemli bir fırsat sunmaktadır.

Politika Yapıcılara Çağrı

Nadir görülen nöromusküler hastalıklar, yalnızca bireylerin yaşam kalitesini değil, aynı zamanda sağlık sistemlerinin etkinliğini, sosyal hizmetlerin kapsayıcılığını ve ekonomik sürdürülebilirliği de doğrudan etkileyen karmaşık bir alandır. Türkiye’de multidisipliner bakım modelinin hâlihazırda parçalı, eşitsiz ve sürdürülebilirlikten uzak bir yapıda olması, hasta hakları ve toplumsal adalet bağlamında ciddi bir soruna işaret etmektedir.

Bu çalıştay, çok sayıda sağlık profesyonelinin, hasta temsilcisinin ve kurum temsilcisinin ortak sesiyle aşağıdaki temel alanlarda acil politika değişikliği ve stratejik yatırım çağrısında bulunmaktadır:

1. **Ulusal Multidisipliner Merkez Ağı Kurulmalıdır:** Tanı, tedavi, rehabilitasyon ve sosyal destek hizmetlerinin entegre sunulabileceği merkezler, bölgesel eşitsizlikleri azaltmak ve standart bakım sağlamak için yaygınlaştırılmalıdır.
2. **Merkezler için Yasal ve Kurumsal Zemin Güçlendirilmelidir:** Mevzuatta multidisipliner merkezlerin statüsü, görev tanımları ve işleyiş esasları açık şekilde tanımlanmalı; özel merkezler için akreditasyon ve kalite denetimi sistemleri oluşturulmalıdır.
3. **Finansal Destek ve Geri Ödeme Politikaları Gözden Geçirilmelidir:** Multidisipliner bakımın uzun vadeli sağlık sistemine maliyet avantajı göz önünde bulundurularak, kamu kaynakları bu modele yönlendirilmeli, özel sigortacılık ve SGK kapsamında geri ödeme politikaları güncellenmelidir.
4. **İnsan Gücü Planlaması ve Eğitimleri Artırılmalıdır:** Nöromusküler hastalıklar alanında uzmanlaşmış sağlık personelinin yetiştirilmesi için tıp fakülteleri ve uzmanlık dernekleriyle birlikte özel eğitim programları ve sertifikasyon süreçleri geliştirilmeli; bu alandaki insan kaynağı açığı giderilmelidir.
5. **Hastaların Hak Erişimi Güvence Altına Alınmalıdır:** Tanı, tedavi ve destek hizmetlerine erişim konusunda karşılaşılan engeller ortadan kaldırılmalı; hasta ve ailelerin yaşam kalitesini artıracak sosyal haklar (evde bakım, eğitim destekleri, istihdam kolaylıkları) yeniden yapılandırılmalıdır.
6. **Veri Yönetimi ve İzleme Sistemleri Kurulmalıdır:** Hasta kayıt sistemlerinin ulusal düzeyde standardize edilmesi ve merkezlerin performansının izlenmesine olanak

tanıyacak dijital platformlar geliştirilmelidir. Bu sistemler araştırma faaliyetleri ve uluslararası iş birlikleri için de temel teşkil etmelidir.

Bu çağrı, yalnızca sağlık hizmetlerinin teknik düzenlemelerini değil, insana yakışır yaşam koşullarının sağlanması ve hak temelli bir sağlık politikası anlayışının yerleşmesi için atılması gereken adımları içermektedir. Kas hastalıkları alanında multidisipliner bakım modelini kurumsallaştırmak, hem etik hem de kamusal sorumluluğun gereğidir.

Bu doğrultuda tüm ilgili kurumları, karar vericileri ve politika yapıcıları ortak bir vizyonla harekete geçmeye davet ediyoruz.

Genel Bilgiler

Kas hastalıkları, genetik, nörolojik ve metabolik faktörlerin etkileşimiyle ortaya çıkan, sistemik etkileri olan kompleks rahatsızlıklardır. Bu hastalıkların yönetiminde erken tanı, farmakolojik ve biyoteknolojik tedaviler, rehabilitasyon yaklaşımları, beslenme desteği ve psikososyal müdahaleler bir bütün olarak ele alınmalıdır. Multidisipliner bir yaklaşım, hastaların fonksiyonel kapasitesini korumak ve artırmak, solunum ve kardiyovasküler komplikasyonları önlemek, yaşam kalitesini iyileştirmek ve sosyal entegrasyonu desteklemek için kritik bir gerekliliktir.

Tanı sürecinde genetik ve biyokimyasal testlere erişimde yaşanan güçlükler, tedaviye yönelik yenilikçi yaklaşımların sınırlı uygulanabilirliği, rehabilitasyon hizmetlerine erişimdeki bölgesel eşitsizlikler ve sosyal destek mekanizmalarının yetersizliği, bu alandaki en büyük zorluklardan bazılarıdır. Bu zorlukların üstesinden gelebilmek için sağlık sisteminde multidisipliner ekiplerin daha etkin çalışmasını sağlayacak yapısal ve sistemsel değişikliklere ihtiyaç duyulmaktadır. Aynı zamanda, kas hastalıklarıyla yaşayan bireylerin fonksiyonel bağımsızlıklarını artırmak ve toplumsal katılımlarını güçlendirmek için sağlık, sosyal hizmetler ve eğitim alanlarında somut adımlar atılmalı, hasta ve ailelerin ihtiyaçlarına duyarlı, bütüncül bir yaklaşım benimsenmelidir.

Kas Hastalıklarının Nedenleri ve Tipleri

Kas hastalıkları, tıbbi olarak ifade edildiği şekilde -nöromüsküler hastalıklar- genetik, nörolojik, metabolik veya otoimmün nedenlerle ortaya çıkan ve kas dokusunun fonksiyonunu bozan bir grup hastalığı ifade eder. Bu hastalıklar, doğuştan gelen kas distrofilerinden (örneğin, Duchenne Musküler Distrofi - DMD) edinilmiş inflamatuvar kas hastalıklarına (örneğin, polimiyozit) kadar geniş bir yelpazeye yayılmaktadır. Kas hastalıkları, kas liflerinin bozulmasına, güçsüzlüğe, kas kitlesinde azalmaya (atrofi) ve zamanla hareket kısıtlılıklarına yol açabilir(1).

Kas hastalıklarının nedenleri arasında genetik mutasyonlar, bağışıklık sisteminin kaslara saldırması, metabolik bozukluklar ve bazı ilaçlara bağlı yan etkiler bulunmaktadır. Yaygın kas hastalığı tipleri şunlardır:

1. **Musküler Distrofiler:** Kas liflerinin ilerleyici kaybına neden olan genetik hastalıklardır. Duchenne, Becker ve Limb-Girdle Musküler Distrofileri bu gruba girer.

2. **Konjenital (Doğumsal) Miyopatiler:** Kas gelişimini etkileyen doğuştan gelen hastalıklardır. Merkezî core hastalığı, nemalin miyopati gibi tipleri bulunmaktadır.
3. **Metabolik Miyopatiler:** Kasların enerji üretiminde sorun yaşadığı hastalıklardır. McArdle hastalığı gibi glikojen depo hastalıkları bu gruba dahildir.
4. **Mitokondriyal Miyopatiler:** Mitokondrinin kaslarda yeterli enerji üretmesini engelleyen hastalıklardır. MELAS sendromu gibi mitokondriyal DNA mutasyonlarıyla ilişkilidir.
5. **İnflamatuvar Miyopatiler:** Bağışıklık sisteminin kaslara zarar verdiği hastalıklardır. Polimiyozit, dermatomiyozit ve inklüzyon cisimcikli miyozit bu gruba girer.
6. **Nöromüsküler Kavşak Hastalıkları:** Sinir-kas bağlantısındaki problemlerden kaynaklanır. Myastenia Gravis bu grupta en sık görülen hastalıktır(1).

Belirtiler ve Tanı Yöntemleri

Kas hastalıkları genellikle kas güçsüzlüğü, yorgunluk, hareket kısıtlılığı ve bazen ağrıyla kendini gösterir. İleri vakalarda solunum ve yutma fonksiyonlarında da bozulma olabilir. Tanı koymak için kas biyopsisi, elektromiyografi (EMG), genetik testler ve kan biyokimyası (kreatin kinaz - CK düzeyi gibi) kullanılmaktadır (1).

Tedavi Yaklaşımları

Kas hastalıklarında kesin bir tedavi bulunmamakla birlikte, semptomları hafifletmek ve hastaların yaşam kalitesini artırmak için çeşitli tedavi yöntemleri uygulanmaktadır. Bunlar arasında fizik tedavi ve rehabilitasyon, farmakolojik ajanlar (örneğin, kortikosteroidler), solunum ve beslenme desteği, genetik tedavi araştırmaları ve multidisipliner bakım yaklaşımları bulunmaktadır (1,2).

Multidisipliner Yaklaşım Nedir?

Multidisipliner yaklaşım, farklı uzmanlık alanlarından gelen profesyonellerin ortak bir hedef doğrultusunda iş birliği içinde çalışarak hastaya en iyi bakımı sağlamayı amaçlayan bir sağlık hizmeti modelidir. Kas hastalıkları gibi kompleks ve çok boyutlu sağlık sorunları, yalnızca tek bir uzmanlık dalının değil, birden fazla disiplinin eş zamanlı olarak katkı sunduğu bütüncül yaklaşımlar gerektirir. Bu nedenle multidisipliner ekipler, tanı, tedavi, rehabilitasyon ve psikososyal destek süreçlerinde kritik bir rol oynar.

Multidisipliner Takip Gerektiren Örnek Bir Nadir Hastalık: Pompe Hastalığı

Pompe hastalığı, nadir görülen ve ilerleyici seyirli bir lizozomal depo hastalığı olup, nöromüsküler hastalıklar sınıfı içerisinde değerlendirilir. Asid alfa-glukozidaz (GAA) enzim eksikliğine bağlı olarak glikojenin hücre içinde özellikle iskelet kasları ve kalp kası gibi dokularda birikmesiyle ortaya çıkar. Bu birikim, kas gücünde azalma, motor gelişimde gerilik, solunum güçlüğü ve ileri dönemlerde mobilite kaybına yol açar.

Hastalığın klinik yelpazesi oldukça geniştir. Erken başlangıçlı (infantil) form, yaşamın ilk aylarında ciddi kardiyomiyopati ve solunum yetmezliği ile seyrederken, geç başlangıçlı form (LOPD) daha yavaş ilerler, ancak ilerleyen yaşlarda ciddi solunum ve yürüme problemlerine neden olabilir. Tanı süreci genetik analiz ve enzim düzeyi ölçümleri ile konur.

Pompe hastalığı, enzim replasman tedavisi (ERT) gibi hedefe yönelik farmakolojik yaklaşımlar ile tedavi edilebilen nadir hastalıklardan biridir. Ancak tedavinin etkili olabilmesi için solunum, fizyoterapi, beslenme, psikolojik destek ve sosyal uyum gibi birçok alanda eş zamanlı ve koordineli izlem gereklidir. Bu nedenle Pompe hastalığı, multidisipliner nöromüsküler merkezlerde takip edilmesi gereken öncelikli hasta gruplarından biridir.

Bu çalıştay kapsamında Pompe hastalığına özel olarak yer verilmesi, hem multidisipliner bakım ihtiyacını somutlaştırmak hem de nadir hastalıklar alanında karşılaşılan sistemsel zorluklara dikkat çekmek amacıyla önemsenmiştir. Gerek tanıdaki gecikmeler, gerekse tedaviye erişim konularında ulusal düzeyde farkındalık oluşturulması, bu hastalığın etkin yönetimi açısından kritik rol oynamaktadır.

Multidisipliner Ekibin Bileşenleri

Kas hastalıklarının yönetiminde yer alan multidisipliner ekip şu uzmanlardan oluşabilir (2):

1. **Nörolog:** Kas hastalığının tanısı ve nörolojik takip sürecini yönetir.
2. **Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Uzmanı:** Kas fonksiyonlarını koruma ve geliştirme amaçlı rehabilitasyon programlarını oluşturur.
3. **Fizyoterapist:** Egzersiz programları, kas kuvvetlendirme ve hareket kabiliyetini artırıcı uygulamalar yapar.
4. **Konuşma Terapisti:** Yutma ve konuşma bozukluklarının değerlendirilmesi ve terapisiyle ilgilenir.

5. **Ergoterapist:** Günlük yaşam aktivitelerini sürdürebilmek için uygun beceri kazandırmaya yönelik müdahalelerde bulunur.
6. **Diyetisyen:** Yutma güçlüğü, kilo kaybı veya metabolik sorunlara yönelik diyet düzenlemeleri yapar.
7. **Psikolog/Psikiyatrist:** Hasta ve ailesinin psikolojik iyi oluşunu destekler.
8. **Sosyal Hizmet Uzmanı:** Hasta ve ailesinin sosyal haklarına erişimini kolaylaştırır.
9. **Ortopedi Uzmanı:** Kas-iskelet sistemi ile ilgili cerrahi müdahaleler ve ortopedik cihazların yönetimini sağlar.
10. **Göğüs Hastalıkları Uzmanı:** Solunum kaslarının etkilenmesi durumunda solunum desteğini planlar.
11. **Kardiyolog:** Musküler distrofilere sıkça görülen kardiyak komplikasyonları yönetir.
12. **Endokrinoloji Uzmanı:** Özellikle metabolik ve hormonal bozuklukların yönetiminde görev alır.
13. **Gastroenteroloji Uzmanı:** Sindirim sistemiyle ilgili komplikasyonların tanı ve tedavisinde rol oynar.
14. **Acil Tıp Uzmanı ya da Yoğun Bakım ve Acil Sorumlusu Anestezi Uzmanı:** Acil durumların ve yoğun bakım gereksinimlerinin yönetiminde yer alır.
15. **Aile Hekimi:** Hastanın birinci basamak takibini yapar ve diğer uzmanlarla koordinasyonu sağlar.

Multidisipliner Yaklaşımın Faydaları

- **Erken Tanı ve Müdahale:** Farklı disiplinlerin ortak değerlendirmesiyle hastalık erken evrede tespit edilerek tedaviye hızlı başlanabilir.
- **Bütüncül Bakım:** Hastanın fiziksel, psikolojik ve sosyal gereksinimleri bir arada ele alınarak kapsamlı bir bakım sağlanır.
- **Yaşam Kalitesinin Artırılması:** Hasta ve ailesi yalnızca tıbbi tedaviyle değil, günlük yaşam aktivitelerini sürdürebilmeleri için gerekli desteklerle de donatılır.

- **Ekip Çalışmasının Gücü:** Uzmanlar arasında etkili iletişim, tedavi planının bütünlüğünü ve hastanın uzun vadeli takibini iyileştirir (2).

Gelişmiş Ülkelerde Multidisipliner Kas Hastalıkları Merkezlerinin İşleyişi, Maliyetleri, Yaygınlığı ve Politikalar

Nadir nöromusküler hastalıklar genellikle genetik (ör. SMA, DMD) ya da sonradan gelişen (ALS, inflamatuvar miyopatiler) hastalıklardır. Bu durum birden çok organ sistemini etkileyerek hastaların yaşam kalitesini ciddi şekilde düşürür. Uluslararası bakım rehberleri, kalp, solunum, beslenme, ortopedi, fizyoterapi, rehabilitasyon ve psikososyal desteği bir araya getiren disiplinlerarası ekiplerin birlikte çalışmasını önerir.

“Multidisipliner Kas Hastalıkları Merkezleri” gelişmiş ülkelerde multidisipliner nöromusküler klinikler şeklinde, hastaların tek bir çatı altında birden fazla uzman tarafından değerlendirilmesini sağlayan multidisipliner bakım modelleridir. Bu merkezler, hastaların fiziksel ve medikal ihtiyaçlarını karşılarken, aynı zamanda psikososyal destek sunar ve klinik araştırmalara erişim imkânı sağlar (3,4,5).

Bu sayede düzenli takip, kaynakların verimli kullanımı ve yaşam kalitesinde iyileşme sağlanır. Ancak birçok ülkede bu tür ekiplere erişim sınırlı kalmakta; kaynak yetersizlikleri ve organizasyonel engeller ekiplerin kurulmasını ve sürdürülmesini zorlaştırmaktadır. Sağlık otoritelerinin multidisipliner bakımı önceliklendirmesi ve gerekli düzenlemeleri yapması elzemdir. Örneğin SMA tedavisi gören hastaların uzun dönem izlemi, fizyoterapistler tarafından yapılan standart fonksiyonel testlerle sürdürülürken, erişkin döneme de benzer bir ekip desteği gerekmektedir. Bu da nadir nöromusküler hastalıkların bakımında farklı uzmanlık alanlarının birlikte çalışmasının ne kadar kritik olduğunu gösterir.

“Multidisipliner Kas Hastalıkları Merkezleri” gelişmiş ülkelerde multidisipliner nöromusküler klinikler şeklinde, hastaların tek bir çatı altında birden fazla uzman tarafından değerlendirilmesini sağlayan multidisipliner bakım modelleridir. Bu merkezler, hastaların fiziksel ve medikal ihtiyaçlarını karşılarken, aynı zamanda psikososyal destek sunar ve klinik araştırmalara erişim imkânı sağlar (3,4,5).

Merkezlerin Temel Özellikleri

- **Tek Noktada Hizmet (One-Stop Model):** Hastalar, tek bir ziyarette nörolog, fizyoterapist, pulmonolog, ortopedist, kardiyolog, konuşma terapisti ve sosyal hizmet uzmanı gibi çok sayıda uzmanla görüşebilir (3,4),
- **Hasta Takibi ve Koordinasyonu:** Multidisipliner ekipler, hastaların bakım süreçlerini koordine eder ve bireyselleştirilmiş tedavi planları oluşturur (4,5),
- **Erken Tanı ve Genetik Danışmanlık:** Genetik testlerin kullanımı, erken tanı ve hastalık sürecinin daha iyi yönetilmesine olanak tanır (1,6),
- **Evde Bakım ve Tele-Sağlık Uygulamaları:** Evde bakım programları ve tele-sağlık hizmetleri, hastaların kliniğe gitme gerekliliğini azaltarak erişimi artırır (2,4).
- **Palyatif Bakım Hizmetlerinin Entegrasyonu:** Kas hastalıkları gibi ilerleyici, yaşam kalitesini olumsuz etkileyen durumlarda, ağrı yönetimi, beslenme desteği, psikososyal destek ve son dönem bakım planlaması gibi unsurları kapsayan palyatif bakım hizmetleri merkezin ayrılmaz bir parçası olmalıdır. Bu hizmetler hem hastanın hem de ailesinin desteklenmesini hedefler.

Bu modelin en büyük avantajlarından biri, hastaların bakım sürekliliğinin sağlanması ve hastane yatışlarının azaltılmasıdır. Örneğin, İngiltere’de kurulan Nöromusküler Kompleks Bakım Merkezi (Neuromuscular Complex Care Centre) hastalara 7/24 telefon desteği sunarak acil servise başvurularını azaltmayı hedeflemektedir (5).

Multidisipliner Merkezlerin Maliyet Durumu

Multidisipliner kas hastalıkları merkezlerinin işletilmesi maliyetli bir süreçtir. Bu tür merkezlerin temel giderleri şunlardır:

- **Personel Maliyetleri:** ABD’de bir ALS multidisipliner merkezinde hasta başına ortalama maliyet 580 USD olarak hesaplanmış ve bunun yalnızca %45’i sigorta tarafından karşılanmıştır (4).
- **İdari ve Altyapı Giderleri:** Uzman sağlık çalışanları, laboratuvar hizmetleri, genetik testler ve tele-sağlık altyapısı gibi ek maliyetler bulunmaktadır (2,5).
- **Araştırma ve İnovasyon Fonları:** Klinik araştırmalara entegre olan merkezler, hasta kayıt sistemleri ve yeni tedavilerin geliştirilmesi için büyük finansal desteklere ihtiyaç duymaktadır (1).

- Uzun Vadeli Ekonomik Katkı: Multidisipliner bakım, erken müdahale sağlayarak hastane yatışlarını azalttığı için uzun vadede sağlık sistemine maliyet tasarrufu sağlayabilir. Örneğin, İrlanda’da bir ALS merkezinde multidisipliner bakımın hasta başına 2.072 € tasarruf sağladığı bildirilmiştir (7).

Bu merkezlerin sürdürülebilirliği genellikle hastaneler, bağışlar, araştırma fonları ve sivil toplum kuruluşlarının desteğiyle sağlanmaktadır. Örneğin, ABD’deki ALS merkezlerinin %92’si bağışlarla ayakta kalmaktadır (4,7).

Multidisipliner Merkezlerin Yaygınlığı

Multidisipliner kas hastalıkları merkezleri genellikle büyük akademik hastanelerde veya özel nöromüsküler bakım merkezlerinde bulunmaktadır. Bu merkezler, dünya genelinde farklı yaygınlık seviyelerine sahiptir:

- ABD ve Avrupa: ALS, DMD ve SMA gibi hastalıklar için multidisipliner merkezler yaygındır. Muscular Dystrophy Association (MDA) ve Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD) gibi kuruluşlar, standartlara uygun bakım veren merkezleri akredite etmektedir (1,8,9).
- İngiltere: NHS bünyesinde Neuromuscular Complex Care Centre (NMCCC) gibi merkezler bulunmaktadır. Bu merkezler, hastaların bakım sürecini daha iyi koordine etmek için geliştirilmektedir (5).
- Hollanda ve İskandinav Ülkeleri: Daha az sayıda büyük merkez bulunmaktadır. Ancak, hasta bakımının koordinasyonu iyi organize edilmiştir ve evde bakım programları oldukça yaygındır (2).
- Düşük ve Orta Gelirli Ülkeler: Multidisipliner merkezler genellikle yetersizdir. Hastalar, farklı hastanelerde dağınık hizmet almak zorunda kalmaktadır (6).

Multidisipliner merkezlerin yaygınlaşmasını engelleyen temel faktörler finansal kısıtlamalar, uzman eksikliği ve sağlık sigorta sistemlerinin bu modeli desteklememesi olarak öne çıkmaktadır (7).

