



Spinal Müsküler Atrofi (SMA) Hastalarıyla ve Aileleriyle Sosyal Hizmet Uygulamaları

Social Work Interventions with Spinal Muscular Atrophy (SMA) Patients and Their Families

Doğucan Çatulay¹, Zeynep Süner², Merve Deniz Pak Güre^{3*}

¹ Sosyal Hizmet Uzmanı – Başkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sosyal Hizmet Bölümü, Ankara, Türkiye – ORCID 0009-0007-5837-3781

² Sosyal Hizmet Uzmanı – Başkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sosyal Hizmet Bölümü, Ankara, Türkiye – ORCID 0009-0000-5237-1792

³ Doç. Dr. – Başkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Sosyal Hizmet Bölümü, Ankara, Türkiye – ORCID 0000-0002-3740-3191

Sosyal Çalışma Dergisi (2023), 7(2), 112-127

Copyright © 2023 İZU

YAYIN BİLGİSİ

Yayın geçmişi:

Gönderilen tarih: 21 Ekim 2023

Kabul tarihi: 25 Kasım 2023

Yayınlanma tarihi: 30 Aralık 2023

Anahtar kelimeler:

Spinal Müsküler Atrofi (SMA)

Tıbbi sosyal hizmet

Nadir hastalıklar

Keywords:

Spinal Muscular Atrophy (SMA)

Medical social work

Rare diseases

ÖZ

Spinal Müsküler Atrofi (SMA), motor nöronları etkileyen ve kas zayıflığına yol açan genetik, kronik ve nadir bir hastalıktır. SMA genellikle başlangıç yaşı ve semptomların şiddetine göre farklı tiplerde sınıflandırılmaktadır ve kalıcı tedavisi bulunmamaktadır. SMA hastaları ve aileleri fiziksel, psikososyal ve ekonomik yönlerden sorunlar yaşamaktadır. Bu sorunların çözülmesinde ve gereksinimlerin karşılanmasında sosyal hizmet mesleğinin önemli bir yeri bulunmaktadır. Bu çalışmanın amacı SMA hastası olan bireylerin ve ailelerinin güçlendirilmesinde sosyal hizmet uzmanlarının rol ve işlevlerinin ortaya konulmasıdır. Sosyal hizmet uzmanları mikro, mezo ve makro düzeyde gerçekleştirdikleri müdahalelerde danışman, eğitici, savunucu, kaynak bulucu ve bağlantı kurucu, vaka yöneticisi gibi çeşitli roller üstlenmektedir. Sosyal hizmet uzmanları hastalarla ve aileleriyle işbirliği içinde çalışarak özelleşmiş ihtiyaçlarına göre uyarlanmış psikososyal ve pratik yardım sunmaktadır. Formal (sosyal sigorta ve güvence sistemleri, ekonomik kaynaklar, haklar, sağlık hizmetleri vb.) ve informal kaynaklar (aile ve sosyal çevre ilişkileri, sivil toplum kuruluşları vb.) hakkında bilgi sunarak ve bireyleri bunlarla ilişkilendirerek güçlendirmektedir.

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a genetic, chronic and rare disease that affects motor neurons and leads to muscle weakness. SMA is usually classified into different types according to age of onset and severity of symptoms, and there is no permanent cure. SMA patients and their families experience physical, psychosocial and economic problems. The social work profession has important roles in solving these problems and meeting their needs. The aim of this study is to reveal the role and functions of social workers in empowering individuals with SMA and their families. Social workers has roles such as counselor, educator, advocate, resource finder and connection builder, case manager in micro, mezzo and macro level interventions. They work in collaboration with patients and their families to provide psychosocial and practical assistance tailored to their specific needs. They empower individuals by providing information about and linking them to formal (social insurance and safety systems, economic resources, rights, healthcare services, etc.) and informal resources (family and social networks, non-governmental organizations, etc.)

1. Giriş

Spinal Müsküler Atrofi (SMA), kasların güç kaybetmesine sebep olan kalıtsal temelli kronik bir hastalıktır. SMA hastalığına sahip olan bireyler ve ailelerinin fiziksel, psikososyal ve ekonomik yönden pek çok sorunu ve gereksinimi bulunmaktadır. Bunlar arasında başta temel fiziksel ihtiyaçlarını giderememe (yemek yeme, tıbbi cihaz olmaksızın solunum yapamama, desteksiz yürüyememe, tuvalet ihtiyaç karşılayamama vb.) olmak üzere ruh sağlığı sorunları, sosyal dışlanma, etiketlenme, yoksulluk gibi ciddi sorunlar bulunmaktadır. Bu çok boyutlu sorunların giderilmesinde, bireyleri çevresi içerisinde ele alan, kapsamlı ve bütüncül bir bakış açısıyla sorunlara yaklaşan sosyal hizmet uzmanlarının gerçekleştireceği müdahaleler önemli bir yerde bulunmaktadır.

Tıbbi sosyal hizmet, hastalık tanısı alan bireylerin ve ailelerinin yaşadıkları sorunların çözümünde müdahaleler gerçekleştirilmesini amaçlayan sosyal hizmetin özel bir alanıdır. Bu kapsamdaki

* Sorumlu yazar e-mail adresi: mdpak@baskent.edu.tr

uygulamaların öncelikli odağı hastaların ve ailelerin iyilik halini ve yaşam kalitesini arttırmaktır (Özbesler, 2013). Duygusal destek bu çalışmaların başında gelmektedir. Sosyal hizmet uzmanları, hastalara ve ailelerine tıbbi teşhis veya tedavinin getirebileceği stres, kaygı, depresyon vb. gibi duygusal zorluklarla baş etmelerine yardımcı olmaktadır. Buradan hareketle kapsamlı bir değerlendirme yapılması oldukça önemlidir. Sosyal hizmet uzmanları, aile dinamikleri, yaşam koşulları, ekonomik kaynaklar ve ruh sağlığı gibi faktörleri göz önünde bulundurarak hastaların psikososyal ihtiyaçlarını değerlendirmektedir (McCoyd vd., 2016). Ardından hastaların ve ailelerin çok yönlü gereksinimlerinin karşılanmasında bakım planlamaları yapılmaktadır. Bu planlar hem hasta ve aileleriyle hem de multidisipliner ekip üyeleriyle birlikte hazırlanmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları, hastaların kapsamlı ve koordineli bakım almasını sağlamak için doktorlar, hemşireler ve diğer sağlık profesyonelleri ile işbirliği yapmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları tıbbi alan kapsamında; hastanelerde, engelli ve rehabilitasyon merkezlerinde, fizik tedavi merkezlerinde, palyatif bakım merkezlerinde ve terminal dönemdeki hastalara bakım veren diğer kurum ve kuruluşlarda çalışmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları tüm bu süreçlerde danışmanlık, eğiticilik, kaynak bulma, bağlantı kurma, savunuculuk vb. gibi roller üstlenmektedir (Browne, 2019).

SMA, tıbbi sosyal hizmet uygulamaları açısından gereksinimlerin yoğun olduğu bir hastalıktır. Buna karşılık literatürde SMA hastalarıyla ve aileleriyle çalışan sosyal hizmet uzmanlarının rol ve işlevlerini kapsamlı bir biçimde ele alan ulusal ve uluslararası düzeydeki çalışmaların oldukça kısıtlı olduğu görülmektedir. Buradan hareketle, bu çalışmanın temel amacı; SMA hastalığına sahip bireylerin ve ailelerinin yaşamındaki engellerin, güçsüzlüklerin ve sorunların çözülmesinde sosyal hizmet mesleğinin rol ve işlevlerinin ortaya konulmasıdır. Bu kapsamda SMA hastalığının tanımına ve genel çerçevesine, epidemiyolojisine, hastaların ve ailelerin yaşadıkları sorunlara, bu alanda çalışan sosyal hizmet uzmanlarının rol ve işlevlerine yer verilecektir.

