

SMA Tarama, Tanı ve Tedavisinde Karşılaşılan Etik Sorunlar, Sağlık Politikalarında Yükselen Popülizm ve Medyanın Etkisi: Sistematik Derleme

Ethical Problems Faced in SMA Screening, Diagnosis and Treatment, Rising Populism in Health Policy and Impact of the Media: Systematic Review

^{ID} Gülten DİNÇ^a, ^{ID} Mehmet Gökhan AKIN^b, ^{ID} Zeynep ERAT^b

^aİstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Tıp Tarihi ve Etik ABD, İstanbul, Türkiye

^bİstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul, Türkiye

ÖZET Spinal kaslar atrofi (SMA), ilerleyici ve kalıtsal bir motor nöron hastalığıdır. Beş tipi olan hastalığın günümüzde kesin bir tedavisi yoktur. Güncel tedaviler hastalığın ilerleyişini yavaşlatıp hastaların yaşam süresini uzatsa ve yaşam kalitesini iyileştirebilse de tedavilere ilişkin birçok sosyal ve etik problem ortaya çıkabilir. Ortaya çıkan bu problemler arasında; tedavinin çok yüksek olan maliyeti, tedavi sürecinde dijital ve konvansiyonel (geleneksel) medyanın gücünden yararlanma olanaklarındaki eşitsizlikler, kaynakların adil olmayan dağılımı ve SMA'ya ilişkin sağlık politikalarında yükselen popülizm sayılabilir. Bununla beraber SMA hastalığına ilişkin etik problemler sadece tedavi ile sınırlı değildir. Tanı ve tarama testlerindeki yetersizlikler, hastaların palyatif bakım ve yaşam sonu desteğine ihtiyaç duyabilmesi, hastaların ve ailelerin aydınlatılmış onamalarının alınması, yasa ve yönetmeliklerin uygulanmasındaki güçlükler ve bu gibi birçok konu da etik açıdan tartışmalıdır. Tüm bunlara ek olarak söz konusu etik problemlerin ana öznesini çoğu zaman; savunmasız bir hasta grubunun yani bakıma muhtaç çocukların oluşturduğu gerçeği bu etik problemleri daha da karmaşık hâle getirmektedir. Ancak SMA'nın oldukça geniş bir yelpazede birçok etik probleme neden olmasına karşın hastalığı tıp etiği açısından irdeleyen yeterli sayıda kaynak bulunmamaktadır. Bu nedenle makalede özellikle ülkemiz açısından; hastalığın tarama, tanı ve tedavisi sırasında ortaya çıkabilecek etik sorunlar ile birlikte sağlık politikaları ve hastalıkla ilgili popülizmde medyanın etkisi gözden geçirilecektir.

ABSTRACT Spinal muscular atrophy (SMA) is a progressive and inherited motor neuron disease. The disease has five types and currently there is no definitive treatment for the disease. Although current treatments can slow the progress of disease, prolong patient's life span and improve quality of life; they can lead to many social and ethical problems. These problems include; extremely high treatment costs, inequalities in utilization of digital and conventional (traditional) media power during the course of treatment, unfair distribution of resources and rising populism in health policies regarding SMA. Furthermore, ethical problems relating to SMA are not limited only to its treatment. Many issues such as imperfections in the diagnosis and screening tests, patients' need for palliative care and end-of-life support, obtaining informed consent of patients and families, and difficulties in the execution of laws and regulations are also ethically controversial. Additionally, the fact that the main subject of aforementioned ethical problems caused by a vulnerable patient population; children in need of nursing care most of the time, makes these ethical problems even more complex. Although SMA causes a wide range of ethical problems, there is no sufficient number of resource examining the disease under the scope of medical ethics. Therefore, in this article, we will examine the ethical problems that may arise during the course of screening, diagnosis and treatment of the disease, especially in Türkiye, as well as the impact of the media on health policies and populism related to the disease.

Anahtar Kelimeler: SMA; etik; tıbbi kitle fonlaması; sağlık politikaları; medya etkisi

Keywords: SMA; ethics; medical crowdfunding; health policies; media influence

KAYNAK GÖSTERMEK İÇİN:

Dinç G, Akın MG, Erat Z. SMA tarama, tanı ve tedavisinde karşılaşılan etik sorunlar, sağlık politikalarında yükselen popülizm ve medyanın etkisi: Sistematik derleme. Türkiye Klinikleri J Med Ethics. 2024;32(1):64-75.

Correspondence: Gülten DİNÇ

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Tıp Tarihi ve Etik ABD, İstanbul, Türkiye

E-mail: gultendinc@yahoo.com



Peer review under responsibility of Türkiye Klinikleri Journal of Medical Ethics, Law and History.

Received: 29 Aug 2023

Accepted: 09 Nov 2023

Available online: 17 Nov 2023

2146-8982 / Copyright © 2024 by Türkiye Klinikleri. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

İlerleyici ve kalıtsal bir sinir-kas hastalığı olan spinal musküler atrofi (SMA), vücudun kas hareketlerini kontrol eden omurilikteki sinirlerin etkilenmesi sonucunda kaslardaki kuvvetsizlik ve erime ile karakterizedir. Bunun sonucunda hastalarda -hastalığın tipi ve şiddetine bağlı olarak- bağımsız hareket kabiliyetini etkilemeyen bacak güçsüzlüğünden, tamamıyla yürüyememeye ve daha ağır vakalarda ise beslenme ve solunum işlevlerini yerine getiremeye varan geniş bir yelpazedeki belirtiler ortaya çıkar. Hastalık görme, işitme ve zekâyı etkilemez.

Hastalığın başlangıç zamanına ve klinik seyrine göre yapılan sınıflandırmalara göre SMA'nın 0, 1, 2, 3, 4 olmak üzere beş tipi vardır.¹

SMA Tip 0, yenidoğan döneminde görülen kas tonusunda azalma, ciddi güçsüzlük ve erken dönemde solunum yetmezliği tablosu ile karakterizedir. Hastalar çoğunlukla doğumda veya yaşamlarının ilk ayında kaybedilir. SMA Tip 1, yaşamın ilk 6 ayında ortaya çıkan kas tonusunda azalma ve kafa kontrolünde sınırlılık ile bulgu verir. Yutma güçlüğü ve dilde seğirmeler tipiktir. Solunum desteği sağlanmadığında hastaların çoğu 2 yaşından önce yaşamını yitirir. SMA Tip 2'nin belirtileri 6-18 ay arasında ortaya çıkar. Hastalar oturabilir ama kas tonusları ve refleksleri azalmıştır. Bacakları kollardan daha fazla etkileyen ilerleyici kas güçsüzlüğü görülür. Hastaların %70'i 25 yaşına kadar yaşar. SMA Tip 3'ün belirtileri de Tip 2 ile benzerdir fakat 18. aydan sonra ortaya çıkar. Başlangıçta yürüyebilen hastalar, hastalık ilerledikçe tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyabilir. Hastalık yaşam beklentisini etkilemez. SMA Tip 4, hastalığın en hafif tipidir ve belirtiler 21 yaşından sonra ortaya çıkar. Hastalık hafif bacak güçsüzlüğü ile bulgu verir ve yaşam beklentisini etkilemez.²

SMA'nın yüzde yüz iyileşme sağlayan bir tedavisi olmamakla birlikte günümüzde gidişatını yavaşlattığı araştırmalarla gösterilmiş olan Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi [U.S. Food and Drug Administration (FDA)] onaylı üç ilaç kullanımdadır. Onaylanma sıralarına göre bunlar; etken maddeleri "nusinersen", "onasemnogene abeparvec-xioi" (OAX) ve "risdiplam" olan ilaçlardır.³

SMA hastalığının tedavisi için spesifik olarak üretilen ilk ilaç olan nusinersen etken maddeli ilaç