Politika Yapıcıların Tutumu ve Gelecek Perspektifleri

Multidisipliner bakımın yaygınlaştırılması için politika yapıcıların daha fazla destek mekanizması oluşturması gerekmektedir. Mevcut yaklaşımlar ve gelecekteki beklentiler şu şekildedir:

- ABD: Muscular Dystrophy Community Assistance, Research and Education (MD-CARE) Act, Duchenne Kas Distrofisi gibi hastalıkların multidisipliner bakım almasını desteklemektedir. Ancak, finansal destek eksikliği ve sigorta geri ödeme sorunları halen devam etmektedir (1,8,9).
- Avrupa: Avrupa ülkelerinde multidisipliner merkezlerin desteklenmesi için TREAT-NMD gibi uluslararası ağlar geliştirilmiştir. Ancak, hizmetler arasında bölgesel farklılıklar bulunmaktadır (7). Avrupa Nöromüsküler Hastalıklar Referans Ağı (EURO-NMD) kapsamında geliştirilen ve FAIR veri paylaşım ilkelerine dayalı hasta merkezli kayıt sistemleri, multidisipliner bakımın kalite göstergelerinin takibini ve araştırmalarla entegrasyonunu mümkün kılmaktadır. Bu merkezlerde yalnızca uzmanlar değil, hastalar da veri üretim sürecine katkıda bulunmakta; hasta temsiliyetine dayalı etik yönetim ve şeffaflık esas alınmaktadır (10).
- İngiltere: National Health Service (NHS), multidisipliner bakım modelini desteklemekte, ancak merkezi fon eksikliği nedeniyle her hastanın erişimi eşit şekilde sağlanamamaktadır (5).
- Hollanda ve İskandinav Ülkeleri: Hastaların evde bakım hizmetlerine erişimini kolaylaştıran politika reformları geliştirilmiştir. Bu sistemler, hastane yatışlarını azaltarak sağlık bütçelerini daha verimli kullanmayı amaçlamaktadır (2).
- Yeni yayımlanan Avrupa Nöroloji Derneği “Harekete Çağrı” başlıklı bildirisinde, multidisipliner merkezlerin yalnızca sağlık çıktıları açısından değil, sağlık hizmeti kullanımının optimizasyonu ve tedaviye erişimin artırılması açısından da fayda sağladığı belirtilmektedir. Bu sistemlerin maliyet etkinliğini değerlendirmek için yeni gösterge sistemleri ve uzun dönemli kayıt verilerine ihtiyaç duyulmaktadır (11).

Bu sayede düzenli takip, kaynakların verimli kullanımı ve yaşam kalitesinde iyileşme sağlanır. Ancak birçok ülkede bu tür ekiplere erişim sınırlı kalmakta; kaynak yetersizlikleri ve organizasyonel engeller ekiplerin kurulmasını ve sürdürülmesini zorlaştırmaktadır. Sağlık otoritelerinin multidisipliner bakımı önceliklendirmesi ve gerekli düzenlemeleri yapması

elzemdir. Gelecekte, multidisipliner bakımın sürdürülebilirliğini sağlamak için yeni finansman modelleri, tele-sağlık uygulamalarının yaygınlaştırılması ve hasta merkezli politika reformlarının geliştirilmesi gerekmektedir (4,7).

Türkiye’de Multidisipliner Kas Hastalıkları Merkezleri Kurulması ve İşleyiş Süreçleri

Türkiye’de kas hastalıklarının tanı, izlem ve tedavisinde multidisipliner yaklaşıma dayalı merkezlerin gerekliliği uzun süredir hem hasta dernekleri hem de akademik çevreler tarafından vurgulanmaktadır. Bu konuda öncülük eden kurumlardan biri olan Türkiye Kas Hastalıkları Derneği (KASDER), çok yönlü girişimleriyle hem klinik uygulamalar hem de sağlık politikaları açısından belirleyici bir rol üstlenmiştir. Bu bölümdeki bilgiler, KASDER Yönetim Kurulu Başkanı Sayın Fatma Çoban tarafından aktarılmıştır.

KASDER’in Multidisipliner Bakım Modeline Yönelik Girişimleri

KASDER’in multidisipliner yaklaşımı bir sağlık politikası önceliğine dönüştürme çabası, 2007 yılında Avrupa’da nöromüsküler hastalıklar alanında dönüştürücü bir platform olan TREAT-NMD (Translational Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases) ile başlatılan iş birliği ile somut bir düzleme taşınmıştır. Bu uluslararası ağ kapsamında yürütülen projeye, kas hastalıklarının tanı ve bakımında standardizasyon sağlanması, güvenilir hasta kayıt sistemleri oluşturulması, güncel tedavi gelişmelerinin hem hasta hem hekimlere ulaştırılması ve profesyonel uygulayıcı grupların geliştirilmesi hedeflenmiştir. Başlangıçta SMA ve DMD odaklı yürütülen bu çalışmalar, Türkiye’de multidisipliner merkezlerin modellemesi açısından da temel bir referans noktası oluşturmuştur.

Aynı dönemde hayata geçirilen ve multidisipliner yaklaşımın sahaya yansımaları açısından önemli bir örnek olan Evde Bakım Projesi de bu kurumsal vizyonun bir uzantısıdır. İlk olarak 1999 yılında Yar. Doç. Dr. Nevin Eracar’ ın öncülüğünde psikolojik danışmanlık öğrencilerinin gönüllü katılımıyla başlatılan proje, 2003 yılında İstanbul Büyükşehir Belediyesi ile iş birliği içinde yeniden yapılandırılmış ve sahaya fizyoterapist ile hemşirelerin katılımıyla somut sağlık hizmetlerine dönüşmüştür. Projenin 2010 yılında kapsamı genişletilerek ALS hastalarına yönelik evde bakım uygulamaları da sisteme entegre edilmiştir. Bu süreçte görev alan hemşirelerin bir kısmı Oxford Üniversitesi’nde gözlem programlarına katılarak uluslararası standartlara uygun bakım modelleri konusunda eğitim almışlardır.

Kas Hastalıkları Merkezleri Yönergesi: Politika Geliştirme Süreci

KASDER' in multidisipliner merkezlerin kurumsallaşması yönündeki en kapsamlı adımı, 2010 yılında Sağlık Bakanlığı ile birlikte yürütülen Kas Hastalıkları Merkezleri Yönerge Taslağı çalışması olmuştur. Bu süreçte dernek, hem sahada yürüttüğü ihtiyaç analizleri hem de uluslararası iyi uygulama örneklerinden elde ettiği deneyimlerle, Türkiye koşullarına uygun bir model geliştirmiştir. Dernek, yönergeye ilişkin görüş ve önerilerini bir rapor halinde Sağlık Bakanlığı Tedavi Hizmetleri Genel Müdürlüğü'ne sunmuştur. Bu raporda, 4 adet mükemmeliyet merkezinin yanı sıra 7 bölgesel merkezin kurulması önerilmiştir.

Hazırlanan taslakta, merkezlerin yalnızca tanı koyan birimler değil, aynı zamanda rehabilitasyon, genetik danışmanlık, psikososyal destek, evde bakım koordinasyonu ve yoğun bakım hizmetleriyle entegre çalışan kapsamlı yapılar olması gerektiği vurgulanmıştır. Ayrıca bu merkezlerde görev yapacak sağlık profesyonellerinin, özellikle nöromüsküler hastalıklar alanında uzmanlaşmış olmaları gerektiği ve bu uzmanlık için en az 6 aylık eğitim programlarının gerekliliği belirtilmiştir.

Yönergeye dair önerilerde ayrıca skolyoz cerrahisi, genetik test kapasitesi, sosyal hizmet uzmanlarının rolleri, hasta haklarına erişim, veri sistemlerinin standardizasyonu ve yoğun bakım desteği gibi birçok kritik alanda somut yapılandırma teklifleri getirilmiştir. Bu bütünsel öneriler, nöromüsküler hastalıkların yalnızca medikal değil, sosyal ve fonksiyonel boyutlarını da içeren bir bakım modeline işaret etmektedir.

Kurulan Merkezler ve Mevcut Durum

Yönerge çalışmasının ardından, ilk merkez 2010 yılında İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi bünyesinde kurulmuş ve izleyen yıllarda Türkiye genelinde bu merkezlerin sayısı artmıştır. Sağlık Bakanlığı 2024 verilerine göre 23 adet kas hastalıkları merkezi faaliyettedir. Bu merkezlerin bir kısmı üniversite hastaneleri bünyesinde yer almakta, bazıları ise şehir hastaneleri ve kamu hastanelerinde multidisipliner ekiplerle hizmet vermektedir. Ancak yapılan saha analizleri, merkezlerin büyük bir bölümünün önerilen yapısal yeterliliklere henüz ulaşmadığını, hasta kayıt sistemlerinin sınırlı işlediğini ve bazı merkezlerde genetik test kapasitesinin bulunmadığını göstermektedir.

KASDER' in bu duruma yönelik yaptığı değerlendirmelerde, merkezlerin yalnızca kurulmuş olmalarının yeterli olmadığı, bu merkezlerin bilimsel gelişmelere duyarlı, erişilebilir, kapsayıcı

ve koordineli şekilde işler hale getirilmesinin hayati önem taşıdığı vurgulanmaktadır. Dernek, önerdiği mükemmeliyet merkezleri modelinin hala güncelliğini koruduğunu ve ülke genelinde yüksek nitelikli bakım sunumunun bu merkezler aracılığıyla sağlanabileceğini ifade etmektedir.

Kaynakça

1. Mercuri E, Bönnemann CG, Muntoni F. Muscular dystrophies. *Lancet*. 2019;394(10213):2025-2038.-
2. Khadilkar SV, Yadav RS, Patel BA. Neuromuscular Disorders: A Clinical Approach. In: Neuromuscular Disorders. Springer, Singapore. 2018. doi:10.1007/978-981-10-5361-0_1.
3. Quinlivan R, Matthews E, Hanna MG. Innovative care model for patients with complex muscle diseases. *Curr Opin Neurol*. 2014;27(5):607-13. doi:10.1097/WCO.000000000000132. PMID: 25188015.
4. Paganoni S, Nicholson K, Leigh F, et al. Developing multidisciplinary clinics for neuromuscular care and research. *Muscle Nerve*. 2017;56(5):848-858. doi:10.1002/mus.25725. PMID: 28632945.
5. Gwathmey K, Heiman-Patterson TD. Multidisciplinary Clinics in Neuromuscular Medicine. *Continuum (Minneapolis, Minn)*. 2023;29(5):1585-1594. doi:10.1212/CON.0000000000001340. PMID: 37851044.
6. Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthop Traumatol Surg Res*. 2018;104(1S):S89-S95. doi:10.1016/j.otsr.2017.04.019. PMID: 29196274.
7. Van Damme P, Al-Chalabi A, Andersen PM, et al. European Academy of Neurology (EAN) guideline on the management of amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol*. 2024;31(6):e16264. doi:10.1111/ene.16264. PMID: 38470068.
8. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1. *Lancet Neurol*. 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3. PMID: 29413364.
9. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2. *Lancet Neurol*. 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5. PMID: 29395990.
10. Atalaia A, Wandrei D, Lalout N, Thompson R, Tassoni A, 't Hoen PAC, et al. EURO-NMD registry: federated FAIR infrastructure, innovative technologies and concepts of a patient-centred registry for rare neuromuscular disorders. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Feb

14;19(1):66. doi: 10.1186/s13023-024-03059-3. PMID: 38355534; PMCID: PMC10865673.

11. Ørstavik K, Rosenberger AD, Fossmo HL, Nordstrøm M, de Visser M. Multidisciplinary management and care in rare neuromuscular disorders: A call for action. Eur J Neurol. 2024 Jun;31(6):e16265. doi: 10.1111/ene.16265. Epub 2024 Feb 29. PMID: 38425128; PMCID: PMC11235946.

Kas Hastalıklarında Multidisipliner Yaklaşım Çalıştayı;

Amaç, İçerik, Program

Çalıştayın Amacı

Kas hastalıkları, genetik, nörolojik ve metabolik kökenli olup, sadece kas sistemini değil, aynı zamanda solunum, kardiyovasküler sistem, beslenme, psikolojik durum ve sosyal yaşamı da etkileyen çok boyutlu hastalıklardır. Bu nedenle etkili bir bakım ve takip süreci, yalnızca tek bir uzmanlık alanıyla değil, çok sayıda disiplinin birlikte çalışmasını gerektirir. Ancak Türkiye’de multidisipliner hizmetlerin uygulanmasında yapısal eksiklikler, erişim eşitsizlikleri ve koordinasyon sorunları gibi önemli zorluklar bulunmaktadır.

Bu çalıştayın temel amacı; multidisipliner yaklaşımın, kas hastalıkları olan bireylerin yaşam kalitesini artırmadaki rolünü tartışmak, sağlık sistemine bütüncül yaklaşımların entegrasyonunu sağlamak ve disiplinler arası iş birliğini kurumsallaştırmak için somut çözüm önerileri geliştirmektir. Katılımcıların deneyimleri ve görüşleri doğrultusunda, ülkemizde uygulanabilir stratejilerin belirlenmesi ve önerilerin karar vericilere iletileceği bir çerçevenin oluşturulması hedeflenmiştir.

Çalıştay Hazırlıkları

Türkiye Kas Hastalıkları Derneği (KASDER)’in çağrısı üzerine, İstanbul Üniversitesi Engelliler Uygulama ve Araştırma Merkezi (ENUYGAR) ile KASDER iş birliğinde, yaklaşık altı ay süren hazırlık çalışmalarının ardından Çalıştay Programı oluşturulmuştur. Nöromusküler hastalıklar alanında faaliyet gösteren uzmanlar ve hasta dernekleri ile kamu kurumları ve yerel yönetimlerin ilgili birimleri yazılı ve sözlü olarak davet edilmiştir.

Çalıştay İçeriği

Yeni tedavi seçeneklerinin artmasıyla birlikte, hastaların yalnızca farmakolojik değil; solunum, kardiyoloji, beslenme, fizyoterapi, psikososyal destek gibi pek çok alanda bütüncül bir şekilde izlenmesi gerekliliği ortaya çıkmıştır. Bu çalıştay, multidisipliner bakım modelinin hastaların yaşam kalitesi üzerindeki etkisini değerlendirmek, mevcut uygulamaları gözden geçirmek ve iyi örnekleri yaygınlaştırmak amacıyla düzenlenmiştir.

Çalıştay, kas hastalıklarının tanı, tedavi ve rehabilitasyon süreçlerini ele alan bilimsel sunumların ardından, katılımcıların aktif olarak yer aldığı grup çalışmalarıyla devam etmiştir. Sabah oturumlarında, kas hastalıklarının tanı ve tedaviye dair güncel gelişmeler, Türkiye'deki merkezlerin mevcut durumu, fizyoterapi uygulamaları, teknolojik yenilikler ve psikososyal destek yaklaşımları alanında uzman akademisyenler tarafından aktarılmıştır.

Öğleden sonraki bölümde ise katılımcılar rastgele şekilde dört gruba ayrılmış ve her grup, kendi içinde belirlediği moderatör ve raportör eşliğinde, kas hastalıklarında multidisipliner bakım süreçlerine dair karşılaşılan sorunları ve bu sorunlara yönelik çözüm önerilerini tartışmıştır. Bireysel yanıtlar üzerinden başlayan bu süreç, grup tartışmalarıyla ortak öncelikli alanların belirlenmesine ve tüm grupların katkısıyla oluşturulan ortak listeye dönüşmüştür.

Bu yapı sayesinde çalıştay, sadece bilgi paylaşımını değil, aynı zamanda çok paydaşlı diyalogu ve iş birliği odaklı çözüm üretimini önceleyen katılımcı bir platform işlevi görmüştür. Elde edilen çıktılar, multidisipliner bakımın kurumsallaşmasına katkı sağlayacak önerileri içermekte ve ulusal politika düzeyinde kullanılmak üzere derlenmiştir.

Çalıştay Programı

Zaman	Etkinlik	Oturum Başkanı/Konuşmacı
10.00-10.10	Açılış ve Hoş geldiniz	Prof. Dr. Resa Aydın
10.10-10.30	Tanışma	
10.30-11.10	Oturum 1	Prof. Dr. Ayşe Yalıman Prof. Dr. Resa Aydın

10.30-10.50	Kas Hastalıklarındaki Tanı ve Tedavi Süreçlerindeki Güncel Gelişmeler	Prof. Dr. Zehra Piraye Oflazer
10.50-11.10	Türkiye’de Kas Hastalıkları Merkezlerinin Güncel Durumu ve İhtiyaçları	Prof. Dr. Naciye Fusun Toraman
11.10-11.30	Kahve arası	
11.30-12.00	Oturum 2	Prof. Dr. Aslı Tolun Prof. Dr. Evrim Karadağ Saygı
11.30-11.45	Kas Hastalıklarında Fizyoterapi, Güncel Yaklaşımlar ve Teknolojik Yenilikler	Prof. Dr. İpek Yeldan Karagöz
11.45-12.00	Kas Hastalıklarında Psikososyal Destek	Öğr. Üyesi Klinik Psikolog Sümeyra Bender
12.00-13.30	Yemek	
13.30-14.30	Grup Çalışmaları I	
15.00-15.30	Kahve Arası	
15.30-16.50	Grup Çalışmaları II	
15.30-16.00	Çalışma grupları raporlarını sunar	
16.00-16.30	Büyük grup tartışması yapılır ve ortak liste oluşturulur	Prof. Dr. Resa Aydın Fatma Çoban
16.30-16.50	Ortak liste maddeleri tüm katılımcılar tarafından oylanır	
16.50-17.00	Kapanış ve Fotoğraf Çekimi	

Konuřmacı sunumları

Kas Hastalıklarında Tanı ve Tedavi Süreçlerindeki Güncel Geliřmeler

Prof. Dr. Zehra Piraye Oflazer

Koç Üniversitesi Hastanesi, Nöroloji Anabilim Dalı

Kas hastalıklarının çok az bir bölümü edinsel, yani yaşam süreci içindeki bazı faktörlerle oluşabilen hastalıklar iken, çok büyük bir bölümü genetik (kalıtsal) nedenlerle ortaya çıkar. Edinsel kas hastalıkları genellikle tedavi edilebilirdir. Buna karşılık genetik kas hastalıkları, ancak gen deęişimleri çağına ulaşıldığında tedavi edilebilmeyi beklemektedir. Bu bekleyiş sırasında hastalarımızı en iyi durumda tutabilmek için multidisipliner bakım koşullarının sağlanması, sosyal ve fiziksel tedavi olanaklarından yararlandırılması önemlidir.

Teknolojideki dev adımlı gelişmelerin, kas hastalıklarının tümü açısından ama en fazla da genetik kas hastalıkları açısından yeni bakış açılarına, tanı ve tedavi algoritmalarının deęiřtięi yeni yolların açılmasına neden olduęu görölmektedir.

Tanı Süreçlerindeki Güncel Geliřmeler

Kas hastalıklarındaki genel algoritma, klinik planda çok iyi bir hastalık öyküsü ve muayenesi, kas hastalıklarına özgü kan testlerinin yapılması, indirekt olarak kas hastalığı tanısını doğrulayacak elektromiyografi, kas görüntülemesi gibi incelemelerin ardından, kas hastalığının tipini ayırt etmek üzere kas biyopsisi yapılmasını, bu incelemelerle bir genetik kas hastalığı tanısına yaklaşıldıktan sonra ise ve o gün için biliniyor ise, ilgili gendeki bozukluğun tespitine yönelmek şeklindeydi. Son 20 yıldaki hızlı gelişmeler, yeni nesil dizileme yöntemlerinin bulunması ile bugün, hastamızdan yalnızca kan alarak aynı anda çok sayıda genin kodlama bölgelerine veya o hastanın tüm genomunu görmek, deęerlendirmek ve kesin tanıya ulaşma olanaklarımız arttı. Böylece, hem daha önce bilmediğimiz hastalık genleri tanımlandı, hem de hastalarımıza daha doęru ve kesin tanı koyabilmemiz mümkün olmaya başladı. Bu gelişmeler genetik kas hastalıklarında, sadece damardan kan alınarak yapılan genetik testlerin, eski algoritmalarındaki ve hastadan cildi/cilt altı dokularını keserek yapılan kas biyopsisinin önüne geçmesine, birçok durumda ise yapılmamasına, ancak gerekli durumlarda yapılmasına neden olması oldu. Bu kolaylařtırıcı ve daha kesin sonuç veren yeni nesil dizileme yöntemlerinin

kazanımları çoktu ancak pratikte karşımıza olumsuz bir yönü çıktı; bu geniş kapsamlı ve daha detaylı gen incelemelerinde hastalıkla ilişkili veya ilişkisiz, anlamlı veya anlamsız birden fazla değişim o kişide bulunabiliyordu ve bulunan değişimlerden hangisinin hastalıkla ilişkili olduğunun değerlendirilmesinde güçlük oluştuyordu. Bu durumda başvurulabilecek ana yöntem, algoritmada geri dönüp hastanın klinik değerlendirmesini yeniden gözden geçirmek, gerekirse ailedeki diğer bireylerde aynı genetik testleri yapmak, hatta kas biyopsisi yaparak son tanıya ulaşabilmektir. Tüm bu gelişmeler göstermektedir ki bugün teknolojiadaki gelişmelerin ışığında ulaştığımız nokta geçmişteki bilgi birikimimiz, algoritmalarımız ile bu yeni nesil yöntemler ancak birlikte kullanıldığında hastalarımıza yardımcı olabilmektedir.

Tedavi Süreçlerindeki Güncel Gelişmeler

Genetik hastalıklardaki kesin tedavi elbette, hatalı genin yerine sağlam geni koyarak yapılabilirse tam sağaltım mümkün olabilecektir. Birçok nedenle böyle bir tedavinin oluşturulması çok zor olmaktadır. Ancak, teknolojiadaki gelişmelerin kas hastalıklarının, özellikle de genetik kas hastalıklarının tedavi süreçlerine yansımaması mümkün değildi. Nitekim, öyle de oldu ve önemli tedaviler, yine bu teknoloji çağında başladı.

Genlerin henüz tedavi edilmeye başlanmadığı dönemde, 20. Yüzyılın ortalarından sonra, geni bilinmese de vücutta eksik yapılan proteinleri yerine koyma tedavileri başlamıştı. Karnitin eksikliğinde kullanılan L-karnitin, Pompe hastalığında kullanılan asit alfa glukozidaz enziminin yerine konma tedavisi, koenzim-Q eksikliği olduğu bilinen hastalarda kullanılan CoQ10 ve B2 vitamini (riboflavin) tedavisi bunlara örnektir. Son yıllarda, dünyada çok az görülen, en nadir hastalıklardan olan timidin kinaz eksikliğinde kullanılan bir maddenin çalışması ise henüz sürmektedir. Tüm bu tedavilerin ortak noktası, eksik olan maddenin düzenli olarak ömür boyu yerine konmak zorunda olması idi. Bugün halen hepsi başarı ile kullanılmaktadır.

Bilindiği gibi, oldukça karmaşık bir işlemler dizisi yolu ile kabaca, o geni oluşturan DNA dizisinden bir RNA dizisi oluşmakta ve bu yeni dizi de vücudumuzda fonksiyonu olan proteinleri yapmaktadır. Bugün kullanılan genetik tedaviler, bu akışın değişik yönlerini hedef almaktadır; dur kodonu (non-sense mutasyon) görmezden gelme, anti-sense oligonukleotid teknolojisinin gelişmesi ile ortaya çıkan ekzon atlatma (Ekzon 552, -53, -45) tedavileri gibi “genlerle oynama” tedavileri, genin istenilen bölgesini çıkararak yerine istenilen dizgeyi koymak yani kırmak şeklindeki “genleri düzenleme” tedavileri (CRISPR/Cas9: bu yöntemde henüz etik sorunlar mevcuttur), gendeki bozukluk nedeni ile fazla yapılan veya fazla işlevsel olan proteinlerin olduğu hastalıklarda “RNA susturma” tedavileri, DNA veya RNA’ya etki eden

bazı ilaçların kullanımı aracılığı ile DNA'dan proteine giden yolda “akışı normale döndürme” (Eritromisin, Metformin, vs), olmaması gerektiği halde kas hücresinde var olarak hastalık yaratan “proteinin yapımının susturulması veya hücreden temizlenmesi” tedavileri bunların büyük bölümünü oluşturmaktadır.

