



Hipofosfatazya Hastalığı ile Mücadele Derneği

2020 Yılı Faaliyet Raporu

Annual Report- 2020



www.hifoder.org



İÇİNDEKİLER

- Dernek İle İlgili Her Şey
- Biz Kimiz? •Kuruluş Hikayesi • Nadir Hastalıklar nedir?
- • Misyon ve Vizyon
- Başkanın Mesajı
- Nadir Hastalıklar- Sorun nedir?
- Nadir Hastalıklar Ağı Toplantısı
- Akademik Yayınları Türkçeye Kazandırdık
- Uluslararası Görünürlük Faaliyetleri
- Gençlik/ Stratejik Ortaklıklar ve Proje Geliştirme Destek Eğitimi
- Genetik Tedavi Yarışması'na katkıda bulunduk
- Korona Virüs Pandemisi Döneminde Bilgilendirici Ve Eğitici İçerikler Ve Makaleler Hazırladık
- Hastaların İlaça Erişimini Hukuki Yollarla Sağladık
- "Nadir Ses Serisi" Programına Katılarak Hipofosfatazya Hastalığını Anlattık
- Glikojen Depo Topluluğu ile Online Tanışma Toplantısı Gerçekleştirdik
- T.C. Sağlık Bakanlığı İle Görüşme Gerçekleştirdik
- 30 Ekim Hipofosfatazya Farkındalık Günü için Garaj Dance Center ile Dans Ettik
- 2020'de İlk Genel Kurul Toplantımızı Gerçekleştirdik
- Yönetim Kurulu Üyelerimizden Özlem Sağlam Güler'in Özel Röportajı
- Yönetim Kurulu Üyelerimizden Merve Acar ve Baha Ahmet Yılmaz'ın Özel Röportajı
- Hipofosfatazya Farkındalık Günü için Sokak Röportajları Gerçekleştirdik
- Farkındalık için #Hipofosfayazy Hashatag'i ile Instagram Challenge Başlattık

DERNEK İLE İLGİLİ HER ŞEY

Biz Kimiz?

Hipofosfatazya Hastalığı ile Mücadele Derneği (HİFO-DER), dünya üzerinde nadir görülen hipofosfatazya hastalığına farkındalık yaratmak misyonu ile Kasım 2019'da Türkiye'de kurulmuş bir hasta hakları derneğidir.

Nadir hastalıklarla mücadele eden hastaların ve yakınlarının karşılaştığı her türlü sorunu daha yakından ele almak, dayanışma sağlamak ve çözüm yollarını geliştirmek devletimizin görevi olduğu kadar sivil toplumun da farkındalık düzeyini artırarak sivil inisiyatifi güçlendirmesini gerektiğinin farkındalığı ile hareket eden bir derneğiz.



"Bir Çocuk daha Basketbol Oynayabilsin Diye"

"Bir Çocuk daha Basketbol Oynayabilsin Diye"

KURULUŞ HİKAYESİ

Bu derneğin kuruluşu, 2007 doğumlu oğlunun yıllarca yanlış tanı, teşhis ve tedavi süreçlerinden geçerek Ocak 2019 yılında "hipofosfatazya" teşhisi konmasından sonra bu nadir görülen kemik hastalığı ile savaşmak üzere yola çıkmış bir annenin hikayesine dayanmaktadır.

Derneğin kurucu başkanı ve halihazırda yönetim kurulu başkanı olan Selma Acar, oğlu gibi tüm nadir kemik hastalıklarına sahip çocukların her türlü teşhis, tedavi, eğitim, sosyal yaşam gibi alanlarda desteklenmesi ve ailelerin dayanışması için bu ilk adımı atan kişidir.

Derneğimizin kalbi Halil Emre Acar'a, 1 yaşında yanlış nadir bir kas hastalığı teşhisi konmuştur. Ne yazık ki bu hastalığın bilinen bir tedavisinin olmadığı söylenmiştir. Küçük Emre yürümeye geç başlamıştır ve bacaklarını hareket ettirirken; merdiven inip çıkarken bile büyük acılar çekmektedir. Fakat bir yandan da basketbola olan tutkusu onu hayata bağlamaktadır.