FDA tarafından 23 Aralık 2016'da onaylandığında, hastalığın tarihinde yeni bir sayfa açılır. Nusinersen, SMN2 pre-mRNA'sının uç birleştirme safhasını modifiye ederek üretilen fonksiyonel SMN proteinini artırır ve böylece motor nöron kaybını önlemeyi hedefler. İntratekal olarak kullanılan nusinersenin standart uygulama şekli tanı konulduktan sonraki ilk iki ay içerisinde dört doz yükleme ardından da her dört ayda bir idame dozu şeklindedir. Nusinersenin yıllık maliyeti, ilacın başlandığı ilk yıl için yaklaşık 708 bin, sonraki yıllar için ise yıllık yaklaşık 354 bin USD'dir. Tedavi yaşam boyu sürmelidir.⁴

FDA 24 Mayıs 2019 tarihinde ikinci olarak iki yaşından küçük SMA hastalarında etken maddesi OAX olan ilacın kullanımını onaylar. OAX, fonksiyonel SMN proteininin motor nöronlar ve diğer çeşitli dokularda üretilebilmesini sağlayan bir gen replasman tedavisi olup standart uygulama şekli tek doz intravenöz'dür. OAX dünya üzerindeki en pahalı tek doz tedavi olma özelliği taşır ve fiyatı 2,1 milyon USD'dir.^{5,6}

SMA hastaları için üretilen üçüncü ilaç ise 7 Ağustos 2020 tarihinde FDA tarafından önce iki aydan büyük hastalar için onaylanıp, 31 Mayıs 2022 tarihinde kullanımı iki aydan küçük hastaları da kapsayacak şekilde genişletilen ve etken maddesi risdiplam olan ilaçtır. Standart uygulama şekli her gün aynı saatte oral yolla olan risdiplam, SMN2 geni mRNA'sının uç birleştirme safhasını modifiye ederek fonksiyonel SMN proteini üretimini artırır. Uygulamada hasta ilacı yutamıyorsa ve hâlihazırda yutma mekanizmasını "by-pass" eden nazogastrik tüp, gastrostomi tüpü gibi bir yol var ise bu yol kullanılabilir.^{7,8}

İki ay ile iki yaş arasındaki hastalar için risdiplam'ın ortalama yıllık maliyeti 93.456 USD iken, iki yaşından büyük ve yirmi kilodan ağır hastalar için 354.000 USD'dir.⁹

En yüksek maliyetli tedavilerden biri olmasına karşın SMA'nın hâlen küratif bir tedavisi yoktur. Ancak mevcut tedaviler; motor fonksiyonlarda iyileşme sağlar, palyatif bakım ihtiyacını azaltır ve hastalığın gidişatını yavaşlatarak hayatta kalma süresini uzatır. Yani hastanın yaşam kalitesine anlamlı bir katkı yapar.

Hastalığın seyrini etkileyen bu tedavilerin yanında palyatif bakım da SMA tedavisinin olmazsa olmazıdır. SMA tedavisinde palyatif bakım; sağlık ekibi, aile, hasta üçgenindeki yakın iş birliği ile hastanın yaşam kalitesini ciddi ölçüde artırabilir.

SMA ile mücadelede etkin olarak kullanılan yöntemlerden biri de SMA taramalarıdır. Bu taramalarda amaç SMA hastalarının olabildiğince erken tanınarak tedaviden maksimum yararı görmelerinin sağlanmasıdır.

SMA tedavisi için yaşanan bu gelişmeler umut verici olmakla birlikte birçok etik ve popülist tartışmayı da beraberinde getirir. Çünkü SMA, birey üzerindeki etkileri ile birlikte hastalığın güncel tıp pratiği, sağlık politikaları, ilaç şirketleri, medya ve toplum ile etkileşimi nedeniyle çok sayıda etik ikilem, tartışma ve çıkar çatışmasına da yol açabilen bir hastalıktır. Tüm bunlar göz önüne alındığında; SMA'nın etkilediği kitlenin özel bir grup olması, taşıyıcı ve yenidoğan taramalarının mümkün olmasına karşın kusursuz olmaması, tanı koymada, tanının açıklanmasında ve aydınlatılmış onam alınmasında sorunlar yaşanabilmesi, hastalığın kompleks kliniği, henüz tam iyileşme sağlayacak bir tedavisinin bulunmaması, hasta ve ailesinin yaşamını derinden etkilemesi, bazı tedavilerin uygulama yönteminin invaziv olması, hastaların palyatif bakıma ve yaşam sonu desteğine ihtiyaç duyabilmesi, hastalığın aileye ve topluma maddi-manevi külfet yüklemesi, tedavinin yüksek maliyeti, ailelerin bu maliyetli tedaviye ulaşabilmek adına seçtikleri yollar, tedavi sürecinde dijital ve konvansiyonel medyanın gücünden yararlanma olanakları, sınırlı kaynakların adil dağılımı, yarar-zarar dengesinin sağlanması, yasa ve yönetmeliklerin sınırlaması ya da uygulanmasındaki güçlükler gibi pek çok konuda bir çok etik sorun ve çıkar çatışmasına yol açabilen bir hastalık olduğu açıktır.

SMA TANI VE TARAMA TESTLERİ İLE İLGİLİ ETİK SORUNLAR

SMA ön tanısı; öykü, belirtiler, klinik bulgular ve muayene bulgularına dayanır. Kesin tanı SMN1 moleküler genetik analizinde patojenik varyantın tespiti ile konulur. SMN2 kopya sayısının hastalığın şiddetini etkileyen önemli bir faktör olması nedeniyle tanı

için zorunlu olmasa da güncel konsensüs bu analizin de rutin olarak yapılması yönündedir.¹⁰ Çünkü hastanın SMN2 gen kopya sayısının artması hastalığın şiddetinin azalacağı ve daha geç yaşta başlayacağını gösterir.¹¹

SMA hastalığı ile mücadele ve erken tanıda en etkili yöntemler taşıyıcı veya yenidoğan genetik tarama testleri ile prenatal ve preimplantasyon tanı yöntemleridir.

Hastalığın dünya çapındaki insidansı yaklaşık olarak 10.000 canlı doğumda birdir.¹² Ülkemizde SMA hastalığının görülme sıklığı ve taşıyıcılık oranları net olarak bilinmemekle birlikte, yılda yaklaşık 1.200.000/yıl canlı doğum gerçekleştiği göz önünde bulundurulduğunda, yıllık yeni vaka sayısının 130-180 (ortalama: 150) arasında olduğu tahmin edilmekte ve toplamda yaklaşık 3.000 SMA hastası izlenmektedir. SMA'nın otozomal resesif kalıtılması sebebiyle taşıyıcı sayısı, hasta sayısından çok daha fazladır (1/40-1/60'e karşı 1/10.000).¹³ Türkiye için taşıyıcı verisi ise 1/27,7'dir.¹⁴

SMA hastalığı için taşıyıcı taraması ile gebelik planlayan çiftlerdeki SMA hastası çocuk doğurma riski olanların saptanması ve bu kişilerin genetik danışmanlık, prenatal tanı, *in vitro* fertilizasyon (IVF) gibi çeşitli hizmetlerden yararlanmasının sağlanması amaçlanır. Eğer tarama sonucunda anne ve babanın her ikisi de taşıyıcı çıkarsa; doğacak çocuk %25 ihtimalle hasta, %50 ihtimalle hastalık belirtisi göstermeyen taşıyıcı, %25 ihtimalle ise hastalık geni taşımadan sağlıklı olacaktır.¹⁵

Taşıyıcı taramasının arkasındaki temel motivasyon riskli çiftlerin yumurta ve sperm donasyonu ve IVF yöntemleri ile çocuk sahibi olmalarının sağlanması ve böylece SMA insidansının azaltılmasıdır. SMA hastalığının ağır doğası ve IVF'nin SMA tedavisine kıyasla "daha uygun maliyetli" oluşu bu motivasyonu etkileyen nedenlerdendir.