Bir başarı hikayesi olarak DMD’de gen tedavisi: En önemli gelişmelerden birisi, uzun yıllar boyunca başarılmasa da sonunda başarıya ulaşmış ve Haziran 2023’te FDA onayı almış olan Duchenne müsküler distrofi (DMD)deki gen tedavisi olmuştur. Bu tedavi çalışmalarında, distrofin geninin hastalık yapma özelliği çıkarılarak, içine kasa yönlendirme sağlayan bir gen ve distrofin geninin konduğu bir virüsün kişinin damarından verilerek kaslara ulaşması, böylece genetik bozukluğu düzeltmesi beklenmekteydi. Ancak beklenen olmadı; distrofinin çok büyük bir protein olması nedeni ile bu virüsün distrofin genini taşıması mümkün olamadı. Bu konuda daha sonraki bilimsel gelişmeler DMD ile, daha hafif kas zaafı gösteren ve aynı genin bozukluğuna bağlı olan Becker müsküler distrofi (BMD) arasındaki genetik özelliklerin araştırmacılar tarafından çok iyi gözlenmesine ve DMD özelliklerini BMD özelliklerine çevirmeye dayanmaktadır. Bu nedenle, kana verilecek virüs içine tüm distrofin geni değil, BMD’ye yol açan bir bozukluğu taşıyan, yani hastadaki DMD belirtilerini BMD’ye çevirebilecek bir “mini distrofin” geninin yüklenmesi ile mümkün olmuştur. Halen araştırmacılar, distrofini iki parça halinde ama toplamı bütün olmak üzere, iki virüse yükleyerek vermek ve sonra parçaları birleştirmek yolunda çalışmalar yapmaktadır. Böylece, bütün distrofinin işlevsel olması beklenmektedir.

Tüm bu gelişmeler, yalnızca DMD’de olmamış, elbette yöntemler diğer genetik kas hastalıklarının tedavilerine de yansıtılmıştır. Halen Kalpainopati, Disferlinopati, Sarkoglikanopatiler, Miyotonik distrofi Tip 1 (DM1), bazı diğer kavşak tipi kas distrofileri (LGMD) ve Fasyoskapulohumeral kas distrofisi (FSHD)nde de bu tedavilerin uygulanması veya bu hastalıkların özelliklerine göre yeni yöntemler geliştirilmeye yönelik çalışmalar sürmektedir. Çağımız, bilimsel çalışmalar ve teknolojideki yeni gelişmelerle, sağlam bir geçmişi olan eski algoritmalarımızın iş birliği içinde önümüze daha ışıklı yollar açacağı bir çağ olacaktır.

Türkiye’de Kas Hastalıkları Merkezlerinin Güncel Durumu ve İhtiyaçları

Prof. Dr. N. Fusun Toraman

Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöromusküler Hastalıklar Merkezi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon

Türkiye’de, 2025 yılı itibarıyla Sağlık Bakanlığı tarafından kurulan 23 tane Nöromusküler Hastalıklar Merkezi vardır (Tablo 1). Bu merkezlerden biri olan Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöromusküler Hastalıklar Merkezi (Antalya EAH NMHM), 2024 yılında “Çocuk Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Merkezi” olarak uluslararası akreditasyon almaya hak kazanmıştır.

Antalya EAH NMHM sorumlu Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon hekimi, NMHM ekibiyle görüşerek, Aralık 2023 tarihinde “Accredited Duchenne Centers Program’a (ADCP) başvuru yapmış ve başvuru formunda yer alan “*Sağlık Hizmetlerinin Organizasyonu, Tanı, Nöromusküler Yönetim, Taşıyıcılar ve Genetik Danışmanlık, Rehabilitasyon Yönetimi, Endokrin Yönetim, Gastrointestinal ve Beslenme Yönetimi, Solunum Yönetimi, Kardiyak Yönetim, Kemik Sağlığı Yönetimi, Ortopedik Yönetim, Psikososyal Yönetim, Ergenlik Döneminden Yetişkin Döneme Geçiş, Birincil Bakım, Perioperatif ve Anestezi Bakım*” gibi farklı konularda yapılan uygulamalarla ilgili bilgi vermiş, birlikte çalışan sağlık ekibinin tanıtımını yapmıştır.

Antalya EAH NMHM ekibinde Nöroloji hekimleri Doç. Dr. Aylin Yaman, Dr. Meltem Korucuk, Doç. Dr. M. Gültekin Kutluk, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon hekimleri Prof. Dr. N. Fusun Toraman, Doç. Dr. Meral Bilgilişoy Filiz, Dr. Ö. Ü. H. Hale Hekim, Hemşire Şevika Türkkkan, Hemşire C. Handan Aslan, Hemşire Zeynep Koptur, Hemşire Pınar Karaaslan, Tıbbi Sekreter Sevinç Ayaz, Fizyoterapist Didem Kurnaz, Fizyoterapist Gamze Demirtaş Kaya, İş Uğraşı Teknikeri Şadiye Sağlam Sarıgül, İş Uğraşı Teknikeri Özlem Sarkuş, Ortopedi ve Travmatoloji hekimi Doç. Dr. Vugar Nabizade, Çocuk Göğüs Hastalıkları hekimi Dr. Ayşen Başaran, Çocuk Kardiyoloji hekimi Prof. Dr. Abdullah Kocabaş, Çocuk Endokrin hekimi Prof. Dr. Doğa Türkkahraman, Çocuk Gastroenteroloji hekimi Prof. Dr. Ulaş Emre Akbulut, Beslenme uzmanı, Sinem Türkmen, Çocuk Psikiyatri hekimi Dr. Zehra Ece Randa Çobanoğlu, Psikolog Ali Akan, Genetik hekimi Dr. Aysel Ünal, Aile hekimi Doç. Dr. Mehmet Özen, Hemşire Ayşe Çetiner, Anesteziyoloji ve Reanimasyon hekimleri Prof. Dr. Nilgün Kavrut

Öztürk, Doç. Dr. Erhan Özyurt, Sosyal Hizmet Uzmanları Rüstem Ali Özer ve Pelin Gültekin Öztürk, Konuşma Terapistleri Cansu Afyoncu ve Hivda Öner yer almaktadır.

ADCP lideri Prof. Dr. Imelda de Groot ve ekibi başvuru formunu değerlendirmişler, 24.01.2024 tarihinde e.posta mesajı ve ek dosyayı göndermiştir. Ek dosyada *“hastaların ergenlik dönemlerinin kontrol edilip edilmediği, obez ya da zayıf çocukların gıda alımı ve gıda bileşiminin kim tarafından kontrol edildiği, solunum fonksiyonlarının 6 ayda bir değerlendirilebilir olup olmadığı, neden kardiyak MRG yapılamadığı, kalp patolojisinin nasıl saptandığı, kortikosteroid kullanmayan çocukların 2-3 yılda bir omurga röntgenlerinin çekilip çekilmediği ve skolyoz varsa ilerleme olasılığının nasıl kontrol edildiği, hasta ve ailelerine psikolojik destek verilip verilmediği, bu desteğin sürekli olup olmadığı, çocukluktan ergenliğe ya da yetişkinliğe geçiş konusunda neler yapıldığı ve geçiş sürecini kimin yönettiği, primer bakım sağlayıcısıyla nasıl iletişim kurulduğu ve uygulamalara primer bakım sağlayıcısının ne zaman dahil edildiğine”* ilişkin sorular yer almıştır.

Ocak 2024 - Ağustos 2024 tarihleri arasında bir seri yazışma sonrası, ADCP ekip üyeleri olan Prof. Dr. Imelda de Groot, Dr. Karolina Podolska ve Mrs. Elisabeth Vroom 1-2 Ekim 2024 tarihlerinde Antalya’da olacaklarını ve Antalya EAH NMHM ekip üyeleriyle toplantı yapmak istediklerini bildirmişlerdir.

1-2 Ekim 2024 tarihlerinde Antalya’da EAH NMHM ekip üyeleri, Merkezde izlenen ambulatuvar bir hasta ve ailesi, non-ambulatuvar bir hasta ve ailesiyle toplantı yapılmıştır.

Toplantıda, Antalya EAH NMHM sorumlu hekimi tarafından belirlenen program çerçevesinde yapılan oturumlarda, ADCP ekip lideri ve üyeleri; *“1) Sağlık hizmetlerinin organizasyonu, 2) Tanı, taşıyıcılar ve genetik danışmanlık, 3) Hasta memnuniyeti, 4) Nöromusküler ve rehabilitasyon yönetimi, 5) Solunum yönetimi, 6) Kardiyak yönetim, 7) Endokrin yönetimi, 8) Perioperatif ve anestezi bakım, 9) Acil yönetimi, 10) Hasta deneyimi ve sağlık bakımıyla ilgili memnuniyeti, 11) Primer bakım, 12) Ortopedik yönetim, 13) Gastrointestinal ve beslenme yönetimi, 14) Kemik sağlığı yönetimi, 15) Psikososyal yönetim, 16) Geçiş konularında”* sorular sormuş, hastane ve merkez alanını gezmiş, donanımları ve kullanılan formları değerlendirmişlerdir. Toplantı sonucunda, ADCP ekip üyeleri, merkezle ilgili saptadıkları olumlu özellikler ve geliştirilmesi gereken uygulamalar ile ilgili sözel bilgi vermiştir.

ADCP ekip üyeleri, 18.10.2024 tarihinde gönderdikleri e.posta mesajında, Antalya Nöromusküler Merkezin *“Çocuk DMD Merkezi”* olarak uluslararası akreditasyon alabilmesi için gerekli uygulamalar ile ilgili önerilerini sunmuş ve merkezin olumlu özelliklerini vurgulamışlardır (Tablo 2).

Çocuk DMD Merkez ekip üyelerine, ADCP ekip üyelerinin önerileri sunulmuş, bir seri toplantılar yapılmış, öneriler tartışılmış, gerekli form ve kılavuzlar hazırlanarak, 3.11.2024 tarihinde, ADCP ekibinden Prof. Dr. Imelda de Groot, Dr. Karolina Podolska ve Mrs. Elisabeth Vroom'a e.posta ile gönderilmiştir (Tablo 3).

21.11.2024 tarihinde Antalya NMHM Uluslararası Çocuk DMD Merkezi olarak akredite edilmiştir (Tablo 4).

02.12.2024 tarihinde <https://accreditedduchenne.center/news/> web sitesinde Antalya NMHM'nin ADC Programı tarafından akredite edildiğine ilişkin aşağıdaki makale yazılmıştır.

"Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi'ndeki Antalya Nöromüsküler Merkezi ADC Programı Tarafından Akredite Edildi, Yazan: Suzie-Ann Bakker

Türkiye'deki Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nin bir parçası olan Antalya Nöromüsküler Merkezi, Akredite Duchenne Merkezleri (ADC) Programı kapsamında akredite edilen en son merkez oldu. Bu akreditasyon, merkezin Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Bakım Standartlarına uyma taahhüdünü vurgulamaktadır. Akreditasyon, pediatrik bakım ekibine verildi.

Prof. Dr. Naciye Füsün Toraman, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon konusunda uzmandır. Şu anda dünya çapında DMD bakımını iyileştirmek için çalışan küresel bir ağın parçası olan merkezi yönetmektedir. Akreditasyon başvurusunun hedefleri, merkezin yenilikçi uygulamalarını ve tedavilerini sergilemek ve uygulamalarında iyileştirme alanlarını belirlemektir.

Akreditasyon ziyaretinden sonra merkez, değerli içgörüler ve pratik öneriler edindiklerini belirtti. Bu önerileri coşku ve profesyonellikle benimsediler.

Antalya akreditasyonu hakkında; ADC Program ziyaret komitesi, özellikle Antalya Nöromüsküler Merkezi'nin psikolojik ve psikiyatrik bakım ekibinden etkilendi. Dr. Karolina Podolská, Dünya Duchenne Örgütü yönetim kurulu üyesi ve ADC Program yöneticisidir. "Antalya Nöromüsküler Merkezi, özellikle psikolojik destek hizmetleriyle hasta merkezli bakıma büyük bir odaklanma gösterdi. Uyum sağlama ve iyileştirme istekleri diğer merkezler için bir örnek teşkil ediyor." dedi.

Geleceğe bakıldığında, Prof. Dr. Naciye Füsün Toraman akredite bir merkez olarak beklentilerini paylaştı. Diğer akredite merkezlerle devam eden iletişim ve iş birliği kurmayı umuyor. İkinci olarak, uluslararası eğitim ve öğretim programlarına katılmayı, DMD bakımını

ilerletmek için tıbbi araştırmalarda bulunmayı umuyor. Son olarak, Prof. Toraman bilgi alışverişini teşvik etmek için ortak bilimsel toplantılar düzenlemeyi dört gözle bekliyor.

Antalya Nöromusküler Merkezi'nin akreditasyonu, yalnızca Bakım Standartları doğrultusunda bakım sağlama konusundaki özverisini vurgulamakla kalmıyor. Aynı zamanda, ADC Programı'nın dünya çapında DMD ile yaşayan insanlar için bakımı iyileştirme misyonunda da bir adım ileriye işaret ediyor.

Antalya EAH NMHM'inde 2011 yılından beri takip edilen hastaların çoğunluğunu miyopati tanı grubuna dahil olan hastalar oluşturmaktadır (Şekil 1). Miyopati tanı grubundaki hastaların %43'ü Duchenne Musküler Distrofi, %11'i Musküler Distrofi, %10'u Limb Girdle Musküler Distrofi, %5'i Becker Musküler Distrofidir. Nöronopati tanı grubundaki hastaların %77'si Amiyotrofik Lateral Skleroz, %21'i Spinal Musküler Atrofidir (Şekil 2). Hastalarda ölüm oranı en çok nöronopati tanı grubunda (%25) ve kombine tanılı gruptadır (%33) (Şekil 3). DMD taşıyıcılarının %14'ü genetik test yaptırmamıştır, %52'si taşıyıcı olarak belirlenmiştir (Şekil 4). Merkezde izlenen hastaların çoğu Akdeniz bölgesinden gelen hastalara aittir (Tablo 5).

Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri ile ilgili sorunlar Tablo 6 ve 7'de listelenmiştir.

(Bu sunumda paylaşılan Tablo ve Şekillerin Listesi aşağıdadır).

Tablo Listesi

Tablo 1	Türkiye'deki Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri
Tablo 2	ADCP ekibinin, 18.10.2024 tarihli e.posta mesajında yer alan konular
Tablo 3	Çocuk DMD Merkez Ekip Üyeleri Tarafından Hazırlanan ve 3 Kasım 2024 Tarihinde ADCP Ekibi Prof. Dr. Imelda De Groot, Dr. Karolina Podolska ve Mrs. Elisabeth Vroom' a Gönderilen Kılavuz ve Uygulama Başlıkları
Tablo 4	Antalya Nöromusküler Merkezin Uluslararası Çocuk DMD Merkezi Olarak Akredite Edildiğine İlişkin 21.11.2024 Tarihli Belge
Tablo 5	Tablo 5. Hastaların Tanı Grupları Dikkate Alınarak Türkiye'deki Bölgelere Göre Dağılımı
Tablo 6	Türkiye'deki Nöromusküler Hastalıklar Merkezlerindeki Uygulamalara İlişkin Sorunlar
Tablo 7	Tıbbi Cihazların SUT ve Piyasa Fiyatlarının Karşılaştırması

Şekil Listesi

- Şekil 1 Antalya NMHM’ inde İzlenen Hastalarının Tanı Gruplarının Yıllara Göre Dağılımı
- Şekil 2 Antalya NMHM’ inde İzlenen Hasta Alt Grup Tanılarının Dağılımı
- Şekil 3 Antalya NMHM’ inde İzlenen Hastaların Tanılara Göre Ölüm Yüzdesi
- Şekil 4 Antalya NMHM’ inde İzlenen DMD Taşıyıcılarının Genetik Dağılımı

Tablo 1. Türkiye’deki Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri

No	İl Adı	Hastane Adı
1	Adana	Çukurova Üniversitesi
2	Ankara	Ankara Şehir Hastanesi
3	Ankara	Ankara EAH
4	Ankara	Etlik Şehir Hastanesi
5	Antalya	Antalya EAH
6	Antalya	Antalya Şehir Hastanesi
7	Balıkesir	Atatürk Şehir Hastanesi
8	Bursa	Bursa Şehir Hastanesi
9	Diyarbakır	Gazi Yaşargil EAH
10	Elazığ	Fethi Sekin Şehir Hastanesi
11	Erzurum	Erzurum Şehir Hastanesi
12	Eskişehir	Eskişehir Şehir Hastanesi
13	Gaziantep	Dr. Ersin Aslan EAH
14	Konya	Konya Şehir Hastanesi
15	İstanbul	Fatih Sultan Mehmet EAH
16	İstanbul	Ümraniye EAH
17	İstanbul	Dr. Sadi Konuk EAH
18	İstanbul	Gaziosman Paşa EAH
19	İstanbul	Bakırköy Prof. Dr. Mazhar Osman Ruh Sağlığı ve Sinir Hastalıkları EAH
20	İstanbul	Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi
21	İzmir	Tepecik EAH
22	İzmir	Medikal Park İzmir Ekonomi Üniversitesi Özel Medicalpoint Hastanesi
23	Trabzon	Kanuni EAH

Tablo 2. ADCP ekibinin, 18.10.2024 tarihli e.posta mesajında yer alan konular

Antalya NMH merkezinin mükemmel özellikleri	• Özel ekip • Hastane içinde iyi iş birliği • Bakım standartları hakkında nitelikli ve ne yapılacağı konusunda iyi tanımlanmış bilgiye sahip olma • Psikososyal yönetim için mükemmel bir ekibe sahip olma • Güncel bilgiye sahip olma • Çok motive edici ekip liderine sahip olma
Taşıyıcılar için planlama ve genetik danışmanlık	• Semptomatik taşıyıcılar muayenesi • Bireysel genetik danışmanlık ve fiziksel değerlendirme • Kardiyak kontrol (erken evrede EKG ve tercihen kardiyak MRG), 3-5 yılda bir (gerektiğinde daha sık)
Rehabilitasyon Yönetimi	• Konuşma değerlendirmesi • Oturma değerlendirmesi: Tekerlekli sandalyede konumlandırma eğitimi • Güvenli düşme eğitimi ve düşmelerin önlenmesi • Ortez ve yardımcı cihaz kullanım algoritması • Enerji tasarrufu • Ortez ve ekipman temini • Geç konuşma gelişimi için tanı (psikiyatri) ve tedavi (KBB-konuşma terapisi) • Meslek terapisti ve sosyal hizmet uzmanı (ev düzenlemeleri)
Kardiyak yönetim	• 2-5 yılda bir veya klinik endikasyona göre cMRG (miyokardiyal fibrozis olan çocuklarda eplerenon)

Endokrin yönetim	• 13-14 yaşlarından itibaren testosteron tedavisi (gerekirse)
Gastroenteroloji	• Gastrostomi tüpüyle beslenme geç ambulator evreden itibaren yıllık olarak değerlendirme • Gastrostomi tüpüyle beslenmenin yaygın hale getirilmesi.
Böbrek fonksiyonu	• Sistatin-C kullanımı
Kemik sağlığı ve osteoporoz	• Bifosfonat tedavisi öncesi çene ve diş muayenesi • Sırt ağrısı varsa TENS
Solunum yönetimi	• Solunum değerlendirmesi 5-6 yaşta • A ve NA (6 ayda bir) çocuklarda • FVC, MİP, MEP, PCF ölçümü zorunlu • NA olanlarda nabız oksimetresi (SpO2) ve kan oksijen saturasyonu • FVC %60 ya da <%60 ise (günde 1-2 kez ambu-bag kullanımı ve eğitimi veya mekanik insüflasyon/eksüflasyon cihazı) • FVC <%50, PCF < 270 L/dk ya da MIP <60 cm H₂O ise yardımcı öksürme • PCF aile tarafından alınmalı
Geçiş döneminin yönetimi	• Ergenlik döneminden yetişkinliğe geçişin en az yılda bir kez izlenmesi
	• Geçiş planı, yetişkin DMD merkeziyle işbirliği halinde olmalı • Geçiş planlaması eğitim ve sosyal katılımı içermeli • Gelecek için ortak hedef belirlenmeli

	• Ekip üyeleri hasta ve aile ile gelecek hakkında iyimser bakış açısıyla konuşmalı • Yetişkin yaşamı için hedef belirleme ve gelecek beklentilerinin desteklenmesi • Sosyal aktiviteler ve spor
Acil Yönetim	• Acil Durum kartı ve planlama • Acil durum kartı
Hasta memnuniyeti	• Hasta memnuniyeti ve beklentileri • Sağlık hizmetlerinden memnuniyetin izlenmesi
Merkez alanı (muayene ve test alanı)	• Tüm muayene ve testlerin aynı binada yapılması

Tablo 3. Çocuk DMD Merkez Ekip üyeleri tarafından hazırlanan ve 3.Kasım.2024 tarihinde ADCP ekibi Prof. Dr. Imelda de Groot, Dr.Karolina Podolska ve Mrs.Elisabeth Vroom’a gönderilen kılavuz ve uygulama başlıkları

Taşıyıcılar için planlama ve genetik danışmanlık	• DMD taşıyıcılarını bilgilendirme formu • DMD taşıyıcı değerlendirme protokolü
Rehabilitasyon Yönetimi	• Konuşma değerlendirme protokolü • Oturma değerlendirme protokolü • Güvenli düşme eğitimi ve düşmelerin önlenmesine yönelik bilgilendirme • Ortez ve yardımcı cihaz kullanım algoritması • Enerji tasarrufu eğitimi

	• Meslek terapisti ve sosyal hizmet uzmanlarıyla ev düzenlemeleri bilgilendirme
Kardiyak yönetim ve	• Kardiyak izleme protokolü
Endokrin yönetim	• Testosteron kullanım protokolü
Gastroenteroloji	• Gastrostomi kullanım protokolü • Aile Eğitimi
Böbrek fonksiyonu	• Sistatin-C kullanımına ilişkin hastane lab sorumlusu ile görüşme ve uygulama
Kemik sağlığı ve osteoporoz	• Bifosfonat tedavisi öncesi çene ve diş muayenesi • Sırt ağrısına yönelik TENS uygulaması eğitimi
Solunum yönetimi	• Solunum değerlendirme protokolü • MİP ve MEP cihaz siparişi • PCF cihazının aile tarafından alınması ve kullanımı
Geçiş döneminin yönetimi	• Geçiş planı algoritması • Yetişkin yaşamı hedef belirleme ve gelecek beklentilerinin desteklenmesi formu • Sosyal aktiviteler ve spor ile ilgili görüşme
Acil Durum Kartı	• DMD Acil Durum kartı • DMD Bireyselleştirilmiş Acil Durum Protokolü
Hasta memnuniyeti	• Hasta memnuniyet formu

Merkez alanı (muayene ve test alanı)	• Tüm muayene ve testlerin aynı binada yapılmasına ilişkin idari bilgilendirme
--------------------------------------	--

Tablo 4. Antalya Nöromusküler Merkezin Uluslararası Çocuk DMD Merkezi olarak akredite edildiğine ilişkin 21.11.2024 tarihli belge

TÜRKÇE

Prof. N.Fusun Toraman, Antalya Nöromusküler Merkez/Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Türkiye

Tarih: 21 Kasım 2024

Sayın Prof Fusun Toraman,

Öncelikle, ziyaretimiz ve bize sağladığınız tüm güzel konaklama için teşekkür ederiz. Sizi ve ekibinizi özverili, hevesli, Duchenne Musküler Distrofisi olan kişilerin bakımı konusunda bilgi sahibi ve bakımınızı ve ekibinizi iyileştirmeye istekli olarak deneyimledik.