10 yıl süren bu zorlu mücadelenin nihayetinde hastalık teşhisi değişecek ve sorunun kaynağının kemikler olduğu ortaya çıkacaktır. Hipofosfatazya teşhisi konan Emre'nin basketbol tutkusu için nihayet bir yol açılmıştır; çünkü bir ilaç firmasının geliştirdiği bir tedavi yöntemi vardır. Fakat bu tedavinin "maliyetine oranla etkin olmadığı" görüşü, ailenin ilaca erişimini zorlaştırmıştır. Hifo-DER tam da bu noktada devreye girecek, Emre ve ailesi gibi sesini duyurmak isteyen insanların dayanışma zeminini oluşturacaktır.

KURUCU BAŞKANIN MESAJI

Nadir hastalıklarla mücadele noktasında hasta hakları savunuculuğunu üstlenen bir dernek olarak amacımız, ilk olarak oğlum Halil Emre gibi hipofosfatazya hastalığından ve nadir kemik hastalıklarından etkilenen bireyleri bir araya getirmek, bu bireylerin çeşitli sorunlarına dikkat çekerek bu sorunların çözümü noktasında ailelere bilgi ve destek sağlamaktır.

İkinci olarak hastalık hakkında uluslararası ve ulusal düzeyde gerçekleştirilen bilimsel araştırmaları kamuoyuna duyurarak bir köprü oluşturmaktır.

Hastalığın teşhisi, farklı formları ve tedavi yöntemleri üzerinde çalışmalar yapılmasını teşvik etmeyi, yapılan araştırmalara katkı sağlamayı, bu araştırmalarla geliştirilen tedavi yöntemlerine hastaların kolaylıkla erişimine yardım etmeyi hedefliyoruz.

"Nadir hastalıklardan acı çeken bütün bireylerin yanında olarak yüzlerini gülümsetmeyi ve dayanışmak için elimizden gelen her şeyi yaparak sivil inisiyatifi güçlendirmeye gayret ediyoruz."



NADİR HASTALIKLAR

Nadir hastalıklar, 2000'de 1 ya da daha az sıklıkta görülen, metabolik, kronik, çoğu ilerleyici ve bazıları ölümcül olabilen hastalıklardır.

 %0,5

Literatürde, 8000 nadir hastalık tanımlanmaktadır.

Dünyada yaklaşık 350 milyon kişi, Türkiye'de ise yaklaşık 5 milyon kişi nadir hastalığa sahiptir.

Bu hastalık gruplarından biri olan Hipofosfatazya kemik ve diş mineralizasyon bozukluğu ile belirgin olan nadir kalıtsal metabolik bir hastalıktır.



SORUN NEDİR?



- Nadir hastalıklar alanında mevcut durumda ülkemizde yetkilendirilmiş merkezler bulunmamaktadır.
- Bu sebeple Nadir hastalıklara sahip bireylerin hastalıklarının tanı ve tedavisinde zorluklar yaşamaktadır. Hasta ve hasta yakınları ise süreçte çeşitli sorunlarla karşılaşmaktadır.
- Epidemiyolojik bilgilerdeki eksiklikler, ulusal kayıt sisteminin oluşturulmaması, araştırmaların bireysel bazda kalması ve koordinasyonunun sağlanamaması gibi problemler yaşanmaktadır.
- Bu hastalıkların tedavisinde sınırlı sayıda ilaç bulunabilmekte ve yetim ilaç diye adlandırılan bu ilaçlara ulaşmak kolay olmamaktadır.

NADİR HASTALIKLAR AĞI TOPLANTISI



HİFODER olarak, 2020 Ocak ayı içerisinde, Acıbadem Hastanesi'nde düzenlenen "Nadir Hastalıklar Ağı Tanışma Toplantısı"na katıldık.

Nadir Hastalıklar Ağı Toplantısı



Nadir Hastalıklar Ağı, 9 tane nadir hastalık derneğinin birleşmesi ile kurulmuş bir ağ. Türkiye’de bir ilk.

Bu toplantıda, yönetim kurulumuz, bu derneklerle tanışma fırsatı buldu. Ayrıca kendi hikayemizi diğer ağ üyelerine anlattık.

FARKINDALIK ÇALIŞMALARI KAPSAMINDA AKADEMİK MAKALE ÇEVİRİLERİ YAPTIK



Nadir hastalıklar genetik yolla ortaya çıkan, bireylerin hayat standartlarını önemli ölçüde etkileyen ve bireylerin bu hastalıkları yenmesi için toplumun desteğine hepimizden daha çok ihtiyaç duyduklarının farkında olmamızı gerektiren hastalıklardır. Nadir hastalıklara sahip kişiler içinde bulundukları zor şartlarda hayatlarını sürdürmeye çalışırken farkındalığa, her türlü desteğe ve yardıma ihtiyaç duymaktadırlar.