2017 yılında İngiltere'de yapılan bir çalışmada, SMA Tip 2, 3 veya 4 hastası olan 82 erişkinde sorular yöneltilerek SMA taraması üzerine görüşleri sorgulanmıştır. Verilen yanıtlara göre katılımcıların %41'i SMA taşıyıcılarının saptanmasının etiketlenmeye yol açacağını düşünürken %59'u buna katılmamakta, %84'ü popülasyondaki SMA taşıyıcılarının saptan-

masının toplumdaki farkındalığı artıracakını düşünmektedir. Katılımcıların %70'i SMA için konsepsiyon öncesi genetik taramayı desteklerken, %30'u desteklememektedir.¹⁶

lkemizde SMA aısından her ikisi de taşıyıcı olan çiftleri belirleyerek ailelere genetik danışma vermek ve hastalığın uzun dönem morbidite ve mortalitesini azaltmak amacıyla, Sağlık Bakanlığı tarafından 2021 yılı Aralık sonu itibarıyla evlilik öncesi sağlık raporu almak için başvuran ya da evli olan çiftlerden talep edenlere yapılmak üzere “*Evlilik Öncesi Spinal Muskular Atrofi (SMA) Taraması Programı*” uygulamaya konulmuştur. Tarama programının amacı, eşlerin ya da eş adaylarının ayrıntılı genetik danışmanlık hizmeti ve prenatal tanı olanakları hakkında bilgilendirilmeleri ve yönlendirilmelerini sağlamak olarak belirlenmiştir.¹⁷

Gnmzde SMA ve diğerk ağır genetik hastalıklar için, gebeliğın engellenmesi, küretaj veya mutasyon taşımayan dllenmiř yumurtaların seçilmesi yöntemleri kullanılır. Genetik danışma verilen SMA tanısı konulmuş hamileliklerde, çiftte hastalığa dair ayrıntılı bilgi verildikten sonra hamileliğın devamı konusundaki zor karar kendilerine bırakılır. Ağır genetik hastalıklar için bilerek hastalıklı bir çocuğa sahip olmak, birçok aile tarafından istenmemekte, erken hamilelik dönemlerinde tahliye tercih edilmektedir.

Prenatal ve preimplantasyon tanı yöntemleri her ikisinin de taşıyıcı olduđu belirlenen çiftlere önerilmekte ve genetik danışma sonrası isteyen ailelere uygulanmaktadır. Böylece SMA gibi ağır genetik anomalili bir çocuğa sahip olma riski taşıyan kişiler çocuk sahibi olmak istediklerinde genetik bir ayıklamaya tabi tutularak seçme işlemi ile sadece sağlıklı embriyoların yaşamasına izin verilebilir. Bu noktada ailenin sağlıklı karar alabilmesi için gereken tüm bilgilerin açıklanması ve genetik tanı öncesinde, aydınlatılmış onamın alınması zorunludur. Hastadan onam alınmadan önce, genetik uygulamanın ne amaçla yapılacağı ve olası riskler konusunda çiftler bilgilendirilmelidir. Bu işlem çiftin anlayabileceği bir dilde yapılmalı ve genetik tanının uygulanacağı kişi kendi özgür iradesi ile uygulamaya yazılı olarak olur vermektedir.

SMA aısından her ikisinin de taşıyıcı olduđu belirlenen çiftlere önerilen preimplantasyon tanı, genetik danışma sonrası isteyen ailelere uygulanan bir yöntemdir. Preimplantasyon tanıda genetik özelliklerinin tespiti için embriyonun mutlaka yardımcı üretilmesi gerekir. Örneğın, çocuk sahibi olmak isteyen bir çiftin bu tanıdan yararlanması için, her iki eş de dllenme yeteneğine sahip olsa bile zorunlu olarak tüpte dlleme yapılması gerekecektir. Bu da anne ve bebek aısından bazı riskler yaratabilir. Öncelikle bu yumurta veya embriyoları elde etmek için kadınlara güçlü etkisi olan ilaçlar verilmekte ve bu ilaçlar kullanılan kişiler için ciddi sağlık sorunları yaratabilmektedir. Bunun dışında implantasyon öncesi tanı yöntemlerinin uygulanması sonucunda SMA taşıyıcısı/hastası olduđu tespit edilen fetslerin imha edilmesine karar verilebilir. Bu kapsamda SMA riski taşıyan embriyoyu yaşarla bağdaştırmak tamamen ailenin seçimi olmakla birlikte sadece taşıyıcı durumda bulunacak, fenotipik olarak etkilenmeyecek olan embriyonun ortadan kaldırılması etik aından tartışma yaratan bir konudur.

Prenatal tanı yöntemi ise herhangi bir implantasyon öncesi tanı olanağı olmadan oluşan gebeliklerde fetsün taşıyıcı ya da hasta olup olmadığını belirlemek için yapılır. Ancak bu tanı testlerinin güvenilirlikleri yüksek olmasına karşın belli oranlarda düşük oluşturma riskleri vardır. Bu nedenle işleme ilgili aydınlatma büyük önem taşır. Bu testler 12-24. haftalarda yapılabilirdiği için ilerlemiş gebelikler söz konusu olduğundan fets aısından olduđu kadar anne aısından da bazı sağlık riskleri yaratabilir.

SMA'nın genetik tanısı için başvuran kişilere öncelikle bulguların ne ölçüde geçerli olacağı mutlaka bildirilmelidir. Çünkü kişilerin beklentisi, genellikle genetik tanının tam bir kesinlikle konulacağı yönündedir. Ancak genetik tanı yüzde yüz bir kesinlikle konulamayabilir. Bu durumun klinik pratiğe yansımaları ise test sonuçlarına göre hasta olduđu düşünlen fetsün tahliye edildikten sonra çok az olasılıkla da olsa aslında sağlıklı olduğunun anlaşılması veya test sonuçlarına göre sağlıklı olduđu düşünlen fetsün doğumdan sonra hasta olduğunun anlaşılması gibi tafefisi mümkün olmayan durumların ortaya çıkması yani zarar oluşması ve test için başvuran kişiler ile hekim arasındaki güven ilişkisinin bozulması olacaktır.

Türkiye’deki güncel uygulamada SMA hastası çocuk dünyaya getirme riski olan çiftlerin IVF masrafı devlet tarafından bazı koşullara bağlı olarak karşılanmaktadır. Buna göre; 1) Çiftin mevcut evliliğinde sağlıklı çocuk sahibi olmaması, 2) Eşlerden birinin en az beş yıldır genel sağlık sigortalısı veya bakmakla yükümlü olunan kişi olup, 900 gün genel sağlık sigortası prim gün sayısının olması istenmekte, ayrıca 3) Kurum tarafından karşılanan IVF sayısı üç deneme ile sınırlanmaktadır.¹⁸ Yayımlanan tebliğ kapsamında bunun bazı koşullara bağlanması ekonomik, psikolojik, toplumsal ve etik sorunlara da yol açabilmektedir. Özellikle bu koşulların bundan yararlanamayan diğer hastalar açısından adaletsizliğe yol açıp açmayacağı önemli bir etik ikilem oluşturmaktadır. Eğer tedavi sonucunda birden fazla sağlıklı embriyo oluşmuşsa bunlardan hangisinin seçileceği ya da feda edileceği veya artan embriyolara ne olacağı (imha mı edileceği, araştırmalarda mı kullanılacağı...) da başka bir etik ikilemdir... Tebliğ’in 4. Madde, D bendine yapılan eklemelerden; “Çiftin mevcut evliliğinde sağlıklı çocuk sahibi olmaması” koşulu sınırlı kaynakların etkili kullanılması ile her çiftin en azından bir kereye mahsus sağlıklı çocuk sahibi olma mutluluğunu yaşamasının sağlanması düşüncesi ile temellendirilebilse de söz konusu koşulu taşımayan çiftler tekrar sağlıklı bir çocuk sahibi olmak için ya ağır maddi bedeller ödemekte ya da bu olanakları yoksa doğacak çocuklarının SMA hastası olabileceği riskini göze alabilmektedirler. “Yararlanacak çiftler için en az beş yıl Genel Sağlık Sigortalısı ya da 900 gün prim gün sayısının bulunması veya bakmakla yükümlü olunan kişi olması ve IVF sayısının üç deneme ile sınırlanması” koşulları ise, bireyin toplumla kurduğu alma-verme ilişkisi noktasında bir zemine otursa da yapısı gereği zaten dezavantajlı olan kişileri daha da dezavantajlı konuma itebilir ve adalet duygusunu zedeleyebilir.