Ziyaret raporundaki cevabınız, bakımınızı iyileştirmek için devam eden bir süreçte olduğunuzu gösteriyor. Bu mektupla, merkezinizin Dünya Duchenne Örgütü'nün ADC program ekibi tarafından Akredite Duchenne Merkezi statüsüne sahip olduğunu teyit ediyoruz. Tebrik ediyoruz!

Akredite statüsü 5 yıllıktır ve bu süre zarfında siz ve ekibiniz tarafından Dünya Duchenne Örgütlerinin bakım konferanslarını ve diğer eğitim faaliyetlerini takip ederek güncel kalmanızı öneririz. 5 yıl içinde ekipte büyük bir değişiklik olursa, örneğin ekibe başka bir lider atanırsa, bunun ADC ekibine bildirilmesi gerekir.

Tekrar tebrikler ve gelecekte ADC programını daha da iyileştirmemize yardımcı olmaya istekli olmanızı umuyoruz.

Saygılarımla,

Prof. Imelda de Groot, ADC programı program lideri

Ayrıca Dr. Karolina Podolská ve Dr. Elizabeth Vroom adına

İNGİLİZCE

To: Prof. N.Fusun Toraman, Antalya Neuromuscular Center/Antalya Training and Research Hospital, Turkey

Date: 21 November 2024

Dear Prof Fusun Toraman,

First of all, thank you for receiving us for the visitation and all the good stay you gave us. We experienced you and your team as dedicated, enthusiastic, having knowledge on the care for persons with Duchenne Muscular Dystrophy, and willing to improve your care and team. Your reply on the visitation report shows that you are in a continuing process to improve your care. With this letter we confirm that your center is granted the status of Accredited Duchenne Center by the ADC program team of the World Duchenne Organization. Our congratulations!

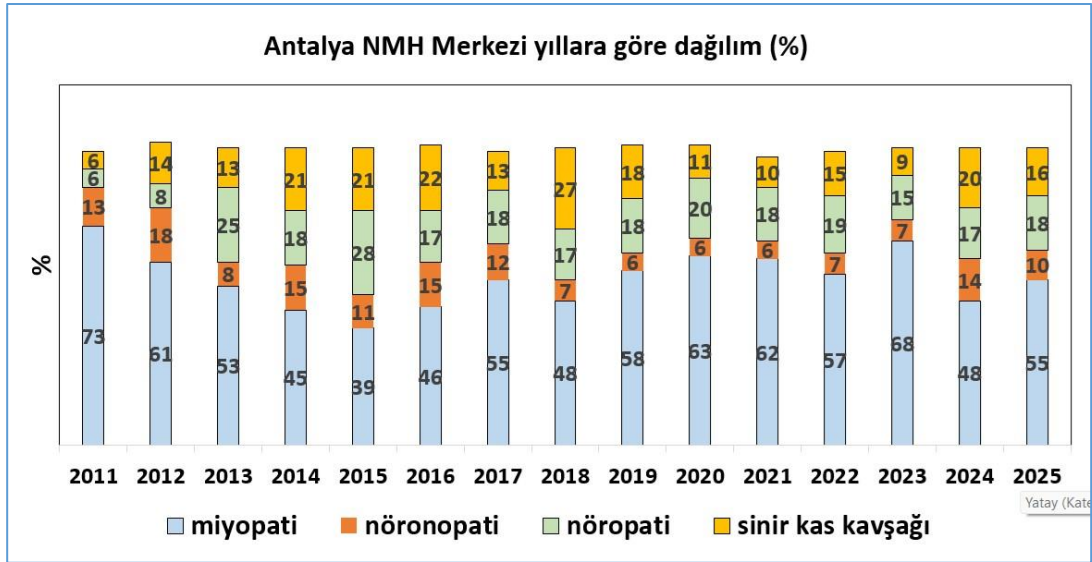
The accredited status is for 5 years, and during this time we encourage you to stay up to date by following the care conferences of the World Duchenne Organizations by you and your team and other educational activities. If there is a major change in the team within 5 years, like getting another leader of the team, this has to be reported to the ADC team.

Again congratulations and we hope you are willing in future to help us to further improve the ADC program.

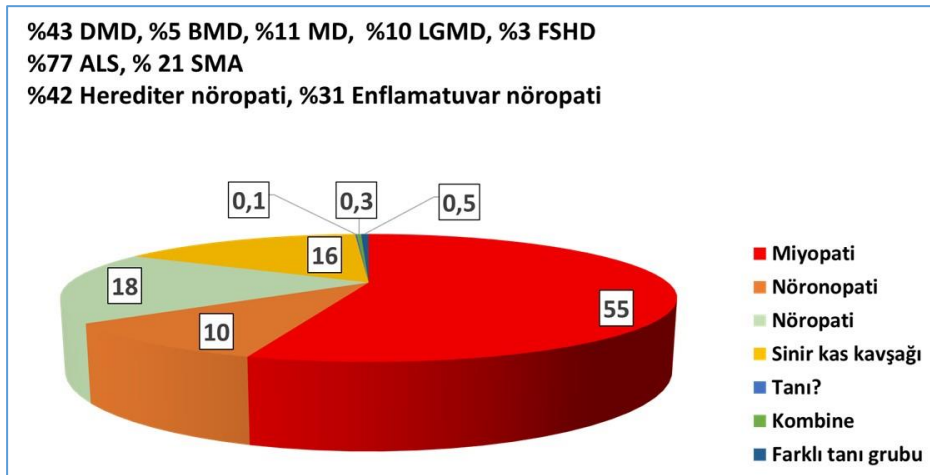
Kind regards,

Prof. Imelda de Groot, program leader ADC program

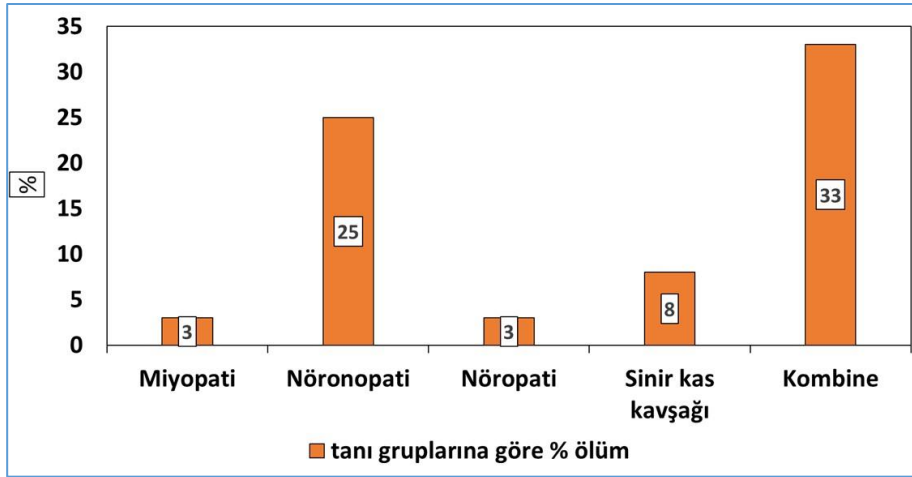
Also on behalf of Dr Karolina Podolská and Dr Elizabeth Vroom



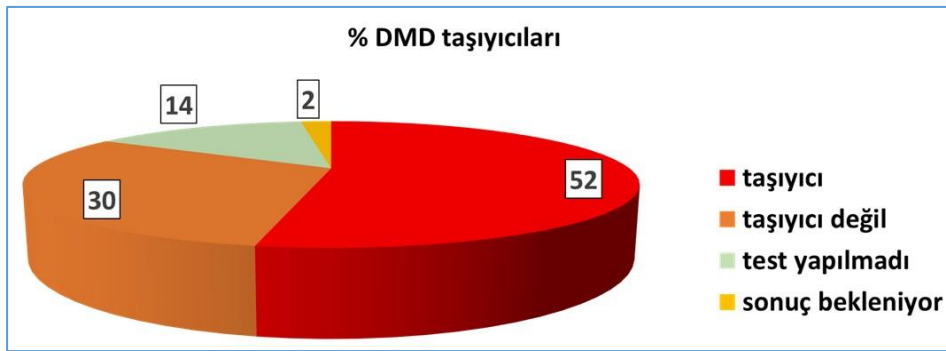
Şekil 1. Antalya NMHM’inde İzlenen Hastalarının Tanı Gruplarının Yıllara Göre Dağılımı



Şekil 2. Antalya NMHM’inde İzlenen Hasta Alt Grup Tanılarının Dağılımı



Şekil 3. Antalya NMHM’ inde İzlenen Hastaların Tanılara Göre Ölüm Yüzdesi



Şekil 4. Antalya NMHM’ inde İzlenen DMD Taşıyıcılarının Genetik Dağılımı

Tablo 5. Hastaların tanı grupları dikkate alınarak Türkiye’deki bölgelere göre dağılımı

	*BÖLGELER (%)								
TANI GRUBU	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Miyopati	69	4	4	8	1,8	1	5,1	0,1	6,5
Nöronopati	83	6	0	2,3	1,1	0	0	0	7,4
Nöropati	87	1	0,3	0	0	0	0,7	0	10,6

Sinir kas kavşağı	89	0,7	0,4	0	0,4	0	0	0	9,2
-------------------	----	-----	-----	---	-----	---	---	---	-----

Bölge kodları: 1.Akdeniz Bölgesi, 2.Ege Bölgesi, 3.Marmara Bölgesi, 4.İç Anadolu Bölgesi, 5.Karadeniz Bölgesi, 6.Doğu Anadolu Bölgesi, 7.Günseydoğu Anadolu Bölgesi, 8.Yurtdışı, 9.Adres kaydı yok

Tablo 6. Türkiye’deki Nöromusküler Hastalıklar Merkezlerindeki uygulamalara ilişkin sorunlar

Hastalar ile ilgili • Randevu süreleri ve randevulara uyum yetersiz, sık değişiklik talebi • Tıbbi cihazların SUT ve piyasa fiyatları arasındaki uyumsuzluk (Tablo 7) • Özel eğitim merkezlerinde tedavi yeterliliği • Sosyal aktivitelerin (+ spor) yetersizliği
Merkezlerle ilgili • Fiziki alan yetersizliği • Cihaz alımlarının süresinin uzunluğu • Kardiyak MRG tetkiklerinin yapılamaması (Antalya’da hastalar Akdeniz Ü. Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon polikliniğinde kayıt oluyor ve üniversitenin Radyoloji kliniğinde tetkikleri yapılıyor, haftada en fazla 1 ya da 2 hastaya randevu veriliyor, Antalya EAH’da kardiyak MRG yapılamıyor) • Türkiye’deki Nöromusküler Hastalıklar Merkezleri arasında iletişim sağlanamıyor • Tetkikler için cihaz sorunu (Antalya EAH’da Stratos DEXA cihazı mevcut, dünya standartlarında daha çok kullanılan Hologic ve Lunar; skolyoz röntgenlerinin çekilmesi için kullanılan cihazlar yetersiz, çift kaset kullanıldığı için kasetlede kaymaya bağlı doğru ölçüm yapılamıyor) • Araştırma amaçlı Antalya Nöromusküler hastalıklar Merkezindeki hastalara, farklı kliniklerden davet gönderimi

Arşiv, dosyalama ve sonuç kayıtları için alan yetersizliği
Merkez personeli ile ilgili - Gönüllü çalışan yetersizliği - Muayene ve hasta değerlendirme süresinin yetersizliği, - Performans puanı limitlerine ulaşma yetersizliği - Aile eğitimi ve sağlık personeli için zaman bulamama

Tablo 7. Tıbbi Cihazların SUT ve Piyasa Fiyatlarının Karşılaştırması

SUT TIBBİ CİHAZ FİYATLARI

CİHAZ	SUT (TL)	SATIŞ (TL)	TS	SUT (TL)	SATIŞ (TL)
OKSİJEN KOND.	8600	12000-29000	OP100072	14.112	85.000-450.000
CPAP	2903	7500-21000	OP1342	1.540	6.600-45.000
OTO CPAP	5987	9500-38000	OP1343	3.696	11.000-45.000
BİPAP	7260	11000-58000	OP1344	3.695	17.000-119.000
BİPAP ST	8607	13000-85000	100073	2.940	8.000-58.000
VENTİLATÖR	58000	88000-295000	100005	39.200	19.000-27.000 Euro
KANÜL	278	278-13500	OP1345	10.500	35.000-110.000
AFO	800	5.000-7.000			
YÜR. AFO	800	6.000-8.000			
STANDING TABLE	2.000	7.000-10.000			

Kas Hastalıklarında Fizyoterapi: Güncel Yaklaşımlar ve Teknolojik Yenilikler

Prof. Dr. İpek Yeldan Karagöz

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü

Giriş

Kas hastalıkları, nöromüsküler sistemin etkilendiği ve kas gücünde azalma, hareket kısıtlılığı, solunum fonksiyonlarında yetersizlik gibi çeşitli semptomlarla seyreden hastalık gruplarını içerir. Fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamaları, bu hastalıkların yönetiminde önemli bir rol oynar. Rehabilitasyon süreci, multidisipliner bir ekip tarafından yürütülmeli ve hastanın bireysel ihtiyaçlarına uygun olarak şekillendirilmelidir. Bu bölümde, kas hastalıklarında fizyoterapi uygulamaları, güncel rehabilitasyon yaklaşımları ve teknolojik yenilikler ele alınacaktır.

Fizyoterapi ve Rehabilitasyonun Amaçları

Kas hastalıklarında fizyoterapinin temel hedefleri şunlardır:

- Kas kuvvetini ve eklem hareket açıklığını korumak,
- Solunum fonksiyonlarını desteklemek,
- Kontraktürleri ve deformiteleri önlemek,
- Günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlığı artırmak,
- Hastanın genel yaşam kalitesini yükseltmek.

Tedavi planı belirlenirken hasta ve fizyoterapistin iş birliği içinde olması esastır. Ayrıca hasta yakınlarının da sürece katılımı teşvik edilmelidir. Hedefler, kısa, orta ve uzun vadeli olarak belirlenmeli ve düzenli olarak gözden geçirilmelidir.

Havayolu Temizliđi ve Solunum Rehabilitasyonu

Nöromüsküler hastalıklar, solunum kaslarının zayıflamasına ve sekresyon temizliğinde yetersizliğe neden olabilir. Bu durum, solunum enfeksiyonları riskini artırır. Solunum rehabilitasyonunda kullanılan temel teknikler şunlardır:

- Öksürük artırma teknikleri (proksimal teknikler),
- Sekresyon mobilizasyonu teknikleri (periferik teknikler),
- Mekanik insüflasyon-eksüflasyon cihazları,
- Yüksek frekanslı göğüs duvarı osilasyonu,
- Manuel yardımcı öksürme teknikleri.

Ayrıca, dispneyi azaltmak ve solunum etkinliğini artırmak amacıyla uygun vücut pozisyonlandırma teknikleri uygulanmalıdır.

Aerobik Egzersiz ve Dirençli Egzersizler

Kas hastalarında egzersiz programlarının bireyselleştirilmesi önemlidir. Özellikle aerobik egzersizlerin belirli parametrelere uygun şekilde düzenlenmesi gerekir:

- Haftada en az 3 kez,
- En az 8 hafta boyunca,
- Maksimal egzersiz kapasitesinin %60'ına eşit veya daha yüksek yoğunlukta olmalıdır.

Bu tür egzersizlerin, kas fonksiyonunu geliştirdiđi, sosyal katılımı artırdıđı ve genel sađlık durumunu iyileştirdiđi gösterilmiştir.

Kontraktürlerin Önlenmesi ve Yönetimi

Kas hastalıklarında kontraktür gelişimini önlemek için şu yöntemler önerilir:

- Günlük ayakta durma ve/veya yürüme aktiviteleri,
- Kas ve eklemlerin pasif gerilmesi (en az 15 saniye süreyle),
- Pozisyonlandırma (örneğin, yüzüstü yatış pozisyonu ile kalça fleksörlerinin gerilmesi),
- Splint ve ortez kullanımı.

Bu önlemler, hastanın hareketliliğini korumasına ve kas-iskelet sisteminde oluşabilecek ikincil deformitelerin önlenmesine yardımcı olur.

Akuatik Terapi

Akuatik terapi, sıcak suyun ve kaldırma kuvvetinin sağladığı avantajlardan faydalanarak uygulanan bir rehabilitasyon yöntemidir. Özellikle:

- Su sıcaklığının **30°C'nin üzerinde olması**,
- Derin olmayan, göğüs seviyesinde bir havuzda uygulanması,
- Aerobik, esneme, direnç ve stabilite egzersizlerini içermesi önerilir.

Uzun süreli akuatik terapi, kas fonksiyonlarını iyileştirmede etkili olabilir. Ancak, en az 10 seanslık bir uygulama gereklidir.

Tamamlayıcı ve Alternatif Terapiler

Tamamlayıcı tedaviler, kas hastalıklarında destekleyici bir rol oynayabilir. En yaygın kullanılan yöntemler şunlardır:

- Masaj ve kayropratik uygulamalar,
- Akupunktur,
- Nöromüsküler elektrik stimülasyonu,
- Zihin-beden müdahaleleri (meditasyon, yoga, nefes teknikleri).

Bu tekniklerin hastanın genel iyilik halini artırabileceği ve rehabilitasyon sürecine olumlu katkıda bulunabileceği bildirilmektedir.

Telerehabilitasyon

Son yıllarda dijital sağlık çözümleri ile birlikte **telerehabilitasyon** büyük önem kazanmıştır. Uzaktan rehabilitasyon hizmetlerinin avantajları şunlardır:

- Geleneksel rehabilitasyon kadar etkili olduğu kanıtlanmıştır,
- Hasta başına 565\$ - 2.352\$ arasında maliyet tasarrufu sağladığı rapor edilmiştir,
- Bakım verenin yükünü azaltmada etkili olmuştur.

Hastaların büyük çoğunluğu telerehabilitasyondan memnun kalmakta ve tekrar katılmaya istekli olduklarını belirtmektedirler.

Robotik Rehabilitasyon Teknolojileri

Robotik rehabilitasyon, kas hastalarında fiziksel fonksiyonları iyileştirmek için geliştirilen yenilikçi yöntemlerden biridir. Öne çıkan robotik teknolojiler şunlardır:

- ATLAS 2030 (Pediatrik dış iskelet),
- Hybrid Assistive Limb (HAL) (Hareket destekli robotik yürüme cihazı),
- Robotik üst ekstremité cihazları.

Bu sistemler, yürüme bağımsızlığını ve yaşam kalitesini artırmada önemli rol oynamaktadır.

Sanal Gerçeklik Uygulamaları

Sanal gerçeklik (VR) teknolojileri, fiziksel rehabilitasyonu destekleyici yenilikçi yöntemler arasında yer almaktadır. Öne çıkan avantajları:

- Motor öğrenmeyi ve kortikal plastisiteyi artırması,
- Egzersiz motivasyonunu artırarak rehabilitasyon sürecine olan bağlılığı güçlendirmesi,
- Hem pediatrik hem de yetişkin hastalar için uygulanabilir olmasıdır.

Özellikle çocuk hastalarda VR tabanlı egzersizlerin eğlenceli ve motive edici olduğu gözlemlenmiştir.

Sonuç ve Öneriler

Kas hastalıklarında fizyoterapi ve rehabilitasyon, multidisipliner bir ekip ile yürütülmesi gereken, bireye özel uyarlanması gereken bir süreçtir. Günümüz teknolojileri, hasta bakımında yeni ufuklar açmakta ve rehabilitasyon sürecini daha etkin hale getirmektedir. Kas hastalarının günlük yaşamda aktif kalması, düzenli egzersiz yapması ve fizyoterapiye olan bağlılığını koruması, uzun vadede fonksiyonel kapasitenin sürdürülebilmesi açısından kritik önemdedir.

Kas Hastalıklarında Psikososyal Destek

Dr. Öğr. Üyesi Süreyya Bender

Giriş

Kas hastalıkları, bireyin yalnızca fiziksel sağlığını değil, aynı zamanda psikolojik ve sosyal yaşamını da önemli ölçüde etkileyen kronik sağlık durumlarıdır. Bu hastalıklarla yaşayan bireylerde, tanı sonrası kabullenme süreci, günlük yaşama uyum sağlama ve sosyal destek sistemlerinin yeterliliği büyük önem taşımaktadır. Kas hastalıklarında psikososyal desteğin amacı, bireyin hastalığıyla başa çıkma becerilerini geliştirmek, duygusal refahını desteklemek ve sosyal katılımını artırmaktır. Bu bölümde, 2024 yılı itibarıyla yürütülen **Online Psikolojik Destek Projesi (OPDP)** kapsamında elde edilen deneyimler, vaka analizleri ve grup çalışmaları ele alınacaktır.

Online Psikolojik Destek Projesi (OPDP), 2024

Online Psikolojik Destek Projesi, kas hastalığı olan bireylerin psikososyal gereksinimlerini karşılamak ve yaşam kalitelerini artırmak amacıyla 2024 yılında başlatılmıştır. Bu proje kapsamında hastalar bireysel terapi seanslarına katılmış, yaşadıkları psikolojik zorluklarla başa çıkmalarına yönelik destek almış ve sosyal izolasyonun önüne geçilmesi hedeflenmiştir. Aşağıda, OPDP kapsamında destek verilen iki farklı vakanın detayları sunulmaktadır.

Vaka 1

Genel Bilgiler

- Hastalık sürecini kabul etmiş ancak getirdiği sınırlamaları kabullenmekte zorlanmaktadır.
- Yardım istemekte güçlük çekmektedir.
- Zayıf olmaktan korkmaktadır.
- Sık uyuma ve ağlama isteği göstermektedir.
- Tekrarlayan rüyalar görmekte, özellikle kaygıya bağlı uyku sorunları yaşamaktadır.