Nadir görülen bu hastalıkların ülkemizde gitgide yaygınlaşması dikkate değerdir. Bugün dünyada 350 milyon kişi, ülkemizde ise 5 milyon kişi nadir hastalıklarla mücadele etmektedir. Hastalarımızın farkında olmak, onların halinden anlamak, onlara yardımcı olmak hepimizin görevi olmalıdır. Şubat ayının son günü olarak kabul edilip her sene kutlanan Dünya Nadir Hastalıklar Gününü bu konuda bilinçlenmek için fırsat olarak görebiliriz.

Rodney W. Hicks, Leah Umnitz ve Diane C. Seibert' in kaleme aldığı "Hypophosphatasia: A Rare Disorder" başlıklı makalenin çevirisini yapan Uzman Doktor Ahmet Dalmızrak'a bu vesileyle emeği ve katkısı için çok teşekkür ederiz.

HPP İLE İLGİLİ YAZILAN ÖNEMLİ İNGİLİZCE AKADEMİK YAYINLARI TÜRKÇEYE KAZANDIRDIK

Hayatı Tehdit Eden Hipofosfatazya Hastalığında Enzim- Replasman Tedavisi

📅 25 Nisan 2020

✍ Hifo-Der

The New England Journal of Medicine'de
"Enzyme-Replacement Therapy in Life-
Threatening Hypophosphatasia" başlığı ile
yayımlanan faydalı makaleyi Türkçeye
kazandırdık. Makaleyi indirerek hem Türkçe
hem İngilizce versiyonlarına ulaşabilirsiniz.

Türkçe

İndir

İngilizce

İndir



www.hifoder.org adresi üzerinden ulaşabilirsiniz.

ULUSLARARASI GÖRÜNÜRLÜK FAALİYETLERİ



Uluslararası alanda faaliyet gösteren Hipofosfatazya Dernekleri'ni araştırdık. Türkiye'de Hipofosfatazya hastalığı adına kurulan ilk dernek olarak kendimizi tanıttık. Hak temelli çalışmalar için olası işbirliklerini konuştuk.

GENÇLİK, STRATEJİK ORTAKLIKLAR VE PROJE GELİŞTİRME DESTEK EĞİTİMİNE KATILDIK



Hifo- Der adına Uluslararası faaliyetleri yürütmek üzere Türkiye Ulusal Ajansı'nın Gençlik ve Stratejik Ortaklıklar ve Proje Geliştirme Destek Eğitimi'ne katıldık.

GÖNÜL ELÇİLERİ ULUSLARARASI FARKINDALIK VE SOSYAL YARDIMLAŞMA DERNEĞİ İLE BİRLİKTE ÇALIŞTIK



Serebral Palsi hastası Rüzgar Akyüz'ün kalıcı olarak iyileşmesi için gereken kök hücre tedavisi süreci için yardım kampanyası başlatan Gönül Elçileri Uluslararası Farkındalık ve Sosyal Yardımlaşma Derneği'nin bu projesine nakdi destek sağladık.

GENETİK TEDAVİ YARIŞMASINA KATKIDA BULUNDUK



Rare Diseases Challenge(RaDiChal) Türkiye Geneli & Üniversiteler Arası Nadir Hastalıklar Genetik Tedavi Yarışması'na desteklerimizi bildirerek referans olduk.

KORONA VİRÜS PANDEMİSİ DÖNEMİNDE BİLGİLENDİRİCİ VE EĞİTİCİ İÇERİKLER VE MAKALELER HAZIRLADIK

Koronavirüs (COVID-19) Pandemisinde Bunları Unutmayalım!