Tarama testleri sonucunda, SMA hastası çocuk dünyaya getirme riski belirlenen ve IVF maliyetinin kurum tarafından karşılanması için gerekli koşulları sağlayan çiftlerin; dinî, sosyokültürel veya başka bir nedenle IVF’yi reddetmesi durumunda hastalıklı doğacak çocuklara SMA tedavisi için devlet desteği sağlanıp sağlanmayacağı da ayrı bir tartışma konusudur.

SMA tespiti için bir diğer yöntem ise dünya genelinde yaygınlaşmakta olan ve Türkiye’de de 09.05.2022 tarihi itibarıyla uygulanmasına başlanan/Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü tarama paneline eklenen yenidoğan taraması yöntemidir.^{19,20} Yenidoğan taramasının amacı, SMA’nın erken tanı ve tedavisinin sağlanabilmesine yöneliktir.

Tüm bu testler sonucunda, bebeğe SMA tanısı konulduğunda etik açıdan en önemli konulardan biri hekimin, hasta ve ailesini süreç hakkında bilgilendirmesidir. Bu aşamada ebeveyn ya da yasal temsilci; güncel tedavi seçenekleri, bu tedavi seçeneklerinin faydaları ve riskleri, tedavi verilmediği takdirde hastalığın seyri, hastalığın seyrini değiştiren tedavilerinin reddedilmesi hâlinde uygulanabilecek alternatif yaklaşımlar konusunda eksiksiz bir biçimde bilgilendirilmelidir.

Bu bilgilendirme yapılırken SMA spesifik tedavilerinin potansiyel yarar ve riskleri abartılmamalıdır. Özellikle SMA’nın erken başlangıçlı tipleri söz konusu olduğunda, bilgilendirme esnasında olası yararın hekime abartılması, ailenin tedavilerin küratif olduğunu zannetmesine ve tedaviden bir mucize beklemesine yol açabilir. Bunun sonucunda, hastanın ailesi ilaca ulaşmak için doğru bilgilendirildiğinde yapmayacağı ölçüde, maddi ve manevi fedakârlıklar yapıp, tedaviden alınan sonuç kendilerini tatmin etmeyince hayal kırıklığı yaşayabilir. Karşılaşılan bu hayal kırıklığının pratik karşılığı, tedavinin oluşturulan yüksek beklentileri karşılamaması nedeniyle işe yaramaz görülmesi ve bırakılması olabilir. Bu durumda hem hasta tedavinin olası yararlarından mahrum kalacak hem de aile psikolojik olarak zor bir süreç içerisine girecektir. Hekimin tedavilerin olası risklerini abartması veya olası yararlarını yeterince vurgulamaması durumunda ise aile tedavileri boşuna bir çaba olarak görüp reddedebilir ve bu durum da yine hastanın tedavinin potansiyel yararlarından mahrum kalmasına neden olabilir.

Bu kapsamda tarama sonucunda, yenidoğanın SMA hastası olduğu saptandığında, çiftin test sonucunu anlayabilmesi; riskler, gelecekte sağlıklı çocuk dünyaya getirebilmesi için var olan seçenekler hakkında bilgilendirilebilmesi ve risk altındaki diğer aile bireylerinin de taranabilmesi açılarından tıbbi genetik danışmana yönlendirilmesi önemlidir.

SMA TEDAVİSİ, SAĞLIK POLİTİKALARI VE ETİK SORUNLAR

SMA hastalığı ile ilgili olarak, tedavi ve palyatif bakım sürecinde de pek çok etik çatışma yaşanabilir. Bu kapsamda tedavi süreci ile ilgili en önemli konu SMA tedavisinin çok yüksek maliyetli olmasına karşın tam bir şifa sağlayamamasıdır. Bu da tıp etiği açısından; adalet, sınırlı kaynakların dağıtımı, aydınlatılmış onam, hasta özerkliği ve mahremiyeti gibi konularda pek çok tartışmayı gündeme getirir.

Hastalığın maliyetinin devlet kurumlarınca karşılanması, hastaların ayırım gözetmeksizin tedaviye ulaşabilmesi ve böylece sağlık bütçesinin dağıtımında adaletin sağlanması en iyi seçenektir. Ancak SMA hastalığının yüksek maliyeti nedeni ile yönetimler çoğunlukla bundan kaçınabilir. Bazı yararçı görüşlere göre eğer kaynaklar kısıtlı ise bunların nadir bir hastalığın maliyetli tedavisi için kullanılması yerine diğer hastalıkların tedavisi ile birlikte genel anlamda sağlık hizmetlerinin iyileştirilmesi için kullanılması daha doğru bir tercih olarak savunulabilir.²¹

Sağlık hizmetlerinde, bazen kıt kaynaklarla mümkün olan en iyiyi gerçekleştirme ile bedeli ne olursa olsun, acil tehlikede olan bireyleri kurtarma tercihi arasında bir çatışma/ikilem ortaya çıkabilir. Bu çatışma, maliyetli yeni kanser ilaçları gibi tartışmalı sağlık teknolojilerinin kamu tarafından finanse edilmesi konusunda kararlar almakla karşı karşıya kalan kamu politika yapıcılarının için etik ve politik zorluklar yaratabilir. İnsan odaklı bir toplumda, politika yapıcılarının bireyleri ilgilendiren klinik kararlarda maliyet etkinliği (cost effectiveness) kuralından istisnai tavizleri kolaylaştırması gerektiği savunulabilir. Ancak bu tavizlerin belli bir grubu diğerlerinden ayrıcalıklı tutacak şekilde kamu politikası hâline getirilmesinin doğru olup olmayacağı tartışmalıdır.²²

Albert. R. Jonsen'in "*İnsanın, önlenbilir bir ölümle yüzleşen belirlenebilir bireyleri kurtarmak için duyduğu kaçınılmaz his*" olarak tanımladığı *Kurtarma Kuralı*'na göre eğer belirlenebilir bir bireyin hayatını kurtarma şansı varsa tedavinin yüksek maliyeti göze alınabilir.²³ SMA özelinde ise, Jonsen'in kurtarma kuralı tanımı; insanları, "Kaynakların daha verimli seçenekler yerine SMA hastası bir çocuğun

ne kadar fayda edeceği belirsiz olan çok maliyetli tedavisine harcanmasını istemeye iten sebep nedir?" sorusuna yanıt vermemizi sağlar. Böylece Kurtarma Kuralı, maliyet etkinliğini savunan yararçı görüşlerle çelişir ve sağlık sisteminde maliyet etkinliğinin ikinci planda olduğu bir dünyanın ahlaki açıdan daha iyi bir yer olabileceğini savunur.