Aile ve Sosyal Hayat

- Deprem sonrası çocuklarıyla birlikte Mersin'e taşınmıştır.

- Eşi iş sebebiyle farklı bir şehirde çalışmakta ve yalnızca hafta sonları eve gelmektedir.
- 5 yaşındaki oğluna dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB) tanısı konmuştur.
- Sosyal ilişkileri sınırlıdır ve dışarı çıkmaktan çekinmektedir.

Proje Kapsamında Süreç

- **7. Seans:** Hastalığı tam anlamıyla kabul etmediği fark edildi. Haftada en az bir gün dışarı çıkma hedefi belirlendi.
- **14. Seans:** Eşiyle görüşme sağlandı, eşin desteği sürecin önemli bir parçası olarak değerlendirildi.
- **21. Seans:** Tatilde olduğunu ve bu süreçte kendisini daha iyi hissettiğini belirtti. Rüyalarının, bilinçaltındaki korkularının bir yansıması olduğunu fark etti. Ev işleri konusunda yardım istemeye başladı. Rüya sıklığında azalma gözlemlendi.

Vaka 2

Genel Bilgiler

- Birey, annesinin başvurusu üzerine sürece dahil edilmiştir.
- Okula ve fizyoterapiye katılımı reddetmektedir.
- Bilgisayarda aşırı vakit geçirmek, evden çıkmamak ve sosyalleşmemek gibi davranışlar sergilemektedir.

Aile ve Sosyal Hayat

- Annesi ve anneannesi ile birlikte yaşamaktadır.
- Aile, yaklaşık 6 yıl önce Antalya'ya taşınmıştır.
- Annesi ve anneannesi sosyal olarak aktif olmaya çalışmaktadır.
- Ali, sosyal bağlarını internet üzerinden kurmaya çalışmakta ve yalnızca küçük bir arkadaş grubu ile yüz yüze görüşmektedir.

Proje Kapsamında Süreç

- **1. Seans:** Ali, psikolojik destek sürecine katılmanın kendisini "problemlili biri" olarak etiketlendireceğini düşündüğünü ifade etti.
- **5. Seans:** Sigara içerken yakalandı ve terapi sürecine katılmak istemedi.

- **13. Seans:** Arkadaşlarıyla sahile gitmeye başladı, sosyal katılımında artış gözlemlendi. Annesine yardım etmeye başladı. Rehabilitasyon sırasına alındı.
- **18. Seans:** Fizyoterapiye kendi isteğiyle gitmeye başladı. Yeni bir beceri kazanmak için kursa kaydoldu.
- **25. Seans:** Web tasarım kursuna devam etmeye başladı. Annesi, süreç boyunca Ali'yi daha iyi anlamaya başladığını ve "onun gözünden bakmayı öğrendiğini" belirtti.

Kas Hastası Yakınlarına Yönelik Grup Çalışması, 2025

Kas hastalığı olan bireylerin bakım süreçlerinde, hasta yakınlarının psikolojik ve duygusal yükü önemli bir faktördür. Bu nedenle, 2025 yılı itibarıyla **Kas Hastası Yakınlarına Yönelik Grup Çalışmaları** başlatılmıştır. Bu çalışmalarda:

- Hasta yakınlarının psikososyal destek almaları sağlanmıştır.
- Stresle başa çıkma ve bakım sürecinde karşılaşılan zorluklarla mücadele etme becerileri üzerinde durulmuştur.
- Bakıcı tükenmişliği ile ilgili bilgilendirme yapılmış ve destek mekanizmaları tanıtılmıştır.

Sonuç

Kas hastalıklarıyla yaşayan bireylerin yalnızca fiziksel sağlıkları değil, aynı zamanda psikososyal gereksinimleri de göz önünde bulundurulmalıdır. Online Psikolojik Destek Projesi (OPDP) ve grup çalışmaları, bireylerin ve ailelerinin bu süreçte daha sağlıklı baş etme mekanizmaları geliştirmelerine katkıda bulunmuştur. Vaka analizleri, bireysel psikolojik desteğin sosyal izolasyonu azaltmada ve bireylerin rehabilitasyon süreçlerine uyumlarını artırmada etkili olduğunu göstermektedir.

Psikososyal destek hizmetlerinin yaygınlaştırılması, kas hastaları ve aileleri için sürdürülebilir bir destek ağı oluşturulmasına yardımcı olacaktır.

Çalıştay Masaları; Katılımcı Listeleri ve Grup Raporları

MASA 1

Katılımcı Listesi

SN	Ad Soyad	Görev / Unvan	Kurum
Moderatör	Evrım Karadağ Saygı	Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon (FTR) Uzmanı Hekim, Prof. Dr.	Marmara Üniversitesi
Raportör	Merve Çullu	Gönüllü (Kas hastası)	KASDER
1	Asuman Ali	Nörolog, Uzman Dr.	Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi
2	Ayla Gökoğlu	Aile Hekimi, Dr.	Sağlık Bakanlığı
3	Elif Acar Aslan	Nörolog, Doç. Dr.	Marmara Üniversitesi
4	Munire Nazlı Başar	FTR Asistan Dr.	Marmara Üniversitesi
5	Nazlı Demir	Sosyal Destek Koordinatörü	Türkiye SMA Vakfı
6	Özge Coşanbaş	Doktor	İl Sağlık Müdürlüğü
7	Sima Giray Alkan	Kısmi Zamanlı Üniversite Öğrencisi	İstanbul Üniversitesi ENUYGAR Merkezi

Masa 1 Yazılı Rapor

I. Çözüm Önerileri

1. Nöromusküler Polikliniklerin Açılması ve Desteklenmesi

- Alanında uzman hekimlerin bakanlık tarafından desteklenerek nöromusküler polikliniklerin açılması sağlanmalı.
- Poliklinikte bir sekreter, hemşire ve fizik tedavi departmanı iş birliği içinde çalışmalı.
- Bu birim, hastaların tanı, takip ve tedavi süreçlerinde etkin rol almalı.
- Hastaların ihtiyacına göre multidisipliner destek sağlanmalı.

2. Multidisipliner Yaklaşımın Güçlendirilmesi

- Öncelikle küçük ekipler oluşturulmalı, zamanla kapsam genişletilmeli.
- Nörolog, fizyoterapist, psikolog, sosyal hizmet uzmanı ve diyetisyen gibi farklı branşlardan uzmanların bir arada çalıştığı sistemler kurulmalı.
- Kas hastalıkları olan bireylerin yaşam kalitesini artırmaya yönelik bütüncül bir tedavi modeli benimsenmeli.

3. Erken Tanı ve Tarama Programlarının Yaygınlaştırılması

- SMA taraması ile sınırlı kalmadan, toplumumuzda sık görülen diğer nöromusküler hastalıklar için de ulusal tarama programları oluşturulmalı. Sağlık Bakanlığı'nın SMA alanında yürüttüğü uygulamaların farklı nadir hastalıkları da kapsaması.
- Pompe, Duchenne Musküler Distrofi, Kistik Fibrozis gibi hastalıklar için erken tanı taramaları yaygınlaştırılmalı.
- Preimplantasyon Genetiği konusunda farkındalık artırılarak bebek planlaması yapan çiftlere genetik danışmanlık sunulmalı.

4. Aşı ve Kan Testleri Konusunda Bilinçlendirme Çalışmaları

- Topuk kanı testi ve aşı reddi konusunda aileler bilinçlendirilmeli.
- Aşı ve topuk kanı reddine dair caydırıcı düzenlemeler getirilmeli.

- Bu testlerin erken tanı için kritik öneme sahip olduğu konusunda kamu spotları ve eğitim çalışmaları düzenlenmeli.

5. Kas Hastalıklarının Kronik Hastalık Kapsamına Alınması

- Kas hastalıkları, kronik hastalıklar listesine eklenerek hastaların sağlık hizmetlerine erişimi kolaylaştırılmalı.
- Bu sayede hastalar daha kapsamlı sosyal ve ekonomik desteklerden faydalanabilecek.

6. Hasta ve Hasta Yakınlarına Yönelik Destek Mekanizmalarının Güçlendirilmesi

- Hastalığın kabullenme sürecinde hasta ve hasta yakınlarına psikososyal destek sağlanmalı.
- Kamu spotları, medya çalışmaları ve sosyal farkındalık kampanyaları artırılmalı.
- Hasta yakınları için psikolojik destek hizmetleri sunulmalı.

7. STK ve Yerel Yönetim İş Birliklerinin Artırılması

- STK'lar ve yerel yönetimler (muhtarlar, belediyeler) ile iş birliği yapılarak hasta ve aileleri desteklenmeli.
- Sosyal hizmet merkezleri, kas hastaları için bilgilendirici eğitim programları ve danışmanlık hizmetleri sunmalı.
- Hastalara sosyal hakları konusunda broşürler hazırlanıp rehberlik hizmetleri verilmeli.

8. İstihdam Olanaklarının Artırılması ve Engelli Haklarının Güçlendirilmesi

- Kas hastaları bireylerin, kamu ve özel sektörde istihdam edilebilmesi için teşvikler sağlanmalı.
- Evden çalışma modelleri desteklenmeli.

9. Sağlık Bakanlığı Uygulamalarının Genişletilmesi

- SMA için uygulanan destek programları, diğer kas hastalıkları için de yaygınlaştırılmalı.

- EMA ve FDA onaylı yeni tedavi yöntemlerinin Türkiye'ye getirilme süreci hızlandırılmalı.

- Tıbbi cihaz ve medikal destek ödemeleri artırılmalı.

10. Bakımevleri ve Hasta Yakınları İçin Destek Programlarının Geliştirilmesi

- YAREN Projesi (Bursa Büyükşehir Belediyesi gibi yerel projeler) yaygınlaştırılmalı.

- Bakımevi sistemleri güçlendirilerek hasta yakınlarına kişisel zaman geçirme fırsatları sağlanmalı.

II. Sorunlar ve Mevcut Eksiklikler

- SMA dışındaki kas hastalıkları için erken tanı programları yetersiz.
- Ulusal tarama programlarına Pompe, Kistik Fibrozis gibi hastalıklar da eklenmeli.
- Erken tanı alan hastaların yaşam kalitesini artırmaya yönelik bakım süreçleri geliştirilmemiş.

2. Hastaların Tanıyı Kabul Etme Süreci

- Hastalar ve yakınları, tanı aldıklarında inkar sürecine girebiliyor, bu da tedaviye geç başvurmalarına neden oluyor.
- Bu süreçte psikososyal destek mekanizmaları yeterince devreye girmiyor.

3. Sosyal Destek Mekanizmalarının Eksikliği

- Ailelerin bakım sürecine dair yeterli bilgiye sahip olmaması büyük bir sorun.
- Psikososyal destek programları yetersiz.
- Bakımverenlerin farkındalık eksikliği, hastaların yaşam kalitesini düşürüyor.

4. Sosyal Haklar Konusunda Bilgi Eksikliği

- Hastalar ve yakınları, mevcut sosyal haklar ve destekler hakkında yeterince bilgilendirilmiyor.

- Aile hekimlerine sosyal hizmet uzmanı atanarak süreçler konusunda hastalara rehberlik edilmesi sağlanmalı.

5. SMA Tarama Programlarına Dair Eksiklikler

- Şu anda evli olup bebek planlaması yapan çiftlerin SMA taramalarına dair yeterince bilinçli olmadığı gözlemleniyor.
- Bu konuda geniş çaplı bir farkındalık kampanyası başlatılmalı.

6. Preimplantasyon Genetiği Konusunda Bilinçsizlik

- Genetik hastalık taşıyan çiftler için preimplantasyon genetiği uygulamalarına dair farkındalık yetersiz.
- Bu konuda genetik danışmanlık hizmetleri yaygınlaştırılmalı.

7. Kas Hastalıkları Merkezlerinin Yetersizliği

- Kas hastalıkları merkezlerinin açılması konusunda yeterli destek sağlanmıyor.
- Açılan polikliniklerin sürdürülebilirliği, koordinasyonu ve finansal desteği yetersiz.

8. Maddi Destek

- Solunum cihazı kullanan hastaların elektrik faturalarına indirim uygulaması . (1500 TL yi aşınca 2000 tl ödeniyor.)
- Fizik tedavi seanslarının süre ve sıklığının artırılması

III. Genel Değerlendirme ve Sonuç

- Nöromüsküler hastalıklar konusunda farkındalığın artırılması büyük önem taşıyor.
- Eğitim sisteminde, ortaokul ve lise düzeyinde farkındalık çalışmaları başlatılmalı.
- Kas hastalıklarıyla ilgili teşhis ve tedavi süreçlerinin hızlandırılması için multidisipliner bir sistem oluşturulmalı.
- Hasta ve hasta yakınlarına yönelik psikososyal destek, istihdam olanakları ve sosyal haklar konusundaki bilgilendirmeler artırılmalı.

MASA 1 SES KAYDI DEŞİFRE METNİ

Çalışma ve Çözüm Önerileri:

Sunumumuzu belirli başlıklar altında sınıflandırarak ilerledik.

Öncelikli olarak, poliklinik hizmetlerinin iyileştirilmesi gerektiğini vurguladık. “Alanında uzman hekimlerin, Sağlık Bakanlığı tarafından desteklenerek özel polikliniklerin açılması” önerisi üzerinde durduk. Bu polikliniklerde bir sekreter, hemşire ve tedavi departmanının birliği içinde çalışmasının hastaların tanı, takip ve tedavi süreçlerinde etkin bir rol oynayacağına inanıyoruz.

Multidisipliner ekiplerin oluşturulması ve güçlendirilmesi gerektiğini düşündük. İlk etapta küçük ekiplerin kurulup zamanla kapsamlarının genişletilmesi önerildi. Bu ekiplerin nörolog, fizyoterapist, psikolog, sosyal hizmet uzmanı ve diyetisyen gibi farklı disiplinlerden gelen uzmanlardan oluşması gerektiğini vurguladık. Ayrıca, kas hastalarının yaşam kalitesini artırmaya yönelik bütüncül bir tedavi modeli benimsenmelidir.

Erken tanı programlarının yaygınlaştırılması gerektiğine dikkat çektik. SMA taramasının ötesinde, toplumda sık görülen diğer nöromusküler hastalıkları da kapsayan ulusal tanı programlarının oluşturulması gerektiğini düşünüyoruz. Sağlık Bakanlığı’nın SMA alanındaki uygulamalarını farklı nadir hastalıklar için de genişletmesi gerektiği vurgulandı.

Genetik danışmanlık hizmetlerinin artırılması önemli bir konu olarak ele alındı. Bebek planlaması yapan bireylerin genetik danışmanlık alması sağlanmalı, böylece bilinçli aile planlaması desteklenmelidir. Kan testleri, topuk kanı testi ve aşılama gibi konularda toplumda var olan yanlış algılarla mücadele etmek için kamu spotları ve eğitim çalışmaları düzenlenmelidir.

Kronik Hastalıklar Kapsamına Alınma ve Destek Mekanizmaları:

Kas hastalıklarının kronik hastalıklar listesine eklenmesi gerektiğini vurguladık. Böylece hastalar, daha kapsamlı sosyal ve ekonomik desteklerden faydalanabilir.

Hasta ve hasta yakınlarına yönelik destek mekanizmalarının güçlendirilmesi gerektiğini belirttik. Hastalığın kabullenme süreci aileler için oldukça zor olabiliyor ve bu durum tanı ve tedavinin gecikmesine yol açabiliyor. Bu yüzden:

- Hasta yakınlarına yönelik psikososyal destek hizmetleri artırılmalıdır.
- Kamu spotları, medya çalışmaları ve sosyal farkındalık kampanyaları yaygınlaştırılmalıdır.
- Hasta yakınları için psikolojik destek programları oluşturulmalıdır.

Bu bağlamda, YAREN ve NİLÜFER projelerinden bahsettik. Bakım veren bireylerin sosyal yaşamlarının desteklenmesi, psikolojik destek almalarının sağlanması büyük önem taşıyor. Bakım veren bireylerin kişisel zaman geçirme fırsatı yaratılmalıdır.

İstihdam ve Sosyal Haklar:

Kas hastalıkları olan bireylerin kamu ve özel sektörde istihdam edilmesi için teşvikler artırılmalıdır. Çünkü bu bireylerin büyük bir kısmı nörolojik olarak tam bağımsız olmasına rağmen iş bulmakta zorluk çekmektedir.

Evden çalışma modellerinin desteklenmesi gerektiğini düşündük. Sağlık Bakanlığı'nın SMA hastalarına yönelik uyguladığı destek programlarının, diğer kas hastalıkları için de yaygınlaştırılması gerektiğini konuştuk.

Yeni onaylanan tedavi yöntemlerinin Türkiye'ye getirilme sürecinin hızlandırılması gerektiğini önerdik. Ayrıca tıbbi cihaz ve medikal destek ödemelerinin artırılması gerekliliği vurgulandı.

Hasta Merkezleri ve Sağlık Politikaları:

Kas hastalıkları merkezlerinin sayısının artırılması ve sürdürülebilirliği sağlanmalıdır. Şu an açılan poliklinikler sürdürülebilir finansal destek alamadığı için aktif olarak hizmet verememektedir. Bu merkezlerin Sağlık Bakanlığı tarafından daha iyi desteklenmesi gerektiğini düşünüyoruz.

Solunum cihazı kullanan hastaların elektrik faturalarına indirim uygulanması gerektiğini dile getirdik. Daha önce var olan bu destek kaldırıldı ve yeni düzenlemeyle birlikte elektrik faturalarının belirli bir limiti aşması durumunda yüksek bedeller ödenmesi gerekecek. Solunum cihazı kullanan bireylerin bu ekonomik yükten muaf tutulması gerekmektedir.

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon:

- Fizik tedavi seanslarının süresi artırılmalıdır.
- Nöromüsküler hastalıklar hakkında farkındalık artırılmalıdır.
- Eğitim sistemine kas hastalıkları farkındalığını artırmaya yönelik programlar entegre edilmelidir.

Sonuç olarak, kas hastalıklarıyla ilgili teşhis ve tedavi süreçlerinin hızlandırılması, multidisipliner sağlık hizmetlerinin güçlendirilmesi, hasta ve hasta yakınlarına yönelik psikososyal desteklerin artırılması ve sosyal haklarla ilgili bilgilendirme çalışmalarının geliştirilmesi gerekmektedir.

Teşekkür ederiz

MASA 2

SN	Ad Soyad	Görev / Unvan	Kurum
Moderatör	Nalan Çapan	Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Uzmanı, Prof. Dr.	İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi
Raportör	Sümeysra Bender	Öğretim Görevlisi, Klinik Psikolog	Işık Üniversitesi
1	Abdurrahman Neyal	Nörolog, Profesör Doktor	İl Sağlık Müdürlüğü
2	İrem Naz Öz	Engellilik Araştırma Yüksek Lisans Öğrencisi	İstanbul Üniversitesi
3	Melike Sarıtaş Arslan	Uzman Fizyoterapist	İstanbul Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı

4	Nisa Pelin Arslan	Kısmi Zamanlı Çalışan Üniversite Öğrencisi	İstanbul Üniversitesi ENUYGAR Merkezi
5	Reyhan Tuğyun	Fizyoterapist, İş Geliştirme Yöneticisi	Ottobock
6	Tuğba Yörük	Uzman Doktor, Nörolog	İBB

Masa 2 Yazılı Rapor

1. Kas Hastalıklarının Önlenmesi, Erken Tanı ve Multidisipliner Yaklaşım

- Kas hastalıklarının erken tanısının önemi: Erken teşhisle başlayan tedavi ve rehabilitasyon süreçlerinin hastaların fonksiyonel kapasitelerini korumada kritik rol oynar. Bu nedenle erken tanı önemlidir.

- Multidisipliner ekiplerin standardizasyonu: Nöroloji, fiziksel tıp ve rehabilitasyon, ortopedi, ortez protez teknikeri, fizyoterapist, genetik, beslenme ve psikolog gibi alanları içeren bir ekip modelinin oluşturulmalıdır.

2. Rehabilitasyon Süreçlerinin Güçlendirilmesi ve Standardizasyonu

- Ulusal rehabilitasyon protokollerinin oluşturulması: Kas hastalıklarına yönelik fizik tedavi ve rehabilitasyon protokollerinin belirlenmesi ve uygulanmasının ülke genelinde standardize edilmesi gereklidir.

- Evde ve hastanede rehabilitasyon hizmetlerinin erişilebilirliği: Özellikle ilerleyici kas hastalıkları olan hastalar için evde bakım ve tele-rehabilitasyon çözümlerinin geliştirilmelidir.

- Telerehabilitasyon sistemlerinin geliştirilmeli ve yaygınlaştırılmalıdır.

3. Hasta Veri Tabanı Oluşturulması, Sağlık Sistemi Entegrasyonu ve Finansal Destek Mekanizmaları

- Kas hastalıklarının yönetimi için geri ödeme sistemleri iyileştirilmelidir.

- Mevcut kurulan kas hastalığı merkezlerinin yaygınlaştırılmalı ve yöneticiler denetlenmelidir.

- Aile hekimleri ve diğer sağlık çalışanlarının kas hastalıkları konusunda bilinçlendirilmesi için sürekli eğitim programları artırılmalıdır.

- Kas hasarlıkları konusunda uzmanlaşmış ekibin her şehir için belirlenmesi, ulaşılabilir olması, bu konuyla ilgilenen özelleşmiş kişilerin isim listelerinin hazırlanması ve ulaşılabilir olması gereklidir.

4. Teknoloji ve Dijital Sağlık Uygulamaları

- Giyilebilir teknolojiler ve dijital takip sistemleri: Hastaların kas gücü, yürüme analizi ve günlük yaşam aktivitelerini takip eden teknolojilerin kullanımının artırılması gereklidir.
- Yapay zeka destekli hasta takibi: Özellikle progresif kas hastalıklarında hasta verilerinin analizi için yapay zeka tabanlı karar destek sistemleri geliştirilmelidir.
- Evrensel tasarım ve akıllı şehir projelerinin yaygınlaşması uygulanması ve hastaların iş ve eğitim katılımlarının kolaylaştırılması gereklidir.

5. Toplum ve Hasta Eğitimi

- Hastalar ve aileler için bilgilendirme programları ve eğitim videolarının oluşturulması önemlidir.
- Kas hastalığı olan bireylerin ve ailelerinin hastalık yönetimi konusunda bilinçlendirilmesi için düzenli eğitimler geliştirilmelidir.
- Hasta dernekleriyle iş birliği yapılmalıdır. Hasta dernekleriyle ortak projeler geliştirilerek hasta hakları, bakım süreçleri ve sosyal destek mekanizmalarının güçlendirilmesi gereklidir.
- Psikososyal destek hizmetleri geliştirilmeli ve yaygınlaştırılmalıdır. Tanıyla birlikte gelen yas süreçlerinin yönetimi konusunda dahil olan tüm sağlık personelinin bilinçlendirilmesi önemlidir.