2. Spinal Müsküler Atrofi'nin (SMA) Tanımı ve Kapsamı

SMA, beyin kökü ve omurilikte yer alan sinir hücrelerinin kaybolmasıyla ortaya çıkan bir hastalık türüdür (Yılmaz vd., 2022). SMA hastalığında bireyin kasları küçülmeye (*atrofiye*) uğrayarak birçok işlev kaybına neden olmaktadır (Çankaya ve Çankaya, 2010). SMA ilk kez 1981 yılında Guido Werding'un iki çocuğun otopsi raporunu yayınlamasıyla ortaya konulmuştur. Werding'in raporlarını takiben John Hoffman çalıştığı vakalardan belirlediği SMA hastalarının raporlarını yayınlamıştır (Saracaloğlu ve Demiryürek, 2021).

SMA yaş ve cinsiyet fark etmeksizin tüm bireylerde rastlanabilen bir hastalıktır. Ancak SMA'ya bebeklerde ve küçük yaştaki çocuklarda rastlanma olasılığı daha yüksektir. Bu yüksek olasılık SMA'nın 'çocukluk dönemi hastalığı' olarak algılanmasına yol açmıştır. Oysa genç ve orta yaşlı bireylerde de SMA görülebilmektedir. SMA hastalığının SMA Tip 0, SMA Tip 1 (ağır form), SMA Tip 2 (ara form), SMA Tip 3 (hafif form) ve SMA Tip 4 olmak üzere beş ayrı çeşidi bulunmaktadır (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2022):

- Doğduğu andan itibaren SMA tanısı alan bebekler için SMA Tip 0'ın belirtileri doğum öncesi dönemde kendini gösterebilmektedir. Doğum sırasında ise aşırı halsizlik, kas güçsüzlüğü ve solunum sorunları olabilmektedir. SMA Tip 0 ile mücadele eden bebekler nadiren 6 aya kadar yaşamlarını sürdürebilmektedir (SMA Benimle Yürü Derneği, 2017).

- Doğdukları günden itibaren ilk 6 ay içerisinde SMA tanısı alan bebekler için SMA Tip 1 hastalığın en ağır seyreden türüdür. SMA Tip 1 hastalığına sahip bebekler başlarını yukarıda tutamamakta, desteksiz oturamamakta ve yutma emme gibi diğer bebeklerin kolaylıkla yapabildikleri eylemleri yapmakta zorlanmaktadır. Solunum kaslarında zayıflıklar olmasından dolayı öksürürken güçlük çekmekte ve solunum yolu enfeksiyonları yaşamaktadır. Solunum enfeksiyonları nedeniyle de çoğu bebek iki yaşından önce hayatını kaybetmektedir.
- Doğduktan sonra 3. aydan itibaren 15. aya kadar SMA tanısı alan bebekler için SMA Tip 2, Tip 1'e göre daha hafiftir. Hastaların çoğu desteksiz oturabilmekte hatta emekleyebilmekte ya da ayakta durabilmektedir. Hastaların ellerinde, omuriliklerinde ve göğüs duvarlarında anormallikler dikkat çekmektedir (Mercuri vd., 2022).
- Doğduktan 18 ay sonra SMA tanısı alan bebekler için SMA Tip 3'de hastalığın ilk belirtileri çok hafif düzeyde olmasından kaynaklı hastanın tanı alması gençlik yıllarını bulabilmektedir. Hastalığın ilerlemesi sonucunda yürümekte ve koşmakta zorlanmalar başlamaktadır. Bunun beraberinde çoğunlukla düşmeler meydana gelebilmektedir. Hastalar ilk semptomları ortaya çıkmasından 20-30 yıl sonra tekerlekli sandalyeye gereksinim duyabilmektedir. SMA Tip 3 hastaları, Tip 1 ve Tip 2 hastaları kadar solunum konusunda zorluk çekmemektedir (Korucu, 2019).
- 20'li ve 30'lu yaşlarında SMA tanısı alan bireyler için SMA 4 Tipinin başlangıcı ve ilerlemesi diğer tiplere göre oldukça yavaştır. Hastalıkta zaman zaman gerileme görülebilmektedir. Hastalık kollarda ve bacaklarda güç kaybına sebebiyet vermektedir (Muslu, 2021a).

SMA kalıtsal özellik taşıyan bir kas hastalığıdır. Kişilerde SMA hastalığının oluşmasının temel sebebi SMA1 geninde meydana gelen mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. SMA1 geninde genetik sorunlar olması SMN proteinin üretilmemesine yol açmaktadır. SMN proteininin üretilmemesi durumunda motor nöron hücreleri küçülmekte ve ölmektedir (Güleç, 2021). SMA hastalığının belirtileri bireyden bireye farklılık göstermesiyle birlikte hastalarda kurbağa bacağı pozisyonunda yatma, dilde istemsiz kasılma (*fasikülasyon*), zayıf kas yapısı, kol ve bacak davranışları, kayba uğramış derin tendon refleksleri, kuvvetsizlik, yürüyememe, solunum sisteminde sorunlar, beslenme bozuklukları, cılız ağlama ve yaşlılarından geride kalma görülebilmektedir (Türkiye SMA Vakfı, 2017).

SMA teşhisi konulabilmesi için öncelikle elektromiyografi (EMG) yoluyla sinir ve kas ölçümü yapılmaktadır. Ölçüm sonucunda normal dışı bulgular tespit edilmesi durumunda ise kan testi yoluyla ilgili genler incelenmektedir (Wijngaarde vd. 2020). Türkiye'de SMA hastalığının teşhis edilmesinde genetik tarama testleri kullanılmaktadır. Ankara Büyükşehir Belediyesi ile Başkent Üniversitesi arasında imzalanan protokol doğrultusunda yeni evlenen çiftlere yönelik SMA taraması ücretsiz bir şekilde yapılmaya başlaması iyi uygulama örneklerinin başında gelmektedir. 2021 yılında gerçekleştirilen T.C. Sağlık Bakanlığı SMA Bilim Kurulu Toplantısı'nda alınan karar doğrultusunda evlenmeden önce tüm çiftlere SMA taraması yapılması zorunlu hale getirilmiştir (Düz, 2022). T.C. Sağlık Bakanlığı (2023) 27 Aralık 2021- 4 Eylül 2023 tarihine kadar 81 ilde 1 Milyon 834 kişide SMA taraması yapmıştır. Bunun sonucunda 22 Bin 573 kişide 'SMA Taşıyıcılığı Şüpheli' olarak tespit edilmiştir.

SMA'nın kesin ve kalıcı bir tedavisi bulunmamaktadır. Bu sebeple ilaç tedavisi uygulanmazsa hastalık kötü prognoz gösterebilmekte ve yaşamın sona ermesine yol açabilmektedir. SMA tedavisinde Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) onaylı üç temel ilaç kullanılmaktadır. 2023 yılı itibariyle kullanılan ilaçlar: Spinraza®, Zolgensma® ve Evrysdi®'dir (Güleç, 2021). İlaçların temel işlevi hastalarda eksik olan proteinin üretilmesini sağlamaktır. Bu üç ilaçtan ilk piyasaya sürülen Spinraza®'dir. Spinraza® omurilik sıvısına enjekte edilerek hastalara verilmektedir. Hastaların Spinraza®'yı ömür boyu düzenli olarak kullanmaları gerekmektedir. Eversydi® ise 2 aydan büyük olan tüm SMA hastalarının şurup biçiminde her gün kullandıkları bir ilaçtır. SMA tedavisinde kullanılan son ilaç olan Zolgensma® ise damar yoluyla alınarak hastalarda fonksiyonel olmayan SMA1 geninin yenilenmesini sağlamaktadır. Bu ilacı hasta hayatı boyunca bir kere kullanmaktadır. SMA hastalığının tedavisinde kullanılan tüm bu ilaçların maliyeti oldukça yüksektir (Klug vd., 2016).

SMA hem Türkiye'de hem de dünyada görülen nadir bir hastalıktır. Fakat SMA'nın görülme oranları incelendiğinde dünyanın her yerinde aynı oranda görülmediği açıkça ortadadır. SMA hastalığının tüm dünyadaki görülme oranı 10 binde 1 iken; bu oran Türkiye'de 6 binde 1 dir. Bu oranın Türkiye'de dünya geneline oranla daha yüksek olmasının birçok farklı sebebi vardır. Bu sebepler arasında en önemli neden olarak Türkiye'de oldukça yaygın olarak gerçekleşen akraba evlilikleri karşımıza çıkmaktadır. SMA genlerle aktarılan bir hastalık olmasından dolayı, aynı kan bağına sahip olan bireyler arasında yapılan evlilikler, doğacak çocuklarda SMA'nın görülmesi noktasında önemli bir risk faktörünü oluşturmaktadır (Bakırcı ve Üstü, 2017; Boardman vd., 2017).