Bu kapsamda SMA tedavisinde; kıt/sınırlı kaynakların nadir bir hastalığın maliyetli tedavisine mi yoksa daha çok sayıda hastanın yarar görebileceği diğer hastalıkların tedavisine mi ayrılacağı, kaynakların tahsisinde SMA'yı tedavi edici hizmetlere mi yoksa SMA'dan koruyucu/SMA'yı önleyici hizmetlere mi öncelik verilmesi gerektiği ya da var olan olanaklardan hangi hastanın hangi ölçütlere göre yararlandırılacağı, bu ölçütlerin diğer hastalar açısından adaletsizliğe yol açıp açmayacağı gibi konulardaki etik ikilemler hep ön plandadır. Çünkü tıbbi olanakların her bireye yeterince sağlanamaması bireyin sağlık bakım hakkını zedeler oysa büyük harcamalarla sağlanan çağdaş tıbbi bakım olanakları çoğunlukla sınırlıdır.²⁴

Ülkemizde hastalığın maliyetinin karşılanması açısından SMA Tip-1, Tip-2 ve Tip-3 hastalıklarında Sosyal Güvenlik Kurumu Uygulama Tebliği'nde yıllar içinde yapılan değişikliklerle belirlenen belli ölçütlerin tamamının karşılanması koşuluna bağlı olarak Nusinersen sodium etken maddeli ilacın kullanım bedeli karşılanır.²⁵⁻²⁸

Ancak aileler hastalığı tedavide daha etkili olduğu öngörülen tek dozluk ve daha pahalı bir ilaç olan OAX'in kullanımı konusunda ısrarcı olmakta, ilacı temin edebilmek için sosyal ve konvansiyonel medya aracılığı ile ya da belli yerlerde stantlar açarak yaptıkları kampanyalarla yüksek tedavi maliyetini karşılamaya çabalamaktadır. Yürüttükleri kampanyalar sayesinde yurtdışında OAX tedavisi alan vatandaşlarımız ülkeye dönüşlerinden sonra nusinersen sodyum tedavisini de sürdürme gayretine girebilmektedir, bu durum ise literatürde nusinersen-OAX kombine tedavisinin uzun süreli sonuçları üzerine yeterli bilimsel çalışma olmaması nedeniyle sakıncalı olabilmektedir.²⁹

Risdiplamın ise ülkemize girmesi için gerekli yasal prosedürler ilgili firma tarafından tamamlana-

rak başvurusu yapılmış olup ilacın ruhsatlandırılmasında son aşamaya gelinmiştir.³⁰

Devletlerin SMA tedavilerinin maliyetini karşılaması mümkündür fakat çoğunlukla kaynaklar bu maliyetin koşulsuz karşılanmasına yetecek kadar bol değildir. Bu da SMA hastaları arasında seçim yapmayı gerektirir ve bu seçim sadece tedaviye başlarken yapılmaz. Örneğin İngiltere’de, tedaviye başlandıktan sonra belli ölçeklere göre yeterli iyileşmenin sağlanamadığı durumlarda tedavi desteği kesilebilir.³¹ Bu “seçilmeme” baskısı ve tedavinin kesilme olasılığı SMA hastaları ve aileleri açısından süreci olumsuz etkileyen faktörlerdendir. Tedavinin kesilme olasılığı ile birlikte üzerlerinde bir seçilememe baskısı hissedilen aileler düzenledikleri protestolar ile sürecin olumsuzluklarına dikkat çekmektedirler.^{32,33}

Devletin SMA tedavisinin maliyetini karşılamadığı senaryoda, sigorta şirketleri SMA hastalarının tedaviye ulaşmasını sağlayabilirler. Ancak sigorta şirketleri kâr odaklı yapılar olduklarından, bazı şirketler SMA tedavisinin yüksek maliyetini karşılamayı reddederken bazıları da tedavinin karşılanması için birtakım kıstaslar getirmektedir. Tüm bunlar SMA tedavisinin sigorta şirketleri üzerinden kapsayıcı ve adil şekilde karşılanmasını güçleştiren nedenlerdir. Ayrıca sigortası olmayan hastaların tedaviye erişim olanağının olmaması ya da çok külfetli olması da adalet ilkesini zedeleyen konulardandır.

SMA tedavisinin sigorta şirketleri tarafından karşılanması, gebelik öncesi ya da yenidoğan SMA taraması ile ilgili bir etik sorun daha doğurabilir ki bu da sigorta şirketlerinin fiyat politikalarını bireylerin taşıyıcılık durumuna göre belirlemesi ya da taşıyıcı bireyleri sigorta kapsamı dışında bırakması olasılığı yani “ters seçim” kavramıdır. Ters seçim kavramının temeli, arz ve talep arasındaki asimetrik bilginin tam rekabet piyasası varsayımını engellediği düşüncesine dayanır.³⁴ Bu kavramı SMA özelinde şöyle örnekledebiliriz: Sigorta kuruluşları potansiyel müşterilerinin risk durumlarını bilmeden ortalama bir sigorta primi belirlediklerinde; SMA hastası yenidoğana ailesi sağlık sigortası yaptıracak, sigorta kuruluşu ise oldukça yüklü bir maliyetin altına girdiğinden bunu karşılayabilmek için ortalama sigorta primine zam yapmak zorunda kalacaktır. Bunun sonucunda ise

daha az riskli potansiyel müşteriler pahalı fiyatı ödemek istemeyeceklerinden sistemin dışında kalabilecektir. Bu durumu engellemek isteyen sigorta kuruluşlarının, SMA hastası yenidoğanlar için farklı bir fiyat politikası benimsemesi veya bu bireyleri sigorta sisteminin dışında bırakması hâlinde ise bireylerin özerklik ve mahremiyetleri zedelenecik ve bu durum adaletsizliğe/hak mahrumiyetine yol açacaktır.

SMA tedavisi ile ilgili etik problemlerin çözülmesini daha zor hâle getiren bir diğer konu ise SMA tedavilerinin küratif olmayışıdır. Bu durum SMA tedavisinin sonuçlarının tam iyilik hâli ve ölüm gibi iki keskin kavramla açıklanmasını engelleyip; “fiziksel engeller ile bir yaşam”, “ertelenmiş ölüm” gibi etik açıdan çok daha karmaşık tanımlamalara ihtiyaç duyulmasına da neden olur. Son yıllarda bu kompleks tanımlamaları objektif bir biçimde ortaya koymayı amaçlayan Niteliğe Ayarlanmış Yaşam Yılları [Quality Adjusted Life Year (QALY)] ve Engelliliğe Ayarlanmış Yaşam Yılları [Disability Adjusted Life Years (DALY)] gibi ölçekler geliştirilmiştir.^{35,36} QALY ve DALY ölçekleri; sağlık çıktılarını değerlendirmede, özellikle de maliyet etkinliği (cost effectiveness) analizlerinde kullanışlı olsa da bu ölçekler de etik tartışmaları bitirmekten uzaktır.

SMA TEDAVİSİNDE PALYATİF BAKIM VE YAŞAM SONU KARARLARININ YARATTIĞI ETİK SORUNLAR

SMA’nın şifa sağlayan bir tedavisinin olmaması hastalara verilen palyatif bakımın önemini artırmakta ve hastalığın terminal döneminde hekim, hasta veya ebeveynin hastanın yaşam sonu bakımını şekillendirecek kararlar almasını gerektirebilmektedir. Özellikle SMA Tip 1 açısından pediatrik palyatif bakım, ölüme giden bir süreçte çocuk için mümkün olan en iyi yaşam kalitesinin korunmasına yardımcı olmak ve aileye destek sağlamak yönünden çok önem kazanan bir konudur.³⁷ Çünkü palyatif bakım, güncel pratikte çoğu zaman şifa amaçlayan tedavilerle eş zamanlı olarak yürür hâle gelmiş olsa da hasta terminal döneme yaklaştığında şifa amaçlayan tedavilerden vazgeçilebilir, tedavi sınırlandırılabilir ya da tedavinin amacı hastanın semptomlarının giderilip ona rahat bir ölüm olanağı sağlanması yönünde değiştirilebilir. Bu durumla ilgili etik problemlerin çoğu ise şifa amaç-

