

## Nadir Hastalıkların Sağlık Hukuku Açısından Değerlendirilmesi

Ergün Sümer<sup>1</sup>

### Özet

Nadir hastalıklar, toplum içinde az görülme olasılığına sahip olmasının yanında kişilerin yaşam hakkı, sağlık hakkı ve insan onuru üzerinde ciddi etkiler yaratan kronik ve genellikle genetik kökenli hastalıklardır. Tanı süreçlerinin uzun sürmesi, uzman sağlık merkezlerinin yetersiz kalması, yüksek maliyetli olması nedeniyle orphan ilaçlara erişim sorunları ve sınırlı tedavi olanakları, nadir hastalıkları sağlık hukukunun özel koruma gerektiren alanlarından biri haline getirmektedir. Bu çalışma kapsamında nadir hastalıklar; sağlık hakkı, hekimin hukuki sorumluluğu, aydınlatılmış onam ve genetik verilerin korunması bakımından sağlık hukuku açısından incelenmiştir.

Çalışmada öncelikle nadir hastalık kavramı ve temel özellikleri değinilmiş olup; bu hastalıkların büyük ölçüde genetik kökenli olduğu, erken teşhis güçlüğü nedeniyle kişilere uzun süre doğru tanı konulmadığı ve sağlık sistemleri bakımından özel düzenlemeler gerektirdiği ortaya konulmuştur. Sağlık hakkı bağlamında devletin sosyal devlet ilkesi gereğince bireylerin sağlık hizmetlerine fiilen erişimini sağlama yükümlülüğü bulunduğu; özellikle uzman merkezlerin yaygınlaştırılması, genetik tarama programlarının geliştirilmesi ve orphan ilaçlara erişimin kolaylaştırılmasının önem taşıdığı değerlendirilmiştir.

Hekimin hukuki sorumluluğu bakımından nadir hastalıkların teşhis ve tedavi aşamasındaki bilimsel belirsizliklerin sorumluluğun değerlendirilmesini güçleştirdiği, ancak bu durumun hekimin özen yükümlülüğünü ortadan kaldırmadığı görülmektedir. Hekimin gerekli tetkikleri istemesi, güncel tıbbi gelişmeleri takip etmesi, başka doktorların uzman görüşüne başvurması ve hastayı yeterli ve detaylı bir şekilde bilgilendirmesi gerektiği belirtilmiştir. Ayrıca geç teşhis, yanlış teşhis ve yetersiz bilgilendirme durumlarında doktor

1 Öğr.Gör. (Sağlık Hukuku YL), Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi, Tokat Meslek Yüksekokulu, Büro Hizmetleri ve Sekreterlik Bölümü, email: [ergunsümer@gmail.com](mailto:ergunsümer@gmail.com), ORCID ID: 0 000-0003-1316-6467

açısından maddi ve manevi tazminat sorumluluğunun gündeme gelebileceği ifade edilmiştir.

Çalışmada aydınlatılmış onam konusu da ayrıntılı biçimde ele alınmıştır. Nadir hastalıklarda deneysel tedavi yöntemleri, genetik testler ve klinik araştırmalar nedeniyle hastanın bilgilendirilme ihtiyacının daha kapsamlı duruma geldiği; standart onam prosedürlerinin çoğu zaman yetersiz kaldığı sonucuna ulaşılmıştır. Özellikle çocuk hastalar, genetik analizler ve klinik araştırmalar bakımından bireyselleştirilmiş ve ayrıntılı bilgilendirme süreçlerinin gerekli olduğu sonucu ortaya konulmuştur.

Genetik verilerin korunması ise çalışmanın temel inceleme alanlarından birini oluşturmuştur. Genetik verilerin yalnızca bireyin mevcut sağlık durumuna değil, gelecekteki hastalık risklerine ve aile bireylerine ilişkin hassas bilgilere de işaret ettiği; bu nedenle özel nitelikli kişisel veri kapsamında korunması gerektiği değerlendirilmiştir. KVKK, uluslararası insan hakları belgeleri ve Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi kararları çerçevesinde genetik verilerin hukuka aykırı şekilde işlenmesi veya paylaşılmasının ayrımcılık, damgalama ve temel hak ihlallerine yol açabileceği belirtilmiştir.

Sonuç olarak nadir hastalıkların yalnızca tıbbi değil; aynı zamanda insan hakları, sosyal devlet ilkesi, hasta hakları ve veri güvenliği bakımından çok yönlü bir sağlık hukuku problemi olduğu tespit edilmiştir. Bu kapsamda nadir hastalıklara yönelik özel sağlık politikalarının geliştirilmesi, uzman merkezlerin artırılması, orphan ilaçlara erişimin kolaylaştırılması, genetik veri güvenliğinin güçlendirilmesi ve hasta haklarının etkin biçimde korunmasının büyük önem taşıdığı sonucuna ulaşılmıştır.

## 1. Giriş

Sağlık hakkı, modern hukuk sistemlerinde insan onurunun korunmasının ve sosyal devlet anlayışının temel unsurlarından biri olarak kabul edilmektedir. Bireyin yaşamını sağlıklı biçimde sürdürebilmesi yalnızca tıbbi müdahaleye erişimle sınırlı olmayıp; aynı zamanda teşhis, tedavi, rehabilitasyon, bilgiye erişim, kişisel verilerin korunması ve insan onuruna uygun sağlık hizmetlerinden yararlanabilmesini de kapsamaktadır. Özellikle gelişen tıp teknolojileri, genetik bilimindeki ilerlemeler ve kişiselleştirilmiş tedavi yöntemlerinin yaygınlaşması, sağlık hukukunun kapsamını genişletmiş; hasta hakları, veri güvenliği ve tıbbi sorumluluk gibi alanlarda yeni hukuki tartışmaların ortaya çıkmasına neden olmuştur [1, 2].

Bu tartışmaların merkezinde yer alan alanlardan biri de nadir hastalıklardır. Toplumda düşük görülme sıklığına sahip olmakla birlikte bireylerin yaşam kalitesi üzerinde ağır etkiler doğuran nadir hastalıklar; teşhis güçlüğü, uzman hekim eksikliği, sınırlı tedavi seçenekleri ve yüksek maliyetli ilaçlar nedeniyle

sağlık hukukunun en hassas konularından biri haline gelmiştir. Her bir nadir hastalık az sayıda bireyi etkiliyor görünse de dünya genelinde milyonlarca insanın bu hastalıklarla yaşadığı dikkate alındığında, nadir hastalıkların önemli bir halk sağlığı sorunu oluşturduğu anlaşılmaktadır [3, 4].

Nadir hastalıkların büyük bölümünün genetik kökenli olması, konunun yalnızca klasik sağlık hizmetleri bakımından değil; kişisel verilerin korunması, genetik mahremiyet, ayrımcılık yasağı ve aydınlatılmış onam gibi temel haklar bakımından da değerlendirilmesini gerekli kılmaktadır. Özellikle genetik testlerin yaygınlaşması, bireyin yalnızca mevcut sağlık durumuna değil gelecekteki hastalık risklerine ilişkin bilgilerin de ortaya çıkmasına neden olmakta; bu durum sağlık hukukunda yeni koruma mekanizmalarına ihtiyaç doğurmaktadır [3, 4]. Bunun yanında, nadir hastalıkların teşhis süreçlerinin uzunluğu ve belirsizliği, hekimin özen yükümlülüğü ile hukuki sorumluluğu bakımından da özel değerlendirme yapılmasını zorunlu hale getirmektedir. Hastaların çoğu zaman yıllarca doğru teşhise ulaşamaması, deneysel tedavilere yönelmek zorunda kalması ve yüksek maliyetli orphan ilaçlara erişimde güçlük yaşaması; sağlık hakkı, yaşam hakkı ve sosyal devlet ilkesi bakımından ciddi sorunlar ortaya çıkarmaktadır. Özellikle sağlık hizmetlerine erişimde yaşanan eşitsizlikler, nadir hastalıkların yalnızca tıbbi değil aynı zamanda sosyal ve hukuki bir problem olduğunu göstermektedir [1, 2].

Uluslararası insan hakları belgeleri, Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi kararları ve ulusal hukuk düzenlemeleri, bireyin sağlık hakkını ve kişisel bütünlüğünü koruma altına almaktadır. Türkiye Cumhuriyeti Anayasası'nın sosyal devlet ilkesi ile sağlık hakkına ilişkin hükümleri de devletin bireylerin sağlık hizmetlerine erişimini sağlama konusunda pozitif yükümlülük taşıdığını ortaya koymaktadır. Bu yükümlülük, nadir hastalıklar bakımından daha hassas bir nitelik taşımaktadır. Çünkü standart sağlık politikaları çoğunlukla yaygın hastalıklar üzerinden şekillenirken, nadir hastalıklar çoğu zaman sağlık sisteminin dışında kalabilmektedir [1, 2].

Bu çalışma kapsamında, nadir hastalık kavramı ve temel özellikleri, sağlık hakkı bakımından doğurduğu sonuçlar, hekimin hukuki sorumluluğu, aydınlatılmış onam süreci ve genetik verilerin korunması sağlık hukuku perspektifinden incelenmiştir. Çalışmada Türk hukuku yanında uluslararası hukuk belgeleri, Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi uygulamaları, hasta hakları ilkeleri ve kişisel verilerin korunmasına ilişkin düzenlemeler birlikte değerlendirilerek nadir hastalıkların çok boyutlu yapısı ortaya konulmaya çalışılmıştır. Böylece sağlık hukukunun güncel ve gelişen alanlarından biri olan nadir hastalıklar konusunda hem teorik hem uygulamaya yönelik bütüncül bir değerlendirme yapılması amaçlanmıştır [1, 2].