MASA 2 SES KAYDI DEŞİFRE METNİ

Rehabilitasyon süreçlerinin güçlendirilmesi ve aynı zamanda standardizasyonunun sağlanması oldukça önemli bir konu. Bu kapsamda, ulusal ve uluslararası rehabilitasyon protokollerini takip etmemiz gerektiği ve her hastalık için ayrı ayrı oluşturulması gereken standartlar üzerinde durduk. Ayrıca, evde ve hastanede rehabilitasyon hizmetlerinin erişilebilirliğini artırmak için özellikle kas hastalıklarına yönelik evde bakım çözümlerinin yaygınlaştırılmasını önerdik. Bu sistemlerin geliştirilmesi ve erişilebilir hale getirilmesi bizim için büyük önem taşıyor.

Bunun yanı sıra, kas hastaları için Sağlık Bakanlığı tarafından oluşturulmuş merkezi bir veri tabanının bulunmasının önemini vurguladık. Çünkü birçok hasta farklı merkezlere yönlendiriliyor ve süreci takip etmekte zorluk çekiyor. Bu veri tabanının sağlık sistemine entegre edilmesi ve finansal destek mekanizmalarının artırılması gerektiğini konuştuk. Özellikle geri ödeme sistemlerinin iyileştirilmesi büyük bir gereklilik olarak öne çıktı. Mevcut kas hastalıkları merkezlerinin bazılarının aktif olarak hizmet vermediği, yöneticiler tarafından desteklenmediği ve bazen başhekimlik tarafından kapatılabildiği belirtildi. Bu merkezlerin Sağlık Bakanlığı tarafından denetlenmesi, kontrol edilmesi ve desteklenmesi gerektiğini vurguladık.

Ayrıca, aile hekimleri ve diğer sağlık çalışanlarının kas hastalıkları konusunda bilinçlendirilmesi gerektiğini düşündük. Bu amaçla sürekli eğitim programlarının oluşturulması gerektiğinin altını çizdik. Kas hastalıkları konusunda uzmanlaşmış ekiplerin her şehirde belirlenmesi, tanı konulan hastaların hangi uzmana yönlendirilmesi gerektiğini bilmesi açısından büyük önem taşıyor. Hangi fizyoterapistin, hangi hekimin veya hangi solunum terapisti uzmanının bu konuda çalıştığının bilinmesi için bir sağlık ekibi veri tabanı oluşturulmasının faydalı olacağını konuştuk. Özellikle psikologlar, fizyoterapistler ve solunum terapistleri gibi uzmanlar için bu tür bir veri tabanı oluşturulabilir.

Teknoloji ve dijital sağlık uygulamalarının artırılması gerektiğini vurguladık. Özellikle yapay zeka destekli programlardan faydalanarak bu alanda gelişmeler sağlanabilir. Veri tabanı oluşturulması konusunda da yapay zekadan destek alınabileceğini belirttik. Giyilebilir teknolojiler ve protezlerin iyileştirilmesi, kişiye özel protezlerin deneyimli hekimler ve fizyoterapistler tarafından belirlenmesi gerektiğini dile getirdik. Günümüzde birçok hasta çeşitli cihazlar yaptırmasına rağmen, bunları kullanamadığını ifade ediyor. Hastaların bu cihazları etkili bir şekilde kullanabilmesi için dağıtım sürecinin daha mantıklı bir şekilde planlanması gerektiğini düşündük.

Evrensel tasarım ve akıllı şehir projelerinin yaygınlaştırılmasının, kas hastalığı olan bireylerin iş ve eğitim hayatına katılımını kolaylaştıracağını vurguladık. Hastaların büyük bir kısmı maalesef hayatlarını evde geçirmek zorunda kalıyor. Evden çalışma programlarının artırılması ve engelli bireyler için şirketlerdeki yasal istihdam zorunluluğunun artırılması bu konuda fayda sağlayabilir.

Toplum ve hasta bilgilendirme süreçlerine de büyük önem verdik. Hasta tanı aldığında, hastalığının ne olduğunu ve süreç içerisinde nasıl bir yol izlemesi gerektiğini çoğu zaman bilemiyor. Bu konuda derneklerin programları mevcut olsa da, yeni nesile ulaşabilmek için sosyal medya araçlarının daha etkili kullanılması gerektiğini vurguladık. Hasta bilgilendirme amacıyla 90 saniyelik kısa eğitim videoları hazırlanarak, bunların YouTube ve diğer sosyal medya platformları üzerinden paylaşılması faydalı olabilir.

Kas hastalığı olan bireylerin ve ailelerinin hastalık yönetimi konusunda bilinçlendirilmesi gerektiğini düşündük. Örneğin, belirli hastalıklar için hastaların ne zaman hangi cihaza geçmesi gerektiği konusunda bir algoritma oluşturulabilir. Bu süreçlerin takip edilmemesi durumunda, hastaların skolyoz gelişimi gibi ciddi sorunlarla karşılaşabileceğini ifade ettik. Hastalar için hangi aşamada hangi cihazların kullanılacağı konusunda net bir rehber hazırlanması gerektiğini düşündük.

Hasta dernekleri ile işbirliği yapılmasının önemini de vurguladık. Bu derneklerle ortak projeler geliştirilmesi ve sosyal medya üzerinden hasta ve ailelerine yönelik bilgilendirmelerin yapılması büyük önem taşıyor. Psikososyal destek hizmetlerinin geliştirilmesi gerektiğini belirttik. Özellikle psikologların kas hastalıkları konusunda uzmanlaşmasının ve hastalık süreciyle birlikte gelen yas sürecinin yönetimi konusunda bilinçlendirilmesinin önemli olduğunu ifade ettik.

Son olarak, sağlık personelinin hastalar ve aileleriyle nasıl iletişim kurması gerektiği konusunda da farkındalık yaratılmasının gerekli olduğunu düşündük. Bu süreçlerin her aşamasında daha iyi bir hasta ve aile iletişimi sağlanarak destek sistemleri güçlendirilebilir.

Teşekkür ediyorum.

MASA 3

Katılımcı Listesi

SN	Ad Soyad	Görev / Unvan	Kurum
Moderatör	Beyhan Gürsoy	Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Uzmanı, Prof. Dr.	İstanbul Üniversitesi

Raportör	Beyza Gökyakı	Psikiyatri	Aile ve Sosyal Hizmetler İl Müdürlüğü
1	Ayfer Elgüzel	MPSLH Derneği YK Başkanı	MPSLH Derneği
2	Ayşe Yalıman	Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Uzmanı, Prof. Dr.	İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı
3	Beyza Aslı Bilsel	Dr. Öğretim Üyesi, Ergoterapist	İstanbul Gelişim Üniversitesi
4	Deema Almurad	Yüksek Lisans Öğrencisi	İstanbul Üniversitesi
5	Hacı Yusuf Askıseven	Spor Eğitmeni	İBB Engelli Hizmetleri Şube Müdürlüğü
6	İpek Yeldan Karagöz	Fizyoterapist, Prof. Dr.	İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi Bölüm Başkanı
7	Zehra Piraye Oflazer	Nörolog, Prof. Dr.	Koç Üniversitesi

Masa 3 Yazılı Rapor

- Multidisipliner çalışmaya uygun merkez eksikliği
- Tanı ve tedaviye erişim konusundaki sorunlar
- Multidisipliner çalışmaya uygun merkezler oluşturulması, sayılarının azaltılıp niteliğinin artırılması

- Hastaların multidisipliner hizmete erişim kısıtlılığı
- Multidisipliner çalışma tek binada, ulaşılabilir kat ve konumlarda yürütülmeli
- Multidisipliner ekip elemanlarının eksikliği
- Multidisipliner ekip elemanlarının istihdam edilmesi ve meslek içi sürekli eğitimlerinin sağlanması
- Koordinatör eksikliği ve algoritma olmaması
- Belirlenen merkez koordinatörlerinin merkez içi ve merkezler arası iletişim ve işbirliğinin sağlanması, konu ile ilgili ortak tanı ve takip algoritmalarının oluşturulması.
- Multidisipliner ekip elemanlarının erişimine açık ortak bir veri tabanı oluşturma çalışmalarının başlatılması.
- Multidisipliner yaklaşıma farkındalık eksikliği, Hasta ve yakınlarının multidisipliner alanda eğitimi; kurum içi ve kurum dışı eğitim ve toplantılara ortak katılım sağlanması. Tıbbi ekipler ve hasta örgütleri arasındaki iletişimin artırılması. Eğitimlerin tüm disiplinler tarafından verilmesi.
- Sağlık hizmeti veren kurumlar ile yerel yönetimler ve kamu kurumları arasında işbirliği yetersizliği , İş birliğinin artırılması
 - Nöromusküler hastalıklar hakkındaki farkındalığın sağlık çalışanları ve toplumda düşük olması bu nedenle konuya ilgisinin az olması, Multidisipliner ekip üyelerinin görev ve sorumluluklarının diğer ekip üyelerince iyi bilinmesi.

MASA 3 SES KAYDI DEŞİFRE METNİ

Teşekkür ve Giriş:

Öncelikle, bu çalıştayda multidisipliner çalışmanın öneminin vurgulanmasının çok kıymetli olduğunu belirtmek istiyoruz. Üçüncü masa olarak önerilerimizi belirli başlıklar altında özetledik.

1. Multidisipliner Çalışma ve Rehabilitasyon Merkezleri

Multidisipliner çalışmaya uygun merkez eksikliği, üzerinde en çok durduğumuz konulardan biri oldu. Hastaların tanı ve tedaviye erişiminde yaşanan sorunlar nedeniyle multidisipliner çalışmaya uygun merkezlerin artırılması gerektiğini düşünüyoruz.

Bu noktada, sayıdan çok etkinlik ön plana çıkarılmalıdır. Merkezlerin artırılması yerine mevcut merkezlerin etkin kullanılması ve iyileştirilmesi gerekmektedir. Hasta ve hasta yakınlarından gelen geri bildirimler doğrultusunda, multidisipliner hizmetlere erişim kısıtlılığı olduğu belirlenmiştir.

Çözüm önerimiz:

- Multidisipliner hizmetlerin tek bir binada konumlandırılması ve hastalar için erişilebilir hale getirilmesi.
- Asansör, merdiven gibi erişilebilirlik sorunlarının giderilmesi.
- Ekip elemanlarının eksikliği giderilmeli ve istihdam artırılmalıdır.

Bu merkezlerin etkin çalışması için merkez koordinatörlerinin atanması ve merkez içi ve merkezler arası iletişim ve iş birliğinin sağlanması büyük önem taşımaktadır.

2. Multidisipliner Ekiplerin Eğitimi ve Farkındalığın Artırılması

Multidisipliner ekiplere yönelik meslek içi eğitimlerin artırılması ve sürekliliğinin sağlanması gerekmektedir.

Ayrıca:

- Ekip elemanlarının birbiriyle daha etkin çalışabilmesi için disiplinler arası farkındalık artırılmalıdır.
- Hasta ve hasta yakınlarına multidisipliner yaklaşımla ilgili eğitim verilmelidir.
- Sağlık ekipleri ve hasta örgütleri arasındaki iletişim güçlendirilmelidir.

Tüm disiplinlerin hasta ve hasta yakınlarına yönelik eğitimlere katkı sağlaması, hasta bakımının kalitesini artıracaktır.

3. İşbirliği ve Koordinasyon Mekanizmalarının Güçlendirilmesi

Multidisipliner yaklaşıma dair farkındalık eksikliği halen büyük bir sorun olarak görülmektedir. Disiplinler arası koordinasyonun artırılması gerektiğini vurguladık.

Önerilerimiz:

- Kurum içi ve kurum dışı toplantılara multidisipliner ekip üyelerinin katılımı sağlanmalıdır.
- Sağlık hizmeti veren kurumlar ile yerel yönetimler arasındaki iş birliği artırılmalıdır.
- Hasta yönlendirme süreçlerinde yaşanan eksiklikler giderilmelidir.

4. Multidisipliner Veri Tabanı ve Dijital Sistemler

Multidisipliner ekiplerin erişimine açık bir veri tabanı oluşturulmalıdır. Bu,

- Ekipler arasındaki iletişimi güçlendirebilir.
- Tanı ve tedavi süreçlerinin takibini kolaylaştırabilir.
- Hasta yönetiminde algoritmaların geliştirilmesine yardımcı olabilir.

Ayrıca, multidisipliner ekip üyelerinin görev ve sorumluluklarının diğer ekip üyeleri tarafından iyi bilinmesi, koordinasyon açısından kritik bir faktördür.

Sonuç:

Genel olarak, multidisipliner ekiplerin güçlendirilmesi, hasta merkezlerinin erişilebilir hale getirilmesi, eğitim ve koordinasyon mekanizmalarının iyileştirilmesi ve dijital sistemlerin entegre edilmesi en önemli konular olarak öne çıkmıştır.

Bize bu fırsatı sunduğunuz için teşekkür ederiz

MASA 4

Katılımcı Listesi

SN	Ad Soyad	Görev / Unvan	Kurum
1 Moderatör	Aslı Tolun	Moleküler Biyoloji ve Genetik, Prof. Dr.	İstanbul Teknik Üniversitesi
2 Raportör	Çiğdem Çit	Kurumsal İletişim Uzmanı	Türkiye SMA Vakfı

3	Ümit Zafer Nekiç	Yazar	KASDER Ankara Şubesi
4	Deniz Yılmaz Atakay	Nadir Hastalıklar Derneği Başkanı	Nadir Hastalıkları Derneği
5	Betül Aydın	Asistan Dr.	Marmara Üniversitesi
6	Hayri Çayırılı	Engelli Öğrenci Koordinatörü	İstanbul Üniversitesi ENUYGAR Merkezi
7	İlgın Aydınoglu	Engelli Öğrenci Koordinatörü	İstanbul Üniversitesi ENUYGAR Merkezi
8	Nalan Gönültaş	Klinik Psikolog	İBB Engelliler Müdürlüğü
9	Mertcan Önder	KASDER Gönüllüsü	KASDER
10	Berrin Hüner	Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Uzmanı, Uzman Doktor	Sağlık Bilimleri Fakültesi, Gaziosmanpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği

Masa 4 Yazılı Rapor

SORUNLAR

Sorun 1- Kas hastalıklarına dair istatistiki bilgilerin ve kayıtların yeterli ve sağlıklı olmaması.

Sorun 2- Mevcut istatistiklerin ilgili devlet kurumları ve sivil toplum kuruluşları ile paylaşılmaması

Sorun 3- SMA taşıyıcı testinin zorunlu olmasına rağmen SMA hastası sayısında değişiklik ?? olmaması.

Sorun 4- Kas hastalarının ulaşabileceği spor ve rekreasyon alanlarının fiziki şartlar olarak erişilebilir olmaması ve mevcut merkezlerdeki antrenör ve ilgili personellerin konu hakkında yeterince eğitilmiş olmaması.

Sorun 5- Tüm lisans eğitimlerinde (psikoloji, spor eğitmenliği, öğretmenlik, diyetisyen, diş hekimliği, çevre mühendisliği, mimarlık vs) kas hatalıklarına dair müfredatın yeterli olmaması.

Sorun 6- Tanı aldıktan sonra kas hastalarının takip edileceği merkezlerde gerekli multidisipliner ekiplerin oluşturulamaması ve gerekli ekipmanların mevcut olmaması veya mevcut merkezlerde erişimin kolay olacağı kompakt yerleşkelerin olmaması

Sorun 7- Mevcut rehabilitasyon merkezlerinde hidroterapi (havuz) hizmetinin sağlanamaması, mevcut merkezlerde de az sayıda personel ile yeterli hızda hizmet verilememesi

ÖNERİLER

Öneri 1- İlgili devlet kurumlarında özel ekipler kurularak kas hastalıklarına dair istatistiklerin güvenilir ve sürekli şekilde tutulmasının sağlanması

Öneri 2- Mevcut istatistiklerin ilgili kurum ve kuruluşlarla paylaşılması için sistem kurulması

Öneri 3 – SMA taşıyıcı testinin zorunlu tutulması. Testin usulüne uygun yapıldığının kontrol edilmesi.

Öneri 4- Spor ve rekreasyon alanlarındaki ekiplerin hizmet içi eğitimler ile kas hastalıkları hakkındaki farkındalıklarının ve bilgi düzeylerinin artırılması.

Öneri 5- Üniversitelerdeki akademik kadrolardan lisans eğitimlerinin planlanma sürecinde yeterli danışmanlık hizmetinin alınması ve alınan danışmanlığın pratiğe yansıtılması.

Öneri 6- Sağlık Bakanlığı'nın soruna yönelik gerekli politikaları hayata geçirilmesi.

Öneri 7-Sağlık Bakanlığı'nın soruna yönelik gerekli politikaları hayata geçirilmesi.

MASA 4 SES KAYDI DEŞİFRE METNİ

Son masa olarak biraz derleyip toparlayıcı bir sonuç ortaya koyduğumuzu düşünüyorum.

Öncelikle sorunları tespit ettik ve ardından yedi ana soruna yedi çözüm önerisi sunduk.

İlk olarak, kas hastalıklarına dair istatistik bilgilerin ve kayıtların yetersizliği ile mevcut kayıtların doğruluğunun sorgulanması üzerine durduk. Bu sorunun çözümü için devlet kurumlarında özel birimler kurulması gerektiğini belirttik. Kas hastalıklarına dair istatistiklerin hasta bazlı olarak takip edilmesi gerektiği ve bu sürecin TC kimlik numarası ile kontrol edilebileceği üzerinde durduk. Teknik detayları tam bilemiyoruz ancak verilerin sürekli bir şekilde güncellenmesi gerektiği konusunda hemfikiriz. Ayrıca, mevcut istatistiklerin belirli bir yöntemle elde edilmesine rağmen, ilgili devlet kurumları ve sivil toplum kuruluşları ile paylaşılmadığını tespit ettik. Buna yönelik olarak, hasta haklarının ve güvenliğinin sağlanarak, istatistiklerin ilgili kurum ve kuruluşlarla paylaşımını sağlayacak bir sistemin kurulması gerektiğini düşündük.

İkinci olarak, SMA taşıyıcı testi zorunlu hale getirilmesine rağmen SMA hasta sayısında beklenen değişikliğin gözlemlenememesine dikkat çektik. Bu noktada, önceden yeterli veri olmadığı için artış veya azalma olup olmadığını kesin olarak bilemiyoruz. Ancak bu durumu bir sorun olarak ele alarak, testin usulüne uygun yapıp yapılmadığının kontrol edilmesi ve uygulamada aksaklıklar yaşıyorsa bunların düzeltilmesi gerektiğini önerdik.

Üçüncü olarak, kas hastalarının erişebileceği spor alanlarının fiziki şartlar açısından yeterli erişilebilirlik sunmaması ve mevcut merkezlerde çalışan personelin bu konuda yeterli eğitime sahip olmaması önemli bir sorun olarak belirlendi. Buna çözüm olarak, ilgili merkezlerde görev yapan ekiplerin iç eğitimlerle kas hastalıkları hakkında farkındalıklarının ve bilgi düzeylerinin artırılması gerektiğini düşündük. Bu noktada, yalnızca yöneticiler değil, sahada aktif çalışan personelin de bu kapsama dahil edilmesi gerektiğini vurguladık.

Dördüncü olarak, üniversitelerdeki lisans eğitim programlarında kas hastalıklarına dair yeterli eğitimin verilmediğini tespit ettik. Psikoloji, spor eğitmenliği, öğretmenlik, diyetisyenlik, diş hekimliği, çevre mühendisliği ve mimarlık gibi farklı disiplinlerde bile bu konunun hayatın bir parçası olarak ele alınması gerektiğini düşündük. Çözüm olarak, üniversitelerde lisans eğitimlerinin planlanma sürecinde yeterli danışmanlık hizmetleri alınmasının ve bu danışmanlık doğrultusunda program içeriklerinin güncellenmesinin önemli olduğunu vurguladık.

Beşinci olarak, tanı aldıktan sonra kas hastalarının takip edileceği merkezlerde yeterli multidisipliner ekiplerin oluşturulamadığını ve gerekli ekipmanların mevcut olmaması veya mevcut merkezlerin erişim açısından uygun şekilde konumlandırılmamasının bir sorun teşkil

ettiğini belirttik. Bu konu, diğer çalışma masaları tarafından da dile getirildi ve esasen Sağlık Bakanlığı'nın sorumluluğunda olan bir mesele olarak değerlendirildi.

Altıncı olarak, mevcut rehabilitasyon merkezlerinde fizyoterapi hizmetlerinin sağlanamaması ve az sayıda personel ile yeterli hizmet verilememesi önemli bir sorun olarak tespit edildi. Bu konuda da Sağlık Bakanlığı'nın ana bir madde olarak ele alması gereken temel konulardan biri olduğu vurgulandı.

Sonuç olarak, genel bir çerçeve çizerek, belirlediğimiz sorunları sıraladık ve çözüm önerilerimizi sunduk. Teşekkür ederim. (Alkış)

Çalıştay Sonuçlarının Nitel Analizi ve Değerlendirme

Kas hastalıkları, bireylerin günlük yaşam aktivitelerine katılımını doğrudan etkileyen nöromüsküler durumlar arasında yer almakta olup, multidisipliner sağlık hizmetleri, erken tanı, rehabilitasyon süreçleri ve sosyal destek mekanizmaları gibi birçok farklı alanda bütünlük bir yaklaşım gerektirmektedir (1,2). Ancak, Türkiye'de kas hastalıklarına yönelik hizmetlerin erişilebilirliği ve kalitesi konusunda yapısal engellerin olduğu bilinmektedir. Çalıştayda tartışılan başlıca konular; multidisipliner yaklaşımlar, tanı ve tedavi süreçleri, rehabilitasyon olanakları, genetik danışmanlık, sosyal destek mekanizmaları ve farkındalık politikaları olarak öne çıkmıştır.