SMA hastalığı, bireyleri birçok yönden kısıtlayan ve zorlayan bir hastalıktır. Hastalığın en temel özelliklerinden biri bireylerde kas güçsüzlüğüne ve zayıflamaya neden olmasıdır. Bu durum SMA hastası bireylerde engellilik oranlarını arttırmaktadır (Haspolat ve Yayıcı Köken, 2022). Öte yandan SMA hastalarındaki mortalite oranlarına bakıldığında bu hastalık bebek ölümleri arasındaki en büyük sebeplerden biri olarak karşımıza çıkmaktadır. SMA hastalarındaki mortalite oranlarının iyileşme oranına kıyasla daha yüksek olduğu görülmektedir. Mortalite oranlarının yükselmesinin önünde birçok sebep bulunmaktadır. Bunlar arasındaki en önemli etken tedavi imkanlarına ve gerekli ilaçlara erişememeyle ilişkidir. İlaçlara erişim noktasında yaşanan sorunların başında SMA hastası bireylerin ve ailelerinin çok yüksek maliyetteki ilaç ücretlerini karşılayamaması ve sağlık politikalarının SMA hastalarının ihtiyaçlarını tümüyle gözecek biçimde yapılandırılmaması gelmektedir (Ürek ve Karaman, 2019).

3. Spinal Müsküler Atrofi (SMA) Hastalarının ve Ailelerinin Yaşadıkları Güçlükler

SMA hastaları ve aileleri fiziksel, psikolojik, sosyal ve ekonomik yönden pek çok sorun yaşamakta ve gereksinime sahip olmaktadır. Bunlar Tablo 1'de özetlenmiştir.

SMA hastalığı bireylerin fiziksel işlevini birçok yönden kısıtlamaktadır. Bunlar SMA hastalığının türüne göre değişkenlik göstermektedir. Fiziksel işlevini en çok yitiren SMA 1 tipiyle mücadele eden hastalardır. SMA 1 tipiyle yaşayan hastalar desteksiz oturamamakta, başlarını dik tutamamakta, yürüyememekte ve emekleyememektedir. Buna ek olarak yaşamak için solunum desteğine ihtiyaç duymaktadır (Akgün Kostak & Çetintaş, 2022). SMA Tip 2 hastaları desteksiz bir şekilde oturabilmekte ancak yürümemektedir. SMA Tip 3 hastaları ise yaşamlarının 20-30'lu yaşlarında tekerlekli sandalye kullanmaya başlamakta; bu yaşlarda temel ihtiyaçlarını gidermede

zorluk çekmektedir. SMA tipleri arasında bireyin fiziksel işlevini en az etkileyen tip SMA Tip 4'tür. Bu hastalar ise genellikle sadece kollarda ve bacaklarda güç kaybı yaşamaktadır (Sel vd., 2012). Bu bireyler yatağa bağımlı değildir, temel ihtiyaçlarını çoğu zaman kendileri karşılamaktadır.

Kronik hastalıklar, bireyler ve aileleri üzerinde yıkıcı psikososyal sorunlar meydana getirmektedir (Aydemir ve Çetin, 2019). SMA nadir görülen, fiziksel zorlukları yüksek olan ve tedavi araçlarına erişim imkanı kısıtlı olan bir hastalık olmasından dolayı, bu hastalıkla mücadele eden bireyler ve aileleri psikososyal sorunlar yaşamaktadır (Aslantürk, Derin ve Arslan, 2019). Bunların başında duygusal etkiler gelmektedir. SMA gibi kronik bir hastalık tanısıyla karşılaşmak üzüntü, öfke, çaresizlik, hayal kırıklığı ve endişe gibi bir dizi duyguya yol açabilmektedir. Bununla beraber, kimi zaman hastalığı kabul etme sürecinde ciddi zorluklar yaşanmaktadır. SMA tanısı alan bireyler veya aileleri bu durumu bir 'ceza' veya 'günah' olarak değerlendirip tanıyı reddetme eğiliminde de olabilmektedir. Bu da bireyin tedavi sürecine daha az ve zor uyum sağlamasına yol açabilmektedir. Bu duygusal reaksiyonlar bireylerin ve ailelerin başa çıkma becerilerini geliştirmelerini gerektirmektedir (Kruitwagen-Van Reenen vd., 2016). SMA hastası bireylerin ve ailelerin yaşadığı bir diğer zorluk ise umutsuzlukla ilişkilidir. Yıldız ve Çelikay Söyler (2022) tarafından yapılan bir araştırmada ailelerde yoğun bir umutsuzluk duygusunun hakim olduğu tespit edilmiştir. Ailelerin yaşadıkları maddi zorluklar, yüksek stres seviyesi, bakım yükü, geleceğe karşı duydukları kaygı gibi çeşitli faktörler umutsuzluk duygusunun oluşmasına sebep olmaktadır. Bireyin hayatında olumsuzluğa neden olan bu duygunun azaltılabilmesi için sosyal destek mekanizmalarına ihtiyaç duyulmaktadır (Brandt vd., 2022).

Tablo 1. SMA Hastalarının ve Ailelerinin Yaşadıkları Sorunlar

Fiziksel Sorunlar

- Kas zayıflığı
- Motor bozukluklar
- Yürümede zorluk
- Solunum komplikasyonları
- Yutma güçlüğü
- Omurga eğriliği (skolyoz)
- Sınırlı hareketlilik
- Konuşma ve iletişim sorunları

Psikososyal Sorunlar

- Duygusal etkiler (üzüntü, hayal kırıklığı ve endişe vb.)
- Sosyal izolasyon
- Akran ilişkilerinin zayıflaması
- Eğitimsel zorluklar
- Damgalanma
- Bakım veren yükünün yüksek olması
- Gelecek kaygısı
- Sosyal çevre ilişkilerinin etkilenmesi
- Aile içi sorunlar
- Gelecek kaygısı

Ekonomik Sorunlar

- Tıbbi bakım maliyetlerinin yüksek olması
- Tedavide kullanılan ilaçların, özel ekipmanların (tekerlekli sandalyeler ve solunum cihazları gibi) ve terapilerin (fiziksel, mesleki ve solunum) maliyetinin yüksek olması
- Sağlık hizmetlerine ulaşmak için seyahat ve konaklama masraflarının yüksek olması
- Evde bakım maliyetleri
- İşgücü kayıpları ve gelir kaybı
- Sosyal yardımların kısıtlı olması
- Sağlık sigortasının kapsamının dar olması

SMA hastası olan bireylerin yaşadığı fiziksel kısıtlamalar ve hareket etmeyle ilişkili sorunlar sosyal yaşamı önemli ölçüde etkilemektedir. Bu durum kimi zaman ise damgalama ve etiketlemeyle de ilişkili olabilmektedir. SMA hakkında farkındalık eksikliği, yanlış anlamalara ve önyargılara yol açabilmektedir. Toplumdaki bireylerin bakışları, duyarsız yorumları veya sosyal etkinliklerden dışlama olarak kendini gösterebilmektedir. Bu durum sosyal faaliyetlere ve etkinliklere katılımı zorlaştırarak izolasyon ve yalnızlık duygularına yol açabilmektedir (Cremers vd., 2019). Sosyal çevre ile kurulan ilişkilerde destek alamama gibi durumlar yaşanabilmektedir (Willems vd., 2021). SMA tanısı alan çocuklar ve ergenler bu nedenle akran ilişkileri kurmada zorluklarla karşılaşabilmektedir. Bu da dışlanma duygularına veya kendilerini anlayan arkadaşlar

bulmada sorunlara neden olabilmektedir (Morcov vd., 2021). Sosyalleşmenin en önemli aracı olan okullar da bu kapsamda ciddi sorunlar yaşanan alanlar arasında bulunmaktadır. Çünkü okulların fiziksel imkanları çoğunlukla SMA hastası olan bireylerin bakımı için uygun biçimde dizayn edilmemektedir. Bu durumda SMA hastalarının okula gidememesine yol açabilmektedir (Yao vd., 2021). Aileler, toplumdaki diğer bireyleri ve kurumları SMA hakkında bilgilendirmek, farkındalığı arttırmak ve kapsayıcılığı teşvik etmek için çalışsa da bunu başaramamaları sosyal izolasyonu arttırmakta ve hayal kırıklığına neden olabilmektedir (Qian vd., 2015).