## 2. Nadir Hastalık Kavramı ve Özellikleri

### 2.1. Nadir Hastalık Kavramı

Nadir hastalıklar, toplumda düşük görülme sıklığına sahip olmakla birlikte bireylerin yaşam kalitesi üzerinde ciddi etkiler doğuran kronik, ilerleyici ve çoğu zaman yaşamı tehdit eden hastalıklar olarak tanımlanmaktadır. Günümüzde dünya genelinde yaklaşık 7.000'den fazla nadir hastalık bulunduğu ve milyonlarca insanın bu hastalıklardan etkilendiği kabul edilmektedir. Her ne kadar bu hastalıkların her biri tek başına az sayıda bireyi etkiliyor olsa da toplam hasta sayısı dikkate alındığında nadir hastalıklar önemli bir halk sağlığı sorunu haline gelmektedir [3, 4].

Nadir hastalıkların tanımı ülkeden ülkeye farklılık gösterebilmektedir. Avrupa Birliği'nde bir hastalığın nadir hastalık olarak kabul edilebilmesi için her 2.000 kişiden birinden daha az görülmesi gerekmektedir. Amerika Birleşik Devletleri'nde ise 200.000'den az kişiyi etkileyen hastalıklar nadir hastalık kapsamında değerlendirilmektedir. Türkiye'de nadir hastalıklara ilişkin özel bir yasal tanım bulunmamasıyla birlikte uygulamada Avrupa Birliği ölçütlerinin esas alındığı görülmektedir. Nadir hastalıkların önemli bir kısmı genetik kökenlidir. Bunun yanında metabolik bozukluklar, bağışıklık sistemi hastalıkları, nörolojik sendromlar ve bazı kanser türleri de nadir hastalık kategorisi içerisinde değerlendirilebilmektedir. Hastalıkların büyük çoğunluğu çocukluk çağına ortaya çıkmakta ve yaşam boyu devam eden sağlık sorunlarına yol açmaktadır [3, 4].

Sağlık hukuku bakımından nadir hastalıkların önemi, bireyin sağlık hizmetlerine erişiminde yaşanan güçlüklerden kaynaklanmaktadır. Çünkü bu hastalıklarda tanı süreci genellikle uzun sürmekte, uzman hekim sayısı sınırlı kalmakta ve tedavi maliyetleri oldukça yüksek olabilmektedir. Bu durum sağlık hakkı, hasta hakları ve sosyal devlet ilkesi bakımından önemli hukuki tartışmaları beraberinde getirmektedir [1, 2].

### 2.2. Nadir Hastalıkların Temel Özellikleri

#### 2.2.1. Düşük Görülme Sıklığı

Nadir hastalıkların en temel özelliği toplumda düşük görülme oranına sahip olmalarıdır. Ancak hastalıkların nadir görülmesi, bu hastalıkların etkilerinin sınırlı olduğu anlamına gelmemektedir. Aksine nadir hastalıkların önemli bir bölümü ağır engellilik, yaşam kalitesinde ciddi düşüş ve ölüm riski doğurabilmektedir [3, 4]. Düşük görülme sıklığı nedeniyle sağlık sistemleri çoğu zaman bu hastalıklara yönelik yeterli altyapıya sahip değildir. Özellikle

uzman merkezlerin azlığı ve hekimlerin klinik deneyim eksikliği, tanı sürecini zorlaştırmaktadır. Bu durum hastaların uzun yıllar doğru teşhis alamadan yaşamalarına neden olabilmektedir.

### 2.2.2. Genetik Kökenli Olmaları

Nadir hastalıkların yaklaşık %80'inin genetik kaynaklı olduğu kabul edilmektedir. Bu nedenle genetik tanı yöntemleri ve genetik danışmanlık hizmetleri nadir hastalıkların yönetiminde büyük önem taşımaktadır [3, 4]. Genetik kökenli hastalıklar yalnızca bireyi değil, aynı zamanda aile bireylerini ve gelecek nesilleri de etkileyebilmektedir. Bu nedenle genetik verilerin korunması, kişisel verilerin gizliliği ve ayrımcılık yasağı sağlık hukukunun temel meselelerinden biri haline gelmiştir. Özellikle genetik verilerin sigorta şirketleri veya işverenler tarafından ayrımcılık amacıyla kullanılması temel hak ihlali oluşturabilecek niteliktedir. Bu nedenle sağlık verilerinin korunmasına ilişkin hukuki düzenlemelerin etkili şekilde uygulanması gerekmektedir [5, 6].

### 2.2.3. Tanı Sürecinin Uzunluğu

Nadir hastalıkların önemli özelliklerinden biri de tanı sürecinin uzun ve karmaşık olmasıdır. Birçok hasta doğru tanıya ulaşabilmek için yıllarca farklı sağlık kuruluşlarına başvurmak zorunda kalmaktadır [3, 4]. Tanı sürecindeki gecikmenin temel nedenleri; hastalık hakkında yeterli farkındalığın bulunmaması, klinik belirtilerin farklı hastalıklarla benzerlik göstermesi, uzman hekim eksikliği, genetik testlere erişimde yaşanan sorunlar olarak karşımıza çıkmaktadır [5, 6]. Geç teşhis, hastalığın ilerlemesine ve geri dönüşü olmayan zararların ortaya çıkmasına neden olabilmektedir. Bu nedenle sağlık sisteminin erken tanı mekanizmalarını güçlendirmesi önem taşımaktadır.

### 2.2.4. Tedavi ve Orphan İlaç Sorunları

Nadir hastalıkların önemli bir kısmı için kesin tedavi yöntemi bulunmamaktadır. Tedavi süreçlerinde kullanılan ilaçlar ise orphan ilaç olarak adlandırılmaktadır [3, 4]. Orphan ilaçların geliştirilmesi yüksek maliyet gerektirmektedir. Buna karşılık hasta sayısının sınırlı olması nedeniyle ilaç firmaları açısından ticari kazanç düşük kalabilmektedir. Bu nedenle birçok ülkede orphan ilaçların geliştirilmesi amacıyla devlet destekleri ve teşvik mekanizmaları uygulanmaktadır [7, 8]. Türkiye'de bazı nadir hastalık ilaçlarının yurtdışından temin edilmesi gerekmekte; bu durum tedavi süreçlerinin uzamasına ve hastaların ilaca erişimde güçlük yaşamasına neden olabilmektedir. Özellikle geri ödeme kapsamına alınmayan ilaçlar bakımından hastaların ekonomik açıdan ciddi mağduriyet yaşadığı görülmektedir.

### 2.2.5. Sosyal ve Psikolojik Etkiler

Nadir hastalıklar sadece fiziksel sağlık sorunlarına yol açmamakta; aynı zamanda bireylerin sosyal yaşamı üzerinde de önemli etkiler doğurmaktadır. Hastalar ve aileleri çoğu zaman ekonomik güçlükler, sosyal dışlanma ve psikolojik baskılarla karşı karşıya kalmaktadır. Uzun tedavi süreçleri, sürekli bakım ihtiyacı ve yüksek sağlık harcamaları ailelerin yaşam standartlarını ciddi biçimde etkileyebilmektedir. Ayrıca toplumda hastalık hakkında yeterli bilgi bulunmaması, bireylerin ayrımcılığa uğramasına neden olabilmektedir. Bu nedenle nadir hastalıkların yalnızca tıbbi açıdan değil; sosyal devlet ilkesi, insan onuru ve sosyal haklar bakımından da değerlendirilmesi gerekmektedir [3, 4].

### 2.3. Sağlık Hukuku Açısından Nadir Hastalıkların Önemi

Nadir hastalıklar, sağlık hukukunun temel ilkeleri bakımından özel öneme sahiptir. Özellikle sağlık hakkı, yaşam hakkı, insan onurunun korunması ve sosyal devlet ilkesi bu hastalıklar bakımından doğrudan uygulama alanı bulmaktadır [1, 2]. Anayasal düzeyde devletin bireylerin sağlık hizmetlerine erişimini sağlama yükümlülüğü bulunmaktadır. Bu yükümlülük, nadir hastalık taşıyan bireyler bakımından daha hassas bir nitelik taşımaktadır. Çünkü standart sağlık politikaları çoğu zaman yaygın hastalıklar üzerinden planlanmakta; nadir hastalıklar ise sağlık sisteminde geri planda kalabilmektedir [3, 4]. Bu nedenle, uzman merkezlerin kurulması, genetik tarama programlarının geliştirilmesi, orphan ilaçlara erişimin kolaylaştırılması, erken tanı mekanizmalarının güçlendirilmesi sağlık hukukunun temel esasları ve gereklilikleri arasında yer almaktadır [5, 6]. Sonuç olarak nadir hastalıklar, bireyin yaşam hakkını ve sağlık hakkını doğrudan etkileyen çok boyutlu sağlık sorunlarıdır. Bu nedenle hukuk sisteminin yalnızca tedavi süreçlerini değil; aynı zamanda sosyal koruma mekanizmalarını da kapsayacak şekilde geliştirilmesi gerekmektedir [1, 2].

## 3. Sağlık Hakkı ve Nadir Hastalıklar

### 3.1. Sağlık Hakkı Kavramı

Sağlık hakkı, bireyin bedensel ve ruhsal bütünlüğünü koruyabilmesi için gerekli sağlık hizmetlerine erişebilmesini güvence altına alan temel insan haklarından biridir. Modern hukuk sistemlerinde sağlık hakkı yalnızca hastalıkların tedavisini değil; aynı zamanda koruyucu sağlık hizmetlerini, rehabilitasyon imkanlarını ve sağlık hizmetlerine eşit erişimi de kapsamaktadır. Dünya Sağlık Örgütü sağlığı yalnızca hastalık veya sakatlığın bulunmaması şeklinde değil; fiziksel, ruhsal ve sosyal yönden tam bir iyilik hali olarak tanımlamaktadır. Bu yaklaşım doğrultusunda sağlık hakkı, bireyin insan onuruna uygun yaşam sürmesinin temel koşullarından biri olarak kabul edilmektedir.