25 Nisan 2020 Hifo-Der



Dünya Sağlık Örgütü tarafından şubat ayında "pandemi" yani dünya genelinde etkisini gösteren salgın olarak ilan edilen Covid-19, korona virüs ailesinden bir virüs olup dünyada yaklaşık 2,8 milyon kişiyi etkisi altına almıştır. Türkiye'de ise onaylanmış 105 bin vaka bulunmaktadır. Son zamanlarda özellikle sosyal medyanın etkisiyle bu konuda büyük bir bilgi kirliliği yaşanmaktadır. Bu gibi kriz durumlarında ortaya çıkan yanlış bilgilendirmeler, endişe ve paniğe yol açarak, halk sağlığı ve psikolojisi açısından oldukça riskli olabilmektedir. Bunlardan bazılarını sizler için topladık;

COVID-19 PANDEMİSİ SÜRECİNDE HAYVANLAR

25 Nisan 2020 Hifo-Der

Geçtiğimiz aylarda ortaya çıkan ve tüm dünyayı etkisi altına alan Covid- 19 ile ilgili ortada cevaplanmamış birçok soru bulunmakta. Bu virüsün ne olduğu, nasıl yayıldığı, nasıl ortaya çıktığı gibi soruların yanında kafaları kurcalayan sorulardan biri de virüsün hayvanlardan insanlara bulaşıp bulaşmadığı ve bu yazıda bu soruyu cevaplandıracağız.

Covid- 19, halk arasındaki ismiyle Koronavirüs, hava ve temas gibi birçok farklı yolla kolayca bulaşmasıyla bilinmekte. Virüsten korunmak için maske ve eldiven takmak, ellerimizi sıkça yıkamak, eşyalarımızı sürekli dezenfekte etmek gibi uygulanabilecek yöntemler olsa dahi virüsten korunmanın en kesin yöntemi zorunda olmadıkça evden dışarı çıkmamak. Peki bu süreçte evcil hayvanlarımız ne olacak?



HASTALARIN İLACA ERİŞİMİNİ HUKUKİ YOLLARLA SAĞLADIK

Hipofosfatazya

"Artık çocuklarımızın kaderi değil !"

Geçtiğimiz aylarda hipofosfatazya hastaları Hira, Ozan ve Halil Emre **"strensiq"** isimli ilaca ulaşabilmek adına Anayasa Mahkemesi'ne başvurmuşlardı. Mahkeme ise hastaların ilacı kullanılmasının **hayati önem taşıdığını** ve SGK tarafından **ödenmesi** gerektiğine hüküm vermişti. Hastalar için hayati öneme sahip olan bu pahalı ilacın SGK tarafından ödenmemesi mahkeme kararında **hukuka aykırı** bulundu.

İlaç SGK tarafından teknik olarak henüz geri ödeme listesine alınmasa da, Anayasa Mahkemesi'nin aldığı bu karar diğer hastaların ilaca ulaşmasını kolaylaştıracak bir adım niteliğinde. Hastaların SGK'ya ilaç için yapacakları başvurularda şuna kadar ilaca erişimi sağlanan hastalarımızın mahkeme kararlarını sunmalarının kendilerine büyük oranda kolaylık sağlayacağını duyurmaktan **Hifo-Der** ailesi olarak büyük **mutluluk** duyarız.



İlaç SGK tarafından teknik olarak geri ödeme listesine alınmasa da, Anayasa Mahkemesi'nin aldığı bu karar diğer hastaların ilaca ulaşmasını kolaylaştıracak bir adım niteliğinde.

Hastaların SGK'ya ilaç için yapacakları başvurularda şuna kadar ilaca erişimi sağlanan hastalarımızın mahkeme kararlarını sunmalarının kendilerine büyük oranda kolaylık sağlayacağını duyurmaktan Hifo-Der ailesi olarak büyük mutluluk duyarız.

“NADİR SES SERİSİ” PROGRAMINA KATILARAK HİPOFOSFATAZYA HASTALIĞINI ANLATTIK

HİPOFOSFATAZYA HASTALIĞI
15 TEMMUZ 2020, ÇARŞAMBA SAAT 21.00
“bir çocuk daha basketbol oynayabilsin diye”

Nadir Ses Serisi - 2
Instagram Canlı Yayını


Selma ACAR
Hifo-Der
Kurucu Başkanı


Merve ACAR
Hifo-Der
YK Başkanı


Baha YILMAZ
Hifo-Der
YK Eş Başkanı


Av. Zeynep ÇAKIR
Nadir Hastalıklar Ağı
Avukatı


@nadirhastaliklaragi


@hifodertr

Nadir Hastalıklar Ağı'nın başlattığı “Nadir Ses Serisinin” 2. Konuğu olarak 15 Temmuz Çarşamba akşamı 21.00’da Instagram canlı yayınında Hipofosfatazya Hastalığını anlattık.