SMA gibi hem toplum hem de bireyler tarafından çok fazla bilinmeyen ve yaşaması zor bir hastalığa sahip çocuğu olan ebeveynlerin rolleri ve görevleri farklılaşmaktadır (McMillan vd., 2021). SMA hastası olan çocukların ebeveynleri, durumla ilgili karmaşık tıbbi ihtiyaçlar ve belirsizlikler nedeniyle yüksek düzeyde stres yaşayabilmektedir. Bu kapsamda bakım verme ile ilgili görevler gündeme gelmektedir (Buluş ve Ersoy, 2019). Aileler zamanlarının çoğunu temel ihtiyaçlarını bile giderirken desteğe ihtiyaç duyan çocuklarının bakımlarına ayırmaktadır. Bu durumda ebeveynler bakım verme yüküyle başa çıkmakta zorlanabilmektedir. Özellikle, bakımla birincil derecede ilgilenen annelerin ciddi sorunlar yaşadıkları bilinmektedir. Bu sorunlar arasında çocukla sürekli ilgilenme zorunluluğu, az uyuma, serbest zaman bulamama, dinlenememe, tıbbi bakımla ilgili izlemeleri düzenli olarak ve sürekli yapma bulunmaktadır (Landfeldt vd., 2019). Yetersiz sosyal politikalar ve destek mekanizmaları ebeveynlerin bu sorunları yaşamalarındaki en büyük etken olabilir. Bu zorluklarla başa çıkmaya çalışan ebeveynler, özellikle anneler, tükenmişlik yaşayabilmektedir (Sansone vd., 2015). Bakım verme sürecini yönetmek hem eşler arasındaki hem de aile üyeleri arasındaki ilişkileri de etkileyebilmektedir. Bu noktada diğer kardeşlerin bakımı ile ilgili sorunlar da ortaya çıkabilmektedir. Evdeki diğer çocuklar SMA hastası olan kardeşe yöneltilen ilgi ve ayrılan kaynaklar nedeniyle kıskançlık, suçluluk veya içleme duyguları dahil olmak üzere bir dizi duygu yaşayabilmektedir (Lawton vd., 2015).

SMA hastası olan bireyler ve aileler ciddi ekonomik zorluklarla karşılaşmaktadır. SMA hastalığının tedavisi çoğunlukla ileri düzey uzmanlık gerektiren sağlık profesyonellerinin olduğu hastanelerde yapılmaktadır (Dangouloff vd., 2023). Bu hastaneler de periferde değil, büyükşehirlerde yer almaktadır. Bundan dolayı da hastaların ailelerinin desteği ile birlikte tam teşekküllü hastanelere gitmeleri ulaşım ve barınma gibi ekstra maliyetler oluşturabilmektedir. SMA hastası bireylerin bakım yükümlülüğü hem bedensel hem de duygusal açıdan bakım veren kişi için zorlayıcı olabilmektedir (Farrar vd., 2020). Bundan dolayı da bazı durumlarda aileler, profesyonel bir şekilde bakım verebilecek kişilerin desteğine ihtiyaç duyabilmektedir. Dolayısıyla bu da bakım veren kişiye ödenecek bir maliyet oluşturmaktadır (Brandt vd., 2022).

Hastalığın tedavisi için gerekli olan ilaçların tümü yüksek maliyetlidir (Agosto vd., 2021). Hastaların ve ailelerin bu ilaçları kendilerinin yapacakları ödemelerle karşılamaları mümkün değildir. Ayrıca SMA hastası bireyler çoğunlukla tıbbi cihazlara bağlı olarak yaşamaktadır. Bu cihazlar da tıpkı ilaçlar gibi yüksek maliyetlidir. Cihazların kesintisiz olarak çalışma zorunluluğu sürekli elektriğe bağlı olmasını gerektirmektedir. Bunun sonucunda da hem cihazların hem elektrik tüketiminin maliyeti artmaktadır. Bunlarla beraber SMA hastası olan bireylerin özel gıdalarla beslenmesine yönelik gereksinimler de doğabilmektedir. Bu mamaların ve özel beslenme listesindeki ürünlerin fiyatı da yüksektir. Dolayısıyla bu da ayrı bir ekonomik yük oluşturmaktadır (Muslu, 2021b). SMA hastalığının tedavisinde fizik tedavi ve rehabilitasyon programları da uygulanabilmektedir. Bu programlar da hem seans ücretleri açısından hem de

hastanın mobilizasyonu açısından ekonomik giderlere yol açmaktadır (Murrell vd., 2018). SMA hastalarının yatarak tedavi görmeleri sarf malzemelerini de gerekli kılmaktadır. Özellikle tuvalet ihtiyacı sorununu çözmek amacıyla aileler hasta bezi kullanmaktadır. Bez fiyatları da yüksek bir maliyet oluşturmaktadır. Tüm bu koşullar tedavi ile ilgili giderlerin tamamının sağlık sigortası kapsamına alınmasını gerekli kılmaktadır. Buna karşılık Türkiye’de SMA hastalarının ilaçlarının ve diğer harcama kalemlerinin kamu harcamaları tarafından karşılanmasına yönelik tepkiler olmaktadır (Adiller ve Güreller, 2021; Yıldız ve Yalçın, 2020). Tedavide kullanılan ilaçların hastalara tedarik edilmesindeki bürokratik süreçler sıklıkla eleştirilmektedir. Ailelerin ekonomik yönden desteklenmeleri için valilik izni ile yardım toplama kampanyaları yürütülmektedir.

4. Spinal Müsküler Atrofi (SMA) ile Çalışan Sosyal Hizmet Uzmanlarının Rol ve İşlevleri

SMA, yarattığı sorunlar sebebiyle yalnızca tıbbi tedavinin verilmesinin yeterli olmadığı çok disiplinli konsültasyonlar gerektiren bir hastalıktır. Multidisipliner ekiplerin içerisinde yer alan sosyal hizmet uzmanları SMA tanısı alan bireylerin ve ailelerinin fiziksel, psikolojik, sosyal ve ekonomik sorunlarının giderilmesinde önemli rol ve işlevlere sahiptir (Kariyawasam vd., 2020). Bu kapsamda sosyal hizmet uzmanlarının mikro, mezzo ve makro düzeyde gerçekleştirecekleri uygulamalar bulunmaktadır (Tablo 2):

Tablo 2. SMA Hastaları ve Aileleriyle Çalışan Sosyal Hizmet Uzmanlarının Müdahaleleri

Mikro düzey
<ul style="list-style-type: none">• Psikososyal destek• Bireysel danışmanlık• Eğitim• Krize müdahale• Kaynak koordinasyonu• Bakım planlaması
Mezzo düzey
<ul style="list-style-type: none">• Aile danışmanlığı• Destek grupları oluşturma• Ağ oluşturma• Kaynak geliştirme
Makro düzey
<ul style="list-style-type: none">• Savunuculuk• Lobicilik• Politikaların oluşumunu izleme ve sürece dahil olma• Hukuki düzenlemeleri izleme ve sürece dahil olma• Farkındalık artırma çalışmaları• Araştırmaların ve yatırımların artırılmasına yönelik çalışmalar

Sosyal hizmet uzmanları bireylerin karşılaştıkları duygusal, sosyal ve pratik zorlukları ele alarak bireylere ve ailelere danışmanlık yapmakta ve psikososyal destek vermektedir (Sütçü, 2023). Sosyal hizmet uzmanları danışmanlık rolü kapsamında bireylere yönelik baş etme kapasitelerini geliştirme, çeşitli sosyal destek mekanizmaları ile psikolojik açıdan güçlendirme, iyi olma halini artırma gibi çeşitli uygulamalar gerçekleştirmektedir. Aile üyeleri ve sağlık personeli arasında açık iletişim için güvenli bir alan yaratarak işbirlikçi bir ilişki kurmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları, her bir aile üyesinin benzersiz ihtiyaçlarını ve güçlü yanlarını anlamak için kapsamlı değerlendirmeler yapmaktadır. Üzüntü, keder, endişe ve stres vb. duygularını yönetmek için

bireylere ve ailelere danışmanlık vermekte ve başa çıkma stratejilerini güçlendirmelerine yardımcı olmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları bu uygulamaları gerçekleştirirken bilişsel davranışçı terapi (BDT) teknikleri, çözüm odaklı terapi, duygu odaklı terapi gibi bireyi güçlendirecek diğer tekniklerden, yaklaşımlardan ve kuramlardan yararlanabilmektedir (Ho vd., 2016).