Nadir hastalıklar bakımından sağlık hakkı ayrı bir önem taşımaktadır. Çünkü bu hastalıklar çoğu zaman erken teşhis güçlüğü, uzman merkez eksikliği, yüksek maliyetli tedavi süreçleri ve sınırlı ilaç seçenekleri nedeniyle bireyin sağlık hizmetlerine erişimini zorlaştırmaktadır. Bu nedenle nadir hastalıklar, sağlık hakkının etkin biçimde korunup korunmadığının değerlendirilmesinde önemli ölçütlerden biri haline gelmiştir [1, 2].

### 3.2. Sağlık Hakkının Anayasal Temelleri

Türkiye Cumhuriyeti Anayasası'nın 56. maddesine göre herkes sağlıklı ve dengeli bir çevrede yaşama hakkına sahiptir. Aynı maddede devletin, bireylerin hayatını beden ve ruh sağlığı içinde sürdürmesini sağlamakla yükümlü olduğu belirtilmektedir. Anayasa'nın sosyal devlet ilkesini düzenleyen 2. maddesiyle birlikte değerlendirildiğinde devletin sadece sağlık hizmeti sunmakla değil; bununla birlikte sağlık hizmetlerine fiili erişimi sağlamakla da sorumlu olduğu kabul edilmektedir. Bu sorumluluk, nadir hastalıklar bakımından daha hassas bir nitelik taşımaktadır. Çünkü nadir hastalık taşıyan bireyler çoğu zaman ekonomik, sosyal ve tıbbi açıdan dezavantajlı durumdadır [3, 4].

Sağlık hakkı kapsamında devletin temel yükümlülükleri; sağlık hizmetlerinin erişilebilir olmasını sağlamak, yeterli sağlık altyapısını oluşturmak, uzman ve deneyimli sağlık personeli yetiştirmek, ilaç ve tedaviye erişimi hızlandırmak ve kolaylaştırmak, koruyucu sağlık hizmetlerini geliştirmek olarak karşımıza çıkmaktadır [1, 2]. Nadir hastalıklar bakımından bu yükümlülükler, genetik tarama programlarının oluşturulması, uzman merkezlerin kurulması ve orphan ilaç politikalarının geliştirilmesi gibi özel önlemleri de kapsamaktadır [3, 4].

### 3.3. Uluslararası Hukukta Sağlık Hakkı

Sağlık hakkı, uluslararası insan hakları belgelerinde temel insan hakkı olarak kabul edilmektedir. İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi'nin 25. maddesi, herkesin sağlık ve tıbbi bakım hakkına sahip olduğunu düzenlemektedir [1, 2]. Ekonomik, Sosyal ve Kültürel Haklar Uluslararası Sözleşmesi'nin 12. maddesinde ise taraf devletlerin bireylerin ulaşılabilir en yüksek sağlık standardına erişimini sağlamakla yükümlü olduğu belirtilmektedir. Çocuk Hakları Sözleşmesi'nin 24. maddesi de çocukların sağlık hizmetlerine erişim hakkını güvence altına almaktadır. Bu düzenleme, özellikle çocukluk çağında ortaya çıkan nadir hastalıklar bakımından büyük önem taşımaktadır [3, 4].

Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi kararlarında sağlık hakkı doğrudan bağımsız bir hak olarak düzenlenmemiş olmakla birlikte yaşam hakkı ve insanlık dışı muamele yasağı kapsamında değerlendirilmektedir. Mahkeme, özellikle

ciddi sağlık sorunları bulunan bireylerin tedaviye erişiminin engellenmesini yaşam hakkının ihlali olarak kabul edebilmektedir [1, 2].

### **3.4. Nadir Hastalıklarda Sağlık Hizmetine Erişim Sorunu**

Nadir hastalıkların sağlık hukuku bakımından en önemli sorunlarından biri sağlık hizmetlerine erişimde yaşanan güçlüklerdir. Hastaların önemli bir kısmı doğru tanıya ulaşabilmek için yıllarca farklı sağlık kuruluşlarına başvurmak zorunda kalmaktadır [3, 4]. Tanı sürecinin uzamasının temel nedenleri arasında hastalık hakkında yeterli farkındalığın bulunmaması, uzman hekim sayısının yetersiz kalması, genetik testlerin maliyetli olması, tanı merkezlerinin yetersizliği, sağlık sistemindeki koordinasyon eksikliği karşımıza gelmektedir [5, 6].

Geç teşhis, hastalığın ilerlemesine ve geri dönüşü olmayan sağlık sorunlarının ortaya çıkmasına neden olabilmektedir. Bu durum bireyin yaşam hakkı ve sağlık hakkı üzerinde doğrudan etkili olmaktadır [1, 2].

Sağlık hizmetlerine erişim sorunu yalnızca tanı süreciyle sınırlı değildir. Tedavi süreçlerinde kullanılan orphan ilaçların yüksek maliyeti ve geri ödeme kapsamına alınmaması da ciddi hak ihlallerine yol açabilmektedir [7, 8].

### **3.5. Orphan İlaçlara Erişim ve Sağlık Hakkı**

Orphan ilaçlar, nadir hastalıkların teşhis veya tedavisinde kullanılan özel ilaçlardır. Bu ilaçların geliştirilmesinin maliyeti yüksek olduğu için fiyatları oldukça yüksek olabilmektedir [3, 4]. Birçok ülkede orphan ilaçlara erişimin sağlanabilmesi amacıyla devlet destekleri ve geri ödeme sistemleri uygulanmaktadır. Ancak uygulamada bazı ilaçların geri ödeme kapsamına alınmaması, hastaların tedaviye ulaşmasını zorlaştırmaktadır [7, 8].

Sağlık hakkı bakımından devletin yükümlülüğü yalnızca teorik erişim, sağlamak değil aynı zamanda bireyin ekonomik durumundan bağımsız şekilde tedaviye fiilen ulaşabilmesini sağlamaktır. Özellikle yaşamı tehdit eden nadir hastalıklarda ilaca erişimin engellenmesi, yaşam hakkının ihlali sonucunu doğurabilmektedir [1, 2].

Danıştay kararlarında da yaşamsal öneme sahip ilaçların geri ödeme dışında bırakılmasının ölçülülük ilkesine aykırı olabileceği ifade edilmektedir.

### **3.6. Hasta Hakları Açısından Değerlendirme**

Nadir hastalık taşıyan bireyler, genel hasta haklarının yanında özel koruma ihtiyacı da taşımaktadır. Hasta Hakları Yönetmeliği ve diğer kanunlar kapsamında kişilerin sağlık hizmetine erişim hakkı, bilgi alma hakkı, mahremiyet hakkı,

tedaviyi kabul veya reddetme hakkı, insan onuruna uygun hizmet alma hakkı bulunmaktadır.

Nadir hastalıklarda özellikle aydınlatılmış onam süreci büyük önem taşımaktadır. Çünkü birçok tedavi yöntemi deneysel veya yüksek riskli olabilmektedir. Bu nedenle hastanın tedavi süreci hakkında ayrıntılı şekilde bilgilendirilmesi gerekmektedir [3, 4]. Bunun yanında genetik verilerin korunması da hasta haklarının önemli bir parçasıdır. Genetik bilgilerin üçüncü kişiler tarafından kötüye kullanılması ayrımcılığa yol açabilmektedir. Bu nedenle sağlık verilerinin korunmasına ilişkin hukuki mekanizmaların etkin şekilde işletilmesi gerekmektedir [5, 6].

### 3.7. Sosyal Devlet İlkesi ve Pozitif Yükümlülükler

Sosyal devlet ilkesi, devletin bireylerin temel ihtiyaçlarını karşılamaya yönelik aktif rol üstlenmesini ifade etmektedir. Sağlık hizmetleri de sosyal devlet anlayışının temel unsurlarından biridir.

Nadir hastalıklar bakımından devletin pozitif yükümlülükleri arasında uzman sağlık merkezleri oluşturmak, genetik araştırmaları desteklemek, orphan ilaç politikaları geliştirmek, maddi destek sağlamak, erken tanı programlarını yaygınlaştırmak yer almaktadır [3, 4]. Bu yükümlülüklerin yerine getirilmemesi durumunda idarenin hizmet kusurundan kaynaklanan sorumluluğu gündeme gelebilmektedir. Özellikle sağlık hizmetinin hiç sunulmaması veya geç sunulması nedeniyle zarar doğması halinde, idari yargı sisteminde tam yargı davaları açılabilmektedir.

Sağlık hakkı, insan onurunun korunmasının temel unsurlarından biridir. Nadir hastalıklar ise sağlık hakkının uygulamadaki sınırlarını ortaya koyan en önemli alanlardan birini oluşturmaktadır [1, 2]. Bu hastalıklarda erken teşhis, uzman sağlık hizmetlerine erişim, orphan ilaçlara erişim ve sosyal destek mekanizmaları yaşamsal öneme sahiptir. Dolayısıyla devletin yalnızca teorik düzenlemeler yapması yeterli olmayıp, sağlık hizmetlerine fiili erişimi de güvence altına alması gerekmektedir [7, 8].

Sonuç olarak nadir hastalıkların sağlık hukuku bakımından etkin şekilde korunabilmesi için orphan ilaç politikalarının geliştirilmesi, geri ödeme sistemlerinin güçlendirilmesi, uzman merkezlerin artırılması, genetik veri güvenliğinin sağlanması, hasta haklarının güçlendirilmesi gerekmektedir [3, 4].