GLIKOJEN DEPO TOPLULUĞU İLE ONLINE TANIŞMA TOPLANTISI GERÇEKLEŞTİRDİK



Hifo-Der Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı Merve Acar ve Genel Sekreteri Büşranur Yiğit'in katılımıyla Glikojen Depo Topluluğu'nun temsilcileri Didem Dost ve Ayşenur Mete ile online olarak tanışma toplantısı gerçekleştirdik.

Yapılan toplantıda, nadir hastalıkların Türkiye'de sıkça gördüğümüz fakat farkındalık düzeyimizi toplumsal olarak geliştiremediğimiz bir konu olduğunu ve bu sebeple nadir hastalıkların gerek akademik, gerek sivil toplum alanında görünürlüğünü arttırmanın ve sorunların çözümü noktasında işbirliği yapmanın gerekliliği üzerine konuştuk.

Bu toplantı, işbirliği içerisinde yürütülecek projelerin bir başlangıcıdır. Kendilerine teşekkür eder, başarılar dileriz.

T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI İLE GÖRÜŞME GERÇEKLEŞTİRDİK



Sağlık Bakanlığı Avrupa Birliği ve Dış İlişkiler Genel Müdürlüğünden Avrupa Birliği Uzmanı Yunus Emre Kaval'a derneğimiz tanıtıldı ve şimdiye kadar gerçekleştirmiş olduğumuz faaliyetlere ilişkin bilgi verdik.

Ayrıca sağlık profesyonellerinin bilgi düzeyinin geliştirilmesi; farkındalıklarının artırılmasının yanı sıra nadir hastalıklarla daha iyi başa çıkabilmek için doğrudan etkilenen kişilerin (ve yakınlarının) diğer etkilenenler tarafından desteklenmesi ve hasta derneği olarak kamuoyunun farkındalıklarının artırılmasına ilişkin her türlü çalışmayı yapma noktasında Sağlık Bakanlığı ile görüşlerimizi paylaştık.

30 EKİM HIPOFOSFATAZYA FARKINDALIK GÜNÜ İÇİN GARAJ DANCE CENTER İLE DANS ETTİK



Doktor Akay Üstünel ve Garaj Dance Center "Street Styles" öğrencileri Dünya Hipofosfatazya Farkındalık günü ve meme kanseri haftası için desteklerini gösterdiler.

2020'DE İLK GENEL KURUL TOPLANTIMIZI GERÇEKLEŞTİRDİK



COVID-19 sürecine ilişkin tüm tedbirleri alarak Temmuz ayında İktisadi Kalkınma Vakfı bünyesinde Genel Kurul oryantasyon ve projeye yönelik ön hazırlık toplantısı gerçekleştirdik.



YÖNETİM KURULU ÜYELERİMİZDEN ÖZLEM SAĞLAM GÜLER'İN ÖZEL RÖPORTAJI



<https://haber24bugun.com/2020/10/29/gundem-24-ile-belirleniyor/>

Hipofozfatazya ile mücadele derneği Hifo-Der'in kurulması neleri değiştirdi?

"Hifo-Der İstanbul'da Çapa gibi güvenilirliği ile bilinen bir kurumun maalesef 10 sene boyunca yanlış teşhis koyduğu sevgili Halil Emre sayesinde kuruldu. İlk etapta daha önce defalarca haberlere konu olmuş Van'daki Hira bebeğin ailesi, Halil Emre'nin ailesi ve Ozan'ın ailesi olarak biz iletişime geçtik.

Hifo-Der sayesinde Türkiye'deki diğer hipofosfatazyalı çocuklara ulaşabildik, internetüzerinden bize ulaşanlar oldu. Ailemiz kısa sürede gönüllülerimizin de katkısıyla büyüdü. Hipofosfatazya ile mücadele eden aileler olarak bize belki de en büyük faydası artık daha fazla çaresiz ve yalnız hissetmemek oldu.. Ben derneğin Yönetim Kurulu üyesi olarak Operasyonel İletişim Koordinatörlüğü görevini üstlendim."