Yöntem

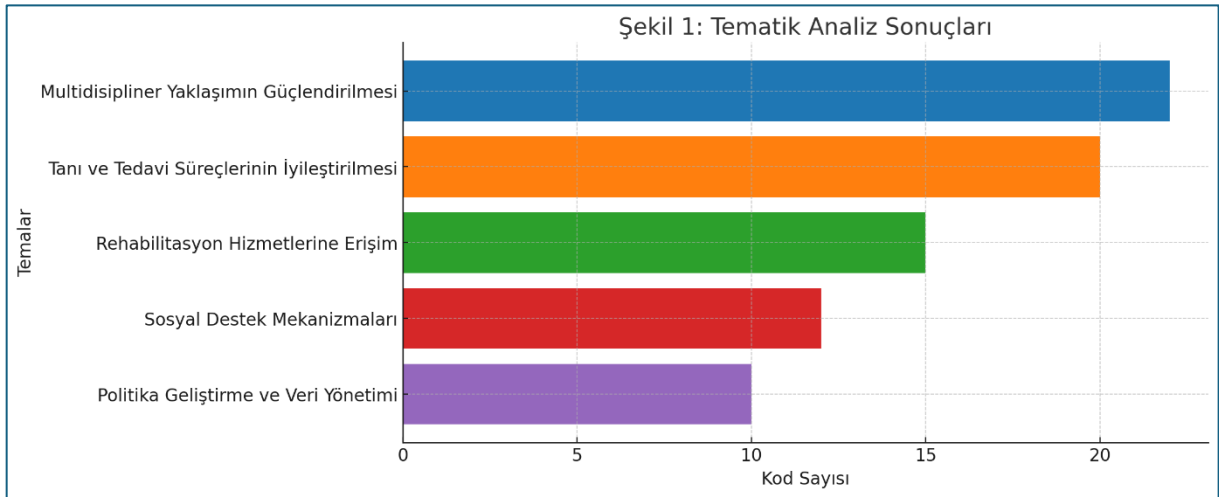
Kas Hastalıklarında Multidisipliner Yaklaşım Çalıştayı'nda ele alınan ana konular, nitel araştırma yöntemleri kullanılarak analiz edilmiştir. Çalışmanın verileri, grup çalışmaları sırasında dört masadan elde edilen yazılı raporlar, ses kaydı deşifreleri ve katılımcı görüşlerinden elde edilmiştir. Bu veriler belge analizi, tematik analiz ve içerik analizi teknikleri kullanılarak incelenmiştir (3,4). Çalışmada, verilerin bağlamsal olarak değerlendirilmesi ve elde edilen sonuçların sağlık politikaları bağlamında yorumlanabilir olması için süreç odaklı bir analiz yapılmış, her aşama sistematik olarak dokümanite edilerek metodolojik şeffaflık sağlanmıştır.

İlk aşamada, çalıştay sırasında üretilen metinler, ses kayıtları ve raporlar sistematik olarak transkript haline getirilmiş, ardından NVivo 12 yazılımı aracılığıyla kodlama sürecine tabi tutulmuştur. Tematik analiz sürecinde, Braun ve Clarke tarafından önerilen altı aşamalı analiz yöntemi benimsenmiş; bu kapsamda verilerin okunması, başlangıç kodlarının oluşturulması, temaların belirlenmesi, temaların gözden geçirilmesi, temaların tanımlanması ve raporlanması aşamaları uygulanmıştır (3). İçerik analizinde ise, veri setleri belirli ana kategorilere ayrılmış, ardından açık kodlama ve eksiksiz kategorizasyon süreçleri yürütülerek elde edilen anahtar ifadeler belirlenmiştir. Analiz sürecinin güvenilirliğini sağlamak adına, kodlama aşaması iki bağımsız araştırmacı tarafından çapraz kontrol edilerek doğrulanmış ve elde edilen bulgular arasında tutarlılık olup olmadığı değerlendirilmiştir. Bu süreçlerin tamamı, çalışmanın iç tutarlılığını sağlamak ve elde edilen sonuçların güvenilirliğini artırmak için belirlenen metodolojik protokoller çerçevesinde yürütülmüştür.

Bulgular ve Değerlendirme

Bu çalışmada elde edilen veriler, tematik analiz ve içerik analizi yöntemleri kullanılarak değerlendirilmiştir. Analiz sonuçları, kas hastalıklarının yönetiminde multidisipliner yaklaşımların önemini ve mevcut uygulamalardaki eksiklikleri ortaya koymuştur. Çalıştay verilerinin analizi sonucunda beş temel alan ön plana çıkmıştır: multidisipliner yaklaşımların güçlendirilmesi, tanı ve tedavi süreçlerinin iyileştirilmesi, rehabilitasyon hizmetlerine erişimin artırılması, sosyal destek mekanizmalarının etkinliğinin değerlendirilmesi ve politika geliştirme süreçlerinin sistematik hale getirilmesi. Bu alanlar, çalıştay boyunca yapılan tartışmalar ve katılımcı geri bildirimleri doğrultusunda yapılandırılmıştır.

Tematik analiz sonuçları, multidisipliner ekiplerin sağlık sistemine entegrasyonunda önemli yapısal engeller bulunduğunu göstermektedir. Özellikle, nöromüsküler hastalıklar gibi kronik durumların yönetiminde disiplinler arası iş birliğinin sağlanması kritik bir gereklilik olarak ortaya çıkmaktadır. Çalıştayda yapılan tartışmalarda, nöromüsküler polikliniklerin sayısının artırılması, multidisipliner ekiplerin görev tanımlarının daha net hale getirilmesi ve farklı uzmanlık alanları arasındaki koordinasyonun güçlendirilmesi gerektiği belirtilmiştir. **Şekil 1**'de tematik analiz sonuçları, en sık kodlanan temalar üzerinden sunulmuştur. Bu analiz, multidisipliner yaklaşımların etkili bir şekilde uygulanabilmesi için yapısal reformlara ihtiyaç duyulduğunu ortaya koymaktadır.



Şekil 1: Tematik Analiz Sonuçları: En Sık Kodlanan Temalar

Aşağıda yer alan kod bulutu, çalıştay kapsamında ele alınan temel temaların frekansını ve birbirleriyle olan ilişkilerini akademik bir bağlamda sunmaktadır. Bu görselleştirme, çalıştay bulgularının kapsamlı analizine katkı sağlayarak, kas hastalıklarının yönetiminde öncelikli alanların belirlenmesine yönelik sistematik bir çerçeve sunmaktadır.

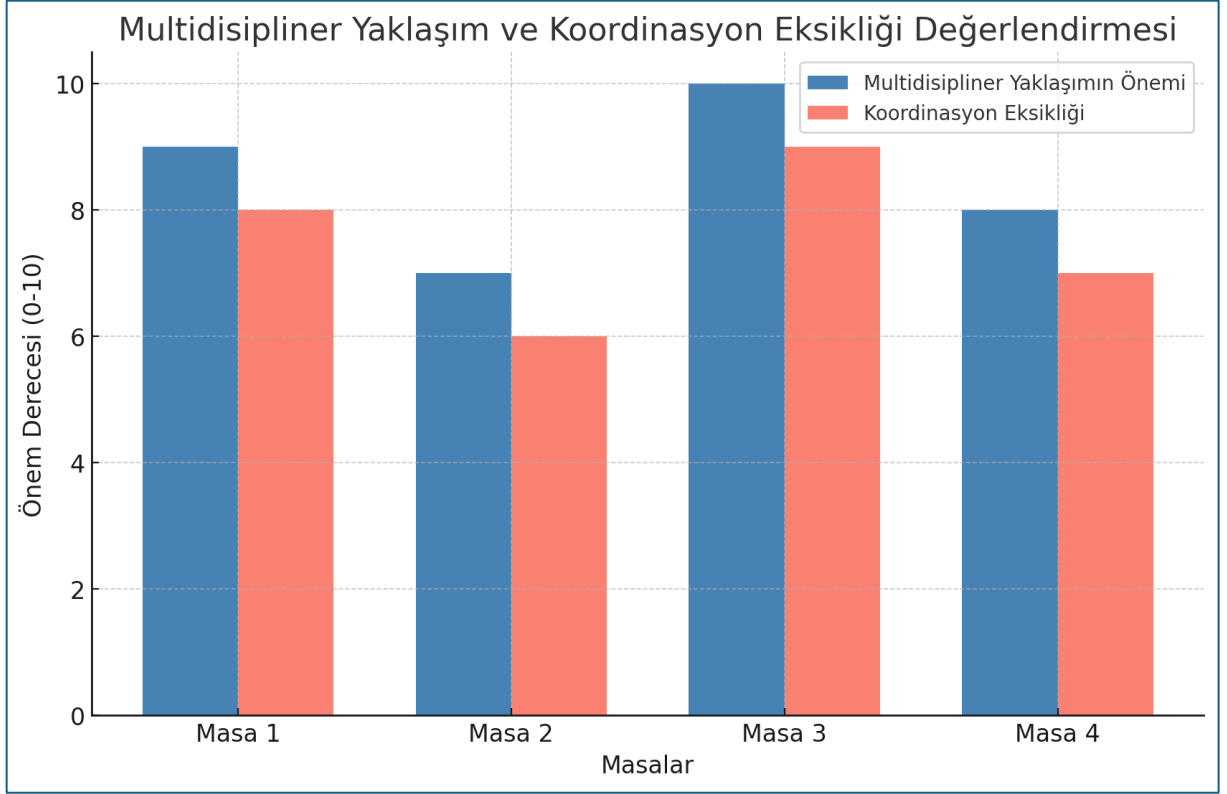


Şekil 2. Kod Bulutu: Çalıştayda Belirlenen Temalar

İçerik Analizi

1. Multidisipliner Yaklaşımların Güçlendirilmesi ve Koordinasyonun Artırılması

Kas hastalıklarının yönetiminde en kritik unsurlardan biri, multidisipliner ekiplerin etkin işleyişinin sağlanmasıdır. Ancak, mevcut sağlık sisteminde bu yaklaşımın sistematik bir yapıya oturtulamadığı görülmektedir. Özellikle, nöromüsküler hastalıkların uzun vadeli yönetiminde nörolog, fizyoterapist, psikolog, sosyal hizmet uzmanı ve diyetisyen gibi farklı disiplinlerden uzmanların bir arada çalıştığı yapıların oluşturulması gerekmektedir (Masa 1). Katılımcılar, multidisipliner hizmetlerin tek bir merkezde konumlandırılmasının erişilebilirliği artıracaklarını, aynı zamanda hizmet sunumunun bütüncül bir yaklaşıma dayanmasını sağlayacağını vurgulamıştır (Masa 3). Ancak, disiplinler arası koordinasyonun eksikliği ve sağlık ekipleri arasındaki iletişim sorunları bu entegrasyonu zorlaştırmaktadır (Masa 3).



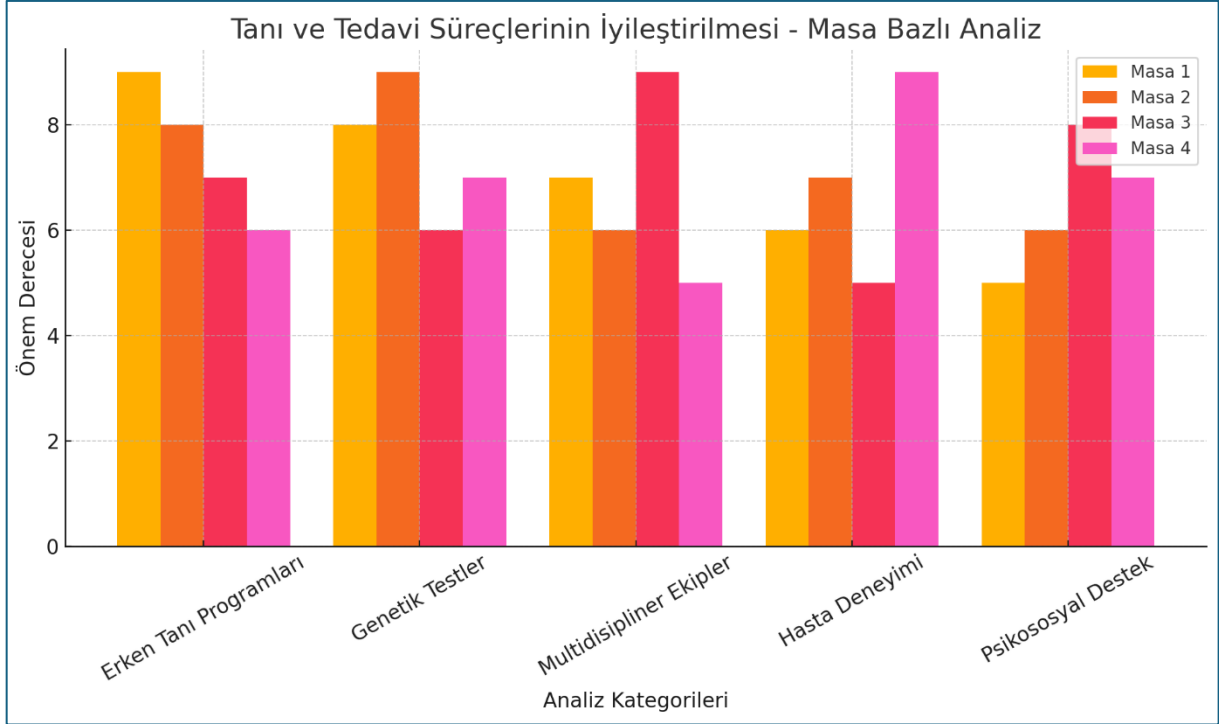
Şekil 3. Multidisipliner Yaklaşımların Güçlendirilmesi ve Koordinasyonun Artırılması

Şekil 3, multidisipliner ekiplerin kas hastalıklarının yönetimindeki önemini ve mevcut koordinasyon eksikliklerini vurgulamaktadır. Çalıştay masalarına göre, multidisipliner hizmetlerin tek bir merkezde konumlandırılması, erişilebilirliği artırarak hizmet sunumunun bütüncül bir yaklaşıma dayanmasını sağlayabilir. Ancak, ekipler arası koordinasyon eksikliği ve sağlık profesyonelleri arasındaki iletişim sorunları, bu entegrasyonun önündeki en büyük engeller olarak öne çıkmaktadır. Grafik, çalıştayda belirlenen bu temaları karşılaştırmalı olarak sunmaktadır.

2. Tanı ve Tedavi Süreçlerinin İyileştirilmesi

Kas hastalıklarının erken tanısının konması, hastaların fonksiyonel kapasitelerini koruyabilmesi açısından kritik bir rol oynamaktadır. Ancak, mevcut erken tanı mekanizmalarının yetersiz olduğu ve genetik testlerin erişilebilirliğinin sınırlı olduğu görülmektedir (Masa 2). SMA taramalarının uygulanmaya başlanması önemli bir gelişme olmakla birlikte, diğer nöromusküler hastalıkların da benzer şekilde sistematik taramalar kapsamında değerlendirilmesi gerekmektedir. Özellikle Pompe, Duchenne Musküler Distrofi ve Kistik Fibrozis gibi hastalıkların tarama programlarına dahil edilmesi gerektiği belirtilmiştir (Masa 1). Bununla birlikte, preimplantasyon genetiği konusunda toplumda farkındalığın artırılması ve

genetik danışmanlık hizmetlerinin genişletilmesi önerilmektedir (Masa 4). Hasta deneyimleri, özellikle tanı sürecinde psikolojik destek eksikliği ve sağlık profesyonelleriyle iletişimde yaşanan güçlükler açısından kritik önem taşımaktadır.



Şekil 4. Tanı ve Tedavi Süreçlerinin İyileştirilmesine Yönelik Masa Bazlı Tematik Analiz Sonuçları

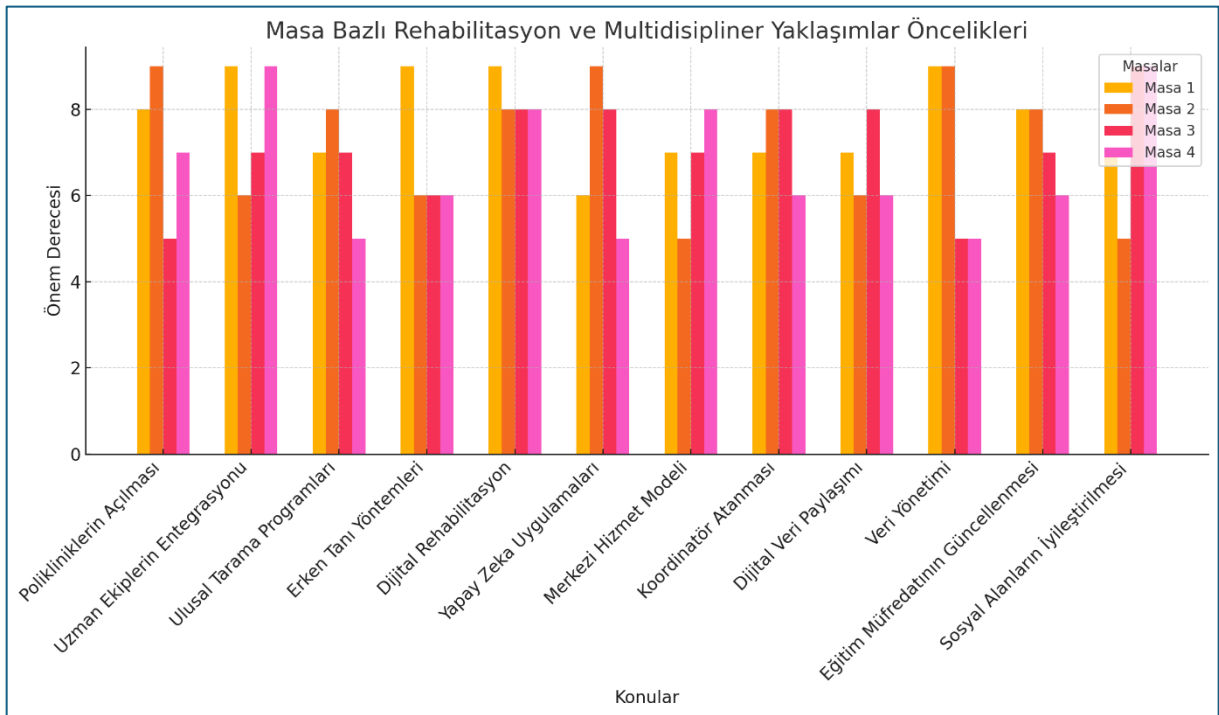
Şekil 4, çalıştay masalarının tanı ve tedavi süreçlerine yönelik belirlediği öncelikli temaları karşılaştırmalı olarak göstermektedir. Erken tanı programlarının genişletilmesi, genetik testlerin erişilebilirliğinin artırılması ve multidisipliner ekiplerin tanı süreçlerindeki rolü gibi kritik konular vurgulanmaktadır. Özellikle SMA ve diğer nöromusküler hastalıkların ulusal tarama programlarına dahil edilmesi, genetik danışmanlık hizmetlerinin yaygınlaştırılması ve hasta deneyimlerinde yaşanan iletişim sorunlarının ele alınması gibi faktörler öne çıkmaktadır. Bu bulgular, tanı süreçlerinin güçlendirilmesi için sistematik ve multidisipliner yaklaşımlara duyulan ihtiyacı desteklemektedir.

3. Rehabilitasyon Hizmetlerine Erişimin Artırılması

4. Rehabilitasyon süreçlerinin etkinliği, multidisipliner ekiplerin entegrasyonu ile doğrudan ilişkilidir. Ancak, ulusal rehabilitasyon protokollerinin olmaması ve mevcut rehabilitasyon hizmetlerinin standardize edilmemesi, hasta bakımında eşitsizlikler yaratmaktadır (Masa 2).

Katılımcılar, evde ve hastanede rehabilitasyon hizmetlerinin genişletilmesi ve telerehabilitasyon sistemlerinin yaygınlaştırılması gerektiğini vurgulamıştır. Özellikle ilerleyici kas hastalıklarında, hastaların düzenli fizyoterapi hizmetlerine erişebilmesi hayati önem taşımaktadır (Masa 2). Ancak, mevcut rehabilitasyon merkezlerinin kapasite yetersizliği, hasta başına düşen fizyoterapist sayısının düşük olması ve hidroterapi hizmetlerinin eksikliği gibi sorunlar bu alandaki temel kısıtlar arasında yer almaktadır (Masa 4). Bölgesel sağlık eşitsizlikleri, kırsal alanlarda rehabilitasyon merkezlerine erişimde yaşanan zorluklar nedeniyle büyük bir sorun teşkil etmektedir.

Rehabilitasyon hizmetlerine erişim konusunda çalıştay masalarının belirlediği öncelikli alanlar **Şekil 5**'te görselleştirilmiştir. Masalar arasındaki karşılaştırma, multidisipliner ekiplerin entegrasyonu, dijital rehabilitasyon uygulamalarının yaygınlaştırılması ve fiziksel erişilebilirlik konularındaki farklı vurguları ortaya koymaktadır.



Şekil 5: Masa Bazlı Ayrıntılı Tematik Analiz Sonuçları: Rehabilitasyon Hizmetleri ve Multidisipliner Yaklaşımlar

Şekil 5, çalıştay masalarının rehabilitasyon hizmetlerine erişim konusunda vurguladıkları temel başlıkları karşılaştırmalı olarak sunmaktadır. Çalıştay sonuçlarına göre:

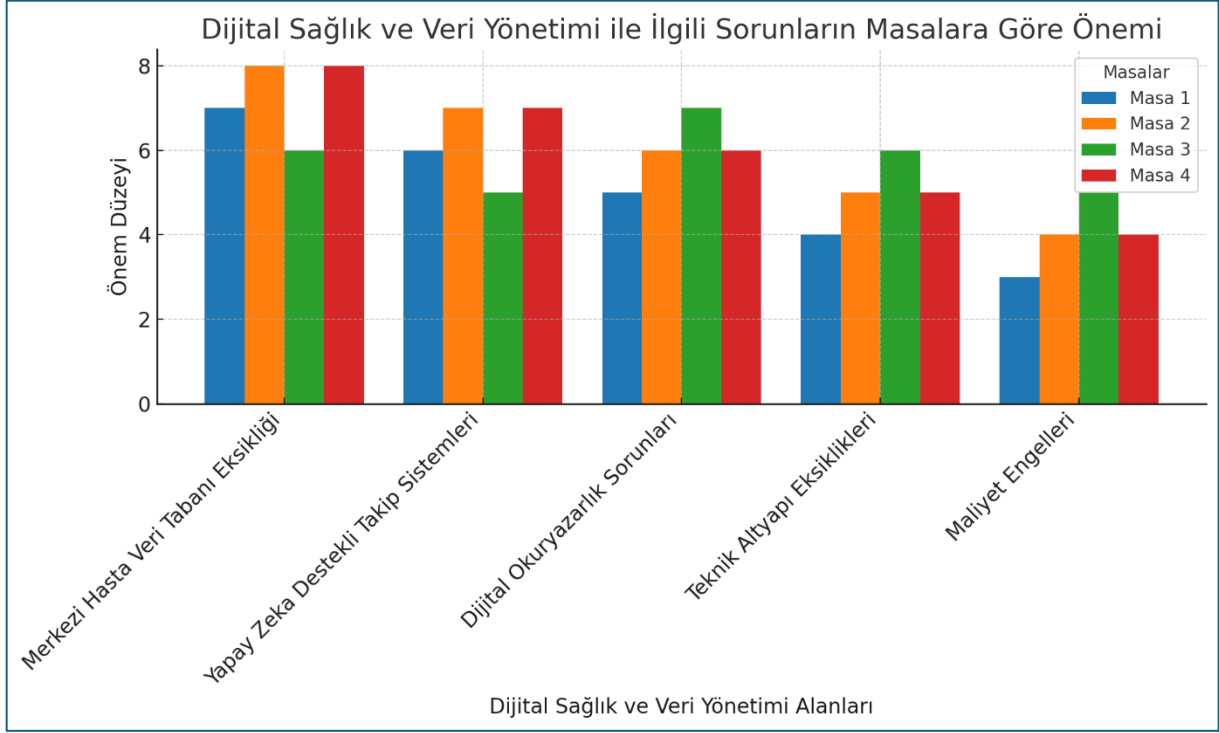
- **Masa 1**, polikliniklerin açılması ve uzman ekiplerin entegrasyonu konularına odaklanmıştır.