## 4. Nadir Hastalıklarda Hekimin Hukuki Sorumluluğu

### 4.1. Genel Olarak Hekimin Hukuki Sorumluluğu

Hekimin hukuki sorumluluğu, tıbbi müdahale sırasında mesleki yükümlülüklerine aykırı davranılması sonucunda hastanın zarar görmesi halinde ortaya çıkan hukuki sorumluluğu ifade etmektedir. Sağlık hukuku kapsamında hekimin temel yükümlülüğü, hastaya yönelik teşhis, tedavi ve bakım faaliyetlerini tıp biliminin güncel gereklerine uygun biçimde yerine getirmektir. Hekimin sorumluluğu; sözleşmeden doğan sorumluluk, haksız fiilden doğan sorumluluğu ve bazı durumlarda vekâletsiz iş görmeden kaynaklanan sorumluluk hükümleri çerçevesinde değerlendirilmektedir. Özellikle özel hastanelerde hasta ile hekim veya hastane arasında kurulan hukuki ilişki çoğunlukla vekâlet sözleşmesi hükümlerine dayandırılmaktadır [1, 9].

Nadir hastalıklar bakımından hekimin hukuki sorumluluğu daha hassas bir görünüm arz etmektedir. Çünkü bu hastalıklar genellikle zor teşhis edilmekte, klinik belirtileri farklı hastalıklarla karıştırılabilmekte, uzmanlık bilgisi gerektirmekte, tedavi seçenekleri sınırlı olabilmektedir [3, 4]. Bu durum hekimin sorumluluğunu tamamen ortadan kaldırmamakta; ancak sorumluluğun değerlendirilmesinde somut olayın özelliklerinin dikkate alınmasını gerekli kılmaktadır [1, 9].

### 4.2. Hekimin Özen Yükümlülüğü

Hekimin en temel yükümlülüğü özen borcudur. Türk Borçlar Kanunu kapsamında vekâlet sözleşmesinden doğan özen yükümlülüğü gereğince hekim, mesleki faaliyetini dikkatli, tedbirli ve güncel tıbbi standartlara uygun biçimde yerine getirmek zorundadır [1, 9].

Nadir hastalıklarda hekimin özen yükümlülüğünün unsurları arasında hastanın şikâyetlerini dikkatle değerlendirme, gerekli tetkikleri isteme, güncel tıbbi gelişmeleri takip etme, gerekli durumlarda konsültasyon isteme ve hastayı uzman merkeze sevk etme yer almaktadır. Nadir hastalıkların tanı süreçleri karmaşık ve güç olduğundan, ortaya çıkan her yanlış tanı durumu doğrudan tıbbi malpraktis kapsamında değerlendirilemez. Ancak hekimin gerekli dikkat ve özeni göstermemesi halinde hukuki sorumluluğu gündeme gelebilir [3, 4]. Örneğin hastanın klinik bulgularını yeterince incelemeyen, gerekli genetik testleri istemeyen veya uzman görüşüne başvurmayan hekimin kusurlu olduğu kabul edilebilir [5, 6].

### 4.3. Tanı Hatalarından Kaynaklanan Sorumluluk

Nadir hastalıklarda en sık karşılaşılan hukuki sorunlardan biri geç teşhis veya yanlış teşhistir. Çünkü nadir hastalıkların belirtileri çoğu zaman yaygın hastalıklarla benzerlik göstermektedir [3, 4].

Yanlış teşhis, gerekli tetkiklerin yapılmaması, hastanın şikâyetlerinin dikkate alınmaması, uzman hekime yönlendirme yapılmaması, tıbbi standartlara aykırı uygulama yapılması durumlarda hekimin sorumluluğuna yol açabilir. Bununla birlikte hekimden mutlak başarı beklenmemektedir. Hekimin sorumluluğu için kusurun bulunması, zarar meydana gelmesi ve uygun illiyet bağının kurulması gerekmektedir. Yargıtay kararlarında da hekimin teşhis sürecinde gerekli dikkat ve özeni göstermemesi halinde maddi ve manevi tazminat sorumluluğunun doğabileceği kabul edilmektedir [1, 9].

Özellikle çocukluk çağında ortaya çıkan nadir genetik hastalıklarda erken teşhisin gecikmesi, geri dönüşü olmayan zararların oluşmasına neden olabilir. Bu nedenle hekimin erken tanı konusunda gerekli hassasiyeti göstermesi büyük önem taşımaktadır [5, 6].

### 4.4. Aydınlatılmış Onam Yükümlülüğü

Aydınlatılmış onam, hastanın uygulanacak tıbbi müdahale hakkında yeterli şekilde bilgilendirilerek özgür iradesiyle karar vermesini ifade etmektedir. Hasta Hakları Yönetmeliği ve Türk hukukundaki genel ilkeler gereğince hekimin hastayı aydınlatma yükümlülüğü bulunmaktadır [10, 11]. Nadir hastalıklarda aydınlatılmış onam süreci daha kapsamlı bir önem taşımaktadır. Çünkü bu hastalıklarda deneysel tedavi yöntemleri uygulanabilmekte, tedavi başarı oranları düşük olabilmekte, ciddi komplikasyon riskleri bulunabilmekte, genetik sonuçlar aile bireylerini de ciddi şekilde etkileyebilmektedir [3, 4]. Bu nedenle hekimin hastaya hastalığın niteliği ve seyri, uygulanacak tedavinin amacı, tedavi riskleri, başarı ihtimali, alternatif tedavi yöntemleri, tedavi uygulanmaması halinde doğabilecek sonuçlar hususlarda ayrıntılı bilgi vermesi gerekir [1, 9]. Eksik veya yetersiz bilgilendirme, müdahaleyi hukuka aykırı hale getirebilir. Yargıtay kararlarında da aydınlatılmış onam olmaksızın yapılan tıbbi müdahalelerin hukuka aykırı kabul edildiği görülmektedir [10, 11].

### 4.5. Genetik Testler ve Hukuki Sorumluluk

Nadir hastalıkların önemli bir bölümü genetik kökenli olduğundan genetik testler teşhis sürecinde büyük önem taşımaktadır. Ancak genetik testlerin uygulanması sırasında hekimin hukuki sorumluluğunu doğurabilecek çeşitli durumlar ortaya çıkabilmektedir [3, 4]. Özellikle hastanın yeterince bilgilendirilmemesi, açık rıza alınmaması, test sonuçlarının yanlış yorumlanması,

genetik verilerin gizliliğinin ihlal edilmesi hukuki sorumluluğa neden olabilmektedir [5, 6].

6698 sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu kapsamında sağlık ve genetik veriler özel nitelikli kişisel veri olarak kabul edilmektedir. Bu nedenle hekimlerin genetik verilerin korunması konusunda daha yüksek özen göstermesi gerekmektedir. Genetik bilginin yalnızca hastayı değil aile bireylerini de etkileyebilmesi, bu alandaki hukuki sorumluluğu daha karmaşık hale getirmektedir [5, 6].

#### 4.6. Tedavi Sürecinden Kaynaklanan Sorumluluk

Nadir hastalıklarda uygulanan tedavilerin önemli bir kısmı yüksek risk içermektedir. Özellikle deneysel tedaviler, biyolojik ilaç uygulamaları ve genetik tedavi yöntemleri ciddi komplikasyonlara yol açabilmektedir [3, 4]. Hekimin tedavi sürecindeki sorumluluğu yanlış ilaç uygulanması, doz hatası yapılması, hastanın takip edilmemesi, komplikasyonların zamanında fark edilmemesi, tıbbi standartlara aykırı tedavi uygulanması gibi durumlarda gündeme gelebilir [1, 9].

Ancak komplikasyon ile malpraktis birbirinden farklı kavramlardır. Tıbbi müdahale sırasında gerekli tüm özen gösterilmiş olmasına rağmen ortaya çıkan öngörülebilir riskler komplikasyon olarak değerlendirilmektedir. Buna karşılık hekimin gerekli dikkat ve özeni göstermemesi halinde malpraktis söz konusu olur [1, 9].

#### 4.7. Özel Hastaneler ve Hekimin Sorumluluğu

Nadir hastalıkların tedavisinde özel hastaneler ve özel sağlık kuruluşları da önemli rol üstlenmektedir. Özel hastanelerde meydana gelen tıbbi uygulama hatalarında hem hekimin hem de hastane işletmesinin sorumluluğu gündeme gelebilmektedir [3, 4]. Özel hastanenin sorumluluğu yardımcı kişilerin kusuru, organizasyon eksikliği, yetersiz teknik altyapı, hatalı personel seçimi, denetim eksikliği gibi nedenlere dayanabilir.

Yargıtay kararlarında özel hastanelerin “adam çalıştıranın sorumluluğu” kapsamında sorumlu tutulduğu görülmektedir. Bu nedenle nadir hastalıkların tedavisinde gerekli uzmanlık altyapısının oluşturulması büyük önem taşımaktadır [3, 4].

#### 4.8. İspat Sorunu ve İlliyet Bağı

Tıbbi uygulama hatalarında ispat sorunu önemli bir hukuki problemdir. Özellikle nadir hastalıklarda teşhis ve tedavi süreçlerinin karmaşık olması nedeniyle kusurun ve illiyet bağıının ispatı güçleşmektedir [3, 4]. Hastanın,

hekimin kusurlu davranışı ile meydana gelen zarar arasında uygun illiyet bağı bulunduğunu ortaya koyması gerekmektedir. Ancak teknik uzmanlık gerektiren bu durumlarda bilirkişi incelemeleri büyük önem taşımaktadır [1, 9].

Yargıtay kararlarında tıbbi kayıtların eksik tutulması halinde ispat yükünün hekimin veya sağlık kuruluşunun aleyhine değerlendirilebildiği görülmektedir. Bu nedenle hekimlerin tıbbi kayıtları eksiksiz şekilde tutması hukuki açıdan büyük önem taşımaktadır [1, 9]. Nadir hastalıklarda hekimin hukuki sorumluluğu, klasik tıbbi uygulama hatalarına göre daha karmaşık bir yapı göstermektedir. Hastalıkların teşhis güçlüğü, sınırlı bilimsel veri ve tedavi seçeneklerinin yetersizliği, sorumluluğun değerlendirilmesinde özel hassasiyet gerektirmektedir. Bununla birlikte nadir hastalıkların güç teşhis ediliyor olması, hekimin özen yükümlülüğünü ortadan kaldırmamaktadır. Hekimin güncel tıbbi gelişmeleri takip etmesi, gerekli tetkikleri istemesi, uzman görüşüne başvurması ve hastayı doğru şekilde bilgilendirmesi gerekmektedir [3, 4].