SMA kimi zaman hastalar ve aileleri için kriz durumlarına yol açabilmektedir. Sosyal hizmet uzmanları krize müdahale etmek için yetkin meslek elemanlarıdır. Sosyal hizmet uzmanları krizin doğasını ve ciddiyetini değerlendirmekte; SMA hastası olan bireyler ve ailelerle temas kurarak, empatik ve yargılayıcı olmayan destek sunarak krizlere hızla yanıt vermektedir. Sosyal hizmet uzmanları, krizin etkisini kapsamlı bir şekilde anlamak ve müdahalede bulunmak için multidisipliner sağlık ekibiyle işbirliği yapmaktadır. Bu ekiplerde çoğunlukla doktor, hemşire, psikolog, ergoterapist, fizyoterapist ve beslenme uzmanı vb. yer almaktadır (Doorley vd., 2017). Sosyal hizmet uzmanları kriz durumlarında yapılabilecek seçenekleri ortaya koymakta, sağlıklı bir iletişim kanalı yaratmakta ve hem ailenin hem de sağlık ekibinin seçim yapmasına olanak tanımaktadır. Bu süreçte hem SMA hastası olan birey hem de aile duygusal yönden desteklenmektedir. Böylece SMA ile ilgili krizlerin çözümünde başa çıkma becerilerinin geliştirilmesi olanaklı hale gelmektedir (Kruitwagen-Van Reenen vd., 2016).

Sosyal hizmet uzmanları, SMA hastalarını ve ailelerini doğru ve pratik bilgilerle güçlendirmek için psikoeğitim sağlamada çok önemli bir rol oynamaktadır. Psikoeğitim programları kapsamında SMA'nın tanımı ve kapsamı, prognozu, tedavi seçenekleri ve mevcut kaynaklar hakkında bilgi vermek amacıyla konunun uzmanlarının katılımıyla eğitici toplantıların düzenlenmesinde sosyal hizmet uzmanları görev alabilir (Pacione vd., 2019). Bu oturumlar, ailelerin açıkça soru sorabilecekleri ve endişelerini dile getirebilecekleri güvenli ve destekleyici bir ortam yaratabilir. Bu oturumlar hastaların ve ailelerin karmaşık tıbbi terminolojinin anlaşılmasına yardımcı olabilir. Böylece hastaların tedavi planları ve müdahaleler hakkında bilinçli kararlar alabilmeleri sağlanabilir. Bu toplantılarda sosyal hizmet uzmanlarının kendi alanlarını ilgilendiren konularda doğrudan bilgilendirme yapma imkanı da olabilir. Sosyal hizmet uzmanları uygun hizmetlere ve kurumlara, sosyal yardımlara, kaynaklara ve destek ağlarına vb. nasıl erişileceği konusunda rehberlik yapabilir (Alvarez vd., 2019).

SMA hastalığında bakımın sağlanması oldukça kritik bir yerde bulunmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları bakım ile ilgili bileşenlerin koordine edilmesinde görev almaktadır. SMA tanısı almış olan bireyin özel gereksinimlerine göre hazırlanmış kapsamlı bir bakım planı oluşturmak için multidisipliner ekip çalışmasının yapılmasında ve aile ile ilişkilerin sağlanmasında sosyal hizmet uzmanları rol oynamaktadır. Bu noktada tıbbi tedavi ve terapilerden duygusal destek ve ekonomik yardıma kadar uzanan yelpazede SMA hastası olan bireyin ve ailenin ihtiyaçlarını değerlendirmede sosyal hizmet uzmanı aktiftir. Sosyal hizmet uzmanları aynı zamanda farklı hizmet sağlayıcılar arasındaki iletişimi kolaylaştırma rolü de üstlenmektedir. Bu süreçte aileleri mevcut kaynaklar, hizmetler ve destek ağları hakkında eğiterek güçlendirmekte ve gerekli hizmetlere daha etkili bir şekilde erişmelerini sağlamaktadır (Hunter vd., 2016).

SMA hastalarının fiziksel işlevselliği ciddi düzeyde kısıtlandığından dolayı işgücü kayıpları da beraberinde görülmektedir. Bu durumdan dolayı bireyin sosyal işlevselliği de zamanla azalmakta ve birey temel ihtiyaçlarını bile karşılayabilmekte zorlanmaktadır. Yaşanan bu olumsuzluklara ek

olarak, hastalığın gerek tedavisi gerekse bakım süreci aileler üzerinde maddi açıdan büyük bir yük oluşturmaktadır (Peña-Longobardo vd., 2020). Bu durumda, SMA hastalarının genellikle tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duymak zorunda kalmaları ve çoğunun da maddi açıdan bunu karşılayamamaları örnek verilebilir. Sosyal hizmet uzmanları SMA hastalarının ve ailelerinin ekonomik olarak güçlenmesine katkı sağlayabilir. Danışmanlık ve eğiticilik rolü kapsamında sosyal politikalar, sağlık politikaları, sosyal yardımlar, SMA tedavisi veren kurum ve kuruluşlar gibi konularda aile destek mekanizmaları hakkında sosyal hizmet uzmanları bilgilendirme yapabilir. Yine aynı amaç doğrultusunda bağlantı kurucu ve kaynak bulucu rolü kapsamında müracaatçıları ekonomik olarak güçlendirecek çeşitli kaynaklarla buluşmalarında aracı olabilir (Ropars vd., 2016).

Sosyal hizmet uzmanları SMA hastalığına sahip kişilerin ve ailelerin sosyal çevresiyle kurduğu ilişki örüntülerini güçlendirecek müdahaleler gerçekleştirmektedir. Bu kapsamda hem aile üyelerinin hem de benzer sorunları yaşayan diğer kişilerin katılımıyla grup çalışmaları yapılabilir. Ailelerin bağlantı kurması, deneyimlerini paylaşması ve karşılıklı destek alması için bu gruplar çok önemli bir yerde bulunabilir. Bireylerin ve ailelerin yaşadıkları zorlukları ve güçlü yanlarını açıkça ifade edebilecekleri güvenli bir ortam sağlanabilir. Ailelerin birbirlerinden öğrenmeleri, birbirlerine pratik tavsiyelerde bulunmaları ve duygularını paylaşmaları için destek grupları bir platform görevi üstlenebilir. Sosyal hizmet uzmanları bu grupların oluşturulmasında ve yönetilmesinde aktif rol alabilir. Grup çalışmalarında psikososyal ve ekonomik sorunlar, çözüm önerileri ve haklar gündeme gelebilir. Ayrıca grup çalışması hastalıklarından dolayı pek fazla sosyalleşme fırsatı yakalayamayan bireylerin ve ailelerin psikososyal yönden güçlenmelerine de destek olabilir. Bu da aileler arasındaki bağlantıları güçlendirerek bir topluluk için olma, dayanışma ve desteklenme duygusu yaratabilir (Ruta vd., 2023).