YÖNETİM KURULU ÜYELERİMİZDEN MERVE ACAR VE BAHA AHMET YILMAZ'IN ÖZEL RÖPORTAJI



<https://haber24bugun.com/2020/11/24/hipofosfatazya-hastaligiyla-mucadelenin-guclu-savascilari/>

Pandemi sürecine rağmen gerçekleştirmeye çalıştıkları projelerden ve son dönemde hastalığın tedavisinde kullanılan "Strensiq" isimli ilacın getirilmesine ilişkin yaşadıkları zorluklara ilişkin konuştuk.

HİPOFOSFATAZYA FARKINDALIK GÜNÜ İÇİN SOKAK RÖPORTAJLARI GERÇEKLEŞTİRDİK

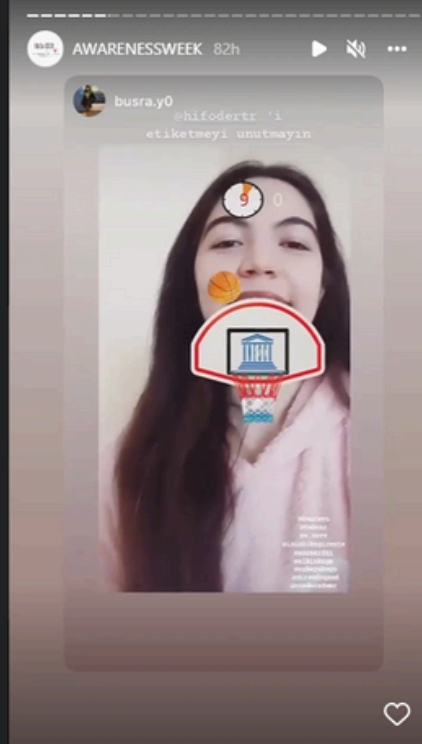
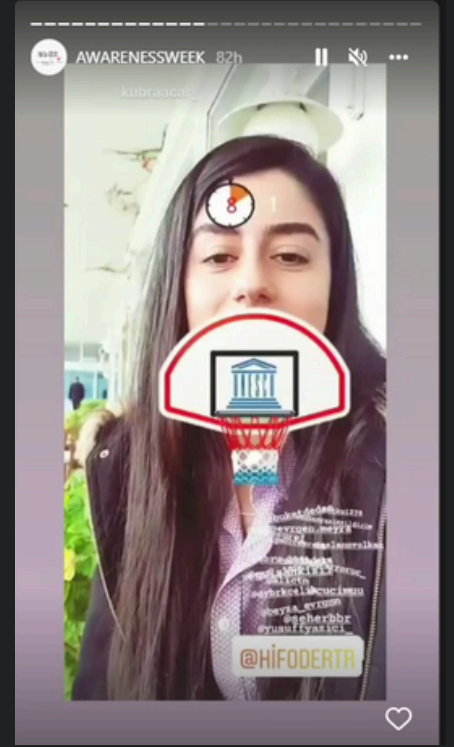


Farkındalık gününe özel hazırlamış olduğumuz bu videoda Hifo-Der ekibi olarak bugüne hazırlık olarak ve toplumu bilinçlendirmek amacıyla önlemlerimizi alarak sokağa çıkmış ve insanlara "Hipofosfatazya" kelimesini daha önce duyup duymadıklarını sorduk ve insanların tepkilerini ölçtük. Bunun yanı sıra insanlara nadir hastalıklar hakkında bilgi verdik. Videoyu izlemek için;

<https://www.youtube.com/watch?v=97jyVUCLnRU>



FARKINDALIK İÇİN #HIPOFOSFATAZYA HASHATAGİ İLE İNSTAGRAM CHALLENGE BAŞLATTIK



Teşekkürler

Raporda bahsedilen projelerde özveriyle çalışan kişilerin katkılarından dolayı içtenlikle teşekkür ederiz. Hifo-DER adına yapılan bu çalışmaların hepsi GÖNÜLLÜLÜK esasına dayanmaktadır.

- Konsept ve koordinasyondan sorumlu olanlar
- Araştırmacı grubunuz
- Etki raporunu kaleme alanlar
- Etki raporunu tasarlayanlar
- Katkıda bulunan tüm gönüllüler

Nadir Hastalıklara katkıda bulunma çabalarımızı desteklemeye devam ettiğiniz için teşekkür ederiz.

İletişim

Hipofosfatazya Hastalığı ile
Mücadele Derneği
Ali Rıza Gülcan Cad. No:14 Güngören
İSTANBUL
www.hifoder.org
hifoder2019@gmail.com
 @hifodertr