Sonuç olarak nadir hastalıklarda hasta haklarının korunabilmesi için uzmanlaşmış sağlık merkezlerinin artırılması, hekimlerin nadir hastalıklar konusunda eğitilmesi, genetik danışmanlık sistemlerinin geliştirilmesi, tıbbi kayıt sistemlerinin güçlendirilmesi, aydınlatılmış onam süreçlerinin etkin uygulanması gerekmektedir [3, 4].

## 5. Nadir Hastalıklarda Aydınlatılmış Onamın Sağlık Hukuku Açısından Değerlendirilmesi

Aydınlatılmış onam, modern sağlık hukukunun ve hasta hakları anlayışının temel unsurlarından biridir. Bireyin kendi bedeni ve sağlığı üzerinde karar verme hakkının bir yansıması olan aydınlatılmış onam, hastanın uygulanacak tıbbi müdahaleye ilişkin yeterli bilgiye sahip olduktan sonra özgür iradesiyle rıza göstermesini ifade etmektedir. Özellikle nadir hastalıklar alanında tanı ve tedavi süreçlerinin karmaşık olması, deneysel yöntemlerin sıklıkla kullanılması, genetik analizlerin yoğunluğu ve belirsizlik oranının yüksekliği nedeniyle aydınlatılmış onam daha hassas bir hukuki niteliğe sahip olmaktadır [3, 4].

Nadir hastalıklar, toplumda düşük görülme sıklığına sahip olmakla birlikte çoğu zaman kronik, ilerleyici ve yaşamı tehdit eden hastalıklar arasında yer almaktadır. Bu hastalıkların önemli bir kısmı genetik kökenlidir ve kesin tanıya ulaşılması uzun yıllar sürebilmektedir. Tanı sürecindeki belirsizlikler, deneysel tedavi yöntemleri, klinik araştırmalar ve multidisipliner yaklaşım gerekliliği; hastanın bilgilendirilmesi yükümlülüğünü daha kapsamlı hale getirmektedir [3, 4].

Sağlık hukukunda aydınlatılmış onam yalnızca etik bir yükümlülük değil, aynı zamanda hukuka uygun tıbbi müdahalenin temel şartlarından biridir.

Hastanın rızası olmaksızın gerçekleştirilen tıbbi müdahaleler, hukuka aykırı müdahale niteliği taşımakta ve hekimin hem hukuki hem cezai sorumluluğunu doğurabilmektedir. Türk hukukunda aydınlatılmış onamın temel dayanaklarını Türkiye Cumhuriyeti Anayasası, Türk Medeni Kanunu, Türk Borçlar Kanunu, Hasta Hakları Yönetmeliği ve uluslararası insan hakları belgeleri oluşturmaktadır. Bunun yanında Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi kararları ile Oviedo Sözleşmesi de konu bakımından önemli düzenlemeler içermektedir [10, 11].

### **5.1. Aydınlatılmış Onam Kavramı ve Hukuki Niteliği**

Aydınlatılmış onam; hastanın sağlık durumu, uygulanacak tıbbi müdahalenin niteliği, riskleri, alternatifleri ve olası sonuçları hakkında yeterince bilgilendirilmesinden sonra özgür iradesiyle müdahaleyi kabul etmesi anlamına gelmektedir. Aydınlatılmış onamın temel unsurlarını hastanın yeterli biçimde bilgilendirilmesi, hastanın karar verme ehliyetine sahip olması, rızanın özgür iradeyle verilmesi, onamın belirli bir müdahaleye yönelik olması oluşturmaktadır [10, 11].

Türk hukukunda kişilik haklarının korunması ilkesi gereği bireyin vücut bütünlüğüne müdahale ancak hukuka uygunluk sebeplerinin varlığı halinde mümkündür. Tıbbi müdahalelerde bu hukuka uygunluk sebeplerinin en başında hastanın rızası gelmektedir. Hasta Hakları Yönetmeliği'nin 24. maddesinde tıbbi müdahalelerde hastanın rızasının gerekli olduğu açıkça düzenlenmiştir. Aynı şekilde Oviedo Sözleşmesi'nin 5. maddesi de sağlık alanındaki müdahalelerin ancak ilgili kişinin özgür ve bilgilendirilmiş onamı ile yapılabileceğini belirtmektedir.

Nadir hastalıklarda aydınlatılmış onamın önemi, teşhis ve tedavi süreçlerindeki bilimsel belirsizlik nedeniyle daha da artmaktadır. Çünkü birçok nadir hastalıkta kesin tedavi yöntemi bulunmamakta, deneysel ilaçlar kullanılabilen, genetik analizler uygulanmakta, klinik araştırmalara katılım gündeme gelmektedir [3, 4]. Bu nedenle hastanın kapsamlı biçimde bilgilendirilmesi sağlık hukukunun temel gerekliliklerinden biri haline gelmektedir.

### **5.2. Nadir Hastalıklarda Aydınlatma Yükümlülüğünün Kapsamı**

#### **5.2.1. Tanıya İlişkin Bilgilendirme**

Nadir hastalıkların tanı süreçleri çoğu zaman uzun ve karmaşık olmaktadır. Hastaların yıllarca yanlış teşhis alabilmesi veya tanısız kalabilmesi mümkündür [3, 4]. Bu nedenle hekimin hastalığın kesin tanısının bulunup bulunmadığı, tanı yöntemlerinin güvenilirlik düzeyi, genetik testlerin sonuç ihtimalleri, yanlış

negatif veya yanlış pozitif sonuç olasılığı, konusunda hastayı bilgilendirmesi gerekmektedir [5, 6]. Tanı sürecindeki belirsizliklerin gizlenmesi veya eksik açıklanması, aydınlatma yükümlülüğünün ihlali anlamına gelebilmektedir.

### 5.2.2. Tedavi Sürecine İlişkin Bilgilendirme

Nadir hastalıklarda tedavi yöntemleri çoğu zaman sınırlıdır ve bazı uygulamalar deneysel nitelik taşıyabilmektedir. Bu nedenle hastaya tedavinin başarı ihtimali, olası yan etkiler, alternatif tedavi seçenekleri, tedavinin mali yükü, tedavi uygulanmaması halinde doğabilecek sonuçlar açıklanmalıdır [3, 4]. Özellikle gen tedavileri ve biyoteknolojik uygulamalarda risklerin ayrıntılı biçimde açıklanması büyük önem taşımaktadır.

### 5.2.3. Genetik Testler ve Aydınlatılmış Onam

Nadir hastalıkların büyük bölümünün genetik kökenli olması nedeniyle genetik testler yaygın şekilde kullanılmaktadır [3, 4]. Genetik testlerde aydınlatılmış onam klasik tıbbi müdahalelerden daha kapsamlıdır. Çünkü genetik analizler yalnızca mevcut hastalığı değil, bireyin gelecekteki sağlık risklerini ve aile bireylerine ilişkin bilgileri de ortaya çıkarabilmektedir [5, 6]. Bu nedenle hastaya testin amacı, sonuçların kesinlik derecesi, aile bireyleri üzerindeki etkiler, verilerin kimlerle paylaşılacağı, verilerin ne kadar süre saklanacağı, bilimsel araştırmalarda kullanılıp kullanılmayacağı hususlarında bilgi verilmelidir. Bu bilgilendirme yapılmaksızın alınan rıza hukuken geçerli kabul edilmeyebilmektedir.

### 5.3. Çocuk Hastalarda ve Kısıtlılarda Aydınlatılmış Onam

Nadir hastalıkların önemli kısmı çocukluk çağında ortaya çıktığından aydınlatılmış onam konusu çocuk hastalar bakımından ayrı önem taşımaktadır [3, 4].

Türk hukukunda küçüklerin tıbbi müdahaleye ilişkin rızası kural olarak veli veya vasileri tarafından verilmektedir. Ancak çocuğun ayırt etme gücüne sahip olması halinde görüşünün dikkate alınması gerekmektedir.

Birleşmiş Milletler Çocuk Hakları Sözleşmesi'ne göre çocuğun üstün yararı temel ilkedir. Bu nedenle özellikle deneysel tedavilerde: müdahalenin zorunlu olup olmadığı, çocuğun yararına bulunup bulunmadığı, risk-fayda dengesi dikkatli bir şekilde değerlendirilmelidir.

Tedavisi bulunmayan nadir hastalıklarda ailelerin “umut tedavileri” olarak adlandırılan deneysel yöntemlere yönelmesi sık karşılaşılan bir durumdur. Bu tür uygulamalarda hekimin aydınlatma yükümlülüğü daha da genişlemektedir [3, 4].

#### 5.4. Klinik Araştırmalar ve Deneysel Tedavilerde Onam

Nadir hastalıklar alanında yeni ilaç ve tedavi yöntemlerinin geliştirilmesi amacıyla klinik araştırmalar yoğun şekilde yürütülmektedir. Ancak bu araştırmalar sırasında hastaların korunması sağlık hukukunun temel konularından biridir. Klinik araştırmalarda alınacak onamın açık, yazılı, bilgilendirilmiş, gönüllü bir şekilde olması gerekmektedir. Hastaya araştırmanın deneysel niteliği, olası riskleri, beklenen yararları, araştırmadan istediği zaman çekilebileceği açıklanmalıdır. Özellikle ölümcül nadir hastalıklarda hastaların çaresizlik nedeniyle gerçek anlamda özgür iradeyle karar verememesi mümkündür. Bu nedenle etik kurul denetimi büyük önem taşımaktadır [3, 4].