Dünya genelinde ülkelerin SMA hastalığına sahip bireylere ve ailelerine yönelik sosyal hizmet uygulamalarının ve sosyal politikaların kısıtlı olduğu gözlenmektedir. Bu eksiklik SMA hastalığına sahip bireylerin aileleri, akademisyenler, aktivistler, doktorlar vb. duyarlı kişilerin oluşturduğu sivil toplum kuruluşlarınca tamamlanmaya çalışılmaktadır. Bu nedenle ülkelerin geneline bakıldığında; SMA hastalığına yönelik birçok sivil toplum kuruluşunun faaliyet gösterdiği görülmektedir. Özellikle sivil toplum kuruluşları SMA hastalarının kamusal mekanizmalar tarafından daha görünür hale gelmeleri için savunuculuk faaliyetlerine önem vermektedir. SMA hastalığıyla ilgili faaliyet gösteren bazı sivil toplum kuruluşları şunlardır:

- İngiltere SMA Derneği: Temel amacı; İngiltere genelinde SMA farkındalığını artırmak ve SMA hastalığıyla mücadele eden bireylerin zamanında ve en hızlı şekilde tedavi yöntemlerine ulaşabilmelerini sağlamaktır. Dernek temel olarak savunuculuk faaliyetlerinde bulunmaktadır.
- Cure SMA: Amerika Birleşik Devletinde faaliyet göstermektedir. Temel amacı SMA hastalığıyla mücadele eden bireylerin ihtiyaçlarını karşılamak ve hastalığın tedavisine yönelik projeleri ve çalışmalarını desteklemektir.
- Cure SMA Kanada: SMA hastalığıyla mücadele eden ailelerin ihtiyaçlarını karşılamaya yönelik hizmetlerde bulunmakta ve SMA hastalığıyla ilgili kritik araştırmaları finanse etmektedir.

- Fransa SMA Hastası Aileleri Derneği (FSMA): SMA'nın tedavisi için etkili terapötik stratejilerin gerçekleştirilmesini sağlamaya odaklanan bir sivil toplum kuruluşudur.
- Kanada Nadir Hastalıklar Derneği (CORDS): Dernek Kanadaki tüm nadir hastalıkları kapsayan etkin bir sağlık politikası oluşturmak için çalışmaktadır. Bu bağlamda çeşitli raporlar ve bildirimler hazırlamaktadır.
- Spinal Müsküler Atrofi Tip 1'in Tedavisi Derneği (ECLAS): Dernek Fransa'da hizmet vermektedir. SMA 1 hastalarının sorunlarını çözmeyi amaçlamaktadır. Dernek SMA hastalığına sahip ailelere yönelik çeşitli tartışma oturumları düzenlemektedir.
- Almanya SMA Girişimi: Topluluğun temel amacı SMA için terapilerin geliştirilmesini sağlamaktır.
- Fundacja SMA: Polonya'da kurulan bir sivil toplum kuruluşudur. Topluluğun temel amacı halkın SMA hakkında bilinçlenmesini sağlamaktır. Bu bağlamda çeşitli uzmanlarla SMA hastalarını ve ailelerini bir araya getirmektedir.
- İspanya SMA Derneği: Vakfın temel amacı SMA hastalığıyla mücadele edenlerin yaşam kalitesini iyileştirmektir.
- Famiglie SMA: SMA'lı çocukların ebeveynleri tarafından kurulan kar amacı gütmeyen bir kuruluştur ve İtalyan merkezlidir. Derneğin SMA ebeveynlerine yönelik çeşitli çalışmaları mevcuttur. Bu çalışmalara örnek vermek gerekirse; dernek SMA hastası bireylerin ailelerine yazı yazma atölyeleri düzenleyerek, ailelerden SMA konulu hikaye ve deneme gibi farklı türlerden metinler yazmalarını istemektedir.
- Türkiye SMA Vakfı: Toplumda SMA farkındalığını artırmak, hasta ve hasta ailelerinin tedavi, eğitim ve sosyal haklara ücretsiz erişimini sağlamayı amaçlamaktadır.
- SMA Benimle Yürü Derneği: Ailelere SMA alanındaki tedavilerin ve tıbbi cihazların tanıtılması, engelli haklarıyla ilgili raporların hazırlanması gibi konularda faaliyet göstermektedir.
- Nadir Hastalıklar Ağı: Türkiye'deki nadir hastalıklar alanında bilinç yükseltmeyi ve hak ihalleriyle mücadele etmeyi amaçlayan ağ içerisinde SMA hastaları da bulunmaktadır.

Sosyal hizmet uzmanları SMA ile ilgili hastaları ve aileleri daha geniş ölçekte etkileyen sistemik değişikliklere, hukuki düzenlemelere, politikalara odaklanmakta ve savunuculuk yapmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları başta sağlık ve sosyal güvenlik politikaları olmak üzere, sağlık hizmetlerinin kapsamının iyileştirilmesi ve engelli haklarının korunması kapsamında hukuki düzenlemeleri ve politikaları izlemektedir (Keçeci, 2017). SMA hastalarının erişilebilirliğini artırmaya, engelli bireylerin haklarını korumaya ve ekonomik destek sağlamaya yönelik tedbirler dahil olmak üzere ihtiyaçların bütüncül olarak ele alınmasını sağlamak sosyal hizmet uzmanlarının savunuculuk rolünün başında gelmektedir. Bu, kapsamlı bakım sağlamak için sağlık hizmeti sağlayıcılarıyla iletişim kurmayı, bireyselleştirilmiş eğitim planları oluşturmak için eğitimcilerle işbirliği yapmayı ve engelli haklarını ve erişilebilir ortamları teşvik etmek için politika yapımcılarla çalışmayı ve lobicilik faaliyetleri yapmayı içerebilmektedir. Sosyal hizmet uzmanları sosyal eylemi bu kapsamda sıklıkla kullanmaktadır. Bu durumda kaynakların ve gücün

bireylerin avantajına olacak şekilde dağıtılmasına yönelik faaliyetler yapılmaktadır. Sosyal hizmet uzmanları bireylerin ihtiyaçları ile başta kamu olmak üzere yerel yönetimler, özel kurumlar ve sivil toplum kuruluşları arasında bir köprü görevi üstlenmektedir (Duyan, 2003).

Bireylerin yaşadıkları hastalıkların toplum tarafından fark edilmesi ve toplumun hasta bireylere ve hastalığa dair yaklaşımı oldukça önemlidir. Bu doğrultuda sosyal hizmet uzmanları makro düzeyde yaptıkları çalışmalarda farkındalığın artırılmasına odaklanmaktadır (Kara, 2019; Onat, 2001). SMA gibi toplumda bilinirliği düşük olan hastalıklarda toplumsal bilincin artırılması için kampanyalar sosyal hizmet uzmanları tarafından düzenlenebilir. SMA hastalığına dair toplumun bilgilendirilmesi ve yanlış bilinen konuların düzeltilmesi noktasında sosyal hizmet uzmanları eğiticilik rolü de üstlenmektedir.

5. Sonuç ve Öneriler

Bu çalışma son yıllarda Türkiye’de ve dünyada görülme oranları artış gösteren ve gündeme gelen SMA hastalığının tanınması ve bu hastalıkla mücadele noktasında sosyal hizmetin öneminin vurgulanması amacıyla hazırlanmıştır. SMA bireylerde sinir sistemini etkileyen ve dolayısıyla kasların sağlıklı bir biçimde işlev görmesini etkileyen genetik, kronik ve nadir bir hastalıktır. Hastalığın kesin bir tedavisi yoktur. Buna karşılık ilaç geliştirme çalışmaları devam etmektedir. Günümüzde üç temel ilacın, fizik tedavilerin ve özel beslenme planlarının uygulamasıyla tedavi sürdürülmeye çalışılmaktadır. SMA hastaları ve aileleri fiziksel, psikolojik, sosyal ve ekonomik yönlerden ciddi sorunlarla karşılaşmaktadır. Tam da bu nedenle bireyin biyopsikososyal yönden bir bütün olarak ele alınması ve desteklenmesi gerektiğini savunan sosyal hizmete, SMA ile mücadele noktasında çok fazla gereksinim duyulmaktadır. SMA ile çalışan bir sosyal hizmet uzmanı gerekli rol ve sorumlulukları alarak, birçok işlevsel faaliyet gerçekleştirebilmektedir. Bu çalışma kapsamında hem Türkiye’deki hem de dünyadaki sosyal hizmet uygulamalarına dair öneriler verilebilir:

- SMA hastalığının yalnızca fiziksel değil, psikososyal ve ekonomik yönlerinin de olduğu ön plana alan sağlık paradigmasının geliştirilmesi gereklidir. Böylece bütüncül sağlık hizmetlerinin daha çok önemsendiği bir yaklaşım söz konusu olabilir.
- SMA hastalığı olan bireylerin ve ailelerinin güçlendirilmesinde sosyal hizmet uzmanlarına her geçen gün daha fazla gereksinim duyulmaktadır. Sağlık kurum ve kuruluşlarında, fizik tedavi merkezlerinde, genetik danışmanlık hizmetlerinde vb. alanlarda sosyal hizmet uzmanlarının istihdam edilmesi önerilebilir. Bu kurumlarda çalışan sosyal hizmet uzmanları SMA hastası birey ve ailelerle mikro, mezo, makro sosyal hizmet müdahaleleri gerçekleştirebilir.
- Sosyal hizmet uzmanlarının mikro düzeydeki müdahaleleri kapsamında bireylerin ve ailelerin sorunlarını etraflı biçimde değerlendirmeleri gereklidir. Bu bağlamda belirlenen sorunların çözümünde danışmanlık, eğiticilik, kaynak geliştirme, bağlantı kurucu ve savunucu roller üstlenebilir. Psikososyal destek, psikoeğitim ve baş etme becerilerinin geliştirilmesine yönelik çalışmalar sosyal hizmet uzmanları tarafından yapılabilir.
- Sosyal hizmet uzmanlarının mezo düzeydeki müdahaleleri kapsamında grup çalışmaları öne çıkmaktadır. Benzer sorunları yaşayan bireylerin deneyimlerini ve duygularını paylaşmaları amacıyla grup çalışmaları teşvik edilebilir

- SMA hastası olan bireylerin ve ailelerin desteklenmesinde sağlık politikalarının ve sosyal politikaların önemi büyüktür. Bu kapsamda ihtiyaçları bütünüyle ele alan ve bunların karşılanmasına yönelik uygulamaları destekleyen politikaları, hizmetlerin, programların ve hukuki düzenlemelerin geliştirilmesi önerilebilir. Sosyal hizmet uzmanlarının bu kapsamda savunucu, lobici ve farkındalık yaratıcı eylemlerde bulunması önerilebilir.

Kaynakça

- Adiller, D., & Güreller, M. (2021). Twitter ve Kamusal Alan Kavramı Üzerine Bir İçerik Analizi: Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastası Çocukların Kampanyalarıyla İlgili Örnek Olay Çalışması. *Türkiye İletişim Araştırmaları Dergisi*, (38), 400-415.
- Agosto, C., Salamon, E., Divisic, A., Benedetti, F., Giacomelli, L., Shah, A., ... & Benini, F. (2021). Do we always need to treat patients with spinal muscular atrophy? A personal view and experience. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-4.
- Akgün Kostak, M. & Çetintaş, İ. (2022). Spinal Müsküler Atrofisi Olan Çocuk ve Ailesinin Hemşirelik Bakımı. *Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi*, 99-107.
- Alvarez, K., Suarez, B., Palomino, M. A., Hervias, C., Calcagno, G., Martínez-Jalilie, M., ... & Castiglioni, C. (2019). Observations from a nationwide vigilance program in medical care for spinal muscular atrophy patients in Chile. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 77, 470-477.
- Aslantürk, H., Derin, M., & Arslan, S. (2019). Nadir Hastalıkların Aileler Üzerindeki Psiko-Sosyal, Fiziksel Ve Ekonomik Etkileri. *Tıbbi Sosyal Hizmet Dergisi*, (14), 80-94.
- Aydemir, T., & Çetin, Ş. (2019). Kronik hastalıklar ve psikososyal bakım. *Journal of Anatolian Medical Research*, 4(3), 109-115.
- Bakırcı ve Üstü, G.Y. (2017). Aile Hekimliğinde Nadir Hastalıklara Yaklaşım. *AYBÜ Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı Dergisi*, 17(3), 174-178
- Boardman, F. K., Young, P. J., & Griffiths, F. E. (2017). Population screening for spinal muscular atrophy: A mixed methods study of the views of affected families. *American Journal of Medical Genetics*, 173(2), 421-434.
- Brandt, M., Johannsen, L., Inhestern, L., & Bergelt, C. (2022). Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. *Orphanet journal of rare diseases*, 17(1), 274.
- Browne, T. (2019). Social work roles and healthcare settings. *Handbook of health social work*, 21-37.
- Buluş, S., & Ersoy, A. F. (2019). Engelli Çocuğu Olan Annelerde Tükenmişlik: Nitel Bir Çalışma. *Türkiye Sosyal Araştırmalar Dergisi*, 765-777.
- Cremers, C. H., Fischer, M. J., Kruitwagen-van Reenen, E. T., Wadman, R. I., Vervoordeldonk, J. J., Verhoef, M., ... & Schröder, C. D. (2019). Participation and mental well-being of mothers of home-living patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(4), 321-329.
- Çankaya, T., & Çankaya, T. (2010). Spinal Musküler Atrofi İçin Prenatal Tanı. *Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*, 24(2), 65-68.
- Dangouloff, T., Hiligsmann, M., Deconinck, N., D'Amico, A., Seferian, A. M., Boemer, F., & Servais, L. (2023). Financial cost and quality of life of patients with spinal muscular atrophy identified by symptoms or newborn screening. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 65(1), 67-77.
- Doorley, S. L., Ho, C. J., Echeverria, E., Preston, C., Ngo, H., Kamal, A., & Cunningham, C. O. (2017). Buprenorphine shared medical appointments for the treatment of opioid

- dependence in a homeless clinic. *Substance abuse*, 38(1), 26-30.
- Duyan, V. (2003). Sosyal Hizmetin İşlev ve Roller. *Toplum ve Sosyal Hizmet Dergisi*, 14(2), 13-17.
- Düz, R. (2022). *SMA taramasının birinci basamak sağlık hizmetlerinde yapılmasına ilişkin aile hekimliği asistanlarının SMA hastalığı hakkında bilgi düzeyi*. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıpta Uzmanlık Tezi.
- Farrar, M. A., Carey, K. A., Paguinto, S. G., Kasparian, N. A., & De Abreu Lourenço, R. (2020). “The whole game is changing and you’ve got hope”: Australian perspectives on treatment decision making in spinal muscular atrophy. *The Patient-Patient-Centered Outcomes Research*, 13, 389-400.
- Güleç, H. (2021). *Spinal müsküler atrofi’li erişkin hastalarda tedavi öncesi ve tedavi periyodunda serum ve beyin omurilik sıvısı (BOS)’nda interlökin düzeyi ve hammersmith fonksiyonel test sonuçlarının karşılaştırılması*. Çukurova Üniversitesi, Yüksek Lisans Tezi.
- Haspolat, Ş. & Köken, Ş.Ö. (2022). Çocuk Kas ve Sinir Hastalıklarında Görülen Engellilik Çeşitleri. *Çocuk ve Medeniyet Dergisi*, 13, 169-173
- Ho, H. M., Tseng, Y. H., Hsin, Y. M., Chou, F. H., & Lin, W. T. (2016). Living with illness and self-transcendence: The lived experience of patients with spinal muscular atrophy. *Journal of Advanced Nursing*, 72(11), 2695-2705.
- Hunter, M., Heatwole, C., Luebbe, E., & Johnson, N. E. (2016). What matters most: a perspective from adult spinal muscular atrophy patients. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 3(3), 425-429.
- Kara, Y. (2019). Makro Sosyal Hizmet Çerçevesinde Sivil Toplum Kuruluşlarının Önemi. *Aurum Journal of Social Sciences*, 4(2), 157-163
- Kariyawasam, D., Russell, J. S., Wiley, V., Alexander, I. E., & Farrar, M. A. (2020). The implementation of newborn screening for spinal muscular atrophy: the Australian experience. *Genetics in Medicine*, 22(3), 557-565.
- Keçeci, G. (2017). Makro Sosyal Hizmet Uygulamasında Kullanılan Modeller, Teknikler ve Sosyal Hizmet Uzmanlarının Roller. *Toplum ve Sosyal Hizmet Dergisi*, 28(1), 187-198
- Klug, C., Schreiber-Katz, O., Thiele, S., Schorling, E., Zowe, J., Reilich, P., ... & Nagels, K. H. (2016). Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11, 1-9.
- Korucu, E. (2019). *Spinal müsküler atrofi (SMA) hastalara görsel materyal izletmenin aspirasyon sonrası ağrı ve solunum parametrelerine etkisi*. Bursa Uludağ Üniversitesi, Yüksek Lisans Tezi.
- Kruitwagen-Van Reenen, E. T., Wadman, R. I., Visser-Meily, J. M., van den Berg, L. H., Schröder, C., & van der Pol, W. L. (2016). Correlates of health related quality of life in adult patients with spinal muscular atrophy. *Muscle & nerve*, 54(5), 850-855.
- Landfeldt, E., Edström, J., Sejersen, T., Tulinius, M., Lochmueller, H., & Kirschner, J. (2019). Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: a systematic review. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(3), 347-356.
- Lawton, S., Hickerton, C., Archibald, A. D., McClaren, B. J., & Metcalfe, S. A. (2015). A mixed methods exploration of families’ experiences of the diagnosis of childhood spinal muscular atrophy. *European Journal of Human Genetics*, 23(5), 575-580.
- McCoyd, J. L., Lee, J. E., & Kerson, T. S. (2016). *Social work in health settings: Practice in context*. Routledge.
- McMillan, H. J., Gerber, B., Cowling, T., Khoo, W., Mayer, M., Wu, J. W., ... & Lochmüller, H. (2021). Burden of spinal muscular atrophy (SMA) on patients and caregivers in Canada. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 8(4), 553-568.
- Mercuri, E., Sumner, C. J., Muntoni, F., Darras, B. T., & Finkel, R. S. (2022). Spinal muscular atrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, 8(1), 52.