- **Masa 2**, dijital rehabilitasyon uygulamaları ve yapay zeka destekli sađlık öz mlerini  ncelikli alanlar olarak belirlemiřtir.
- **Masa 3**, multidisipliner ekiplerin koordinasyonu ve merkezi hizmet modellerinin oluřturulmasına vurgu yapmıřtır.
- **Masa 4**, sosyal alanların iyileřtirilmesi ve eđitim m fredatının kas hastalıklarını kapsayacak řekilde g ncellenmesi gerektiđini belirtmiřtir.

Bu analiz, rehabilitasyon hizmetlerinin eriřilebilirliđini artırmak iin multidisipliner ekiplerin koordinasyonunun g lendirilmesi, dijital sađlık  z mlerinin yaygınlařtırılması ve sosyal destek mekanizmalarının geliřtirilmesi gerektiđini ortaya koymaktadır.

5. Dijital Sađlık ve Veri Y netimi

Kas hastalıklarının uzun vadeli y netimi iin hasta takibini kolaylařtıracak dijital sađlık sistemlerinin geliřtirilmesi gerekmektedir. Ancak, sađlık sistemine entegre bir hasta veri tabanı bulunmaması, tanı ve tedavi s relerinde koordinasyon eksikliđine neden olmaktadır (Masa 4). Katılımcılar, merkezi bir veri tabanının oluřturulması ve bu sistemin multidisipliner ekipler tarafından eriřilebilir hale getirilmesi gerektiđini vurgulamıřtır. Yapay zeka destekli hasta takip sistemleri ve dijital sađlık teknolojilerinin kullanımı, hastalık ilerleyiřinin izlenmesi ve bireyselleřtirilmiř tedavi yaklařımlarının geliřtirilmesi aısından b y k fırsatlar sunmaktadır (Masa 2). Bununla birlikte, dijital sađlık sistemlerine eriřimde yařanan maliyet engelleri, teknik altyapı eksiklikleri ve hasta gruplarının dijital okuryazarlık seviyeleri gibi fakt rler g z  n nde bulundurulmalıdır.



Şekil 6. Dijital Sağlık ve Veri Yönetimi ile İlgili Temel Sorunlar ve Önceliklendirme

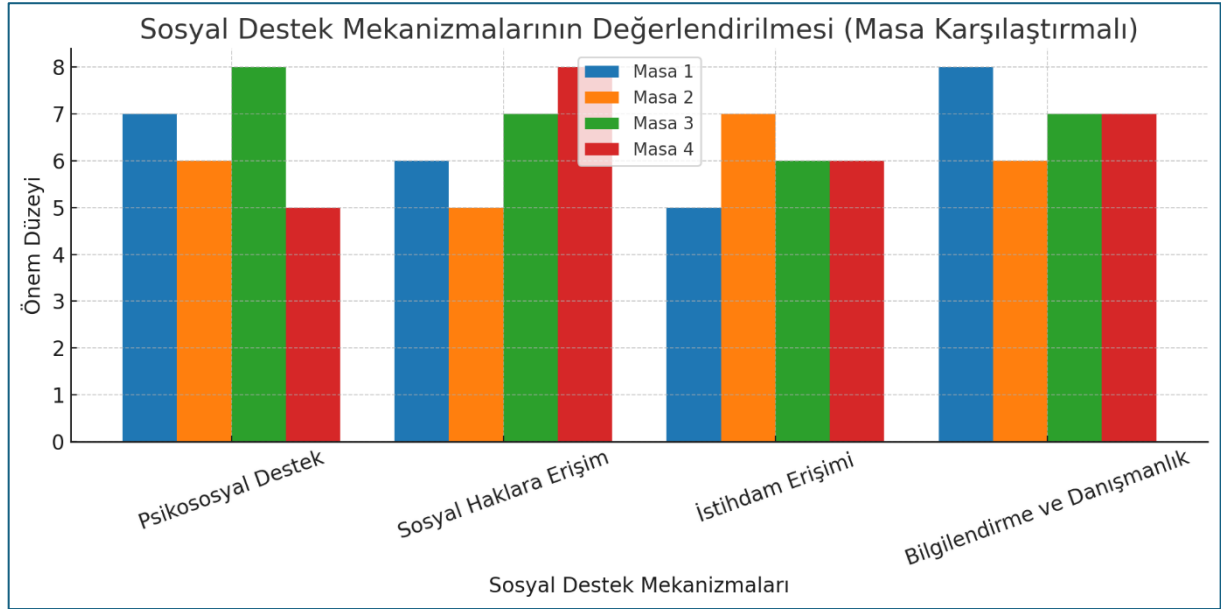
Şekil 6, Dijital Sağlık ve Veri Yönetimi alanındaki temel sorunların masalara göre önem düzeylerini göstermektedir. Merkezi Hasta Veri Tabanı Eksikliği, Yapay Zeka Destekli Takip Sistemleri, Dijital Okuryazarlık Sorunları, Teknik Altyapı Eksiklikleri ve Maliyet Engelleri gibi ana konular, farklı masalar tarafından farklı önem seviyeleriyle değerlendirilmiştir.

- **Masa 1:** Merkezi hasta veri tabanı eksikliğini kritik bir sorun olarak belirtmiştir.
- **Masa 2:** Yapay zeka destekli sistemlerin önemini vurgulamıştır.
- **Masa 3:** Dijital okuryazarlık sorunlarına en yüksek önceliği vermiştir.
- **Masa 4:** Maliyet engellerinin büyük bir bariyer oluşturduğunu vurgulamıştır.

6. Sosyal Destek Mekanizmalarının Geliştirilmesi

Kas hastalığı olan bireylerin ve ailelerinin sağlık hizmetlerine erişimi kadar, psikososyal destek hizmetlerine erişimi de büyük önem taşımaktadır. Ancak, mevcut sistemde hasta ve hasta yakınlarına yönelik yeterli destek mekanizmalarının oluşturulmadığı görülmektedir (Masa 3). Tanı sürecinin kabul edilmesi aşamasında hasta ve hasta yakınlarının psikolojik desteğe ihtiyaç duyduğu, ancak mevcut psikososyal destek hizmetlerinin yetersiz olduğu belirtilmiştir (Masa 1). Bunun yanı sıra, hastaların ve ailelerinin sosyal haklar konusunda yeterli bilgiye sahip olmaması, mevcut destek mekanizmalarından tam anlamıyla yararlanamamalarıyla

sonuçlanmaktadır (Masa 4). Bu bağlamda, hasta hakları konusunda bilgilendirme çalışmaları artırılmalı, sosyal destek mekanizmalarının genişletilmesi sağlanmalıdır. Hasta deneyimleri, özellikle istihdam süreçlerinde karşılaşılan ayrımcılık ve erişilebilir iş imkanlarının eksikliği üzerinden ele alınmalıdır.



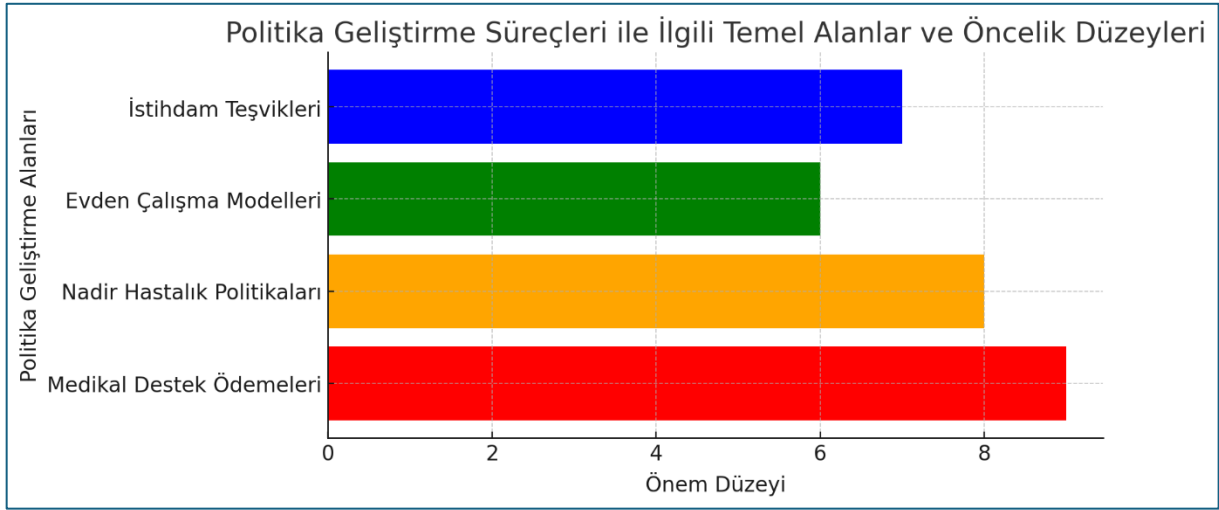
Şekil 7. Sosyal Destek Mekanizmalarının Masalar Arasında Karşılaştırılması.

Çalıştayda farklı masalar tarafından vurgulanan öncelikler arasında psikososyal destek, sosyal haklara erişim, istihdam olanakları ve bilgilendirme ve danışmanlık hizmetleri yer almaktadır. Masalar, bu alanların önem düzeyini farklı ölçeklerde değerlendirmiştir. Sonuçlar, psikososyal desteğin ve bilgilendirmenin öne çıkan ihtiyaçlar olduğunu göstermektedir. Özellikle istihdam erişimi, multidisipliner hizmetlerin sağlanmasıyla doğrudan bağlantılıdır ve istihdamdaki ayrımcılık engellerinin azaltılmasına yönelik adımların atılması gerekmektedir

7. Politika Geliştirme Süreçlerinin Sistemik Hale Getirilmesi

Kas hastalıkları ile ilgili politika geliştirme süreçlerinin sağlık hizmetleri, istihdam ve sosyal haklar çerçevesinde bütüncül bir yaklaşımla ele alınması gerekmektedir. Engelli bireylerin kamu ve özel sektörde istihdam edilebilmesi için teşvik mekanizmalarının oluşturulması gerektiği belirtilmiştir (Masa 1). Evden çalışma modellerinin desteklenmesi, kas hastaları için istihdam olanaklarını artıracak stratejik adımlar arasında yer almaktadır (Masa 1). Ayrıca, sağlık politikalarının yalnızca belirli bir hastalığa odaklanmak yerine, tüm nadir hastalıkları kapsayacak şekilde genişletilmesi gerekmektedir (Masa 2). Tıbbi cihaz ve medikal destek

ödemelerinin artırılması, hastaların sağlık hizmetlerine erişiminde finansal engellerin azaltılmasını sağlayacaktır (Masa 4).



Şekil 8. Politika Geliştirme Süreçleri ile İlgili Temel Alanlar ve Öncelik Düzeyleri

Çalıştayda, kas hastalıkları ile ilgili politika geliştirme süreçlerinin sistematik bir çerçeveye oturtulmadığı ve bu durumun uzun vadeli sürdürülebilir politikaların hayata geçirilmesini zorlaştırdığı belirtilmiştir. Özellikle sağlık, istihdam ve sosyal haklar gibi farklı alanları kapsayan bütüncül bir politika mekanizmasının eksik olduğu vurgulanmıştır. Katılımcılar, politika oluşturma süreçlerinde yasal mevzuattaki belirsizlikler, kurumlar arası koordinasyon eksikliği ve uygulamada karşılaşılan engeller gibi faktörlerin politika geliştirme süreçlerini sekteye uğrattığını ifade etmiştir.

Kas hastalığı olan bireylerin istihdam süreçlerine katılımında yapısal zorluklar olduğu ortaya konmuştur. Katılımcılar, engelli bireylerin işgücüne katılımını teşvik eden yasal düzenlemelerin bulunduğunu ancak bu düzenlemelerin uygulamada yetersiz kaldığını belirtmiştir. Özellikle evden çalışma modellerinin yaygınlaştırılması, engelli bireylerin istihdama erişimini artırabilecek önemli bir strateji olarak öne çıkmıştır. Ancak bu modelin desteklenmesi için işveren teşvikleri, esnek çalışma politikaları ve teknolojik erişilebilirlik gibi konuların daha kapsamlı ele alınması gerektiği ifade edilmiştir.

Nadir hastalıklarla ilgili politika geliştirme süreçlerinde geniş kapsamlı bir ulusal stratejinin eksikliği bulgular arasında yer almaktadır. Kas hastalıklarının büyük bir kısmı nadir hastalık kapsamına girmektedir; ancak mevcut sağlık politikalarının, genetik testler, erken tanı programları ve multidisipliner bakım modelleri gibi özel düzenlemeler içermediği görülmektedir. Çalıştay katılımcıları, nadir hastalıklar için erişilebilir teşhis, tedavi ve destek

sistemlerinin geliştirilmesi gerektiğini ve bu alandaki politika eksikliklerinin hastaların yaşam kalitesini doğrudan etkilediğini vurgulamıştır.

Sağlık politikaları bağlamında en önemli bulgulardan biri, tıbbi cihaz ve medikal destek ödemelerinin yetersizliği olmuştur. Çalıştayda, özellikle fizyoterapi hizmetleri, rehabilitasyon ekipmanları, tekerlekli sandalye ve solunum cihazları gibi hayati öneme sahip medikal desteklerin finansal açıdan erişilebilir olmadığı belirtilmiştir. Katılımcılar, bu hizmetlerin sürdürülebilir şekilde finanse edilmesi için geri ödeme politikalarının güncellenmesi ve kamu destek mekanizmalarının genişletilmesi gerektiğini ifade etmiştir.

Bu bulgular, politika geliştirme süreçlerinin kas hastalıkları özelinde daha kapsayıcı, sürdürülebilir ve hasta merkezli bir yaklaşıma dayanması gerektiğini ortaya koymaktadır.

Sonuç ve Öneriler

Kas Hastalıklarında Multidisipliner Yaklaşım Çalıştay'ında, Türkiye’de kas hastalıklarının yönetiminde multidisipliner yaklaşımların güçlendirilmesi, tanı ve tedavi süreçlerinin iyileştirilmesi, rehabilitasyon hizmetlerine erişimin artırılması, sosyal destek mekanizmalarının etkinliğinin değerlendirilmesi ve politika geliştirme süreçlerinin sistematik hale getirilmesi gerekliliği ortaya konmuştur. Çalıştay bulguları, mevcut eksikliklerin belirlenmesi ve bu eksikliklerin giderilmesine yönelik stratejik önerilerin geliştirilmesi açısından büyük önem taşımaktadır.

Kas hastalıklarının yönetiminde multidisipliner yaklaşımlar, hasta bakımında kapsamlı bir perspektif sunarak, bireylerin sağlık durumlarının bütüncül bir şekilde ele alınmasını sağlamaktadır. Ancak, Türkiye’de multidisipliner hizmetlerin uygulanmasında ciddi yapısal engeller bulunmaktadır. Nöromüsküler hastalıklar gibi kompleks klinik yönetim gerektiren durumlar için farklı disiplinlerden uzmanların ortak çalışması esastır. Çalıştay bulguları, multidisipliner hizmetlerin tek merkezde sunulmasının hasta bakımında bütüncül bir yaklaşıma olanak sağlayacağını göstermektedir. Bununla birlikte, sağlık profesyonelleri arasında koordinasyonun eksikliği, hasta yönetiminde bütünleşik bir sistemin oluşturulmasını zorlaştırmaktadır. Bu doğrultuda, multidisipliner sağlık ekiplerinin daha etkin çalışmasını sağlamak için koordine edici birimler oluşturulmalı ve disiplinler arası iletişimi artıracak stratejiler geliştirilmelidir.

Kas hastalıklarında erken tanı, hastaların fonksiyonel bağımsızlıklarını sürdürebilmeleri açısından kritik bir önem taşımaktadır. Ancak, çalıştay bulguları, erken tanı mekanizmalarının

yetersiz olduğunu ve genetik testlerin erişilebilirliğinin sınırlı kaldığını göstermektedir. Özellikle SMA taramalarının yaygınlaştırılması önemli bir gelişme olmakla birlikte, diğer nöromusküler hastalıkların da sistematik taramalar kapsamına alınması gerekmektedir. Bunun yanı sıra, genetik danışmanlık hizmetlerinin genişletilmesi ve preimplantasyon genetiği konusunda toplum farkındalığının artırılması, erken tanı süreçlerinde kritik bir rol oynayacaktır. Tanı süreçlerinin iyileştirilmesine yönelik geliştirilecek politikalar, hasta deneyimini daha olumlu hale getirecek psikososyal destek mekanizmaları ile güçlendirilmelidir.

Rehabilitasyon süreçlerinin etkinliği, multidisipliner ekiplerin entegrasyonu ve hizmetlerin standardizasyonu ile doğrudan ilişkilidir. Türkiye’de ulusal rehabilitasyon protokollerinin eksikliği ve mevcut rehabilitasyon hizmetlerinin standardize edilmemesi, hasta bakımında ciddi eşitsizlikler yaratmaktadır. Çalıştayda, evde ve hastane ortamında rehabilitasyon hizmetlerinin genişletilmesi gerektiği vurgulanmıştır. Özellikle ilerleyici kas hastalıklarında düzenli fizyoterapi hizmetlerine erişimin sağlanması, hastaların yaşam kalitesini artırmada büyük önem taşımaktadır. Rehabilitasyon süreçlerinde telerehabilitasyon uygulamalarının yaygınlaştırılması, özellikle coğrafi dezavantajları bulunan bölgelerdeki hastaların hizmetlere erişimini kolaylaştıracaktır. Ayrıca, rehabilitasyon merkezlerinin kapasitesinin artırılması ve multidisipliner ekipler içinde fizyoterapist sayısının artırılması gerekmektedir.

Kas hastalıklarının uzun vadeli yönetimi, hasta verilerinin merkezi bir sistemde toplanmasını ve dijital sağlık teknolojilerinin etkili kullanımını gerektirmektedir. Ancak, Türkiye’de dijital sağlık uygulamalarının sağlık sistemine entegrasyonu konusunda ciddi eksiklikler bulunmaktadır. Çalıştay sonuçları, merkezi bir hasta veri tabanı oluşturulmasının, multidisipliner sağlık ekiplerinin hasta yönetimini kolaylaştıracağını göstermektedir. Yapay zeka destekli hasta takip sistemleri, hastalık ilerleyişinin izlenmesi ve bireyselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesi açısından büyük fırsatlar sunmaktadır. Ancak, dijital sağlık sistemlerine erişimde yaşanan maliyet engelleri, teknik altyapı eksiklikleri ve hasta gruplarının dijital okuryazarlık seviyelerinin düşük olması, bu alandaki temel kısıtlar arasında yer almaktadır. Bu nedenle, dijital sağlık çözümlerinin erişilebilirliği artırılmalı ve bu sistemlerin kullanıcı dostu hale getirilmesi sağlanmalıdır.

Kas hastalığı olan bireylerin yalnızca tıbbi tedavi ve rehabilitasyon hizmetlerine erişimi değil, aynı zamanda sosyal haklar ve destek mekanizmalarına erişimleri de büyük önem taşımaktadır. Ancak, mevcut sistemde hasta ve hasta yakınlarına yönelik yeterli destek mekanizmalarının oluşturulmadığı görülmektedir. Çalıştayda, tanı sürecinin kabul edilmesi aşamasında hasta ve

hasta yakınlarının psikolojik desteğe ihtiyaç duyduğu, ancak mevcut psikososyal destek hizmetlerinin yetersiz olduğu belirtilmiştir. Aynı zamanda, engelli bireylerin istihdam süreçlerine katılımında yapısal zorluklar olduğu ve sosyal haklara erişim konusunda bilgilendirme eksikliği bulunduğu tespit edilmiştir. Bu bağlamda, sosyal haklar konusunda farkındalık kampanyaları artırılmalı, psikososyal destek mekanizmaları güçlendirilmeli ve istihdam süreçlerinde engelli bireylerin karşılaştığı ayrımcılıklar önlenmelidir.

Kas hastalıkları ile ilgili politika geliştirme süreçlerinin sağlık hizmetleri, istihdam ve sosyal haklar çerçevesinde bütüncül bir yaklaşımla ele alınması gerekmektedir. Çalıştay sonuçları, Türkiye’de bu alandaki politikaların sistematik bir çerçeveye oturtulamadığını ve bu durumun uzun vadeli sürdürülebilir politikaların hayata geçirilmesini zorlaştırdığını göstermektedir. Özellikle sağlık, istihdam ve sosyal haklar gibi farklı alanları kapsayan bütüncül bir politika mekanizmasının eksik olduğu vurgulanmıştır.

Engelli bireylerin işgücüne katılımını teşvik eden yasal düzenlemelerin uygulanabilirliği artırılmalı ve evden çalışma modellerinin desteklenmesi gibi stratejiler yaygınlaştırılmalıdır. Aynı zamanda, nadir hastalıklarla ilgili politika geliştirme süreçlerinde geniş kapsamlı bir ulusal strateji oluşturulmalı, kas hastalıklarının teşhis, tedavi ve destek sistemlerine yönelik düzenlemeler yapılmalıdır. Ayrıca, rehabilitasyon ve medikal destek hizmetlerinin finansal erişilebilirliği artırılarak, bu hizmetlerin sürdürülebilir şekilde finanse edilmesi sağlanmalıdır.

Bu çalıştayın çıktıları, multidisipliner yaklaşımların uygulanabilirliğini artırmaya yönelik stratejiler geliştirilmesi için politika yapıcılara, sağlık profesyonellerine ve hasta örgütlerine rehberlik eden bilimsel bir çerçeve sunmaktadır. Elde edilen bulgular, kas hastalıklarının yönetiminde hasta merkezli, sürdürülebilir ve erişilebilir bir sağlık sisteminin oluşturulması için atılması gereken adımları ortaya koymaktadır.

Kaynakça

1. Shakespeare T. Disability Rights and Wrongs Revisited. 2nd ed. London: Routledge; 2014.
2. World Health Organization. World report on disability [Internet]. Geneva: World Health Organization; 2011 [cited 2025 Apr 16]. Available from: <https://www.who.int/publications/i/item/9789241564182>
3. Braun V, Clarke V. Using thematic analysis in psychology. **Qual Res Psychol.** 2006;3(2):77–101. doi:10.1191/1478088706qp063oa.

4. Elo S, Kyngäs H. The qualitative content analysis process. *J Adv Nurs*. 2008 Apr;62(1):107-15. doi: 10.1111/j.1365-2648.2007.04569.x. PMID: 18352969.