#### 5.5. Aydınlatılmış Onamın Hukuki Sonuçları ve Hekimin Sorumluluğu

##### 5.5.1. Hukuka Aykırılık Sorunu

Hastanın geçerli rızası olmaksızın gerçekleştirilen tıbbi müdahaleler hukuka aykırı kabul edilmektedir. Eksik bilgilendirme yapılması halinde de onam geçersiz sayılabilmektedir. Bu durumda hekimin hukuki sorumluluk, idari sorumluluk, disiplin sorumluluğu, cezai sorumluluk ile karşılaşabilmektedir [1, 9].

##### 5.5.2. Tazminat Sorumluluğu

Aydınlatma yükümlülüğünün ihlali sonucunda hastanın zarar görmesi halinde maddi ve manevi tazminat gündeme gelebilmektedir. Yargıtay kararlarında, komplikasyon risklerinin yeterince açıklanmaması nedeniyle hekimlerin sorumlu tutulduğu görülmektedir.

##### 5.5.3. İspat Sorunu

Türk hukukunda aydınlatılmış onamın alındığını ispat yükü genellikle hekime veya sağlık kuruluşuna aittir [10, 11]. Bu nedenle yazılı onam formları, sesli veya görüntülü kayıtlar, bilgilendirme tutanakları, önem taşımaktadır. Ancak yalnızca standart form imzalatılması yeterli kabul edilmemektedir. Hastanın gerçekten anlayabileceği şekilde bilgilendirilmiş olması gerekmektedir.

#### 5.6. Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi ve Uluslararası Düzenlemeler

Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi, aydınlatılmış onamı özel hayatın korunması hakkı kapsamında değerlendirmektedir [10, 11]. Mahkeme'ye göre bireyin kendi bedeni üzerindeki karar hakkı, insan onurunun temel

unsurlarından biridir. Oviedo Sözleşmesi de tıbbi müdahalelerde özgür ve bilgilendirilmiş onamı temel ilke olarak benimsemektedir.

UNESCO Biyoetik ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi'nde de bireyin özerkliğine saygı ilkesi vurgulanmıştır.

Nadir hastalıklarda aydınlatılmış onam, klasik tıbbi müdahalelere kıyasla daha kapsamlı ve hassas bir hukuki niteliğe sahiptir. Tanı sürecindeki belirsizlikler, genetik analizlerin yoğunluğu, deneysel tedavi uygulamaları ve klinik araştırmalar; hastanın bilgilendirilmesini sağlık hukukunun merkezine yerleştirmektedir [3, 4].

Türk hukukunda Anayasa, Hasta Hakları Yönetmeliği, KVKK ve uluslararası sözleşmeler hastanın bilgilendirilme ve kendi kaderini belirleme hakkını güvence altına almaktadır. Bununla birlikte nadir hastalıkların özel yapısı nedeniyle standart onam prosedürleri çoğu zaman yetersiz kalmaktadır [3, 4]. Özellikle genetik testler, çocuk hastalar ve deneysel tedaviler bakımından daha ayrıntılı ve bireyselleştirilmiş onam süreçlerine ihtiyaç bulunmaktadır. Sağlık çalışanlarının iletişim becerilerinin geliştirilmesi, etik kurul denetimlerinin güçlendirilmesi ve hasta merkezli yaklaşımın benimsenmesi büyük önem taşımaktadır [5, 6].

Sonuç olarak aydınlatılmış onam, yalnızca hukuki bir formalite değil; hasta özerkliğinin, insan onurunun ve sağlık hakkının korunmasının temel araçlarından biridir [1, 9].

## **6. Nadir Hastalıklarda Sağlık Hukuku Açısından Genetik Verilerin Korunması**

Genetik veriler, bireyin yalnızca mevcut sağlık durumuna ilişkin değil, gelecekte ortaya çıkabilecek hastalık risklerine, biyolojik akrabalık ilişkilerine ve soy bağına ilişkin son derece hassas bilgiler içermektedir. Özellikle nadir hastalıkların teşhis ve tedavi süreçlerinde genetik analizlerin merkezi rol üstlenmesi, genetik verilerin korunmasını sağlık hukuku bakımından önemli bir tartışma alanına dönüştürmüştür. Nadir hastalıkların büyük bölümünün kalıtsal özellik göstermesi nedeniyle genetik testler; tanı koyma, taşıyıcılık belirleme, prenatal inceleme ve kişiselleştirilmiş tedavi süreçlerinde yoğun biçimde kullanılmaktadır. Bu durum, kişisel sağlık verilerinin korunması, mahremiyet hakkı, aydınlatılmış onam, veri güvenliği ve ayrımcılık yasağı gibi temel hukuki ilkelerin yeniden değerlendirilmesini zorunlu hale getirmektedir [3, 4].

Nadir hastalıklar alanında genetik verilerin korunması yalnızca bireysel mahremiyet sorunu değildir; aynı zamanda insan onuru, kişilik hakkı, aile

hayatının korunması ve sağlık hakkının keşişiminde yer alan çok boyutlu bir insan hakları problemidir. Genetik bilginin üçüncü kişilerce hukuka aykırı biçimde elde edilmesi veya kullanılması; sigorta, istihdam, eğitim ve sosyal yaşam alanlarında ayrımcılığa neden olabilmektedir. Bu nedenle modern sağlık hukukunda genetik veriler, “özel nitelikli kişisel veri” kategorisinde değerlendirilmekte ve daha sıkı koruma mekanizmalarına tabi tutulmaktadır [1, 2].

Türk hukukunda genetik verilerin korunmasına ilişkin temel normatif çerçeve; Türkiye Cumhuriyeti Anayasası, 6698 sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu, Türk Ceza Kanunu, Hasta Hakları Yönetmeliği ve uluslararası insan hakları belgeleri tarafından oluşturulmaktadır. Bunun yanında Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi kararları ile Avrupa Birliği Genel Veri Koruma Tüzüğü de genetik verilerin korunması bakımından önemli yasal kaynakları arasında yer almaktadır [3, 4].

### 6.1. Genetik Veri Kavramı ve Hukuki Niteliği

Genetik veri, bireyin kalıtsal veya sonradan kazanılmış genetik özelliklerine ilişkin bilgi sağlayan biyolojik örneklerden elde edilen verileri ifade etmektedir. DNA dizileri, kromozom analizleri, gen mutasyonları ve biyolojik akrabalık ilişkileri bu kapsamda değerlendirilmektedir. 6698 sayılı KVKK'nın 6. maddesi uyarınca sağlık verileri ve genetik veriler “özel nitelikli kişisel veri” kabul edilmektedir. Özel nitelikli kişisel veriler, açıklanması halinde bireyin mağduriyetine veya ayrımcılığa uğramasına neden olabilecek verilerdir. Bu nedenle genetik verilerin işlenmesi daha sıkı hukuki şartlara bağlanmıştır [5, 6].

Avrupa Birliği Genel Veri Koruma Tüzüğü'nde genetik veri; “kişinin fizyolojisi veya sağlığı hakkında benzersiz bilgi sağlayan kalıtsal veya edinilmiş genetik özelliklere ilişkin kişisel veriler” olarak tanımlanmıştır. Bu tanım, genetik verilerin yalnızca sağlık bilgisini değil aynı zamanda kişinin biyolojik kimliğini ortaya koyduğunu göstermektedir [5, 6]. Nadir hastalıkların yaklaşık %80'inin genetik kökenli olduğu dikkate alındığında, genetik testler bu hastalıkların teşhisinde temel araçlardan biri haline gelmiştir. Özellikle yeni nesil dizileme teknolojileri sayesinde hastaların genomik verileri geniş kapsamlı biçimde analiz edilmekte, bu durum ise veri güvenliği risklerini artırmaktadır [3, 4].

Genetik verilerin değiştirilemez nitelikte olması, sadece bireyi değil aile bireylerini de ilgilendirmesi, gelecekteki hastalık risklerine ilişkin öngörü sunması, ayrımcılık ve damgalama riskini artırması, sürekli saklama ihtiyacı doğurması gibi klasik sağlık verilerinden ayrılan bazı özellikleri bulunmaktadır [5, 6]. Bu özellikleri nedeniyle genetik verilerin korunması, sağlık hukukunda özel bir hassasiyet alanı olarak kabul edilmektedir [3, 4].

## 6.2. Nadir Hastalıklarda Genetik Testler ve Hukuki Sorunlar

Nadir hastalıklarda erken tanı çoğu zaman genetik testler aracılığıyla mümkün olmaktadır. Ancak genetik testlerin uygulanması sırasında önemli hukuki ve etik sorunlar ortaya çıkmaktadır [3, 4].

### 6.2.1. Aydınlatılmış Onam Sorunu

Genetik testlerin uygulanabilmesi için hastanın açık ve bilgilendirilmiş rızasının alınması gerekmektedir. Hasta Hakları Yönetmeliği'nin 15. maddesine göre hasta; sağlık durumu, uygulanacak işlemler, riskler ve alternatif yöntemler konusunda bilgilendirilmelidir [5, 6].

Genetik testlerde aydınlatılmış onamın kapsamı klasik tıbbi müdahalelerden daha geniştir. Çünkü genetik analizler yalnızca mevcut hastalığı değil, ileride ortaya çıkabilecek riskleri de ortaya koymaktadır. Bu nedenle hastaya testin amacı, olası sonuçları, sonuçların aile bireylerini etkileyebileceği, verilerin kimlerle paylaşılacağı, verilerin ne kadar süre saklanacağı, verilerin bilimsel araştırmalarda kullanılıp kullanılmayacağı gibi hususlarda bilgi verilmesi gerekmektedir [5, 6].

Aydınlatılmış onam alınmaksızın gerçekleştirilen genetik testler hukuka aykırı kabul edilmektedir ve hekimin hukuki sorumluluğunu doğurabilmektedir [10, 11].