layan tedavilerden hangi noktada vazgeçilebileceği ve bu kararın sonuçlarıyla ilgilidir. Burada yarar-zarar dengesi çok iyi tartılıp gözetilmelidir. Enteral beslenme, trakeostomi, mekanik ventilasyon başlatma gereği, analjezik ve sedatif tedavi, tedavinin etkisizliği ya da hastalığın alevlenmesi gibi bakım standardının değiştirilmesini gerektiren durumlarda tedavinin sınırlandırılma ya da durdurulma olasılığı olduğu mutlaka en başında aile ile paylaşılmalı ve aile gidişat hakkında aydınlatılmalıdır. SMA Tip 1 hastalarına yönelik 38 hastanın dâhil edildiği bir palyatif bakım araştırmasında ebeveynle de tartışılarak 37 hasta için canlandırma yapmayınız (do-not-resuscitate) kararı alındığı belirtilmektedir.³⁸ Bu da aile ve hekimin özellikle terminal dönemde gelişen ağır semptomlar konusunda çocuğun en üstün yararına yönelik olarak hastanın yaşam kalitesini kötüleştirici girişimlerden vazgeçerek bir konsensüse ulaşabileceğini göstermektedir. Aile, çocuklarının bakımı konusunda herhangi bir tedavi seçeneğine onam vermeden önce hastalığın gidişatıyla ilgili tüm bilinmezliklerin yanı sıra eğer varsa mevcut farklı seçenekler konusunda da bilgilendirildiğinde tedavi kararlarına bilinçli olarak katılabilir. Tedavinin sonlandırılması ya da sınırlandırılması kararları da buna dâhildir. Bu da aslında büyük ölçüde engelli ve savunmasız bir özne durumunda olan çocuğun değerleri ve özerkliğinin aile tarafından temsilini ortaya koyar. Bunların yanı sıra hekim, ailenin aydınlatılması ve tedavi onaylarının alındığı süreçlerde, sonuçta hayal kırıklığı yaratacak tedavi hedefleriyle, orantısız beklentilere ve yanlış umutlara yol açmamaya da özen göstermelidir.

Yaşam sonu kararlarının alınmasında hekimleri zorlayan en temel sorun hastanın yaşam süresi ve kalitesi arasındaki dengenin gözetilmesidir. Son yıllarda yoğun bakım alanındaki gelişmeler ile birlikte SMA hastaları palyatif ve yoğun bakım sürecinde uygulanan invaziv ve noninvaziv yöntemlerle eskiye göre daha uzun süre hayatta tutulabilmektedir. Fakat bu yöntemler hasta açısından çoğunlukla konforsuzdur. Bu da söz konusu etik ikilem ve tartışmalara temel oluşturmaktadır. Bu kapsamda; yaşam, tüm sıkıntılar ve geri dönüşsüz tabloya karşın biraz daha sürdürülmeye mi çalışılmalı yoksa hekim hastasına yarar sağlamayan bir tedaviyi geri çekerek ölüm sürecini uzatmamalı mıdır? Aileler yaşam sonu kararları

açısından sağlık profesyonelleriyle görüşmelerinde yaşamı uzatmak için tüm olanakların seferber edilmesini ya da tam tersine hiçbir şey yapılmamasını da isteyebilirler. Özerklik ilkesi gereği hasta veya yasal temsilcilerinin içinde buldukları durum hakkında bilgilendirildikten sonra özgürce karar verme hakları vardır. Fakat özerklik, talep edilen tedavinin güncel tıbbi konsensüse uygun olmasa dahi uygulanacağı anlamına gelmez. Tıbbi endikasyonlar ile hasta veya yasal temsilcilerinin tercihleri arasında uyumsuzluk bulunması hâlinde hekimin doğru iletişim yöntemlerini kullanıp, durumun hasta ya da yasal temsilcileri tarafından doğru anlaşılıp anlaşılmadığını sorgulaması hekim sorumluluğu ve hasta-hekim ilişkisi açısından önemlidir. Bu durumlarda bazen durumun kabullenilebilmesi ve nafile tedavilerin sürdürülmesi için zaman sınırlı çabalar önem kazanır. Ancak yine de konsensüs oluşmadıysa, hekimin tıbbi endikasyonu olmayan tedavileri -hasta veya hasta yakınlarının aksi yönde talebi olsa bile- uygulamak gibi bir yükümlülüğü yoktur. Hekim, uygulanan tedavilerin boşuna/nafile olduğunu düşündüğü noktada zarar vermeme ve yararlılık ilkeleri doğrultusunda tedaviyi durdurma/sınırlama becerisini edinmeli, ancak ölmekte olan bir hastanın canlı kalma ya da ölme sürecini uzatmak için ilave bir müdahalenin/tedavinin gereksiz olduğu hükmüne varması durumunda, planlanmış olan bakım amacını, hastanın rahatını sağlama yönünde de değiştirebilmelidir.³⁹ Bu çerçevede pediatrik palyatif ya da yoğun bakım üniteleri ve yaşam destek sistemlerinin bu hastaların tüm ihtiyacını karşılayacak şekilde organize edilmesi de adalet ilkesinin bir gereğidir.

Tüm bu nedenlerle SMA'da bakım standardı açısından palyatif bakım merkezli yaklaşım en etik tedavi seçeneği olarak kabul edilmektedir.³⁸

SMA TEDAVİSİNDE TIBBİ KİTLE FONLAMASI, MEDYANIN ETKİSİ İLE YÜKSELEN POPÜLİZM, SAĞLIK POLİTİKALARI VE ETİK

Kitle fonlaması, çok sayıdaki bağışının küçük katkılarının spesifik bir girişimi desteklemek adına oluşturulan havuzda birikmesidir.⁴⁰ Tıbbi kitle fonlaması ise sağlık hizmetlerinin doğrudan ve dolaylı maliyetlerini karşılamak adına kitle fonlamasına başvurul-

masıdır.⁴¹ Kitle fonlamasında bağışçılar ve bağış kampanyalarının genelde internet tabanlı platformlar aracılığıyla buluşturulması amaçlanır. Bu platformlar, kitle fonlamasının geleneksel bağış yöntemlerinde karşılaşılan; lokasyon, kampanya sahiplerinin sınırlı sosyal çevresi gibi bariyerlerin aşılmasını mümkün kıldığı gibi, bağışçıların tedavisi için bağış yaptıkları hastanın son durumundan haberdar olup bağışlarının yarattığı etkiyi gözlemleyebilmesini sağlayarak bağışçı-hasta arasındaki bağı ve empatiyi de güçlendirebilir.⁴² SMA özelinde bakıldığında tıbbi kitle fonlamasının bugüne kadar birçok hastanın tedaviye ulaşmasını mümkün kıldığı ve aileleri sağlık hizmetlerinin doğrudan ve dolaylı maliyetlerinden kaynaklanan borçlanmadan koruduğu görülür. Ancak tıbbi kitle fonlamasının SMA hastalarının tedavisi için kullanımı tüm bu potansiyel faydalarının yanında etik açıdan birçok tartışmayı da gündeme getirir.

Çünkü tıbbi kitle fonlaması kampanyalarının doğası gereği toplanan bağışlar çoğu zaman hastaların mahremiyeti pahasıdır. Kampanyalarda kitleleri harekete geçirmek ve bağış toplamak adına hastanın fotoğraf ve videolarının kullanılmasına sık rastlanır ayrıca dolandırıcılık girişimlerini engellemek adına kampanyalarda çoğu kez hastanın gerçek adı kullanılır.⁴² Bu durum SMA hastalarının, kampanya kapsamında kişisel bilgilerinin paylaşım kararını çoğu kez kendi başlarına verebilecek yaş veya kapasitede olmadıkları ve hastaların yardıma muhtaç olduğu gerçeğiyle birlikte değerlendirildiğinde, hastanın mahremiyetinin ve özerkliğinin çiğnenmesi nedeni ile zarar da görebileceğini ortaya koyar.