- Morcov, M. V., Padure, L., Morcov, C. G., & Onose, G. (2021). Findings regarding emotion regulation strategies and quality of life's domains in families having children with spinal muscular atrophy. *Journal of Medicine and Life*, 14(3), 390.
- Murrell, D. V., Crawford, C. A., Jackson, C. T., Lotze, T. E., & Wiemann, C. M. (2018). Identifying opportunities to provide family-centered care for families with children with type 1 spinal muscular atrophy. *Journal of Pediatric Nursing*, 43, 111-119.
- Muslu, M. (2021a). SMA ve Tıbbi Beslenme Tedavisi. *Sağlık Bilimlerinde İleri Araştırmalar Dergisi*, 4(3),131-137
- Muslu, M. (2021b). Spinal Musküler Atrofi (SMA) ve Tıbbi Beslenme Tedavisi . *Sağlık Bilimleri İleri Araştırmalar Dergisi*, 4(3), 131-140.
- Onat, Ü. (2001). Sosyal Hizmet Eğitiminde Makro Yaklaşım ve Toplum Organizasyonu. *Toplum ve Sosyal Hizmet Dergisi*, 12(3), 103-108.
- Özbesler, C. (2013). Hasta Yaşam Kalitesinde Tıbbi Sosyal Hizmet Uygulamalarının Önemi. *Tıbbi Sosyal Hizmet Dergisi*, (2), 6-12.
- Pacione, M., Siskind, C. E., Day, J. W., & Tabor, H. K. (2019). Perspectives on Spinraza (Nusinersen) treatment study: views of individuals and parents of children diagnosed with spinal muscular atrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 6(1), 119-131.
- Peña-Longobardo, L. M., Aranda-Reneo, I., Oliva-Moreno, J., Litzkendorf, S., Durand-Zaleski, I., Tizzano, E., & López-Bastida, J. (2020). The economic impact and health-related quality of life of spinal muscular atrophy. An analysis across Europe. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(16), 5640.
- Qian, Y., McGraw, S., Henne, J., Jarecki, J., Hobby, K., & Yeh, W. S. (2015). Understanding the experiences and needs of individuals with spinal muscular atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC neurology*, 15(1), 1-12.
- Ropars, J., Peudenier, S., Genot, A., Barnerias, C., & Espil, C. (2020). Multidisciplinary approach and psychosocial management of spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie*, 27(7), 7S45-7S49.
- Ruta, F., Ferrara, P., & Dal Mas, F. (2023). “No SMA can hold”: Nursing care for children with spinal muscular atrophy. Descriptive analysis of two case studies. *Revista Científica de la Sociedad Española de Enfermería Neurológica*.
- Sansone, V. A., Racca, F., Ottonello, G., Vianello, A., Berardinelli, A., Crescimanno, G., ... & Villanova, M. (2015). 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting:: Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscular atrophy (SMA) types I–III. *Neuromuscular Disorders*, 25(12), 979-989.
- Saracaloğlu, A., & Demiryürek, A. T. (2021). Spinal Musküler Atrofi (SMA) Tedavisinde Yeni Yaklaşımlar ve Onaylı İlaçlar. *Güncel Pediatri*, 19(2),249-256.
- Sel, S. K., Kasap, H., Koç, F., & Güzel, A. İ. (2012). Spinal Musküler Atrofi ve Moleküler Genetiği. *Arşiv Kaynak Tarama Dergisi*, 1-26.
- SMA Benimle Yürü Derneği. (2017). Spinal Musküler Atrofi. Erişim: <https://smabenimleyuru.org.tr/sma-nedir/spinal-muskuler-atrofi-nedir/>
- Sütçü, S. (2023). Kronik Hastalıklarda Sosyal Hizmet. *Doğu Karadeniz Sağlık Bilimleri Dergisi*, 2(1),51-54
- T.C. Sağlık Bakanlığı (2023). Evlilik Öncesi SMA Taraması 2 Yılda 1 Milyonu Aşkın Kişiye Ulaştı. Erişim: <https://www.saglik.gov.tr/TR,99556/evlilik-oncesi-sma-taramasi-2-yilda-1-milyonu-askin-kisiye-ulasti.html>
- T.C. Sağlık Bakanlığı. (2022). *SMA Klinik Protokolü*. Erişim: <https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/43881/0/smakp190822pdf.pdf>
- Türkiye SMA Vakfı. (2017). *SMA nedir?*. Erişim: https://www.sma.org.tr/?gclid=CjwKCAjwysipBhBXEiwApJOcuyeO1FAXLQ33poSa_nxKfBOUPID0on3mlrF530EyUeDOucS6MGmmxhoCGSsQAvD_BwE

- Ürek, D. & Karaman, D.S.(2019). Önemli Bir Halk Sağlığı Sorunu Olarak Nadir Hastalıklar ve Yetim İlaçlar. *Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi*, 22(4), 863-871
- Wijngaarde, C. A., Stam, M., Otto, L. A., van Eijk, R. P., Cuppen, I., Veldhoen, E. S., ... & van der Pol, W. L. (2020). Population-based analysis of survival in spinal muscular atrophy. *Neurology*, 94(15), e1634-e1644.
- Willems, J., Farin-Glattacker, E., & Langer, T. (2021). Evaluation of a case management to support families with children diagnosed with spinal muscular atrophy—protocol of a controlled mixed-methods study. *Frontiers in Pediatrics*, 9, 614512.
- Yao, M., Xia, Y., Feng, Y., Ma, Y., Hong, Y., Zhang, Y., ... & Mao, S. (2021). Anxiety and depression in school-age patients with spinal muscular atrophy: a cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-12.
- Yıldız, A. B., & Çelikay Söyler , H. (2022). SMA Tanılı Çocukları Olan Ailelerde Umutsuzluk Seviyeleri, Sosyal Destek ve Beslenme Sürecindeki AileTutumları. *Sosyal Beşeri ve İdari Bilimler Dergisi*, 1676-1686.
- Yıldız, G., & Yalçın, S. (2020). Gazete Haberlerinin Sağlık Politikalarının Belirlenmesi ve Uygulanmasındaki Önemi: Milliyet Gazetesi MPS ve SMA Haberleri Örneği. *Kurgu*, 28(1), 289-307.
- Yılmaz, S. , Karaaslan, B. T. & Akoğlu, G. (2022). Gelişimsel Bakış Açısıyla Spinal Musküler Atrofi’de Çocuğun Sağlık Hakkı ve Yaşam Kalitesi . *İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Dergisi* , 7 (3) , 629-635.