### 6.2.2. Çocuk Hastalarda Genetik Veri Sorunu

Nadir hastalıkların önemli kısmı çocukluk çağında ortaya çıktığından genetik testler çoğunlukla çocuk hastalar üzerinde uygulanmaktadır. Bu durumda ebeveyn rızası önem kazanmakla birlikte çocuğun üstün yararı ilkesi esas alınmalıdır [3, 4]. Çocuğun ileride bilmek istemeyeceği genetik bilgilerin erken yaşta ortaya çıkarılması, “gelecekteki özerklik hakkı” bakımından tartışma yaratmaktadır. Özellikle henüz tedavisi bulunmayan hastalıklara ilişkin genetik testlerde çocuğun psikolojik bütünlüğünün korunması önemlidir [5, 6].

## 6.3. Türk Hukukunda Genetik Verilerin Korunması

### 6.3.1. Anayasal Koruma

Türkiye Cumhuriyeti Anayasası'nın 20. maddesi uyarınca herkes, kendisiyle ilgili kişisel verilerin korunmasını isteme hakkına sahiptir. Bu hüküm kapsamında genetik veriler de anayasal güvence altındadır. Anayasa'nın 17. maddesinde düzenlenen maddi ve manevi varlığın korunması hakkı ile özel hayatın gizliliği ilkesi de genetik verilerin korunmasının anayasal temelini oluşturmaktadır [6].

### 6.3.2. Kişisel Verilerin Korunması Kanunu (KVKK)

KVKK'ya göre sağlık ve genetik veriler özel nitelikli kişisel veri niteliğindedir. Bu verilerin işlenebilmesi için açık rıza bulunması, kanunda açıkça öngörülmesi, kamu sağlığının korunması amacıyla yetkili kişilerce işlenmesi gerekmektedir. Sağlık kuruluşları, laboratuvarlar ve genetik araştırma merkezleri veri sorumlusu sıfatıyla gerekli teknik ve idari tedbirleri almak zorundadır. Veri ihlali halinde hem idari para cezası hem de tazminat sorumluluğu gündeme gelebilmektedir [6].

### 6.3.3. Türk Ceza Kanunu Açısından Koruma

Türk Ceza Kanunu'nun 135 ve devamı maddelerinde kişisel verilerin hukuka aykırı kaydedilmesi, ele geçirilmesi ve paylaşılması suç olarak düzenlenmiştir [12, 13].

Genetik verilerin hukuka aykırı şekilde üçüncü kişilerle paylaşılması halinde hapis cezası, meslekten men, tazminat sorumluluğu gibi sonuçlar doğabilmektedir. Özellikle sağlık çalışanlarının sır saklama yükümlülüğü kapsamında genetik verileri koruma yükümlülüğü bulunmaktadır [3, 4].

### 6.4. Genetik Verilerde Mahremiyet ve Ayrımcılık Sorunu

Genetik verilerin korunmasındaki temel amaçlardan biri bireyin ayrımcılığa uğramasını önlemektir. Genetik bilgiler; sigorta şirketleri, işverenler veya eğitim kurumları tarafından kötüye kullanılabilir [3, 4]. Örneğin bireyin ileride ağır bir hastalığa yakalanma riskinin yüksek olduğunun öğrenilmesi işe alınmamasına, sigorta primlerinin artırılmasına, sosyal dışlanmaya neden olabilmektedir. Bu nedenle modern hukuk sistemleri “genetik ayrımcılık yasağı” ilkesini benimsemektedir. UNESCO İnsan Genomu ve İnsan Hakları Evrensel Bildirgesi'nde genetik özelliklere dayalı ayrımcılık yasaklanmıştır [5, 6].

Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi de sağlık verilerinin korunmasını özel hayatın gizliliği kapsamında değerlendirmektedir. Mahkeme, özellikle hassas sağlık verilerinin devlet tarafından yeterli koruma altına alınmamasını Avrupa İnsan Hakları Sözleşmesi'nin 8. maddesine aykırı kabul etmektedir [14].

### 6.5. Sağlık Kuruluşlarının ve Hekimlerin Sorumluluğu

Nadir hastalıkların teşhisinde faaliyet gösteren sağlık kuruluşları ile hekimlerin genetik verileri koruma yükümlülüğü bulunmaktadır [3, 4].

### 6.5.1. Veri Güvenliği Yükümlülüğü

Sağlık kurumları, şifreleme sistemleri kurmalı, yetkisiz erişimi engellemeli, veri saklama sürelerini belirlemeli, siber güvenlik tedbirleri almalıdır. Özellikle dijital sağlık kayıtlarının yaygınlaşması, veri ihlali risklerini artırmaktadır.

### 6.5.2. Sır Saklama Yükümlülüğü

Hekimlerin meslek sırrını koruma yükümlülüğü bulunmaktadır. Genetik verilerin hasta izni olmaksızın paylaşılması hukuka aykırıdır. Ancak bazı durumlarda aile bireylerinin korunması amacıyla bilgilendirme yükümlülüğü gündeme gelebilmektedir. Bu durum, bireysel mahremiyet ile toplum sağlığı arasında hassas bir denge kurulmasını gerektirmektedir [5, 6].

### 6.5.3. Tazminat Sorumluluğu

Genetik verilerin hukuka aykırı paylaşılması halinde maddi tazminat, manevi tazminat, idari yaptırım, söz konusu olabilmektedir [3, 4]. Özellikle veri ihlali sonucunda bireyin psikolojik zarar görmesi veya ayrımcılığa uğraması manevi tazminat sebebi sayılabilmektedir.

## 7. Mahkeme Kararlarının Değerlendirilmesi

### 7.1. T.C. Danıştay 10. Daire E. 2022/4921 K. 2023/2161 T. 25.4.2023

Kararda, davacının yaşadığı Spinal AVM (Arteriovenöz Malformasyon) hastalığının tıp literatüründe nadir görülen bir vaka olduğu vurgulanmıştır.

Mahkeme nadir görülen bir hastalığın, hastanın ilk başvurduğu sağlık kuruluşlarında (Devrek ve Atatürk Devlet Hastaneleri) hemen akla gelmemesi ve teşhis edilememesi, oradaki hekimlerin tıp biliminin kurallarına aykırı davandığı anlamına gelmez görüşündedir. Nadir vakalarda teşhis sürecindeki gecikme, eğer hekimler genel protokolleri izlemişse bir “hizmet kusuru” olarak görülmemiştir. Adli Tıp Kurumu raporuna atıfta bulunan Danıştay; nadir hastalıklarda sorumluluğun sınırını “tıp biliminin güncel kabul görmüş ilke ve kurallarına uygunluk” olarak çizmiştir. Eğer bir hastalık nadirse, hekimden beklenen şey o hastalığı “mucizevi şekilde anında bilmesi” değil, hastanın şikayetlerine yönelik standart tetkikleri (MR, tahlil vb.) eksiksiz yapmasıdır. Kararda, tetkiklerin yapıldığı ve şüphe üzerine bir üst merkeze sevk işleminin gerçekleştiği belirtilerek idare haklı bulunmuştur. Kararda, nadir görülen damar hastalıklarına yönelik yapılan cerrahi müdahalelerin (fistül kapatma operasyonu) doğası gereği yüksek risk taşıdığı kabul edilmiştir. Operasyon her ne kadar uygun teknikle yapılsa da, hastalığın nadirliği ve karmaşıklığı nedeniyle

“fistülün kapatılamayabileceği” veya “önceki arazların kalıcı olabileceği” tıbbi bir gerçek (risk/komplikasyon) olarak değerlendirilmiş, sonuçtan dolayı hastane sorumlu tutulmamıştır [15].

Bu kararın en ilginç noktası burasıdır: Danıştay, idarenin bir kusuru olmasa dahi, nadir bir hastalığın teşhis sürecinde yaşanan uzun süreli belirsizliğin kişide yarattığı manevi zararı görmezden gelmemiştir. Hastalığın doğası gereği teşhis konulana kadar geçen sürede davacının yaşadığı “endişe, üzüntü ve belirsizlik hali”, hizmet kusuruyla doğrudan illiyet bağı kurulmasa bile manevi tazminat ödenmesi için yeterli sebep sayılmıştır [15].

Yüksek Mahkemenin görüşünü özetleyecek olursak, eğer bir hastalık tıp dünyasında nadir ise, bu hastalığın geç teşhis edilmesi veya tedavinin başarısız olması otomatik olarak doktor hatası sayılmaz. Ancak bu zorlu süreçte hastanın yaşadığı belirsizlik ve psikolojik yıpranma, idare tarafından bir miktar manevi tazminatla karşılanmalıdır şeklinde mahkemenin kararını özetleyebiliriz [15].

## 7.2. T.C. İstanbul Bölge Adliye Mahkemesi 43. Hukuk Dairesi E. 2020/988 K. 2022/1088 T. 11.10.2022

Davacı şirket (Tri...), davalı şirketin (Trp...) kullandığı ticaret ünvanının kendi tescilli markası ve ünvanıyla çok benzer olduğunu, bu durumun ilaç sektöründe haksız rekabet ve karışıklık yarattığını ileri sürerek davalı ünvanının ve internet alan adının ([www...com](http://www...com)) terkinin için dava açmıştır [15].

Kararda, ilaç sektörüne özgü çok önemli bir ayırım vurgulanmaktadır. Davalı tarafın savunmasında ve atıf yapılan önceki mahkeme kararlarında hedef kitlenin uzmanlar olduğu hususu belirtilmiştir. Bu kapsamda ilaç sektöründe asıl tüketici sıradan vatandaş değil; doktorlar, eczacılar ve ecza depolarıdır. Bu profesyoneller “işin uzmanı” kabul edilir. Dolayısıyla, normal bir tüketicinin karıştırabileceği küçük harf farklarını (örneğin: *Tri* vs *Trp*) bu uzmanların ayırt edebileceği varsayılır [15].