SMA için başlatılan kitle fonlaması kampanyalarının, kişisel bilgilerin yanında hastalık, elde edilen bağışların nereye harcanacağı, tedavinin etkileri gibi bilgileri de içermesi söz konusudur. Bu bilgilerin eksik veya manipülatif olması bağışçıların yanlış yönlendirilmesine neden olabilir. SMA tedavisi özelinde ise bu durum en çok tedavinin potansiyel yararının abartılması ile ilgilidir. Kampanya sahipleri; tedavinin küratif olmadığı veya her zaman klinik iyileşme sağlamadığı gibi bilgileri bağışçılardan gizleyecek veya onları manipüle edecek şekilde algı yönetimi yaparak çıkar elde edebilir. Bu noktada toplumun SMA hastalığına bakış açısı, dolayısıyla da bu bakış açısını oluşturmada en önemli etkenlerden olan

dijital ve konvansiyonel medyanın anlattığı hikâyenin doğruluğu önem kazanmaktadır. Kitle fonlaması yöntemi ve medyanın gücü doğru kullanıldığında toplumun SMA hakkındaki farkındalığını, duyarlılığını ve SMA tedavisine kitle fonlaması ile ulaşım sağlamayı başaran hasta sayısını artırabilir ya da sağlık sistemindeki eksikliklere dikkat çekilebilir. Fakat politik kaygılar, medya şirketlerinin ilaç şirketleriyle olan maddi ilişkileri, reyting kaygısı ve özellikle dijital medyada yanlış bilginin yayılmasının kolay olması gibi nedenlerle medyanın SMA üzerine bu potansiyel yararlarından faydalanmak her zaman için mümkün olamamaktadır. SMA için başlatılan kitle fonlaması kampanyaları yöntemine çok sık başvurulduğunda toplumsal duyarlılığın artması yerine giderek bir duyarsızlığın gelişimine, güvenin zedelenmesine ve hastaların zarar görmesine de yol açılabilir. Ayrıca bu tür bireysel çabalar yönetimleri kendi üzerine düşen görevin sorumluluğunu almada ataletle sevk edebilir. Sorunun çözümü toplum ve medyaya devredildiğinde yönetimler asli görevlerini savsaklayıp, sosyal devlet rolünden uzaklaşabilirler. Bu nedenle hastalığın tedavisi konusundaki bireysel çabaların, tedaviyi kitle fonlaması ile sağlamaya çalışmak yerine yönetimi sosyal devletin işlevini gerçekleştirmeye yöneltme yönüne evrilmesi hastaların refahı açısından önemlidir.

Tıbbi kitle fonlaması kullanımının getirdiği bir diğer sorun ise bağışların; hastanın ihtiyacı veya harcanacak paraya kıyasla elde edeceği tıbbi yarara göre değil kampanya sahiplerinin dijital pazarlama yetenekleri, kişisel bağlantıları, şans veya medya yönlendirmesine göre gerçekleşmesidir. Bu durum hem toplumun maddi kaynaklarının sağlık alanında verimli kullanılmasına engel oluşturup hem de tedaviye ulaşım noktasında adaletsizliklere neden olabilir.⁴²

Maliyeti yüksek tedavilerin maliyetinin karşılanmasında kitle fonlamasının kullanılmasının getirdiği problemlerden bir başkası da potansiyel dolandırıcılıklardır. Dolandırıcılar Kanada örneklerinde olduğu gibi başka hastaların kimliğini taklit edebilmekte ya da hasta rolü yapabilmektedirler.^{43,44} SMA özelinde de bu tarz dolandırıcılık girişimleri sıkça rapor edilmektedir.^{45,46}

Yüksek maliyetli tedavilerin maliyetlerinin kitle fonlaması yoluyla karşılanmasının sağlık politikaları

üzerindeki etkileri de çok yönlüdür. Tıbbi kitle fonlaması kampanyalarının artan sayısı toplumun dikkatini sağlık sisteminin aksayan noktalarına çekmeyi sağlayıp sağlık alanında yapılması gereken iyileştirmeler için bir kamuoyu oluşturabilir. Fakat kamuoyunun, medya etkisi veya bireylerin hasta insanlara yardım etme isteğinin suistimali ile manipüle edilebilir olduğunun unutulmaması gerekir. Bu manipülasyon sonucunda ilaç şirketleri, sağlık kuruluşları, aileler veya bazı hekimlerin haksız kazanç elde etmesine sebep olabilecek ya da tıbbi etkinliği kanıtlanmamış tedavilerin maliyetlerinin devlet tarafından karşılanmasına yönelik bir kamuoyu oluşabilir. Ya da oluşan toplum baskısı, yönetimleri maliyeti yüksek olan adaletli ve kalıcı çözümler üretmek yerine sağlık politikalarında popülist yaklaşıma yöneltebilir bu durumda devletin maddi olanaklarının sağlık alanında verimsiz kullanımı da söz konusu olabilir.

Diğer yandan tıbbi kitle fonlaması kampanyalarının rekabetçi yapısı gereği toplumun dezavantajlı kesimi tedaviye ulaşmada geri planda kalabilir ve bu dezavantajlı gruplar topluma seslerini duyuramayabilir. Bu durum ise politikacılar üzerinde baskı oluşmasına engel olarak sağlık sistemini iyileştirecek bir reformun gündeme gelmesini de geciktirebilir.⁴²

SONUÇ

Son yıllarda SMA'nın tanı ve tedavisi konusunda yaşanan gelişmeler hastalar ve aileleri için heyecan verici olsa da bu gelişmeler aynı zamanda etik tartışmaları da artırmıştır. Başta sağlık politikası yapımcıları ve sağlık çalışanları olmak üzere toplumun bütün kesimlerinin söz konusu etik tartışmalara yönelik farkındalığının artması bunun yanında da SMA hastalığına yaklaşımlarında etik ilkeleri gözetmeleri elzemdir. Hastalığa yaklaşımın her aşamasında karşılaşılabilecek etik problemler öngörülebilir ve

yasa/yönetmelikler ile bu problemlere etik yaklaşım doğrultusunda çözümler getirilmelidir. SMA, hastalığa ilişkin etik problemlerin yoğunluğu ve medyadaki görünürlüğü sayesinde diğer birçok hastalıkta karşılaşılan etik problemlere referans olabilecek bir hastalıktır. Bu nedenle SMA'ya dair etik sorunlara karşı geliştirilecek öneriler farklı hastalıklarda karşılaşılan benzer problemlerin çözümünde de yol gösterici olabilir. Bu doğrultuda, etik yaklaşım, değer ve ilkelerin SMA hastalığındaki etik sorunların çözümünde önemli önceliği olmasının gereği açıktır ve bu kapsamda ekonomik, politik veya tıbbi kaygıların etik ilke ve değerlerin önüne geçmesine izin verilmemelidir.

Finansal Kaynak

Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.

Çıkar Çatışması

Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların ve/veya aile bireylerinin çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üyeliği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.

Yazar Katkıları

Fikir/Kavram: Gülten Dinç, Mehmet Gökhan Arkan, Zeynep Erat; **Tasarım:** Gülten Dinç; **Denetleme/Danışmanlık:** Gülten Dinç; **Veri Toplama ve/veya İşleme:** Gülten Dinç, Mehmet Gökhan Arkan, Zeynep Erat; **Analiz ve/veya Yorum:** Gülten Dinç, Mehmet Gökhan Arkan, Zeynep Erat; **Kaynak Taraması:** Gülten Dinç, Mehmet Gökhan Arkan, Zeynep Erat; **Makalenin Yazımı:** Gülten Dinç, Mehmet Gökhan Arkan, Zeynep Erat; **Eleştirel İnceleme:** Gülten Dinç, Mehmet Gökhan Arkan, Zeynep Erat