İlk derece mahkemesi başlangıçta davayı kabul etmiş olmasının yanında, Bölge İdare Mahkemesi bu kararı hatalı bulmasının nedenlerini kararında belirtmiştir. Mahkeme, sadece “ünvanlar benziyor” diyen bilirkişi raporu yeterli bulmamıştır. Yargıtay uygulamalarına göre; ünvanın aldığı eklerin, tacirlerin tam iştigal sahalarının ve halk nezdindeki genel görünümünün detaylı incelenmesi gerekir. Taraflar arasında daha önce sonuçlanan bir marka davasında, uzman kitlenin (doktor/eczacı) bu iki ismi karıştırmayacağı yönünde bir karar verilmiştir. İstinaf, bu kararın eldeki unvan davasına etkisinin tartışılmamasını eksiklik olarak görmüştür. Mahkeme, hükmü verdikten sonra “tavzih” (açıklama) yoluyla hükme yeni bir madde (internet alan adının silinmesi)

eklemiştir. Kanuna göre tavzihle hüküm genişletilemez veya değiştirilemez; unutulmuş bir şey sonradan eklenemez [15].

Davalı şirketin savunmasında belirttiği üzere; onkoloji, viroloji ve nadir hastalıklar gibi alanlarda faaliyet gösteren şirketler için ünvan ve marka netliği hayati önem taşır. Ancak hukuk, bu alanlardaki “karıştırılma” ihtimalini, ürünlerin ulaştığı kişilerin (uzman hekimlerin) bilgi birikimi üzerinden değerlendirir. Bölge İdare Mahkemesi, ilk derece mahkemesinin kararını kaldırarak dosyayı geri göndermiştir. Yeni bir bilirkişi heyeti kurulacak ve özellikle ilaç sektöründeki profesyonellerin bu iki ünvanı karıştırıp karıştırmayacağı, ünvanlardaki eklerin ayırt edicilik sağlayıp sağlamadığı, daha önce kesinleşen marka davasındaki “karışıklık yoktur” tespitinin ünvan davasını nasıl etkileyeceği, yeniden incelenecektir [15].

Mahkeme, “Sadece harfler benziyor diye ünvan silinmez; sektörün uzman yapısı ve önceki kararlar dikkate alınarak daha derin bir inceleme yapılmalıdır” demiştir [15].

## Sonuç

Nadir hastalıklar, düşük görülme sıklıklarına rağmen bireyin yaşam hakkı, sağlık hakkı ve insan onurunu doğrudan etkileyen çok boyutlu sağlık sorunları arasında yer almaktadır. Bu hastalıkların büyük bölümünün kronik, ilerleyici ve genetik kökenli olması, teşhis, tedavi ve bakım süreçlerini klasik sağlık hizmetlerinden farklı ve daha karmaşık hale getirmektedir. Özellikle tanı sürecindeki gecikmeler, uzman merkezlerin yetersizliği, orphan ilaçlara erişim sorunları ve yüksek tedavi maliyetleri, nadir hastalıkları sağlık hukukunun özel koruma gerektiren alanlarından biri haline getirmiştir.

Çalışmada incelendiği üzere sağlık hakkı, yalnızca teorik düzeyde sağlık hizmeti sunulmasını değil; bireyin sağlık hizmetlerine fiilen erişebilmesini de kapsamaktadır. Bu nedenle devletin sosyal devlet ilkesi gereğince nadir hastalık taşıyan bireylerin sağlık hizmetlerine erişimini kolaylaştıracak etkili mekanizmalar oluşturması gerekmektedir. Uzman sağlık merkezlerinin yaygınlaştırılması, genetik tarama programlarının geliştirilmesi, erken teşhis sistemlerinin güçlendirilmesi ve orphan ilaçların geri ödeme kapsamına alınması bu yükümlülüğün temel unsurları arasında yer almaktadır.

Nadir hastalıklarda hekimin hukuki sorumluluğu da klasik tıbbi uygulama hatalarına kıyasla daha hassas değerlendirme gerektirmektedir. Hastalıkların teşhisindeki güçlük ve bilimsel belirsizlikler, her yanlış teşhisin doğrudan malpraktis olarak değerlendirilmesini engellemekle birlikte; hekimin özen yükümlülüğünü ortadan kaldırmamaktadır. Hekimin güncel tıbbi gelişmeleri takip etmesi, gerekli tetkikleri istemesi, uzman görüşüne başvurması ve

hastayı yeterli şekilde bilgilendirmesi hukuki sorumluluğun temel unsurlarını oluşturmaktadır. Özellikle geç teşhis nedeniyle geri dönüşü olmayan zararların doğduğu durumlarda maddi ve manevi tazminat sorumluluğu gündeme gelebilmektedir.

Aydınlatılmış onam, nadir hastalıklarda sağlık hukukunun en önemli koruma mekanizmalarından biridir. Deneysel tedavi yöntemleri, genetik analizler ve klinik araştırmalar nedeniyle hastanın bilgilendirilme ihtiyacı daha kapsamlı hale gelmektedir. Bu nedenle standart onam prosedürlerinin ötesine geçilerek bireyselleştirilmiş, anlaşılabilir ve kapsamlı bilgilendirme süreçlerinin uygulanması gerekmektedir. Özellikle çocuk hastalar ve genetik testler bakımından hasta özerkliği ile üstün yarar ilkesi arasında hassas bir denge kurulmalıdır.

Genetik verilerin korunması ise nadir hastalıklar bakımından çağdaş sağlık hukukunun en önemli meselelerinden biri olarak ortaya çıkmaktadır. Genetik bilgiler yalnızca bireyin mevcut sağlık durumunu değil, gelecekteki hastalık risklerini ve aile bireylerine ilişkin hassas bilgileri de içermektedir. Bu nedenle genetik verilerin hukuka aykırı şekilde işlenmesi veya paylaşılması; ayrımcılık, damgalama ve temel hak ihlallerine yol açabilmektedir. KVKK başta olmak üzere ulusal ve uluslararası düzenlemeler, genetik verilerin özel nitelikli kişisel veri olarak korunmasını öngörmekte; sağlık kuruluşları ve hekimlere yüksek düzeyde veri güvenliği yükümlülüğü yüklemektedir.

Sonuç olarak nadir hastalıklar, yalnızca tıbbi bir sorun değil; aynı zamanda insan hakları, sosyal devlet ilkesi, hasta hakları ve veri güvenliği bakımından çok yönlü bir hukuk problemidir. Sağlık hukukunun etkin biçimde uygulanabilmesi için nadir hastalıklara ilişkin özel yasal politikaların geliştirilmesi, uzman sağlık merkezlerinin artırılması, orphan ilaçlara erişimin kolaylaştırılması, genetik veri güvenliğinin güçlendirilmesi, hekimlerin ve sağlık personelinin nadir hastalıklar konusunda eğitilmesi, hasta hakları ve aydınlatılmış onam mekanizmalarının etkinleştirilmesi, klinik araştırmaların etik denetiminin güçlendirilmesi gerekmektedir.

Teknolojik gelişmeler ve genetik bilimindeki ilerlemeler dikkate alındığında, önümüzdeki dönemde nadir hastalıkların sağlık hukuku bakımından daha da önemli hale geleceği açıktır. Bu nedenle hukuk sisteminin birey merkezli, insan onurunu esas alan ve sağlık hakkını etkin şekilde koruyan dinamik bir yapıya kavuşturulması büyük önem taşımaktadır.

## Kaynakça

1. Hakeri, H. (2026). *Tıp hukuku* (28. bs.). Seçkin Yayıncılık.
2. World Health Organization. (n.d.). *Constitution of the World Health Organization*.
3. European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). (2024). *What is a rare disease?*
4. European Commission. (2008). *Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on rare diseases: Europe's challenges (COM(2008) 679 final)*. Publications Office of the European Union. <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX:52008DC0679>
5. Churnosov, M. (2024). *Special issue: Genes and human diseases. International Journal of Molecular Sciences*, 25(8), 4455. <https://doi.org/10.3390/ijms25084455>
6. Hayırlıdağ, M. (2022). Genetik hastalıklar ve testlere etik ilkeler açısından bakış. *Aksaray Üniversitesi Tıp Bilimleri Dergisi*, 3(2), 27–33. <https://izlik.org/JA54PT37GK>
7. European Medicines Agency. (n.d.). *Orphan designation: Overview*. <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory-overview/orphan-designation-overview>
8. Yıldırım, M., & Keskin, H. (2025). Nadir hastalıklarda tedaviye erişim: Mevcut durum, engeller ve çözüm önerileri. *Value in Health Sciences*, 15(3), 509–514. <https://doi.org/10.33631/sabd.1507046>
9. Gökcan, H. T. (2022). Tıbbi Müdahaleden Doğan Hukuki ve Cezai Sorumluluk (4. Baskı). Seçkin Yayıncılık
10. Uzun, R. Ç. (2025). *Tıbbi müdahalelerde aydınlatılmış onamın hukuki niteliği ve gelişen teknolojiler ile sürecin iyileştirilmesi* (Yüksek lisans tezi, İstanbul Medipol Üniversitesi, Tez No. 967487). Ulusal Tez Merkezi. <https://tez.yok.gov.tr/UlusalTezMerkezi/>
11. Council of Europe. (1997). *Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine (Oviedo Convention) (ETS No. 164)*. <https://www.coe.int/en/web/conventions/full-list/-/conventions/treaty/164>
12. Çekin, M. S. (2020). Kişisel sağlık verilerinin korunması. *Sağlık Akademisyenleri Dergisi*, 6(1), 1–10.
13. Kişisel Verilerin Korunması Kanunu, Kanun No. 6698 (2016).
14. *Glass v. United Kingdom*, 61827/00, European Court of Human Rights (2004).
15. Kazancı Elektronik ve Basılı Yayıncılık A.Ş. (n.d.). *Kazancı Hukuk Otomasyonu*. <https://www.kazanci.com.tr/>