KAYNAKLAR

- Nanette C, Joyce DO. Spinal muscular atrophy. In: Nelson MR, ed. *Pediatrics; Rehabilitation Medicine Quick Reference*. 2nd ed. New York: Demos Medical; 2011. p.206-7.
- Burr P, Reddivari AKR. Spinal Muscle Atrophy. 2023 Jul 17. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023. [PubMed]
- Bofanova NS, Eliseeva AR, Onchina VS. Sovremennye printsipy terapii patientsov so spinal'nymi myshechnymi atrofiyami [Modern principles of therapy for patients with spinal muscular atrophy]. *Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova*. 2023;123(3):34-40. Russian. [Crossref] [PubMed]
- CADTH. *Pharmacoeconomic Review Report: Nusinersen (Spinraza)*: (Biogen Canada Inc.): Indication: Treatment of patients with 5q SMA [Internet]. Appendix 1, Cost Comparison. Ottawa (ON): Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health; 2018. Cited: May 5, 2023. Available from: [Link]
- Ogbonmide T, Rathore R, Rangrej SB, Hutchinson S, Lewis M, Ojilere S, et al. Gene therapy for spinal muscular atrophy (SMA): a review of current challenges and safety considerations for onasemnogene abeparovvec (Zolgensma). *Cureus*. 2023;15(3):e36197. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Mahajan R. Onasemnogene abeparovvec for spinal muscular atrophy: the costlier drug ever. *Int J Appl Basic Med Res*. 2019;9(3):127-8. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Baranello G, Darras BT, Day JW, Deconinck N, Klein A, Masson R, et al; FIREFISH Working Group. Risdiplam in type 1 spinal muscular atrophy. *N Engl J Med*. 2021;384(10):915-23. [Crossref] [PubMed]
- Markati T, Fisher G, Ramdas S, Servais L. Risdiplam: an investigational survival motor neuron 2 (SMN2) splicing modifier for spinal muscular atrophy (SMA). *Expert Opin Investig Drugs*. 2022;31(5):451-61. [Crossref] [PubMed]
- CADTH. *CADTH Reimbursement Recommendation; Risdiplam (Evrysdi)*. *Canadian Journal of Health Technologies*. 2021;1(8):1-15 [Crossref]
- Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018;28(2):103-15. [PubMed]
- Butchbach ME. Copy number variations in the survival motor neuron genes: implications for spinal muscular atrophy and other neurodegenerative diseases. *Front Mol Biosci*. 2016;3:7. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):124. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Prior TW; Professional Practice and Guidelines Committee. Carrier screening for spinal muscular atrophy. *Genet Med*. 2008;10(11):840-2. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Özdemir Y, Arisoy R, Semiz A, Şanlıkan F, Akar G, Çağ M. Carrier frequency of spinal muscular atrophy in Turkish population. *Perinatal Journal* 2022;30(1):57-60. [Crossref]
- Demir N, Ceylaner S. Spinal Musküler Atrofi (SMA) bilgilendirme belgesi (Perinatoloji uzmanları için). *Maternal-Fetal Tıp ve Perinatoloji Derneği*. 2019. Erişim tarihi: 2 Mayıs 2023. Erişim linki: [Link]
- Boardman FK, Young PJ, Griffiths FE. Impairment experiences, identity and attitudes towards genetic screening: the views of people with spinal muscular atrophy. *J Genet Couns*. 2018;27(1):69-84. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- T.C Sağlık Bakanlığı [Internet]. © 2023 Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü [Erişim tarihi: 10 Ekim 2022]. Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı. Erişim linki: [Link]
- Resmî Gazete (11.8.2021/31565) Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ; 2021. [Erişim tarihi: 11 Haziran 2023]. Erişim linki: [Link]
- T.C Sağlık Bakanlığı [Internet]. © 2023 Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü [Erişim tarihi: 10 Ekim 2022]. Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP). Erişim linki: [Link]
- T.C Sağlık Bakanlığı [Internet]. © 2023 Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü [Erişim tarihi: 10 Ekim 2022]. Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı. Erişim linki: [Link]
- Marseille E, Kahn JG. Utilitarianism and the ethical foundations of cost-effectiveness analysis in resource allocation for global health. *Philos Ethics Humanit Med*. 2019;14(1):5. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Cookson R, McCabe C, Tsuchiya A. Public healthcare resource allocation and the Rule of Rescue. *J Med Ethics*. 2008;34(7):540-4. [Crossref] [PubMed]
- Jonsen AR. Bentham in a box: technology assessment and health care allocation. *Law Med Health Care*. 1986;14(3-4):172-4. [Crossref] [PubMed]
- Aydın E. Tarihsel ve güncel yönden tıp etiği [Historical and current medical ethics]. *Erdem, İnsan ve Toplum Bilimleri Dergisi Etik Özel Sayısı*. 2005;44:83-102. [Crossref]
- Resmî Gazete (5.7.2017/30115) Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ; 2017. [Erişim tarihi: 25 Mart 2023]. Erişim linki: [Link]
- Resmî Gazete (1.2.2019/30673) Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ; 2019. [Erişim tarihi: 25 Mart 2023]. Erişim linki: [Link]
- Resmî Gazete (20.8.2020/31219) Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ; 2019. [Erişim tarihi: 25 Mart 2023]. Erişim linki: [Link]
- Resmî Gazete (2.2022/31744) Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ; 2022. [Erişim tarihi: 25 Mart 2023]. Erişim linki: [Link]
- SMA Bilim Kurulu toplantısına ilişkin açıklama (09.01.2021) [Internet]. © T.C. Sağlık Bakanlığı (Erişim tarihi: 26 Eylül 2022). Erişim linki: [Link]
- SMA Bilim Kurulu toplantısına ilişkin açıklama 31.01.2023. © T.C. Sağlık Bakanlığı. (Erişim tarihi: 23 Mart 2023). Erişim linki: [Link]
- Nusinersen TA588 Variation 2_16 January 2022. Contract Variation Agreement No.2 Cited: December 22, 2022. Available from: [Link]
- Min-jun J. SMA patients call for improving reimbursement standards for Spinraza. *Korea Biomedical Review*. April 21, 2023. [Cited: October 15, 2023]. Available from: [Link]
- Min-jun J. SMA patients protest inconsistent reimbursement standards for Spinraza. *Korea Biomedical Review*. May 19, 2023. [Cited: October 15, 2023]. Available from: [Link]
- Bilgili E, Ecevit E. Sağlık hizmetleri piyasasında asimetrik bilgiye bağlı problemler ve çözüm önerileri [Problems based on asymmetric information in healthcare market and resolutions]. *Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi*. 2008;11(2):201-28 [Link]
- Harris J. Micro-allocation: deciding between patients. In: Kuhse H, Singer P, eds. *A Companion to Bioethics*. 1st ed. Oxford: Blackwell Publishers; 2001. p.293-305. [Crossref]
- World Health Organization. *WHO methods and data sources for global burden of disease estimates 2000-2019*. Geneva: World Health Organization; 2020. [Link]
- Chabrol B, Desguerre I. Ethical aspects in the care of a child with infantile spinal muscular atrophy (SMA). *Arch Pediatr*. 2020;27(7S):7S50-7S53. [Crossref] [PubMed]
- Hully M, Barnerias C, Chabaliere D, Le Guen S, Germa V, Deladriere E, et al. Palliative care in SMA type 1: a prospective multicenter french study based on parents' reports. *Front Pediatr*. 2020;8:4. [Crossref] [PubMed] [PMC]

39. Ersoy N. Yaşamanın sonuyla ilgili etik konular: I. Demirhan Erdemir A, Öncel Ö, Aksoy Ş, editörler. Çağdaş Tıp Etiği. 1. Baskı. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 2003. p.328-89.
40. Young MJ, Scheinberg E. The rise of crowdfunding for medical care: promises and perils. JAMA. 2017;317(16):1623-4. [Crossref] [PubMed]
41. Kubheka BZ. Bioethics and the use of social media for medical crowdfunding. BMC Med Ethics. 2020;21(1):96. [Crossref] [PubMed] [PMC]
42. Snyder J. Crowdfunding for Medical care: ethical issues in an emerging health care funding practice. Hastings Cent Rep. 2016;46(6):36-42. [Crossref] [PubMed]
43. CTV News [Internet]. © 2023 Bell Media [Cited: Jun 11, 2023]. 'Disgusting' scammer uses B.C. teen's cancer story to solicit donations. Available from: [Link]
44. Carollo K. Are Cancer Fraudsters Desperate or Psychopathic. ABC News. Aug 12, 2010. [Cited: June 11, 2023]. Available from: [Link]
45. DHA. Fotoğraf da valilik izni de sahte: Sosyal medyada 'hasta çocuk' dolandırıcılığı. CNN Türk. 18.03.2022. [Erişim tarihi: 11 Haziran 2023]. Erişim linki: [Crossref]
46. SMA'lı çocuğun adıyla dolandırıcılık yapan adam serbest bırakıldı. BirGün. 12.08.2022. [Erişim tarihi: 11 Haziran 2023]. Erişim linki: [Link]